

• ANAIS •



II COGEMPI II COLAGEMPI

II CONGRESSO DE GENÉTICA MULTIDISCIPLINAR DO PIAUÍ
II CONGRESSO DA LIGA DE GENÉTICA MÉDICA DO PIAUÍ

ACERVO
Mais Revistas

As publicações mais rápidas do país!



Indexada

periodicos

latindex

Sumários.org

ORGANIZADORES

- Amanda Caroline Carneiro D Albuquerque
- Ana Luzia Coelho Lapa Ayrimoraes Soares
- Ana Vitória Leite Monte
- Anna Beatriz Reinaldo de Sousa Moreira Pinto
- Anna Vitória Raposo Muniz de Sousa
- Arthur Henrique Sinval Cavalcante
- Bianca Felix Batista Fonseca
- Delcyanne da Silva Oliveira
- Ires Fernanda Martins de Araújo
- Isabelle Chaves Alencar Rocha
- Isadora Ohanna Castelo Branco Lins Veras
- Jessyk Alanny Silva de Moraes
- Joana Clara Oliveira Macêdo Lima
- João Pedro Silva de Moraes
- Kamila Gabrielle Carvalho Costa Nunes
- Layana Patrícia de Paiva Marques
- Lorena Barros Diniz
- Maria Carolina Silva Meireles Ferreira
- Maria Clara Nascimento Oliveira
- Maria Eduarda de Souza Arêa Leão
- Mariana Portela Mousinho
- Marta Pereira da Cruz
- Natália Laryssa Silva Sousa
- Ravena Cristina Silva de Sousa
- Renata Guerra Elvas
- Rodrigo Kelson Pereira dos Santos

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

- Sâmia de Sá Moreira Braga
- Tarcila Ibiapina Andrade
- Vanessa Meneses de Souza
- Whânela Nicole Lino do Nascimento

COMISSÃO CIENTÍFICA

COORDENADORA E REVISORA CIENTÍFICA E SUPERVISORA EDITORIAL:

- Lorena Barros Diniz
e-mail: lorenabdiniz31@gmail.com

INTEGRANTES DA COMISSÃO CIENTÍFICA:

- Catarina Fernandes Pires
- Débora de Alencar Franco Costa
- Delcyanne da Silva Oliveira
- Deuzuita dos Santos Freitas Viana
- Eliamara Barroso Sabino Nogueira
- Gabriela Dantas Carvalho
- Hellen Tyciane de Santana Gomes
- Karla Andrade Oliveira
- Lidiane Pereira de Albuquerque
- Maria Clara Nascimento Oliveira
- Marta Pereira da Cruz
- Regina Maria Sousa de Araújo
- Roberta Lillyan Rodrigues Reis
- Vanessa Meneses de Souza

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

PALESTRAS E PALESTRANTES

Palestra I – Dra. Anenísia Coelho de Andrade – Desordens do desenvolvimento sexual
Palestra II – Dr. Diego Sousa Campelo – Genotoxicidade da lama de minérios
Palestra III – Me. Kildary Aguiar de Santana – Utilizando a computação como ferramenta na busca de mensagens ocultas no DNA
Palestra IV – Dra. Ester Miranda Pereira – Citogenética oncológica no diagnóstico de leucemias
Palestra V – Dra. Lúcia Rosa Reis de Araújo Carvalho – A importância do fator genético na etiologia da Fissura Lábio Palatina
Palestra VI – Me. Antonio Thomaz de Oliveira – Contribuição da Genética para a Neurociência Cognitiva: uma abordagem atemporal
Palestra VII – Me. Bruno Guedes Alcoforado Aguiar – Genética e biologia molecular aplicada aos agravos tropicais emergentes e negligenciados
Palestra VIII – Dra. Cristiane Fortes Napoleão do Rêgo – Abordagem de heredogramas
Palestra IX – Dr. Sabas Carlos Vieira – “Choosing wisely”
Mesa Redonda – Dr. Danilo da Fonseca Reis Silva, Esp. Roberta Giordana de Araújo Melo e paciente Amanda Veras – Aconselhamento genético
Palestra X – Esp. Ariely Nétholy Viana Fonteneles – Síndrome de Down: novas perspectivas
Palestra XI – Dr. Daniel Brunno Airemoraes Sousa – Alergias respiratórias na infância
Palestra XII – Dra. Luciana Rocha Faustino – Aspectos genéticos da infertilidade
Palestra XIII – Dra. Sâmia Oliveira Rodrigues – A Estomaterapia nos cuidados da epidermólise bolhosa
Palestra XIV – Dra. Patrícia Costa Braga – Princípios da Genética Médica e a prática ambulatorial

