

## Variabilidade fenotípica no Transtorno do Espectro Autista: relato de caso

Valeska Magierek<sup>1</sup>; André Luis Canuto<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Neuropsicóloga do Centro AMA de Desenvolvimento e acadêmica do Curso de Medicina da Faculdade de Medicina de Barbacena – FUNJOB, Barbacena, Minas Gerais, Brasil

<sup>2</sup> Médico e Professor do Curso de Medicina da Faculdade de Medicina de Barbacena – FUNJOB, Barbacena, Minas Gerais, Brasil

### Autor correspondente

Valeska Magierek

[valeska.magierek@gmail.com](mailto:valeska.magierek@gmail.com)

**Introdução:** Sendo o Transtorno do Espectro Autista (TEA) uma condição complexa e geneticamente heterogênea, sua identificação precoce, bem como condutas terapêuticas individualizadas podem trazer benefícios, favorecendo melhor qualidade de vida das pessoas. **Relato de caso:** Família composta por pai e 3 filhos (2 do sexo feminino e 1 do sexo masculino) com diagnósticos de TEA. O pai foi diagnosticado na idade adulta; a 1ª filha, na adolescência; o filho, na puberdade; a 2ª filha, na 1ª infância. Todos possuem critérios diagnósticos compatíveis com TEA, embora os fenótipos se apresentem diversificados. **Propedêutica:** Avaliação médica (neurológica, neuropediátrica e psiquiátrica infantil); Avaliação Neuropsicológica. **Resultados:** A identificação correta do TEA favoreceu as condutas médicas no que diz respeito à farmacologia, bem como orientou as intervenções não-médicas para cada caso. A evolução dos membros esteve associada à presença ou não de comorbidades. Apenas um dos casos (1ª filha) apresenta refratariedade aos tratamentos, com pouca evidência de sucesso dos mesmos. O pai apresenta adequação social bem próxima do esperado; os outros 2 filhos apresentam desenvolvimento em evolução positiva. Associado ao TEA, a família apresenta perfil cognitivo Médio e Médio Superior, o que 1) dificultou a identificação do TEA e 2) favoreceu a evolução dos quadros. **Conclusões:** A compreensão da variabilidade e da complexidade do TEA tem impacto direto na escolha das condutas terapêuticas, a utilização de protocolos validados favorece um diagnóstico preciso e a utilização de terapêuticas individualizadas, de acordo com a necessidade de cada pessoa, tem impacto direto na sua funcionalidade em longo prazo.

**Palavras-chaves:** Transtorno do Espectro Autista; Genética; Transtornos do Neurodesenvolvimento; Neuropsicologia.