



FACSETTE
Health Sciences

Revisão de literatura

Análise dos principais genes relacionados ao transtorno do espectro autista e comportamento social inapropriado: uma revisão de literatura

Analysis of the main genes related to autism spectrum disorder and inappropriate social behavior: a literature review

Artur Castro Silva¹, Helen Ferreira e Vieira¹, Carla Cristina Amorim^{1*}.

¹ Faculdade Sete Lagoas - FACSETTE
Rua Itália Pontelo, 50/86 e Av. Dr
Renato Azeredo, 2403; Chácara do
Paiva; Sete Lagoas - MG; CEP:
35.700-170; Brasil

*Correspondência

Carla C. Amorim
+55 (31) 98786-1502

Financiamento

Não houve financiamento.

Conflitos de interesse

Os autores declaram não haver
conflitos de interesse.

Resumo

A prevalência do Transtorno do Espectro Autista (TEA) vem aumentando nos últimos anos e, em crianças, essa condição compromete aspectos fundamentais do desenvolvimento, como aprendizagem, sono, alimentação, brincadeiras e interação social, ocasionando prejuízos funcionais no contexto familiar, social, educacional e profissional. O diagnóstico tardio pode gerar atrasos adicionais e impactos negativos no processo de desenvolvimento, sendo que múltiplos fatores ambientais e genéticos estão relacionados ao risco para o TEA. Estudos associam a condição a variantes no número de cópias, variantes raras de truncamento de proteínas e variantes de novo, indicando que diversas alterações gênicas participam de sua etiologia. Este estudo consiste em uma revisão sistemática da literatura com o objetivo de identificar modificações gênicas associadas ao TEA e ao comportamento social inapropriado, verificar as relações entre eles e descrever suas manifestações clínicas. A análise foi dividida em duas etapas: a primeira selecionou os principais genes relacionados ao TEA e ao comportamento social inapropriado (SHANK3, NLGN4X e FMR1) e a segunda utilizou a base PubMed para reunir bibliografias que abordam essa relação. Os resultados indicaram associação desses genes com alterações comportamentais e com o TEA, descrevendo sua fisiologia e correlacionando manifestações clínicas como atraso na fala, deficiência na comunicação, prejuízo nas habilidades sociais, déficits nos comportamentos sociais adaptativos, atraso cognitivo-social e isolamento. Esses achados ressaltam a importância de pesquisas voltadas ao tema, uma vez que contribuem para a compreensão da condição e fomentam o desenvolvimento de intervenções que maximizem o bem-estar dos pacientes.

Palavras-chave: Transtorno do espectro autista, Variação genética, Comportamento social.

Abstract

The prevalence of Autism Spectrum Disorder (ASD) has increased among children in recent years. This condition affects learning, sleep, eating, play, and peer interaction, in addition to causing functional impairments in family, social, educational, personal, and professional contexts. A late diagnosis may lead to delays and negative impacts on the child's developmental process. Several factors show a causal risk relationship with ASD, including both environmental and genetic components. Studies have associated ASD with copy number variants, rare protein-truncating variants, and rare de novo variants, supporting the hypothesis of a polygenic basis. This study presents a systematic literature review aimed at identifying genes related to ASD and inappropriate social behavior, while examining their clinical manifestations. The research was conducted in two stages: first, the selection of the main genes associated with ASD and inappropriate social behavior (SHANK3, NLGN4X, and FMR1); second, the search for relevant literature in the PubMed database. The results indicated strong relationships between these genes, behavioral alterations, and ASD, as well as descriptions of their physiology and related clinical manifestations. Mutations in these genes were associated with patients presenting behavioral phenotypes such as speech delay, communication deficits, impaired social skills, limitations in adaptive social behaviors, social cognitive delay, and social isolation. These findings highlight the importance of studies on this subject, as they contribute to a deeper understanding of the disorder and support the development of interventions to enhance patient well-being.

Key words: Autism spectrum disorder, Genetic variation, Social behavior.