



Press Release

DESCOBERTOS NOVOS GENES PARA O AUTISMO: INVESTIGADORES MUNDIAIS ANUNCIAM RESULTADOS DO PROJECTO DO GENOMA DO AUTISMO (AUTISM GENOME PROJECT, AGP)

Lisboa, 10 de Junho de 2010 – Investigadores do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge IP, que participam em consórcio internacional juntamente com o Hospital Pediátrico de Coimbra, o Instituto Gulbenkian de Ciência, diversas instituições financiadoras de investigação e famílias participantes, anunciam novas descobertas pelo Autism Genome Project (Projecto do Genoma do Autismo). Os resultados são publicados hoje na revista *Nature*, uma das mais prestigiadas publicações científicas.

Uma detalhada análise do genoma humano foi levada a cabo em cerca de 1000 indivíduos com Perturbações do Espectro do Autismo e em 1300 indivíduos sem patologia no espectro. Com base nesta análise, reporta-se que pacientes com autismo tendem a possuir no seu genoma mais alterações submicroscópicas, deleções ou duplicações de grandes fragmentos de ADN designadas como Copy Number Variants (CNVs), do que indivíduos controlo. Alguns destes CNVs são herdados dos pais, mas muitos são *de novo*, isto é, são encontrados apenas no indivíduo com autismo e correspondem a alterações sofridas nos seus cromossomas tal como acontece por exemplo na Trissomia 21. As causas para o aparecimento dos CNVs não são ainda bem conhecidas, mas verifica-se que os fragmentos de ADN deletados ou duplicados podem incluir entre 1 a 20 genes, uma fracção dos quais já se sabia serem importantes no autismo e ou na deficiência mental. Esta análise também identificou novos genes de susceptibilidade para o autismo, incluindo *SHANK2*, *SYNGAP1*, *DLGAP2* e *DDX53-PTCHD1*. No seu conjunto, verifica-se que estes genes estão envolvidos em processos chave para o funcionamento saudável do sistema nervoso, nomeadamente na comunicação entre células nervosas (transmissão sináptica), na proliferação celular ou em processos de sinalização intracelular.

Estas descobertas reforçam a noção emergente na comunidade científica de que o autismo é causado, em parte, por variantes raras no genoma, as quais são encontradas em menos de 1% da população de portadores de autismo. Enquanto cada variante poderá estar implicada apenas numa fracção diminuta de casos de autismo, em conjunto estas alterações raras poderão ser responsáveis pelo autismo numa grande percentagem dos indivíduos afectados. As novas observações tornam mais próxima a possibilidade de desenvolvimento de um teste de diagnóstico molecular para análise precoce de risco. A identificação destes CNVs e dos genes neles contidos fornece ainda pistas sobre mecanismos patogénicos que são comuns entre estes casos. A sobreposição observada entre genes de risco para o autismo e genes previamente identificados para a deficiência mental sugere que pelo menos alguns dos factores de risco genéticos possam ser comuns entre várias patologias do foro psiquiátrico. A identificação destas vias fisiológicas aponta para novas linhas de investigação científica, assim como para potenciais alvos para o desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas.



Sobre o consórcio internacional AGP

O consórcio internacional AGP é constituído por 120 cientistas, provenientes de mais de 50 instituições representando 11 países, os quais formaram o primeiro consórcio desta natureza para investigação da genética do autismo. O AGP iniciou-se em 2002 quando investigadores de várias partes do globo se juntaram para partilhar amostragens populacionais, dados e conhecimentos de forma a facilitar a identificação dos genes de susceptibilidade para o autismo. Esta colaboração tem vantagens excepcionais em termos científicos (por exemplo uma enorme amostra populacional, peritos multidisciplinares), criando oportunidades de investigação que de outra forma não existiriam. O AGP está assim bem posicionado para prosseguir na investigação da etiologia do autismo, que requer agora um aumento substancial dos números de pacientes e famílias, de forma a identificar mais CNVs e compreender melhor o seu envolvimento no autismo.

Neste estudo, investigadores do INSA, HP e IGC participaram em todas as fases do estudo, incluindo no recrutamento e avaliação clínica detalhada de uma fracção substancial dos doentes e familiares estudados, assim como na produção e análise de dados genómicos.

O AGP foi co-financiado pela Autism Speaks, National Institutes of Health, Medical Research Council, Canadian Institutes of Health Research, Health Research Board Ireland, Genome Canada e Fundação Hilibrand.

Sobre o autismo

O autismo é uma patologia complexa do neurodesenvolvimento que inibe a capacidade de uma pessoa para comunicar e desenvolver relações sociais, e é acompanhada por alterações de comportamento. As perturbações do espectro do autismo são frequentes e afectam quatro vezes mais rapazes do que raparigas.

Sobre o Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

O Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP (INSA), laboratório de Estado no sector da saúde, laboratório de referência nacional e observatório nacional de saúde, é composto por 6 Departamentos que actuam em diferentes áreas. A sua missão visa contribuir, quer no âmbito laboratorial quer em assistência diferenciada, para ganhos em saúde pública, através da investigação e desenvolvimento tecnológico, investigação epidemiológica, incluindo a prevenção de doenças genéticas.

A Unidade de Investigação e Desenvolvimento do Departamento de Promoção da Saúde e Doenças Crónicas do INSA, que participa neste consórcio, desenvolve actividades nas áreas da promoção da saúde, incluindo determinantes da saúde e das equidades, capacitação e literacia da saúde e na investigação das doenças crónicas.

Para mais informações contactar:

Ana Morais

Assessora de Comunicação

@ ana.morais@insa.min-saude.pt

T: 217508156 | 916115598