BioSCIENCE
Artigo de Revisão
DOI: https://doi.org/10.55684/2025.83.S2.e00002

Aconselhamento genético e autismo: novas perspectivas para diagnóstico e intervenção

Genetic counseling and autism: new perspectives for diagnosis and intervention

João Marcos Valentim dos Santos[1], Isabela Garrett Portugal[1], Marcela Sarú Campos[1], Mariana Müller Angulski[1], Bruno Henrique Moraes Strapasson[1], Tailla Cristina de Oliveira[1], Liya Regina Mikami[1]

RESUMO

Introdução: O Transtorno do Espectro do Autismo é neurodesenvolvimental de origem multifatorial, que compromete habilidades sociais, comportamentais e de comunicação desde a infância. Com prevalência global relativamente elevada, o aconselhamento genético é essencial para compreender os fatores genéticos envolvidos e estimar o risco de novos casos na família.

Objetivo: Analisar a relevância do aconselhamento genético no contexto do autismo, focando nos fatores genéticos e no risco de recorrência do transtorno.

Método: Foi realizada revisão sistemática da literatura nas bases de dados PubMed, SciELO, BVS, Lilacs e Google Scholar, em português, inglês e espanhol. A busca incluiu os descritores "autismo", "aconselhamento genético", "genética", e "risco de recorrência", resultando na seleção de 26 artigos relevantes.

Resultado: A maioria dos casos tem origem genética, o que torna o aconselhamento genético essencial para avaliar o risco de recorrência e os fatores genéticos e ambientais envolvidos. O risco de recorrência varia de acordo com o grau de parentesco, sendo mais elevado entre parentes próximos. A hereditariedade do transtorno é mais pronunciada em gêmeos monozigóticos, e também se observa risco aumentado entre irmãos e em famílias com outros casos desse transtorno ou Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade. O Transtorno do Espectro do Autismo é mais prevalente em meninos, e o efeito materno no período pré-natal não mostra influência significativa.

Conclusão: O aconselhamento genético é crucial para esclarecer o transtorno, sendo importante tanto no setor público quanto privado, para informar as famílias sobre os riscos de recorrência e os fatores genéticos envolvidos, dado seu alto impacto na população geral

PALAVRAS-CHAVE: Transtorno do espectro autista. Aconselhamento genético. Genética.

Mensagem Central

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um dos transtornos do neurodesenvolvimento cuja incidência mais cresce no mundo. Estima-se que 1 a cada 36 crianças americanas apresentem TEA. Essa incidência aumenta quando há mais de um caso na família. Essa questão gera intenso sofrimento, principalmente aos pais, que cada vez mais têm procurado serviços de aconselhamento genético para elucidar suas dúvidas e saber a probabilidade de recorrência familiar. Esta revisão aborda a prevalência, o risco de recorrência e a importância dos exames genéticos para o paciente e seus familiares, mostrando ainda os fatores genéticos que já foram associados ao aumento da susceptibilidade para o desenvolvimento do TEA.

Perspectiva

Por meio do aconselhamento genético, obtém-se uma forma de medicina preventiva e aprimoramento da assistência à saúde, ofertando explicação lógica para a condição, especialmente as de etiologia genética, estabelecendo-se os riscos de recorrência familiar, e ampliando o conhecimento do transtorno de forma a influenciar no seu tratamento e prognóstico.

ABSTRACT

Introduction: Autism Spectrum Disorder is a neurodevelopmental disorder of multifactorial origin, affecting social, behavioral, and communication skills from early childhood. With a global prevalence of 1.25%, genetic counseling is crucial to understand the genetic factors involved and estimate the risk of new cases within the family.

Objective: To analyze the importance of genetic counseling in the context of autism, focusing on genetic factors and the recurrence risk of the disorder.

Method: A systematic literature review was conducted in PubMed, SciELO, BVS, Lilacs, and Google Scholar databases, in Portuguese, English, and Spanish. The search included descriptors as "autism", "genetic counseling", "genetics", and "recurrence risk", resulting in the selection of 26 relevant articles.

