

Intervenção nutricional personalizada em crianças e adolescentes com Transtorno do Espectro Autista no SUS: Uma análise genética

EDUARDA CAROLINA ROMAN¹; LAURA VARGAS HOFFMANN²; EDUARDA SILVA³; KAMILA CASTRO⁴; SANDRA COSTA VALLE⁵ JULIANA DOS SANTOS VAZ⁶.

¹*Curso de Farmácia, UFPel — eduardacarolinaroman@gmail.com*

²*Programa de Pós-Graduação em Nutrição e Alimentos, UFPel — lauravh.nutri@gmail.com*

³*Programa de Pós-Graduação em Nutrição e Alimentos, UFPel — 98silvaeduarda@gmail.com*

⁴*Programa de Pós-Graduação em Nutrição e Alimentos, UFPel — kamilacastroq@gmail.com*

⁵*Faculdade de Nutrição, UFPel — sandracostavalle@gmail.com*

⁶*Faculdade de Nutrição, UFPel — juliana.vaz@gmail.com*

1. INTRODUÇÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição que afeta o neurodesenvolvimento, com influência direta sobre a interação social e a comunicação, além de estar associada a padrões restritos e repetitivos de comportamento (APA, 2022). Além disso, as dificuldades alimentares são frequentes e podem afetar o desenvolvimento dessas crianças e adolescentes. No Brasil, segundo o IBGE há uma prevalência de 1,2% da população com autismo, cerca de 2,4 milhões de pessoas. Nos Estados Unidos a Rede de Monitoramento do Autismo e Deficiências do Desenvolvimento indica 1 caso a cada 31 crianças americanas (SHAW, 2025).

Estudos apontam alterações no perfil lipídico de crianças e adolescentes. Além disso, observa-se um consumo inadequado de ácidos graxos essenciais e a presença de polimorfismos genéticos — FADS1/2 e ELOVL2 — relacionados ao metabolismo lipídico nessa população (MARTINAT, 2021; SUN, 2018). No entanto, são limitados os estudos nesta temática, e ainda não existem protocolos consolidados de intervenção nutricional personalizados para essa população no Sistema Único de Saúde (SUS).

Este estudo buscou preencher essa lacuna por meio de um diagnóstico nutricional e análise genética, seguido de intervenção individualizada com base nos achados clínicos, dietéticos e moleculares. Dessa forma, o objetivo deste trabalho é apresentar o andamento da pesquisa em amostras de sangue de crianças e adolescentes com TEA e os resultados da extração de DNA.

2. METODOLOGIA

O Protocolo de Atendimento Nutricional ao Autismo (PANA) é um projeto voltado para crianças e adolescentes diagnosticados com TEA, com idades entre 2 e menores de 19 anos, atendidos no serviço de Neurodesenvolvimento da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Pelotas (Famed/UFPel). O principal objetivo do projeto é avaliar o estado nutricional, o comportamento alimentar e os marcadores bioquímicos no TEA. O projeto foi previamente aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Famed/UFPel (CAEE: 133 94253518.0.0000.5317).

A coleta de dados foi realizada no Ambulatório de Nutrição Clínica Materno Infantil, na Faculdade de Medicina da UFPel, enquanto as análises laboratoriais foram desenvolvidas no Centro de Pesquisas Clínicas do Hospital Escola da EBSERH/UFPel, em Pelotas-RS. Foram excluídos os participantes com comorbidades graves, como cardiopatias, neuropatias e síndromes. Este estudo

possui delineamento transversal, com aplicação de questionário sociodemográfico, três recordatórios alimentares de 24 horas, escalas de comportamento alimentar (BRCA e CEBQ) e aferição de medidas antropométricas. Ainda, são realizadas coletas de amostras de sangue em laboratório conveniado. Estas amostras são processadas para separação do soro e armazenadas para análise bioquímica, de ácidos graxos séricos e extração de DNA para avaliação de polimorfismos genéticos (FADS1/2 e ELOVL2).

Para o presente estudo, foram avaliados os resultados referentes às extrações de DNA realizadas em todos os participantes elegíveis que dispunham de amostras biológicas em quantidade suficiente para a realização das análises. Para a extração do DNA genômico, utilizou-se o kit PureLink Genomic DNA Mini Kit (Invitrogen), seguindo o protocolo recomendado pelo fabricante. Previamente ao processo de extração, foram avaliadas e padronizadas as quantidades ideais de reagentes e amostras para garantir a eficiência no experimento. Foram alocados 500 µL de sangue total de cada participante, devidamente identificados, visando evitar contaminações cruzadas e degradação do material biológico. As amostras foram armazenadas a -80°C até o momento da extração, de modo a preservar a integridade das alíquotas.