SUMÁRIO

1. A INFLUÊNCIA DA EPIGENÉTICA EM ASSOCIAÇÃO AS MUDANÇAS DE HÁBITOS ALIMENTARES EM TRANSTORNOS DEPRESSIVOS.....	10
2. A RELAÇÃO DO POLIMORFISMO C3435T NO GENE MDR1 (7Q21.1) E O CÂNCER DE MAMA: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	12
3. A RELAÇÃO DOS TELÔMEROS COM DOENÇAS CRÔNICAS E INFLAMATÓRIAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	14
4. A RELAÇÃO ENTRE A RESISTÊNCIA À LEPTINA E A OBESIDADE: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	16
5. ALBINISMO OCULOCUTÂNEO: UMA ANÁLISE GENÉTICA.....	18
6. ANÁLISE DA FIBROSE CÍSTICA: UM ENFOQUE GENÉTICO.....	20
7. AS BASES GENÉTICAS DA ANEMIA DE FANCONI.....	22
8. ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS DO CÂNCER DE PÂNCREAS NO BRASIL DE 2013 A 2018.....	24
9. ASPECTOS EPISTÁTICOS DA DOENÇA DE ALZHEIMER, UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	26
10. ATIVIDADE BIOLÓGICA DAS LECTINAS ISOLADAS DO GÊNERO LONCHOCARPUS - UMA REVISÃO DA LITERATURA.....	28
11. AVANÇOS E PERSPECTIVAS DO PAPEL DA GENÉTICA NA SÍNDROME DE DOWN.....	30
12. BASES GENÉTICAS E FISIOPATOLÓGICAS DA XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	32
13. DEFICIÊNCIA DA ALFA-GLICOSIDASE ÁCIDA (GAA) E SUAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS NA DOENÇA DE POMPE: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	34
14. DIAGNÓSTICO DE CÂNCER DE MAMA POR EXAMES GENÉTICOS: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	36

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

15. DIAGNÓSTICO PRECOCE DA ADRENOLEUCODISTROFIA EM CRIANÇAS: UMA REVISÃO.....	38
16. DOENÇA FALCIFORME: A IMPORTÂNCIA DAS AÇÕES EDUCATIVAS E DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE.....	40
17. ESTRATIFICAÇÃO DE RISCO CARDIOVASCULAR NA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR.....	42
18. ESTUDO COMPUTACIONAL DA ENZIMA AROMATASE.....	44
19. ESTUDO DA ASSOCIAÇÃO ENTRE HIPERURICEMIA E FATORES DA SÍNDROME METABÓLICA.....	46
20. FATORES DE RISCO PARA O MELANOMA: UMA REVISÃO DE LITERATURA....	48
21. FISIOPATOLOGIA DA HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA.....	50
22. FISIOPATOLOGIA DA SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORDOU: PROGÉRIA.	52
23. FISSURAS ORAIS: REVISÃO DE LITERATURA.....	54
24. GENÉTICA DA DIABETES MELLITUS TIPO 2: HERANÇA MULTIFATORIAL.....	56
25. HERANÇA GENÉTICA DO TRANSTORNO OBSESSIVO COMPULSIVO (TOC).....	58
26. HISTÓRICO FAMILIAR E INFLUÊNCIA GENÉTICA NO DIABETES MELLITUS TIPO 2.....	60
27. INFLUÊNCIAS DO DIAGNÓSTICO E DO TRATAMENTO NO COTIDIANO E NA SAÚDE MENTAL DAS PACIENTES COM CÂNCER DE MAMA.....	62
28. OS AVANÇOS NO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE ALZHEIMER NOS ÚLTIMOS 4 ANOS: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA.....	64
29. OS EFEITOS DA QUIMIOTERAPIA COM VENETOCLAX NA LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	66
30. PAPEL DO RECEPTOR DE MELANOCORTINA-3 NA PREDISPOSIÇÃO À OBESIDADE.....	68