Result: Most cases of Autism Spectrum Disorder are genetically determined, making genetic counseling essential for assessing recurrence risk and the genetic and environmental factors involved. The recurrence risk varies according to the degree of kinship, being higher among close relatives. Heritability of the disorder is more pronounced in monozygotic twins, and an increased risk is also observed among siblings and in families with other cases of Autism Spectrum Disorder or Attention Deficit Hyperactivity Disorder. The former is more prevalent in boys. Maternal effects during the prenatal period do not show significant influence.

Conclusion: Genetic counseling is essential for clarifying the disorder and is important in both public and private sectors to inform families about recurrence risks and the genetic factors involved, given its high prevalence in the general population.

KEYWORDS: Autism spectrum disorder. Genetic counseling. Genetics.

[1] *Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná, Curitiba, PR, Brasil.*

Conflito de interesse: Nenhum | Financiamento: Nenhum | Recebido em: 10/08/2025 | Aceito em: 27/10/2025 | Data de publicação: 28/11/2025 | Correspondência: liyamikami@gmail.com | Editor Associado: Ronaldo Mafia Cuenca

Como citar:
dos Santos JMV, Portugal IG, Campos MS, Angulski MM, Strapasson BHM, de Oliveira TC, Mikami LR. Aconselhamento genético e autismo: novas perspectivas para diagnóstico e intervenção.. BioSCIENCE. 2025;83(S2):e00002

INTRODUÇÃO

O transtorno do espectro do autismo (TEA) é transtorno de neurodesenvolvimento que impacta nas habilidades sociais, comportamentais e de comunicação, sendo caracterizado por estereotipias, rigidez na rotina e impacto na compreensão de estímulos sensoriais.[1] Ele tem início na infância e possui como etiologia fatores genéticos e ambientais que podem modular o grau de comprometimento do transtorno[2], que pode ser tanto idiopática quanto sindrômica.

Essas causas podem ser multifatoriais causadas pela presença de variantes genéticas em genes já associados ao transtorno, fatores imunológicos e ambientais maternos na gestação, trazendo aos autistas prejuízos nas relações sociais, contato visual pobre, falta de atenção, atraso global do desenvolvimento e até mesmo desenvolvimento intelectual prejudicado.[3] Dentre os genes já associados ao TEA com alto nível de confiança estão: ADNP, ANK2, ARID1B, ASH1L, ASXL3, CHD2, CHD8, CUL3, DSCAM, DYRK1A, GRIN2B, KATNAL2, KMT2A, KMT5B, MYT1L, NAA15, POGZ, PTEN, RELN, SCN2A, SETD5, SHANK3, SYNGAP1, TBR1, TRIP12 e UBE3A.

Palmer et al.[4] em 2017 estimaram que a incidência populacional geral de TEA é de 1,25%. No Brasil, somente em 2023, foi estimado que existam cerca de 2 milhões de brasileiros com autismo, o que representa que 1% da população tem o transtorno, segundo pesquisa feita pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Além disso, atualmente afeta 1 em 59 crianças com menos de 8 anos de acordo com o Developmental Disabilities Monitoring Network.[5] A partir desses dados, é notável a alta prevalência do transtorno; portanto, a procura pelo serviço de aconselhamento genético tem aumentado, tanto por pedido de médicos neuropediatras e pediatras, e da iniciativa da própria família que visa obtenção de informações e se existe o risco de haver outros afetados no núcleo familiar.

O aconselhamento genético também é útil para o diagnóstico e tratamento precoce de algumas condições e como consequência, evitar danos gerados por ela. Assim, essa prática médica é realizada por médicos com especialização em genética médica sendo aplicada a diversas doenças, sendo que no presente estudo a ênfase é o aconselhamento genético para familiares de pacientes com TEA.

O autismo nem sempre é facilmente diagnosticado visto que é comorbidade de uma outra condição. Já o diagnóstico do TEA idiopático é predominantemente clínico; contudo, avanços tecnológicos em genética estão propiciando a realização de testes genéticos específicos para confirmação do diagnóstico e, a partir disso, seja considerada a realização de aconselhamento genético para entendimento do resultado.