O processo de extração foi realizado em etapas sequenciais conforme o protocolo do kit. Inicialmente, foram adicionados 20 µL da enzima Proteinase K — uma protease amplamente utilizada pela capacidade de catalisar a degradação de proteínas e polipeptídeos menores. Em seguida, adicionaram-se 200 µL de sangue descongelado de cada participante, previamente homogeneizado, seguido da adição de 20 µL de RNase, uma endorribonuclease responsável pela degradação de RNA de fita simples. Após homogeneização em vórtex, as amostras foram incubadas em repouso por aproximadamente 2 minutos. Na sequência, adicionaram-se 200 µL do reagente PureLink Genomic Lysis Buffer, seguido de homogeneização e incubação em banho-maria a 55°C por 10 minutos. Após esse período, foram adicionados 200 µL de etanol absoluto à mistura, seguido de nova homogeneização em vórtex.

A etapa seguinte consistiu na purificação do DNA. A mistura obtida na etapa anterior foi transferida para tubos com filtro (colunas de purificação), onde foram aplicados 640 µL da solução em cada coluna. As amostras foram então centrifugadas por 1 minuto. Após a centrifugação, adicionaram-se 500 µL de Wash Buffer 1, seguidos de nova centrifugação. Esse processo foi repetido utilizando o Wash Buffer 2, a fim de garantir a completa remoção de impurezas e a obtenção de DNA com maior grau de pureza.

Para a etapa de eluição, foram adicionados 30 µL do Elution Buffer (PureLink Elution), com incubação de 1 minuto. Em seguida, as amostras foram centrifugadas por 1 minuto para coleta do DNA eluído. Esse procedimento foi repetido para obtenção de uma segunda eluição da mesma amostra, maximizando a recuperação do material genético.

Por fim, a quantificação do DNA extraído foi realizada utilizando o espectrofotômetro NanoDrop, um equipamento de alta precisão que permite a análise de concentrações e pureza de ácidos nucleicos. Todas as amostras foram homogeneizadas previamente em vórtex antes da pipetagem para análise, assegurando a consistência dos resultados obtidos.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram incluídas amostras de 215 crianças e adolescentes diagnosticados com TEA, os quais participaram de todas as etapas do protocolo nutricional, incluindo a coleta de sangue.

Evidências científicas sugerem que alterações no perfil lipídico possam atuar como potenciais marcadores secundários associados ao TEA (El-Ansary et al., 2019). Dessa forma, tais alterações podem estar relacionadas tanto a padrões alimentares inadequados quanto a disfunções no metabolismo lipídico. Alguns estudos indicam que perturbações no metabolismo dos ácidos graxos e anormalidades na composição lipídica das membranas celulares podem desempenhar um papel relevante em distúrbios do neurodesenvolvimento, como o autismo (Kim et al., 2010). A literatura ainda aponta que indivíduos com TEA frequentemente apresentam seletividade alimentar, hipersensibilidade sensorial e resistência à introdução de novos alimentos, fatores que comprometem a qualidade nutricional (Resende & Campos, 2024). A partir destas evidências, identificamos genes candidatos e indicamos a extração de DNA das amostras de sangue.

Na primeira extração de DNA, os resultados indicaram contaminação nas amostras, impedindo a obtenção de DNA com o grau adequado de pureza. Diante desse problema, foi necessária a substituição integral do kit de extração, bem como a reformulação de parte do protocolo laboratorial para garantir a integridade das amostras.

Na segunda rodada de extração, medidas rigorosas foram adotadas para mitigar o risco de novas contaminações. Entre os cuidados implementados, destacam-se: a padronização do pesquisador — uma única pessoa ficou responsável pela manipulação de todas as amostras —, além da redução dos volumes de amostras por dia, para ter uma atenção maior aos que estavam sendo extraídos e a realização dos procedimentos em laboratório definido exclusivamente para à pesquisa. Esses ajustes resultaram em extrações bem-sucedidas, com níveis satisfatórios de pureza do DNA, permitindo o avanço das etapas seguintes do projeto.

