

Os Transtornos do Espectro Autista (TEA) formam um grupo heterogêneo de transtornos do desenvolvimento caracterizado pelo prejuízo na interação social e comunicação, e por padrões restritos de comportamentos e interesses. Entre os fatores genéticos apontados como de risco, estão genes polimórficos envolvidos no metabolismo do ácido fólico. O folato desempenha um papel importante no desenvolvimento neurológico, agindo como co-fator na manutenção e reparo do genoma, regulação da expressão gênica, metabolismo de aminoácidos, formação da mielina e síntese de neurotransmissores. Nosso objetivo é investigar os polimorfismos MTR A2756G, MTRR A66G, CBS 844ins68 e RFC-1 A80G e a suscetibilidade para os TEA. A análise caso-controle envolveu 152 pacientes com diagnóstico prévio de TEA idiopático, provenientes do Rio Grande do Sul, e 197 controles sem diagnóstico de TEA. Amostras de DNA foram obtidas e a genotipagem foi realizada através de PCR, seguida de clivagem com enzimas específicas e posterior visualização dos fragmentos em gel de poliacrilamida ou agarose. As frequências genotípicas, com exceção daquelas estimadas para o sistema MTRR, estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg. A frequência do alelo 66G do MTRR (56,3% em casos e 36,5% em controles), bem como o genótipo homocigoto GG (18,5% em casos e 6,0% em controles), foram significativamente maiores nos indivíduos com TEA ($P=0,0004$; $P=0,00009$). Quando comparados os genótipos GG vs. AA+AG, observa-se um risco três vezes maior para os indivíduos com genótipo homocigoto GG (OR:3,57; CI:1,34-10,04; $P=0,0045$). Nosso estudo é o primeiro a encontrar uma evidência de que o polimorfismo MTRR A66G representa fator de risco para desenvolvimento de TEA. Esse resultado está de acordo com dados da literatura que sugerem alterações no metabolismo do folato como mecanismo envolvido na etiologia do autismo.