A etiologia do TEA envolve importante fator genético, com influência da segregação de variantes na família e da variação do risco, conforme o grau de parentesco. A segregação familiar é geralmente medida pelo risco de recorrência familiar que serve como indicativo de um fator genético no TEA, sendo variável de acordo com o grau de parentesco. Assim, pode-se colocar como outro fator importante para a realização do aconselhamento informar famílias com uma criança autista sobre a possibilidade de terem outros filhos com o mesmo transtorno ou outra neurodivergência.[6] Para fornecer estimativa segura do risco de recorrência (RR) para o TEA, é necessário realizar diagnóstico genético detalhado na criança, inclusive definindo estratégias de exames adequadas.

Uma maneira usual de estimar o RRa é o estudo entre irmãos. O risco geral de recorrência de TEA para uma criança com 1 ou mais irmãos com autismo foi estimado entre 6,1% e 24,7%[4] sendo que essa prevalência é também influenciada pelo sexo. Os meninos apresentam 4 vezes mais chances de desenvolverem autismo que as meninas. Essa menor incidência entre as meninas, também pode ser devido à maior dificuldade em dar o diagnóstico visto que elas mascaram melhor os sintomas do TEA.

Carter e Scherer[7] apontam que o RR não influencia os níveis de suporte do TEA (I, II, III), porém, o sexo do filho autista tem impacto no RR, visto que, se o casal tem um filho mais velho com autismo, há risco entre 7-14% de terem outro filho do sexo masculino com TEA. Porém, se o filho mais velho com autismo for menina, o risco de se ter um segundo filho do sexo masculino com autismo pode chegar a 21%.

Compreender a proporção na qual os diagnósticos de TEA são compartilhados entre irmãos de uma família colabora na interpretação dos fatores genéticos e ambientais que contribuem para o RR de TEA, propiciando triagem e aconselhamento mais eficazes e fomentando monitoramento mais próximo para os irmãos subsequentes.

Diante disso, o presente estudo teve como objetivo mostrar a importância do aconselhamento genético no autismo e analisar os riscos de recorrência para familiares e pacientes, o que é grande fonte de preocupação em ter mais familiares com o transtorno, que pode inclusive se manifestar em graus variáveis e associado a outras comorbidades do neurodesenvolvimento.

MÉTODO

A revisão de literatura foi realizada com dados coletados das bases de dados PubMed, SciELO, BVS (Biblioteca Virtual em Saúde), Lilacs e Google Scholar. Os descritores utilizados para a pesquisa foram: autismo; aconselhamento genético; risco de recorrência, e seus equivalentes em inglês e em espanhol, com busca AND ou OR entre os anos de 2013 a 2024. Através dessa busca foram encontrados 5.480 artigos, que tiveram o título e/ou resumo lidos, e posteriormente, 26 artigos foram lidos na íntegra e selecionados para este estudo (Tabela).

DISCUSSÃO

TEA: Genes associados e testes diagnósticos

O autismo é reconhecido como o distúrbio do neurodesenvolvimento com hereditariedade de aproximadamente 85%.[8] Além disso, aproximadamente

TABELA — Artigos selecionados para a revisão de literatura[1-26]