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

31. PRÉ-DISPOSIÇÃO GENÉTICA AO DESENVOLVIMENTO DE ANORMALIDADES METABÓLICAS CAUSADAS POR DIABETES MELLITUS.....	70
32. SÍNDROME DE CARNEY: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	72
33. SÍNDROME DE NOONAN: DO DIAGNÓSTICO AO TRATAMENTO.....	74
34. SÍNDROME EHLERS DANLOS, ASPECTOS GENÉTICOS E CLÍNICOS: REVISÃO DE LITERATURA.....	76
35. TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA (SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER): UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	78
36. TESTE DE MICRONÚCLEO: UM IMPORTANTE BIOMARCADOR CELULAR.....	80
37. TIPOS E ASPECTOS GENÉTICOS DO GLAUCOMA: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	82
38. TRANSTORNO BIPOLAR: UMA REVISÃO DOS ASPECTOS CONCEITUAIS E CLÍNICOS.....	84

RESUMOS

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

A INFLUÊNCIA DA EPIGENÉTICA EM ASSOCIAÇÃO AS MUDANÇAS DE HÁBITOS ALIMENTARES EM TRANSTORNOS DEPRESSIVOS

Gabriel Nunes Madureira¹; Maria Clara Barroso Leite Lopes²; Milena de Fátima Luz Pereira³. Antônio José Holanda da Costa⁴. Ananda Karina Meneses Flor⁵; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁶

¹Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

²Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

³Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁴Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁵Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁶Professora Doutora do Centro Universitário Uninovafapi e Facid/Wyden.

Autor para correspondência:

Gabriel Nunes Madureira

E-mail: gabrielnovafapi@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: Na atualidade, o avanço tecnológico bem como as pressões sociais, políticas e econômica favorecem o crescimento de problemas mentais de classe emocional. A sociedade contemporânea, notada pela exacerbção dos fenômenos depressivos e ansiosos, bem como pela forte associação entre fatores ambientais, hábitos alimentares e a prevalência de doenças crônicas, tem sido alvo de diversas discussões no campo sócio científico. Dessa forma, o meio ambiente tem capacidade de atuar, sobre o DNA, RNA e proteínas. Estes eventos podem provocar trocas em nível da cromatina que pode levar à remodelação ou reprogramação da expressão de alguns genes, onde certas regiões dos cromossomas se comportam como silenciadoras ou estimuladoras levando desta forma a alterações de fenótipo. **OBJETIVOS:** Analisar a associação de mudanças de hábitos alimentares em transtornos depressivos, bem como demonstrar a escassez de estudos que abordem a influência transgeracional das características epigenéticas em quadros neuropsiquiátricos. **MÉTODOS:** Trata-se de uma revisão nas literaturas científicas nacionais e internacionais, com a utilização das bases de dados eletrônicos, SciELO (Scientific Electronic Library Online); LILACS (Literatura científica e técnica da América Latina e Caribe/BVS Biblioteca Virtual em Saúde); MEDLINE (Medical Literature Analysis and Retrieval System Online); PLOS (Public Library of Science). Foram selecionados artigos que se encaixaram nos critérios de seleção. A seleção dos artigos inclui, inicialmente, a leitura dos resumos das publicações encontradas, com o objetivo de refinar a amostra por meio de critérios de inclusão e exclusão. **DISCUSSÃO:** Notou-se que, nos quadros de transtornos depressivos, os ajustes fisiológicos aos quais o organismo se torna submetido ultrapassam o âmbito do sistema nervoso autônomo e atingem o sistema endócrino e imunitário, tornando-se prolongado. Dessa fora, o hábito de se alimentar saudável e a epigenética comprovam expressivo papel na modificação dos principais sintomas dessa psicopatologia. **CONCLUSÃO:** Em face ao exposto, percebe-se que a prática de hábitos alimentares saudáveis em conjunto as características epigenética provocam impactos positivos nos transtornos depressivos. Neste contexto, é importante ressaltar a necessidade de maiores estudos que envolvam a Epigenética, com o intuito de realizar um diagnóstico mais assertivo e contribuir para a evolução e melhoria do bem-estar do homem.

