

TESTES GENÉTICOS NAS CRIANÇAS COM PERTURBAÇÕES DO DESENVOLVIMENTO

Um diagnóstico pode ajudar a família a compreender e adaptar-se à situação e proporcionar uma oportunidade para estabelecer contacto com organizações de apoio e/ou outras famílias com a mesma situação



Estabelecer a causa da perturbação do desenvolvimento de uma criança é importante porque um diagnóstico específico pode ajudar no prognóstico, no aconselhamento aos pais quanto ao risco de recorrência e na identificação da intervenção educativa e terapêutica apropriada.

Além disso, encontrar uma causa pode ajudar a evitar novas investigações desnecessárias e dispendiosas.

Um diagnóstico pode ajudar a família a compreender e adaptar-se à situação e proporcionar uma oportunidade para estabelecer contacto com organizações de apoio e/ou outras famílias com a mesma situação.

A avaliação inicial de uma criança com perturbação do desenvolvimento deve incluir uma anamnese minuciosa e um exame clínico detalhado. No entanto, para muitas crianças, a causa subjacente continuará a ser inexplicável e são necessárias investigações orientadas para identificá-la.

O **rastreio metabólico neonatal** visa prevenir a perturbação do desenvolvimento intelectual de causa metabólica e tem sido inicialmente disponível só para uma única doença - a fenilcetonúria. Ao longo do tempo, o leque das doenças hereditárias do metabolismo a rastrear foi alargado, seguindo o princípio base de que a doença a rastrear deve sempre ser passível de tratamento específico.

O **cariotipo** pode detectar o ganho ou a perda de um cromossoma inteiro ou o ganho ou a perda de uma região visível ao microscópio de um cromossoma. Os exemplos incluem a síndrome de Down (um cromossoma 21 adicional), a síndrome de Turner (a perda de um cromossoma X numa menina), a síndrome de cri-du-chat (a perda de uma pequena parte do cromossomo 5). Quando existe a suspeita de uma síndrome clinicamente bem definida, o cariotipo deve ser a primeira linha de investigação.

O **teste genético para a síndrome do X frágil**, que representa a causa hereditária mais comum de défice cognitivo e autismo, é realizado em todas as crianças com perturbação do desenvolvimento intelectual, uma vez que as características físicas podem ser ligeiras ou ausentes e o diagnóstico não se pode basear na clínica.

O **array-CGH** (Comparative Genomic Hybridization) ou microarray é uma descoberta recente em testes genéticos e é a ferramenta preferida de triagem de primeira linha nos atrasos de desenvolvimento. O microarray detecta a perda (deleção) ou o ganho (duplicação) de segmentos sub-microscópicos de ADN (ou seja, que não podem ser visíveis num cariotipo convencional) em aproximadamente 10-15% dos casos com atraso no desenvolvimento.

Mais empolgante ainda, a **sequenciação do exoma** (sequenciação de todas as regiões codificantes do genoma) está atualmente clinicamente disponível como uma ferramenta de diagnóstico para crianças com perturbações de desenvolvimento sem causa identificada nos testes acima referidos. Estudos iniciais sugeriram que a taxa de diagnóstico de sequenciação do exoma nestas crianças é de cerca de 20%.

Somando-se o rendimento diagnóstico da anamnese, do exame físico e dos testes genéticos cerca de 2/3 a 3/4 das crianças recebem um diagnóstico. Certamente uma percentagem destas crianças escapa à deteção, ficando assim sem diagnóstico etiológico.

Dra Oana Moldovan

Genética Médica

oana.moldovan@pin.com.pt