Título	Autores	Ano	País	Tipo de Estudo
Autism spectrum disorder in the genetics clinic: a review	Carter e Scherer[7]	2013	Canadá	Revisão de literatura
Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies	Tick et al.[6]	2015	Reino Unido	Metanálise
Risk of psychiatric and neurodevelopmental disorders among siblings of probands with autism spectrum disorders	Jokiranta-Olkoniemi et al.[25]	2016	Finlândia	Coorte
Association of sex with recurrence of autism spectrum disorder among siblings.	Palmer et al.[4]	2017	EUA	X
Information needs in genetic testing: A needs assessment survey among Taiwanese parents of children with autism spectrum disorders	Chen et al.[18]	2018	EUA	Estudo transversal
Etiological investigation of autism spectrum disorders: State of the Art	Gonçalves, Guardino e Leão[14]	2018	Portugal	Metanálise
Autismo. Aspectos genéticos y biológicos	Arberas e Ruggieri[3]	2019	Argentina	Metanálise
recessive gene disruptions in autism spectrum disorder	Doan et al.[26]	2019	EUA	X
Sibling recurrence risk and cross-aggregation of attention-deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder	Miller et al.[9]	2019	EUA	X
Association of genetic and environmental factors with autism in a 5-country cohort	Bai et al.[24]	2019	Suécia	Coorte
Recurrence risk of autism in siblings and cousins: a multinational, population-based study	Hansen et al.[23]	2019	Dinamarca	Coorte
Genetic couseling in neurodevelopmental disorders	Blesson e Cohen[2]	2020	EUA	Metanálise
Adaptation and validation of the Genetic Counseling Outcome Scale for autism spectrum disorders and related conditions	Yusuf et al.[17]	2020	Canadá	Estudo de validação
Factors affecting family compliance and genetic testing of children diagnosed with autism spectrum disorder	Hendel et al.[16]	2020	Israel	Estudo observacional transversal
Estudios Genéticos y Neurodesarrollo de la utilidad al modelo genético	Calleja-Pérez et al.[10]	2020	Espanha	Revisão de literatura
Aconselhamento genético: acesso das famílias de portadores de doenças congênitas	Silva[22]	2020	Brasil	Estudo transversal
Genetic couseling as preventive intervention: toward individual specification of transgerational autism risk	Marrus et al.[8]	2021	EUA	Coorte histórica
Access, utilization and awareness for clinical genetic testing in autism spectrum disorder in sweden: a survey study	Hellquist e Tammimies[5]	2021	Suécia	Estudo transversal
Parental perceptions of genetic testing for children with autism spectrum disorders	Lucas et al.[11]	2021	EUA	Coorte clássica
Predictors of empowerment in parents of children with autism and related neurodevelopmental disorders who are undergoing genetic testing	Peltekova et al.[15]	2021	Canadá	Coorte clássica
Neuroanatomy and neurophysiology in the study of autism spectrum disorders	Rodríguez et al.[19]	2021	Cuba	Metanálise
The pathogenesis of autism spectrum disorder	Sanabria-Barradas et al.[13]	2022	México	Metanálise
Shared decision-making in genetic counseling: a scoping review	Chenyang et al.[20]	2022	China	Metanálise
Perspectiva histórica del transtorno del espectro del autismo	Jaramillo-Arias et al.[21]	2022	Colômbia	Metanálise
The autism spectrum: behavioral, psychiatric and genetic associations	Genovese e Butler[1]	2023	EUA	Revisão de literatura
Autismo e duplicação da região 17q12q21.2 com array-CGH: um relato de caso	Weingartner et al.[12]	2023	Brasil	Relato de caso

10%[1] dos indivíduos com ele são de famílias sem histórico familiar positivo para o transtorno, sendo referidos como famílias simplex, e geralmente são causados por microdeleções ou microduplicações de novo. Em contrapartida, indivíduos com histórico familiar positivo para a doença, são denominadas famílias multiplex. Pesquisas revelam que apesar da significativa hereditariedade do TEA, a maioria das crianças com autismo são filhos de pais não afetados.[2,8] Além disso, o risco de desenvolvimento do TEA entre crianças as quais os pais têm irmãos afetados pela doença, é 2 a 3 vezes maior e a ocorrência entre irmãos é 20 vezes maior do que na população geral, evidenciando a necessidade de reconhecer os fatores genéticos presentes nestas famílias.[3]

Aconselhamento genético no autismo

O acompanhamento de um médico geneticista para pacientes com autismo e suas famílias pode auxiliar em diversos aspectos, tais como, ter diagnóstico precoce, avaliar o risco de recorrência e no entendimento do diagnóstico genético do transtorno.[9] Existe grande preocupação das famílias de possuírem um filho com TEA quando existe histórico familiar, nesse caso o aconselhamento genético é muito útil para analisar esse possível risco de recorrência. Assim, o aconselhamento genético aos autistas e seus familiares pode ajudar na compreensão de diagnostico e influenciar na tomada de decisões reprodutivas desses indivíduos.[9]

No autismo, assim como em outros transtornos de neurodesenvolvimento, o aconselhamento genético pode ser de difícil aceitação por parte dos pais e responsáveis pelos indivíduos com autismo.[10] Sendo assim, é de grande importância a utilização de estratégias para o rompimento de estigmas que são responsáveis pela negação em ter um filho com doença genética, como o autismo. Essas estratégias devem fazer com que os mesmos não se sintam culpados pelo transtorno do filho e nem culpem os cônjuges, ou ainda serem estigmatizados e precisarem de auxílio para lidarem da melhor forma com a condição de seus filhos.[11]

