

# AUTISMO RELACIONADO AO SCN2A

## COMO O AUTISMO RELACIONADO AO SCN2A É DIFERENTE?

Autismo relacionado ao SCN2A pode apresentar-se com e sem epilepsia. Atualmente não há um fenótipo (ou apresentação) específico visto com autismo relacionado ao SCN2A. Indivíduos com Transtorno do espectro autista (ASD) tendem a ter desafios nessas três áreas específicas:

- Interações sociais
- Comunicação
- Padrões de comportamento restritos, repetitivos e estereotipados

Além disso, no autismo relacionado ao SCN2A, foram relatados desafios com planejamento motor e problemas gastrointestinais.

Estima-se que um terço de pacientes com autismo de SCN2A desenvolve epilepsia. Os bloqueadores dos canais de sódio raramente são eficazes na epilepsia de início tardio, tipicamente observada na população de autismo de SCN2A.

Fonte: Wolff, et al. (2017). Genetic and phenotypic heterogeneity suggest therapeutic implications in SCN2A-related disorders. *Brain*, 140(5):1316-1336

## O SCN2A É RARO ?

Estima-se que há aproximadamente 11 casos relacionados a SCN2A a cada 100.000 nascimentos.

Mais de 400 crianças com distúrbios mediados por SCN2A nascem a cada ano nos Estados Unidos.

Estima-se que a incidência de casos de perda de função seja aproximadamente cinco vezes maior do que os casos de ganho de função.

Fonte: Sanders, et al. (2018). Progress in understanding and treating SCN2A-mediated disorders. *Trends in Neuroscience*, 41(7):442-456.

## FICHA INFORMATIVA

### PERDA DE FUNÇÃO NO SCN2A

Diferente das variantes de ganho de função que contribuem para convulsões, as variantes de SCN2A associadas ao ASD amortecem ou eliminam a função do canal.

- As variantes associadas ao ASD afetam as propriedades elétricas dos canais NaV1.2, reduzindo a função do canal de sódio.
- A perda de função pode variar desde impedir que o canal seja feito até bloquear o poro através do qual o sódio precisa fluir para que o canal funcione.
- Existe uma clara correlação entre as variantes de perda de função e o ASD.

Fonte: Ben-Shalom, et al. *Opposing effects on NaV1.2 function underlie differences between SCN2A variants observed in individuals with autism spectrum disorder or infantile seizures. Biological Psychiatry*, 2017



O autismo é comumente conhecido como Transtorno do espectro autista (ASD) devido à grande variação no tipo e gravidade dos sintomas. O ASD é uma deficiência de desenvolvimento causada por diferenças na maneira como o cérebro funciona.