

Diferenças na diversidade

Baseado em dados de 47 mil indivíduos com autismo, estudo sugere que pessoas diagnosticadas no início da infância têm perfis genéticos distintos daquelas cuja identificação ocorreu mais tarde. Resultado tem implicações clínicas, dizem autores

» PALOMA OLIVETO

A idade do diagnóstico inicial de autismo está associada a perfis genéticos específicos, assim como diferentes trajetórias do neurodesenvolvimento. A conclusão é de uma equipe internacional de cientistas, coordenada pela Universidade de Cambridge, no Reino Unido. O artigo, publicado na revista *Nature*, lança luz sobre a complexidade do espectro autista, sugerindo que não se trata de uma condição única, mas de um transtorno composto por múltiplas variantes do DNA e causas diversas.

Os pesquisadores analisaram dados de mais de 47 mil pessoas com TEA em grandes levantamentos internacionais. Também acompanharam trajetórias de desenvolvimento socioemocional de crianças incluídas em três diferentes estudos na Austrália e no Reino Unido. Os cientistas investigaram fatores poligênicos: conjuntos de milhares de variantes que podem, coletivamente, moldar traços particulares.

Segundo os autores, fatores poligênicos comumente herdados explicam cerca de 11% da variação na idade em que o transtorno é identificado. O índice é comparável ao impacto de variáveis clínicas e sociodemográficas que, também em conjunto, contribuem por pelo menos 15% da diferença no momento de diagnóstico de TEA, se no início da infância, ou mais tardiamente.

Padrões

O estudo, liderado por Xinh Zhang, pesquisadora da Universidade de Cambridge, sugere dois padrões distintos do transtorno. No primeiro, crianças apresentam dificuldades socioemocionais desde a primeira infância. Essas adversidades permanecem estáveis ou sofrem uma leve diminuição na adolescência. Segundo os pesquisadores, trata-se do grupo de pacientes que costuma receber o diagnóstico mais precoce. Na segunda trajetória, características do TEA aparecem um pouco mais tarde e, na adolescência, são acentuadas. A identificação da condição, nesses casos, costuma ocorrer anos depois.

Não se trata, porém, de diferenças meramente clínicas. Os cientistas descobriram que esses perfis também se refletem no nível genético. Eles identificaram dois conjuntos de variantes genéticas que, combinadas, aumentam a propensão ao autismo. Um desses fatores poligênicos está associado ao diagnóstico precoce e correlaciona-se com transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH).

Já o outro, associado à detecção mais tardia, relaciona-se mais geneticamente com TDAH, depressão, transtorno de estresse pós-traumático e comportamento

Africa Studio/stock.adobe.com/Divulgação



Segundo a pesquisa, crianças diagnosticadas mais cedo têm manifestações clínicas e perfis genéticos diversos

Palavra de especialista

Novas terapias

O autismo é uma condição heterogênea que tem sido relacionada a fatores genéticos e ambientais, e pode ser classificado como de início mais precoce ou de início mais tardio — neste segundo grupo, frequentemente associado a distúrbios de déficit de atenção e hiperatividade, entre outros transtornos. O que o estudo demonstra é que os dois grupos, conforme a idade de início dos sintomas, parecem ter bases genéticas distintas. Assim, a pesquisa ajuda a

explicar que a variabilidade clínica do autismo está, pelo menos em relação à sua idade de início, relacionada a um conjunto de pequenas variações na constituição genética. O estudo dessas variantes, em que genes se localizam, qual o seu papel no organismo, e como interagem com outros genes e com o ambiente poderá ajudar na compreensão do autismo, abrindo novas avenidas para a investigação de terapias para o TEA.

Roberto Giugliani, coordenador de doenças raras da Dasa Genômica

de automutilação. “O que descobrimos é que não existe um único caminho genético para o autismo. Existem pelo menos dois, com consequências distintas ao longo da vida”, explica Varun Warriar, também da Universidade de Cambridge.

Prática

Os cientistas destacam que a diferenciação é importante não apenas para a

fatores sociais e culturais também influenciam fortemente a idade de identificação do TEA. O acesso a serviços de saúde, a conscientização das famílias, o estigma e algumas diferenças de gênero desempenham papel significativo, alegam. Estudos mostram que meninas tendem a ser diagnosticadas mais tarde, porque seus sintomas são menos evidentes ou confundidos com outras condições de saúde mental.

A especialista em neuropsicologia Michelle Andrade, professora de psicologia do Ceub, acredita que o estudo reforça a importância da individualização da abordagem. “Para a prática clínica, isso significa a necessidade de diagnósticos mais sensíveis e de intervenções personalizadas. Não há uma fórmula única: cada pessoa no espectro merece uma avaliação individualizada e apoios específicos, respeitando sua forma de ser e de se desenvolver”, diz.

O neurologista Carlos Uribe, do Hospital Brasília, Rede Américas, ressalta que, como o estudo ainda é preliminar, não há como definir uma nova estratégia de diagnóstico precoce. “A recomendação continua sendo de fazer um rastreio ativo. Frente a qualquer queixa de alteração do desenvolvimento, e dificuldade de interação social e linguagem, abrir a possibilidade de a pessoa realmente ter TEA. Os maiores benefícios vêm de intervenções precoces.”