O TEA é condição que afeta diretamente a vida social, emocional e comportamental do indivíduo, comprometendo a construção de relações sólidas e limitando a habilidade de interação e expressão, com o foco, muitas vezes, voltado para interesses restritos e atos repetitivos, manifestando-se, principalmente, já na primeira infância.[11,17,18] A fim de minimizar os danos e atrasos no desenvolvimento integral da criança, é de grande importância abordagem terapêutica precoce, a qual deve fornecer explicações e orientações para um tratamento multidisciplinar assertivo. Na maioria das vezes quem faz esse papel é o médico geneticista através do aconselhamento genético.

O diagnóstico genético ajuda na definição de expectativas realistas de tratamento e orientação de decisões de planejamento familiar, além de permitir que a pessoa com autismo aprimore sua visão sobre seu próprio estado.[11] Apesar de, em alguns casos, o aconselhamento não ser muito esclarecedor para alguns pais ou não proporcionar um benefício direto,[11,15] a experiência de realizá-lo ainda apresenta muitos ganhos, dado que auxilia no empoderamento e informação aos membros da família, que deixam de adquirir uma posição passiva e passam a deter o conhecimento acerca dos recursos que os possibilitam obter controle

sobre a situação, colaborando no progresso da condição de saúde do portador de TEA com a aquisição de terapias de qualidade e melhora da capacitação como cuidadores.[11,15,17,18]

Riscos de recorrência no TEA

A herdabilidade do autismo é descrita em aproximadamente 80% dos casos,[21] ou seja, a genética possui grande influência no desenvolvimento do transtorno. Jaramillo-Arias et al.[21] evidenciaram que 18% a 20% têm causa genética somática, ou seja, não hereditária, contribuindo ainda mais para a atenção ao papel da genética no processo de compreensão do transtorno e sua etiologia.

Segundo um estudo feito em 5 países, nos quais 3 eram nórdicos (Dinamarca, Suécia e Finlândia) concluiu-se que os fatores genéticos explicavam 73,9% do risco para desenvolvimento de TEA, sendo que em 26,5% dos casos estavam relacionados a interação gene-ambiente.[24]

Tendo em vista que o TEA é transtorno principalmente de causa genética, existem dados relevantes na literatura quanto ao risco de recorrência do transtorno nas famílias, contando com diversos estudos que evidenciam sua prevalência em irmãos, gêmeos, primos, apresentando, contudo, variação do risco familiar pelo grau de parentesco.[19] Dessa maneira, a determinação do risco empírico de recorrência, torna-se importante recurso para informar as famílias a respeito dos riscos envolvidos ao apresentar um parente com TEA. Portanto, a estimativa do risco de recorrência de TEA auxilia para melhor compreensão clínica e etiológica.[26]

O risco de recorrência entre irmãos é uma possível forma de avaliar as contribuições genéticas compartilhadas. Uma maneira de averiguar esse risco familiar é pela análise de irmãos nascidos depois de pelo menos uma criança diagnosticada com TEA. Esse tipo de investigação estima também a recorrência de outras doenças de neurodesenvolvimento, como transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), como por exemplo, se um casal tem um filho com TEA ou TDAH e resolver ter outro filho, eles possuem grandes chances desse segundo filho desenvolver algum desses transtornos. Essa estimativa citada anteriormente revela que o risco de TDAH é de 51,92% e o risco de TEA é de 48,10%, no caso de uma família que já tenha pelo menos um filho com TEA ou TDAH.[26]

Algumas pesquisas consideram que o risco geral de recorrência de TEA entre irmãos está entre 6,1% e 24,7%.[4] No entanto, existe estimativa referente ao risco de recorrência específica ao sexo. Palmer et al.[4] evidenciaram que pessoa com autismo, possui um RR de autismo em 4,2% em irmãos do sexo feminino e cerca de 12,6% no masculino. Se uma mulher é portadora desse transtorno, os autores demonstraram que o TEA esteve presente em 7,6% dos irmãos do sexo feminino e 16,7% no masculino.[4]

Existe maior prevalência de TEA no sexo masculino, sendo os homens 4 vezes mais afetados do que mulheres.[11] Isso ocorre pela presença de um viés masculino marcante, já que no sexo feminino as portadoras de TEA tem excesso de mutações bialélicas de perda de função.