Palavras-chave: Transtorno depressivo. Epigenética. Alimentação Saudável e Depressão.

REFERÊNCIAS:

1. FIGUEIRA, P. **Epigenética Nutricional**. Dissertação (Mestrado em Ciências Farmacêuticas). Instituto Superior de Ciências da Saúde Egas Moniz. Portugal. 2016.
2. SADOCK, BJ; SADOCK, VA. **Compêndio de Psiquiatria**. Ciência do comportamento e psiquiatria clínica. Porto Alegre: Artmed, 2007.
3. SENRA, R. C. I. **Alimentação e Depressão**. Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação. Universidade do Porto. Porto, 2017.
4. SEZINI, A. M.; GIL, C. S. G. C. **Nutrientes e Depressão**. Vita et Sanitas, n.08. Trindade-GO, 2014.
5. SILVA, L. R. F.; ORTEGA, F. J. G. **A epigenética como nova hipótese etiológica no campo psiquiátrico contemporâneo**. Physis vol.24 n.3. Rio de Janeiro, 2014.

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

A RELAÇÃO DO POLIMORFISMO C3435T NO GENE MDR1 (7q21.1) E O CÂNCER DE MAMA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Mariana da Rocha Bezerra¹, Camila Ramos Coelho², Maria Carolina Silva Meireles Ferreira³, Maria Clara Cavalcante Mazza de Araújo⁴, Whânela Nicole Lino do Nascimento⁵, Maurício Barbosa Salviano⁶

¹ Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

² Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

³ Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁴ Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁵ Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁶ Professor Doutor em Ciências veterinárias pela UFRS;

Autor para correspondência:

Mariana da Rocha Bezerra

E-mail: mariana2009rocha@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O câncer de mama (CM) é a segunda neoplasia maligna mais comum entre as mulheres no mundo e no Brasil, correspondendo a cerca de 25% dos casos novos a cada ano. O entendimento dos polimorfismos em genes envolvidos no reparo do DNA, controle do ciclo celular, apoptose e enzimas do metabolismo e eliminação de drogas, poderiam determinar a susceptibilidade individual ao câncer e a resposta ao tratamento. Vários estudos demonstram associação entre o polimorfismo C3435T do gene MDR1 (7q21.1) e o maior risco para desenvolvimento de câncer de mama. Diante disso, o presente estudo objetiva fazer uma revisão sistemática da literatura acerca da atuação do polimorfismo C3435T do gene MDR1 em mulheres e sua possível associação com o Câncer de Mama. **REVISÃO:** Foram selecionados artigos e dissertações no período de 2009 a 2019 indexados em BVS, SciELO, EBSCO e LILACS. Foram utilizados os descritores: Câncer de mama; Polimorfismo e Mutação. Ao todo foram encontrados 21 artigos pertinentes, porém, apenas 11 atenderam os critérios de seleção tais como tempo, fidelidade a temática e texto completo. **DISCUSSÃO:** De acordo com o levantamento de dados, o gene MDR1 (7q21.1) contém 28 éxons e codifica uma glicoproteína transmembrana denominada P glicoproteína (P-gp). Esta é responsável pelo efluxo de uma variedade de metabólitos potencialmente tóxicos para fora da célula, minimizando a exposição celular a essas substâncias, além de regular a apoptose e a resposta imune. O polimorfismo C3435T do gene MDR1 diminui a expressão da P-gp e conseqüentemente sua atividade o que pode levar a acúmulo de metabólitos tóxicos e carcinógenos que podem desencadear danos ao DNA e câncer. **CONCLUSÃO:** Diante do exposto, conclui-se que o polimorfismo C3435T diminui a expressão da P-gp e conseqüentemente sua atividade, predispondo ao câncer de mama. Dessa forma, ter essas informações contribui na identificação de pacientes com maior risco para a doença, no diagnóstico precoce e na instituição de uma terapia imediata, sendo estas, medidas eficazes para redução na mortalidade.

Palavras-chave: Câncer de mama; Polimorfismo; Genes.