O parâmetro de qualidade adotado para a pureza do DNA foi a razão de absorvância 260/280 nm, mensurada por espectrofotometria no NanoDrop. Embora a meta inicial fosse alcançar valores entre 1,8 e 2,0, considerados ideais, os resultados da nova extração situam-se entre 1,6 e 2,0, demonstrando melhora significativa em comparação à primeira tentativa, na qual foram observadas contaminações evidentes.

Todas as amostras extraídas foram devidamente armazenadas, com vistas à realização futura das análises de polimorfismos genéticos associados ao metabolismo lipídico. A repetição do procedimento, embora tenha ocasionado atrasos no cronograma da pesquisa, mostrou-se essencial para garantir a confiabilidade dos resultados e a continuidade do estudo científico.

4. CONCLUSÕES

Este estudo representa um avanço importante na investigação do perfil nutricional e genético de crianças e adolescentes com TEA, especialmente no que diz respeito à relação entre metabolismo lipídico, dificuldades alimentares e possíveis implicações genéticas. A implementação do protocolo PANA permitiu uma abordagem abrangente, envolvendo avaliação clínica, dietética e molecular, com foco na personalização do cuidado nutricional para essa população.

A etapa de extração de DNA, embora inicialmente desafiadora devido à contaminação das amostras, foi fundamental para garantir a qualidade do material

genético a ser analisado. A reformulação do protocolo laboratorial e a adoção de medidas mais rigorosas foram decisivas para o sucesso da segunda rodada de extração, resultando em amostras com níveis de pureza adequados para análises genéticas futuras.

Os resultados obtidos até o momento reforçam a importância de rigor metodológico e controle de qualidade em todas as etapas do processo científico, especialmente em pesquisas com populações vulneráveis. A continuidade do estudo, com a análise dos polimorfismos genéticos relacionados ao metabolismo lipídico (FADS1/2 e ELOVL2), poderá contribuir para o desenvolvimento de estratégias nutricionais mais eficazes e personalizadas no contexto do SUS, promovendo melhor qualidade de vida para indivíduos com TEA. Espera-se que a conclusão futura deste trabalho contribua para preencher uma lacuna importante na literatura científica nacional, como também indicar caminhos para a integração entre nutrição e genética no cuidado ao autismo.

5. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. SHAW, K. A. et al. **Prevalência e identificação precoce do transtorno do espectro autista entre crianças de 4 e 8 anos** — Rede de Monitoramento do Autismo e Deficiências do Desenvolvimento, 16 locais, Estados Unidos, 2022. *MMWR Surveillance Summaries*, v. 74, n. SS-2, p. 1-22, 2025. DOI: <http://dx.doi.org/10.15585/mmwr.ss7402a1>.
2. MARTINAT, M. et al. **Perinatal dietary polyunsaturated fatty acids in brain development, role in neurodevelopmental disorders**. *Nutrients*, v. 13, n. 4, p. 1185, 2 abr. 2021. DOI: <https://doi.org/10.3390/nu13041185>.
3. RESENDE, Samilly Danielly de; CAMPOS, Sonia Maria de. **Transtorno do espectro autista: diagnóstico e intervenção psicopedagógica clínica**. São Paulo, v. 41, n. 125, p. 350-365, maio 2024. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-84862024000200350&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 30 jul. 2025.
4. KIM, E. K. et al. **Alterations in lipid profile of autistic boys: a case control study**. *Nutrition Research*, v. 30, n. 4, p. 255-260, abr. 2010. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.nutres.2010.04.002>.
5. EL-ANSARY, A. et al. **The role of lipidomics in autism spectrum disorder**. *Molecular Diagnosis & Therapy*, v. 24, n. 1, p. 31-48, fev. 2020. DOI: <https://doi.org/10.1007/s40291-019-00430-0>.
6. SUN, C. et al. **Polimorfismos dos genes FADS1-FADS2 e ELOVL2 na suscetibilidade a transtornos do espectro autista em crianças chinesas**. *BMC Psychiatry*, v. 18, p. 283, 2018. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12888-018-1868-7>.
7. INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. **Panorama: indicadores – Brasil – Censo 2022**. Rio de Janeiro: IBGE, 2022. Disponível em: <https://censo2022.ibge.gov.br/panorama/indicadores.html?localidade=BR&ema=9>. Acesso em: 30 jul. 2025.