Tick et al.[6] em estudos envolvendo gêmeos monozigóticos e dizigóticos também apontam informações de herdabilidade do TEA nesses indivíduos; foram encontrados resultados de 74% e 93% de herdabilidade do TEA em gêmeos nas metanálises, e uma concordância de 98% nos monozigóticos contra. 44-60% nos dizigóticos.[3]

De acordo com Hansen et al.[23,] a taxa de concordância entre gêmeos monozigóticos foi 2 vezes maior que a de gêmeos dizigóticos, e a taxa de concordância entre irmãos completos foi de até 3 vezes maior que em meio-irmãos. Os autores também apontam o risco de recorrência do TEA em meio-irmãos maternos em 5.8%, enquanto meio-irmãos paternos apresentam 3.9%, e RR em primos de 1.9%.

O efeito materno[21] é caracterizado pela influência que a mãe, durante a gestação pode ter no desenvolvimento de traços relacionado ao TEA no filho, como características ou condições que impactam a saúde deste. Este fenômeno não possui contribuição tão significativa no desenvolvimento do transtorno, constituindo-se associação mínima, estimada entre 0,4 e 1,6%.[21]

Ao que se refere a influência do ambiente compartilhado, ou seja, particularidades do meio familiar ou doméstico que podem contribuir para a semelhança entre os membros da família, para além da questão genética,[21] não tem relevância para o risco de TEA.[21] Todavia, diversas são as limitações que podem interferir na elaboração dessa constatação, dada a estrutura genética variada de diferentes populações estudadas e modelos analíticos sensíveis a pequenas amostras.[21]

O TEA, em muitos casos, se estabelece simultaneamente com vários outros transtornos, tais como deficiência intelectual, transtorno de déficit de atenção/hiperatividade, distúrbios comportamentais e ansiedade.[22] Acredita-se que a probabilidade de aquisição de transtornos psiquiátricos e de neurodesenvolvimento seja 2 vezes maior[22] entre irmãos de autistas, devido aos fatores ambientais ou genéticos associados.[22] Essa suposição foi reforçada por um estudo com gêmeos, no qual um gêmeo dizigótico foi diagnosticado com TEA, aumentando a probabilidade de seu irmão desenvolver transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), transtorno do desenvolvimento de coordenação (TDC), tiques e dificuldade de aprendizagem.[22]

Ainda nesse estudo, cerca de 36,9% dos indivíduos com TEA tiveram um irmão diagnosticado com qualquer transtorno psiquiátrico ou de desenvolvimento neurológico,[22] sendo os riscos mais prevalentes de TEA, TOC, TDAH, déficit de aprendizagem e coordenação motora, bem como deficiência intelectual.[22] Os transtornos de início na infância obtiveram fortes associações, as quais foram encontradas sem considerar se a criança com autismo tinha deficiência intelectual ou não.[22] Contudo, é necessário considerar as divergências em estudos que tratam sobre o tema, já que alguns deles citam baixo nível de cognição no probando, outros evidenciaram nível de QI verbal elevado, assim como há estudos relatando indiferença, o que reflete o grande espectro de variação no autismo.[22]

Presume-se, ainda, que os transtornos de início na infância tenham semelhança etiológica e podem

compartilhar fatores de risco, sendo a herdabilidade dessas condições estimada como alta, além dos fatores ambientais terem contribuição para o processo, pois foram associados a esses transtornos, em casos de infecção/inflamação pré-natal, complicações obstétricas ou perinatais e idade parental.[22]

