

O que é ser **neurodivergente?**



“Neurodivergente” é o termo usado para descrever pessoas que pensam, aprendem e se comportam de maneiras diferentes do que é considerado “típico” ou “neurotípico”. Essas diferenças fazem parte da diversidade humana — assim como temos cores de olhos ou estilos de personalidade diferentes, também temos formas diferentes de funcionamento do cérebro.

Condições **neurodivergentes** já descritas



TEA (Transtorno do Espectro Autista);



TDAH (Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade);



Dislexia;



Dispraxia;

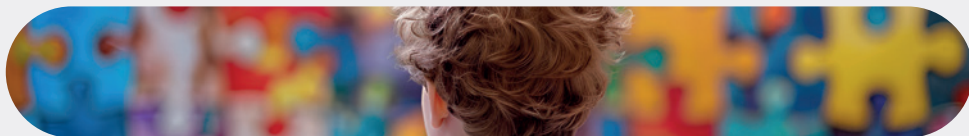


Discalculia;



Síndrome de Tourette.

O que é **autismo (TEA)**?



O **Transtorno do Espectro Autista** é uma condição do neurodesenvolvimento - uma forma diferente de o cérebro perceber e interagir com o mundo. O termo "espectro" significa que o autismo pode se manifestar de várias maneiras e em diferentes intensidades. Os sinais podem aparecer ainda na infância, mas também podem ser identificados na adolescência ou na vida adulta. Sabe-se que é uma condição multifatorial extremamente relacionada a causas genéticas (estima-se que ~20-25% dos pacientes têm alguma alteração genética conhecida), mas também ligada a estímulos externos e a certas exposições.

Principais **características do TEA**



Dificuldade para iniciar ou manter conversas;



Preferência por interações mais previsíveis ou com poucas pessoas;



Pode haver pouca ou nenhuma troca de expressões faciais, gestos ou contato visual;



Movimentos repetitivos (como balançar as mãos, bater os pés, alinhar objetos);



Gosto por rotinas e resistência a mudanças;



Dificuldade em entender ironias, piadas ou "linguagem figurada";

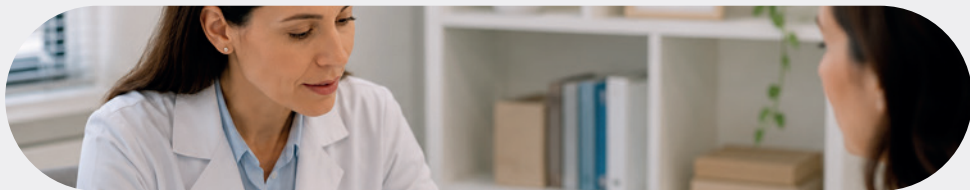


Interesses muito intensos ou específicos (por exemplo, trens, planetas, números etc.);



Maior ou menor sensibilidade a sons, luzes, texturas, cheiros ou sabores.

Além da genética: uma investigação complementar no neurodesenvolvimento.



Na investigação de alterações do neurodesenvolvimento, ampliar o olhar além da genética pode ser um passo importante para identificar outros fatores envolvidos e apoiar uma condução mais individualizada — com potencial impacto na qualidade de vida, no desenvolvimento e na evolução clínica dos pacientes.

Autoanticorpos contra o receptor alfa de folato (FR α) interferem no transporte de folato e seus metabólitos para o sistema nervoso central, causando Deficiência Cerebral de Folato (DCF). Esses autoanticorpos contra o receptor de folato estão presentes em uma parcela relevante de crianças com TEA. Por isso, investigar a via do folato em casos selecionados amplia o olhar clínico, ajuda a entender melhor os sintomas e abrir novas possibilidades de cuidado, trazendo um impacto positivo no desenvolvimento, na comunicação e na qualidade de vida desses pacientes.

Como é feito o diagnóstico?



O diagnóstico do autismo é clínico, feito por profissionais especializados, como psiquiatras infantil e adulto, e neurologistas infantil e adulto. Os exames de alta complexidade auxiliam na análise etiológica, ou seja, de identificação de causa, avaliando as alterações genéticas e genômicas já descritas em bancos de dados.

Os exames de alta complexidade auxiliam na análise etiológica, ou seja, de identificação de causa, avaliando as alterações genéticas e genômicas já descritas em bancos de dados. Já os exames complementares são fundamentais para ampliar esse olhar, investigando fatores metabólicos, imunológicos, nutricionais e funcionais que também podem estar associados ao quadro clínico.

Exames disponíveis para auxílio de **diagnóstico, investigação complementar e aconselhamento genético.**

Exame	Mnemônico	Metodologia	Análise
Cariótipo Banda G	CARBG	Cultura de linfócitos com adição de agente mitógeno fitohemaglutina	Deleções, duplicações, rearranjos balanceados
Síndrome do x frágil	XFRAP	PCR e análise de fragmentos	Expansão de trinculeotídeos do gene FMR1
SNP Array	CGH	Infinium global screening array with cytogenetics 1.8M (GSA-CYTO 1.8M)	Deleções, duplicações, dissomia uniparental e perda de heterozigosidade em todo o genoma humano
Painel para autismo	PAUT	Sequenciamento de nova geração (NGS) e CNV	SNV, inserções, deleções, expansões de trinucleotídeos de genes específicos
Sequenciamento completo de Exoma	EXOMA	Sequenciamento de nova geração (NGS) e CNV	SNV, inserções, deleções, expansões de trinucleotídeos de toda a região de éxons do genoma
Genoma completo	GENOMA	Sequenciamento de nova geração (NGS) e CNV	SNV, inserções, deleções, expansões de trinucleotídeos de todo o genoma humano - introns e éxons
Anticorpos do receptor de folato	AUFRAT	Imunoanálise	Quantificação dos dois tipos de autoanticorpos contra receptores de folato Alfa (Bloqueadores e De Ligação)