

FARMACOGENÉTICA E CONDUTA TERAPÊUTICA EM UM CASO DE TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA COM COMORBIDADES

SIMÃO-SILVA, Daiane P¹; FERMINO, Bárbara L.²; DISCONZI, Cristina F.
L³. GOMES, Kelly, M.P.R. ⁴; JABUR, Aline⁵.

1. Profa. Dra. Programa de Pós-Graduação em Propriedade Intelectual e Transferência de Tecnologia para a Inovação – PROFNIT/UNICENTRO; Geneticista – GENITORE consultoria. dpscientist@gmail.com
2. Doutoranda Programa de Desenvolvimento Comunitário / NAPI Genômica – UNICENTRO; Farmacogeneticista – GENITORE consultoria. ferminolbarbara@gmail.com
3. Médica Psiquiatra Clínica DOMINUS, Guarapuava.
4. Supervisora em Análise do Comportamento Aplicada ABA - Clínica Singular Intervenção Precoce em ABA.
5. Nutricionista Funcional - CLIRE - Clínica médica e renal

O avanço do conhecimento genético associado a robustez de análises bioinformática e inteligência artificial na área da saúde tem permitido a otimização da prática farmacogenética clínica, visando prescrição terapêutica mais eficaz baseada no perfil genético individual. P.F.S., masculino, 11anos, diagnóstico aos 4 anos de Transtorno do Espectro Autista (TEA) leve e compulsão alimentar. Encaminhando para consultoria genética pelo histórico de efeitos colaterais associado às medicações: agitação psicomotora com uso @Concerta; hiperatividade e quadro depressivo com o uso de @Venvance; e com @Ritalina relato familiar e escolar de irritabilidade, acentuação das estereotipias. O paciente fazia uso de cloridrato de sertralina (50mg) e @Arpejo (10mg/dia) com piora no quadro de compulsão alimentar. Foi realizado o teste genético de rastreio com painel “TEA” (@ANACLIN GENE) técnica Array GSA by Illumina chip 3.0. Um diferencial na realização do painel é a possibilidade de avaliação das vias farmacodinâmicas, que no presente caso corroboraram para uma intervenção com medicamentos da linha não-estimulante assim como associação de efeitos colaterais para metilfenidato (*CYP2D6*2*, *SLC6A3*, *BDNF*, *COMT*). Não houve aderência do prescritor aos resultados obtidos no exame, sendo realizada a alteração de profissional. Como preconiza a medicina genômica, houve integração multidisciplinar, com intervenção alimentar e otimização de condutas psicoterapêuticas e farmacoterapêuticas. Com prescrição de @Desve (50mg), @Stavigile(100mg) e @Arpejo(10mg/dia) foi mantido. O paciente teve acentuada melhora clínica global, com redução no quadro de compulsão, remissão parcial de estereotipias e melhora cognitiva avaliada por métodos ABA. Desta forma, as evidências farmacogenéticas nortearam decisões assertivas para o caso em questão.

Palavras-chave: Farmacogenética. Medicina genômica. Autismo. Mapeamento genético.