Portanto, este estudo ressalta a importância da investigação referente aos transtornos psiquiátricos e de desenvolvimento neurológico entre os irmãos de crianças com TEA, essencial para a obtenção de informações detalhadas e específicas sobre clínica, tratamento, etiologia, prevenção e prognóstico. Assim, é de grande importância o acompanhamento cauteloso dos irmãos do indivíduo com TEA pelo profissional de saúde responsável. Por meio do aconselhamento genético, os pais devem ser informados sobre o transtorno, que deverá ter seus aspectos abordados de forma ampla, o que contribuirá na procura de auxílio, não só para o sujeito diagnosticado, mas também para seus familiares, que devem passar por uma avaliação.[4,19,22,26]

CONCLUSÃO

Devido à alta hereditariedade do TEA, é coerente a utilização do aconselhamento genético para esse quadro para trazer informações significativas, principalmente na análise dos riscos de recorrência. O risco geral de recorrência de TEA entre irmãos é de 6,1% e 24,7%, sendo 74% e 93% de herdabilidade do TEA em gêmeos e 2 vezes maior entre gêmeos monozigóticos do que em dizigóticos. Além disso, existe prevalência 4 vezes maior de TEA no sexo masculino e risco de 48,10% no caso de uma família que já tenha pelo menos um filho com TEA ou TDAH. Portanto, o aconselhamento genético para a determinação do risco empírico de recorrência é importante recurso, senão imprescindível, para informar as famílias a respeito dos riscos envolvidos ao apresentar um familiar com TEA.

Contribuição dos autores

João Marcos Valentim dos Santos: Preparação e redação inicial
Isabela Garrett Portugal: Metodologia
Marcela Sarú Campos: Metodologia
Maria Müller Angulski: Estatísticas de dados do estudo
Bruno Henrique Moraes Strapasson: Criação de modelos
Tailla Cristina de Oliveira: Revisão crítica
Liya Regina Mikami: Revisão crítica e redação final