REFERÊNCIAS:

1. FARINA, Aguiar et al. **Prevalência do polimorfismo C3435T no gene MDR1 e sua associação com câncer de mama em mulheres de mato grosso, Brasil.** 1 ed. Cuiabá,MT: [s.n.], 2014. 36 p.
2. INSTITUTO NACIONAL DO CÂNCER. **Incidência de câncer de mama, estimativa para 2019.** Disponível em :<<http://www.inca.gov.br/estimativa/2019/index.asp?id=7>>. Acesso em: 15 mar. 2019.
3. PHAROAH, Paul. et al. Association studies for finding cancersusceptibility genetic variants.. **Nacional cancer review**, [S.L.], v. 4, n. 11, p. 60-85, jan. 2012. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15516958>>.Acesso em: 07 mar. 2019.
4. AJL, Brambila-tapia. Functional effects and clinical implications. **Revista de investigación clínica**, [S.L.], v. 5, n. 65, p. 45-54, dez. 2013.
5. RB, Kim. et al. Identification of funcionally variant mdr1 alleles among european and africans americans.. **Clin pharmacol ther**, Cidade, v. 1, n. 70, p. 32-45, jul. 2016.

A RELAÇÃO DOS TELÔMEROS COM DOENÇAS CRÔNICAS E INFLAMATÓRIAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA

¹Gisele Da Silva Leite; ²Andressa Escarlante Avelino de Sousa Dantas; Larissa Cecy Lustosa do Rêgo Monteiro³; Nayandra Freitas Inácio de Oliveira⁴; William Avelino de Sousa Dantas⁵; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁶

¹ Acadêmica do 1^a período do curso de Medicina do Centro Universitário Uninovafapi;

² Acadêmica do 1^a período do curso de Medicina do Centro Universitário Uninovafapi;

³ Acadêmica do 1^a período do curso de Medicina do Centro Universitário Uninovafapi;

⁴ Acadêmica do 1^a período do curso de Medicina do Centro Universitário Uninovafapi;

⁵ Acadêmica do 1^a período do curso de Medicina do Centro Universitário Uninovafapi;

⁶ Professora Doutora em Biotecnologia UFPI.

Autor para correspondência:

Gisele Da Silva Leite

E-mail: giselesleite@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: Telômeros estão localizados nas extremidades dos cromossomos, tendo como função proteger o material genético que o cromossomo transporta e ao passar do tempo vão diminuindo de tamanho. O envelhecimento dos telômeros pode causar novas mutações digênicas de proteínas teloméricas e inflamações no qual possibilita diversas doenças crônicas em humanos. Desse modo, o presente trabalho tem como objetivo fazer um estudo bibliográfico sobre a relação dos telômeros com doenças crônicas e de origem inflamatórias.

REVISÃO: Foram utilizados, para sua elaboração, artigos científicos indexados na base de dados eletrônicos Scientific Electronic Library Online – SCIELO, National Library of Medicine - PUBMED/MEDLINE, Literatura Latino Americana e do Caribe em Ciências da Saúde - LILACS e GOOGLE ACADÊMICO por meio dos descritores: telômero, inflamação e doenças. Foram encontrados 10 artigos, dentre estes, 7 foram selecionados por conter conteúdo potencialmente relevante aos critérios de inclusão.

DISCUSSÃO: Estudos revelam que a DPOC (Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica) pode ter relação com a patogênese do envelhecimento e isso está relacionado a danos a nível molecular. Sabe-se que a disfunção do telômero e o envelhecimento das células endoteliais vasculares pulmonares induzem inflamação na DPOC. Observou-se em outro estudo que sobreviventes adultos jovens com Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) tinham predisposição a doenças crônicas relacionadas com a idade a exemplo da Diabetes tipo II. Mas ainda ,o Transtorno Bipolar também está correlacionado com o encurtamento do telômero e com a inflamação e o envelhecimento acelerado. Há a hipótese de que as chamadas Mutações “de novo”- ou somáticas (mutação não hereditária) tem relação com mutações digenéticas e estão associadas a proteínas e o início de inflação de muitas doenças crônicas.

CONCLUSÃO: Conclui-se que o processo de envelhecimento acumula danos a nível celular, bem como encurta os telômeros, acarretando na senescência replicativa, que causa recorrentes reações inflamatórias e elevação dos níveis plasmáticos de interleucinas e, assim, vem contribuindo com a ocorrência de doenças crônicas como as supracitadas.