Duas perguntas para

LEANDRO FREITAS OLIVEIRA, doutor em neurologia e neurociências, professor da Universidade Católica de Brasília

Por que alguns sinais do autismo aparecem logo nos primeiros anos de vida, enquanto em outras pessoas mais tardiamente?

Primeiramente, é importante dizer que a biologia não é exata. Logo, temos variações tanto na manifestação dos sintomas, quanto no início do seu aparecimento. O autismo é uma condição marcada por alterações no desenvolvimento cerebral, especialmente em regiões associadas à comunicação social, percepção sensorial e regulação emocional. Em algumas crianças, essas diferenças podem ser percebidas já nos primeiros anos, pois o desenvolvimento da linguagem, da interação social e da brincadeira simbólica funciona como um “marcador precoce” do transtorno. Entretanto, em outros casos, o cérebro consegue, por um período, funcionar de forma compensatória, mascarando essas diferenças, seja pela plasticidade neural, seja pelo suporte ambiental. É comum que sinais mais sutis só se tornem evidentes em fases de maior demanda social e cognitiva, como na adolescência e idade escolar, quando a complexidade das relações interpessoais e das exigências pedagógicas expõe fragilidades que antes estavam encobertas.

O estudo aponta uma ligação entre diagnóstico tardio e maior risco de transtornos mentais. Como é essa relação?

O diagnóstico tardio para qualquer transtorno é sempre um problema, afinal implica anos de dificuldades não reconhecidas, o que pode sobrecarregar os sistemas de estresse do cérebro, levando a quadros de ansiedade e depressão. Além disso, o funcionamento executivo, (responsável pelo manejo das emoções, tomadas de decisões e estabelecimento de metas), área logo atrás da nossa testa, tende a estar alterado no autismo, o que também é observado no TDAH. Isso explica a elevada comorbidade: as mesmas redes de atenção, planejamento e inibição comportamental estão implicadas. A ausência de suporte adequado intensifica o impacto dessas dificuldades, resultando em maior vulnerabilidade a transtornos afetivos e de regulação emocional. (PO)

OBITUÁRIO

Jane Goodall, primatologista, 91 anos

Considerada a pioneira no estudo dos chimpanzés, a primatologista britânica Jane Goodall, morreu, ontem, aos 91 anos, de causas naturais, segundo o instituto fundado por ela e que leva seu nome. Autora de diversos livros e protagonista de documentários e programas para a TV, a cientista também era palestrante e estava na Califórnia, nos Estados Unidos, para um ciclo de debates.

“Suas descobertas como primatologista revolucionaram a ciência. Ela era uma ativista incansável pela proteção e restauração do nosso mundo natural”, acrescentou o Instituto Jane Goodall. A pesquisadora também era mensageira da paz da Organização das Nações Unidas (ONU).

Em missões pioneiras na Tanzânia, Goodall desenvolveu uma abordagem para se aproximar e interagir com os primatas até então nunca testada com chimpanzés. “Ela imitava os animais, sentava-se com eles em árvores e compartilhava suas bananas”, lembrou o comunicado. Com essa aproximação, foi a primeira a descobrir que a espécie, assim como os seres humanos, usa ferramentas e têm emoções.

Nascida em 3 de abril de 1934 em Londres, no Reino Unido, desde a infância Jane Goodall demonstrou amor e devoção aos animais. Na década de 1950, viajou para a África pela primeira vez. Aos 26 anos, sob a orientação do paleoantropólogo Louis Leakey, iniciou o estudo histórico sobre chimpanzés selvagens em Gombe, na Tanzânia.

Conservação

A revelação de que esses animais fabricam e usam ferramentas abalou o mundo científico e redefiniu a compreensão da relação entre humanos e outras espécies. Em 1977, a cientista fundou o Instituto Jane Goodall e, hoje, 24 centros de pesquisa pelo mundo trabalham em apoio à abordagem holística e de conservação da cientista. Entre eles, há dois santuários para chimpanzés órfãos e campanhas de capacitação em 70 países.

“Jane Goodall foi uma cientista à frente de seu tempo, corajosa e até mesmo incompreendida em seus primeiros dias, que rompeu com os padrões e redefiniu o que significa abordar os animais com respeito e empatia”, definiu Miquel Llorente, chefe do Departamento de Psicologia da Universidade de Girona, na Espanha. “O que hoje aceitamos como evidência científica foi revolucionário na época: observações detalhadas, paciência infinita e uma abordagem profundamente humana que humanizou os chimpanzés e, por sua vez, nos conectou com nosso lado mais animal.”

Especializado na evolução da inteligência e nas origens da linguagem, Klaus Zuberbuehler, professor de Psicologia na Universidade de St. Andrews, no Reino Unido, disse que a cientista foi uma grande inspiração. “Para nós, primatologistas, ela abriu caminho para o mundo secreto de nossos parentes vivos mais

AFP



Goodall com a chimpanzé Nana, no Zoológico de Magdeburg, na Alemanha: conexão profunda com a espécie

próximos, os chimpanzés, e nos lembrou continuamente que não existe chimpanzé, mas sim indivíduos com suas peculiaridades, personalidades, ambições e

histórias”, disse. “Sua capacidade de estabelecer uma conexão humana com eles nos proporcionou uma compreensão mais profunda de quem somos.”

Goodall foi casada duas vezes e teve um filho, Hugo Eric Louis, do primeiro casamento, com o fotógrafo da vida selvagem e nobre holandês Hugo van Lawick.