REFERÊNCIAS

1. Genovese A, Butler MG. The Autism Spectrum: Behavioral, Psychiatric and Genetic Associations. Genes (Basel). 2023;14(3):677. https://doi.org/10.3390/genes14030677
2. Blesson A, Cohen J. Genetic Counseling in Neurodevelopmental Disorders. Cold Spring Harb Perspect Med. 2020;10(4):a036533. https://doi.org/10.1101/cshperspect.a036533
3. Arberas C, Ruggieri V. Autismo. Aspectos genéticos y biológicos. Medicina (B Aires). 2019;79(Suppl 1):16-21.
4. Palmer N, Beam A, Agniel D, Eran A, Manrai A, Spettell C, et al. Association of sex with recurrence of autism spectrum disorder among siblings. JAMA Pediatr. 2017;171(11):1107-12. https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2017.2832
5. Hellquist A, Tammimies K. Access, utilization, and awareness for clinical genetic testing in autism spectrum disorder in Sweden: a survey study. Autism. 2022;26(7):1795-804. https://doi.org/10.1177/13623613211066130
6. Tick B, Bolton P, Happé F, Rutter M, Rijsdijk F. Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies. J Child Psychol Psychiatry. 2016;57(5):585-95. https://doi.org/10.1111/jcpp.12499
7. Carter MT, Scherer SW. Autism spectrum disorder in the genetics clinic: a review. Clin Genet. 2013;83(5):399-407. 2013;83(5):399-407. https://doi.org/10.1111/cge.12101
8. Marrus N, Turner TN, Forsen E, Bolster D, Marvin A, Whitehouse A, et al. Genetic counseling as preventive intervention: toward individual specification of transgenerational autism risk. J Neurodev Disord. 2021;13(1):39. https://doi.org/10.1186/s11689-021-09389-8
9. Miller M, Musser ED, Young GS, Olson B, Steiner RD, Nigg JT. Sibling recurrence risk and cross-aggregation of attention-deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder. JAMA Pediatr. 2019;173(2):147-52. https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2018.4076
10. Calleja-Pérez B, Fernández-Perrone AL, Fernández-Mayoralas DM, de Domingo AJ, Tirado P, Lopes-Arribas S, et al. Estudios genéticos y neurodesarrollo: de la utilidad al modelo genético. Medicina (B Aires). 2020;80(Suppl II):26-30.
11. Lucas HM, Lewis AM, Lupo PJ, Schaaf CP. Parental perceptions of genetic testing for children with autism spectrum disorders. Am J Med Genet A. 2022;188(1):178-86. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62517
12. Weingartner A, Pegoraro NB, Maglioni RT, Moreira ICFN, Rodrigues GE, Kunz AC, et al. Autism and duplication of 17q12q21.2 array-CGH: a case report. Rev Paul Pediatr. 2023;41:e2021387. https://doi.org/10.1590/1984-0462/2023/41/2021387
13. Sanabria-Barradas B, Gallardo-Beatriz LS, Palma-Jacinto JA, Calderón-Garciduenas AL. The pathogenesis of autism spectrum disorder. Rev Mex Neuroci. 2021;22(6):33-41. https://doi.org/10.24875/rmn.20000129
14. Gonçalves D, Guardiano M, Leão M. Etiological investigation of autism spectrum disorders: state of the art. Nascer Crescer. 2018;27(3):176-81. https://doi.org/10.25753/BirthGrowthMJ.v27.i3.12106
15. Peltekova I, Yusuf A, Frei J, Savion-Lemieux T, Joober R, Howe J, et al. Predictors of empowerment in parents of children with autism and related neurodevelopmental disorders who are undergoing genetic testing. Mol Genet Genomic Med. 2021;9(11):e1803. https://doi.org/10.1002/mgg3.1803
16. Hendel Y, Meiri G, Flusser H, Michaelovski A, Dinstein I, Menashe I. Factors affecting family compliance with genetic testing of children diagnosed with autism spectrum disorder. J Autism Dev Disord. 2021;51(4):1201-9. https://doi.org/10.1007/s10803-020-04614-y
17. Yusuf A, Peltekova I, Savion-Lemieux T, Frei J, Joober R, Howe J, et al. Adaptation and validation of the Genetic Counseling Outcome Scale for autism spectrum disorders and related conditions. J Genet Couns. 2021;30(1):305-18. https://doi.org/10.1002/jgc4.1345
18. Chen LS, Min J, Zhao S, Yeh YC, Huang TY. Information needs in genetic testing: a needs assessment survey among Taiwanese parents of children with autism spectrum disorders. Autism. 2019;23(4):902-9. https://doi.org/10.1177/1362361318778903
19. Rodríguez MMG, Caballero LMD, Sifontes JA. Neuroanatomy and neurophysiology in the study of autism spectrum disorders. Rev Cubana Invest Biomed. 2021;40(1):e727.
20. Chenyang P, Ni N, Yiyu L, Xiangmin T, Chaofeng T, Mei S. Shared decision-making in genetic counseling: a scoping review. Acta Bioethica. 2022;28(2):227-37. https://doi.org/10.4067/S1726-569X2022000200227
21. Jaramillo-Arias P, Sampedro-Tobón ME, Sánchez-Acosta D. Perspectiva histórica del trastorno del espectro del autismo. Acta Neurol Colomb. 2022;38(2):91-7. https://doi.org/10.22379/24224022405
22. Silva ME. Aconselhamento genético: acesso das famílias de portadores de doenças congênitas. Braz J Health Rev. 2020;3(6):17196-209. https://doi.org/10.34119/bjhrv3n6-141
23. Hansen SN, Schendel DE, Francis RW, Windham GC, Bresnahan M, Levine SZ, et al. Recurrence risk of autism in siblings and cousins: a multinational, population-based study. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2019;58(9):866-75. https://doi.org/10.1016/j.jaac.2018.11.017
24. Bai D, Yip BHK, Windham GC, Sourander A, Francis R, Yoffe R, et al. Association of genetic and environmental factors with autism in a 5-country cohort. JAMA Psychiatry. 2019;76(10):1035-43. https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2019.1411
25. Jokiranta-Olkoniemi E, Cheslack-Postava K, Sucksdorff D, Suominen A, Gyllenberg D, Chudal R, et al. Risk of psychiatric and neurodevelopmental disorders among siblings of probands with autism spectrum disorders. JAMA Psychiatry. 2016;73(6):622-9. https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2016.0495
26. Doan RN, Lim ET, De Rubeis S, Betancur C, Cutler DJ, Chiocchetti AG, et al. Recessive gene disruptions in autism spectrum disorder. Nat Genet. 2019;51(7):1092-8. https://doi.org/10.1038/s41588-019-0433-8