



COMUNICADO DE IMPRENSA

EMBARGO: 18 de Fevereiro, 08h00

A AUTISM SPEAKS E CIENTISTAS DE REFERÊNCIA ANUNCIAM O LANÇAMENTO DA 2ª FASE DO PROJECTO DO GENOMA DO AUTISMO

***O sucesso da 1ª Fase deste projecto desencadeia agora a expansão
do maior estudo internacional alguma vez conduzido
para identificar os genes responsáveis pelo autismo***

Lisboa, 16 de Fevereiro 2007 – A *Autism Speaks* (organização sem fins-lucrativos que tem como missão alertar a comunidade para o problema do autismo e angariar fundos para financiar a investigação das causas desta patologia) e um consórcio internacional de investigadores, filantropos, agências governamentais e famílias, reuniram-se hoje para lançar a segunda fase do Projecto do Genoma do Autismo (PGA), um esforço científico global para descobrir os genes responsáveis por esta perturbação.

A primeira fase deste projecto multimilionário atingiu o seu objectivo de formar o maior banco genético mundial e levar a cabo uma extensa análise genómica para o mapeamento de genes de susceptibilidade para o autismo. Esta investigação foi realizada por 120 cientistas em mais de 50 instituições representando 19 países que formaram o primeiro consórcio do género para a genética do autismo. Os resultados da 1ª Fase são hoje [18 de Fevereiro] publicados na conceituada publicação científica *Nature Genetics*.

A 2ª Fase do projecto representa um investimento de 11,2 milhões de euros ao longo de três anos, da *Autism Speaks*, *British Medical Research Council (MRC)*, *Health Research Board of Ireland (HRB)*, *Genome Canada* e parceiros, *Canadian Institutes for Health Research (CIHR)*, *Southwest Autism Research and Resource Center (SARRC)* e da *Fundação Hilibrand*. Esta combinação única de parceiros internacionais, públicos e privados, a financiar um consórcio de médicos e cientistas não tem precedentes na área da investigação do autismo. O projecto é também acompanhado por 7 consultores altamente conceituados na matéria, formando uma *Comissão Estratégica de Aconselhamento Científico* presidida pelo Professor Peter McGuffin do *Institute of Psychiatry, no King's College, em Londres*.

Dando continuação ao trabalho anterior, este consórcio de cientistas utilizará agora a moderna tecnologia de *chips* de ADN para examinar todo o genoma em busca de associações de novos marcadores genéticos com o autismo, bem como de variações no número de cópias existentes ao longo dos cromossomas (*copy number variations, CNVs*). Os resultados obtidos com esta estratégia permitirão desenvolver novas experiências, incluindo a sequenciação de ADN em larga escala para identificar as alterações genéticas que levam a um aumento de susceptibilidade para o autismo. O poder estatístico sem precedentes gerado pela grande amostra populacional envolvida no PGA vai, em última instância, permitir aos cientistas confirmar o papel destes genes nas perturbações do espectro do autismo.



“A integração da análise de CNV com abordagens mais tradicionais de *linkage* e associação genética é uma combinação poderosa e inovadora,” disse Andy Shih, director científico da *Autism Speaks*. “Alguns dos dados gerados terão impacto imediato no diagnóstico e o avanço na nossa compreensão da contribuição genética para o autismo dar-nos-á uma orientação para o desenvolvimento de tratamentos e intervenção mais específicos.”

“A identificação dos genes de susceptibilidade dar-nos-á conhecimentos fundamentais sobre as origens do autismo abrindo novas perspectivas para avanços em novos tratamentos e apoio às famílias” disse o co-fundador e presidente do conselho de administração da *Autism Speaks*, Bob Wright.

Acerca do Autismo

O autismo é uma complexa perturbação do neurodesenvolvimento que dificulta a capacidade de comunicação do indivíduo, o desenvolvimento relações sociais e é muitas vezes acompanhada por graves deficiências comportamentais. As Perturbações do Espectro do Autismo são diagnosticadas em uma em cada 166 crianças nos EUA, afectando quatro vezes mais rapazes do que raparigas. O diagnóstico do autismo aumentou dez vezes na última década. Os Centros para o Controlo e Prevenção de Doenças dos Estados Unidos consideram o autismo uma crise de saúde pública nacional cujas causas e cura permanecem desconhecidas.

Em Portugal, dados obtidos por uma equipa multidisciplinar do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Hospital Pediátrico de Coimbra e Instituto Gulbenkian de Ciência, indicam que o autismo ocorre em cerca de uma em 1000 crianças em idade escolar. Este estudo envolveu o rastreio de escolas públicas e privadas de 1º ciclo e escolas de ensino especial em Portugal Continental e Açores. O estudo incidiu sobre cerca de 60 mil crianças entre os 7 e os 10 anos, e envolveu a observação e diagnóstico especializado pela equipa clínica do Hospital Pediátrico de Coimbra.

Esta equipa multidisciplinar constituída por investigadores, médicos pediatras, psicólogos e educadores das três instituições desenvolve ainda, desde 1999, um projecto de investigação que visa compreender os mecanismos biológicos subjacentes ao autismo (estes trabalhos de epidemiologia e genética foram galardoados em 2005 com o Prémio Pfizer de Investigação Clínica). A participação da equipa portuguesa na 2ª Fase do PGA visa precisamente contribuir para a identificação e caracterização dos genes de susceptibilidade para o autismo.

Acerca da *Autism Speaks*

A *Autism Speaks* tem como objectivo alertar para as perturbações do espectro do autismo, a angariação de fundos para financiamento da investigação das causas, prevenção, tratamentos e cura para o autismo e a defesa dos interesses e necessidades das famílias afectadas. Foi fundada em 2005 por Suzanne e Bob Wright, avós de uma criança com autismo. Bob Wright é o Vice-Presidente e Director Executivo da General Electric. A *Autism Speaks* incorporou recentemente as suas congéneres *National Alliance for Autism Research* (NAAR) e *Cure Autism Now* (CAN), reunindo as três principais organizações norte-americanas de apoio ao autismo. Para saber mais sobre a *Autism Speaks*, por favor visite www.autismspeaks.org.

Para mais informações, por favor contacte:

Nuno Crespo, Comunicação e Relações Públicas, INSA Dr. Ricardo Jorge

Tel. 217 508 156, e-mail: nuno.crespo@insa.min-saude.pt

Sofia Cordeiro, Comunicação de Ciência, Instituto Gulbenkian de Ciência

Tel. 214 407 959, e-mail: scordeir@igc.gulbenkian.pt

Beatriz Brinca, Hospital Pediátrico de Coimbra

Tel. 239 480 358, e-mail: bbrinca@hpc.chc.min-saude.pt