

## **Análise por Microarranjo no Probando com Transtorno do Espectro Autista com CNV de perda em 15q11-13 e CNV de ganho em 6p27 e 22q11.23**

Teodoro, L.S.<sup>1</sup>; Nascimento, G.R.<sup>2</sup>; Pinto, I.P.<sup>3</sup>; Melo, A.V.<sup>3</sup>;  
Gigonzac, M.A.D.<sup>3,4</sup>; Silva, C.C.<sup>2,3,4</sup>; Minasi, L.B.<sup>2</sup>; Cruz, A.D.<sup>2,3,4</sup>

### Abstract/Resumo

O transtorno do Espectro do Autista (TEA), é um grupo de condições caracterizadas por deficiências na interação e comunicação social e por padrões restritos e repetitivos de interesse ou comportamento. A colaboração de fatores genéticos para o TEA é evidente, porém, ainda são necessários estudos para definição dos diversos achados genéticos e dos genes de risco relacionados ao TEA. O presente estudo tem como objetivo relatar um caso de um indivíduo de 15 anos de idade, do sexo masculino, com indicação clínica para TEA que foi encaminhado ao NPReplicon da PUC Goiás. O probando apresenta isolamento social, episódios de pânico noturno durante o sono, atraso no desenvolvimento motor e da fala, alterações neurológicas em 3 sítios aracnóides a esquerda em região da fala confirmados por tomografia de crânio. Após exame físico foi observado pregas epicânticas, ptose palpebral e laringomalacia. A avaliação cariotípica revelou um cariótipo masculino sem alterações (46, XY), o teste de genotipagem para a Síndrome do X-Frágil apresentou < que 45 repetições, considerado dentro da normalidade. A Análise Cromossômica por Microarranjo (CMA) foi conduzida utilizando a matriz GeneChip® CytoScanHD™ (Affymetrix, EUA) revelou, um ganho na região 6p27, com 280 Kb, uma perda na região 15q11.2, com 100 Kb envolvendo o gene PWRN2 e um ganho na região 22q11.23, com 260 Kb. PWRN2 é um gene não codificante de proteína identificado na região da Síndrome de Prader Willi (PWS), entretanto, ainda não há relatos sobre sua contribuição. Variantes estruturais, são individualmente raras, mas juntas podem estar presentes em aproximadamente 4% dos casos de TEA. As CNVs mais significativas em TEA são deleções e duplicações 16p11.2, duplicações 7q11.23, duplicações 15q11-13, duplicações 1q21.1, deleções 3q29, deleções e duplicações 22q11.2. Alguns estudos revelaram fenótipos de TEA em pacientes com CNV's de ganho e de perda na região 15q11-q13, destacando a região 15q13.3. Embora a região 15q11-q13 da Síndrome de Prader Willi já tenha sido relacionada com autismo, ainda são poucos os estudos que avaliam sintomas do autismo em PWS, por isso a importância de se ampliar a quantidade de estudos com TEA e validar as ferramentas genômicas atuais para um efetivo diagnóstico para TEA.

Keyword/Palavras-chave: Autismo; CMA; CNV

1 Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Programa de Pós-Graduação Mestrado em Genética, Goiânia – Goiás, [lilians.souza.teodoro@gmail.com](mailto:lilians.souza.teodoro@gmail.com)

2 Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia – Goiás, Programa de Pós-Graduação Mestrado em Genética.

3 Universidade Federal de Goiás, Programa de Pós-graduação em Biotecnologia e Biodiversidade, Goiânia - Goiás

4 Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular, Secretaria de Saúde de Goiás. Goiânia – Goiás.