Palavras-chave: Telômero, Infamação, Doenças.

REFERÊNCIAS:

1. OLIVEIRA, Larissa Fagundes de. Encurtamento de telômeros no transtorno bipolar: uma comparação entre o estágio inicial e tardio. 36ª SEMANA CIENTÍFICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE, Rio Grande do Sul, 2016. Clin Biomed Res 2016; 36 (Supl.).
2. MARCHESI, Vicent T. De novo digenic mutations of telomere-associated proteins and inflammasomes initiate many chronic human diseases: a hypothesis. **The FASEB Journal**, EUA, 2017. Disponível em: <https://www.fasebj.org/doi/10.1096/fj.201700388RR>. Acesso em: 22 mar. 2019
3. Stephanie B. et. al., Factors influencing risk-based care of the childhood cancer survivor in the 21st century, CA: **A Cancer Journal for Clinicians**, 68, 2, (133-152), (2018).Wiley Online Library.
4. AMSELLEM, Valerie et al. Telomere Dysfunction Causes Sustained Inflammation in Chronic Obstructive Pulmonary Disease. **American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine**, New York, 2011. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21885626>. Acesso em: 22 mar. 2019.

A RELAÇÃO ENTRE A RESISTÊNCIA À LEPTINA E À OBESIDADE: UMA REVISÃO DE LITERATURA

¹Andrea Carla Soares Vieira Souza; ²Anne Barbosa Gonçalves Mesquita; ³Naira Lorena Monte Paes Landim; ⁴Eliamara Barroso Sabino Nogueira

¹Graduando em Medicina pelo Centro Universitário UNINOVAFAPI;

²Graduando em Medicina pelo Centro Universitário UNINOVAFAPI;

³Graduando em Medicina pelo Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁴Biomédica pelo Centro Universitário UNINOVAFAPI (2009), Mestrado em Ciências Farmacêuticas pela Universidade Federal do Piauí (2011), Doutorado em Biotecnologia (RENORBIO - UFPI), professora do Centro Universitário UNINOVAFAPI E FACID/Wyden.

Autor: Andrea Carla Soares Vieira Souza
E-mail: andreacarlavs@outlook.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A prevalência de obesidade aumentou substancialmente nos últimos anos, visto que os hábitos de vida não saudáveis implicam sobre uma predisposição genética para ser obeso. O tecido adiposo secreta adipocinas, o qual destaca-se o papel da leptina, que atua principalmente no sistema nervoso central, exercendo efeito anorexígeno e estimulando o gasto energético. O objetivo do estudo é observar a relação entre a resistência à leptina e à obesidade, uma vez que a obesidade é um importante problema de saúde pública. **REVISÃO:** Trata-se de uma revisão bibliográfica de artigos originais, com abordagem qualitativa. Os artigos foram coletados nas bases de dados Scielo, Lilacs, Pubmed, BVS e APLS, empregando os seguintes descritores: obesidade, leptina, metabolismo e tecido adiposo. A busca limitou a artigos em inglês e português. Os critérios de inclusão foram: 30 artigos publicados entre os anos de 2014 e 2019 e que abordavam a resistência à leptina e a obesidade. Excluiu-se os artigos que não atendiam à proposta do estudo. **DISCUSSÃO:** Observou-se que é difícil estabelecer a natureza hereditária da resistência à leptina. Dentre elas, existem mutações nos genes *OB* e *DBU*, as quais são encontradas em experimentos com ratos e que podem causar hiperfagia e obesidade. Os receptores de leptina pertencem à família da classe 1 da citocina e são codificados pelo gene *db* em camundongos. Variantes de “splicing” codificam pelo menos seis isoformas, mas apenas a “Lep-Rb” (isoforma longa) é necessária para a ativação, mediada pela leptina, da via de sinalização JAK-STAT no hipotálamo, o que torna essa isoforma a principal causa dos efeitos específicos da leptina. Dessa maneira, a atividade específica da leptina no hipotálamo, via receptores “LepRb”, modula a síntese de neuropeptídeos que impedem o desenvolvimento da obesidade. No entanto, essas mutações são raras em humanos, o que dificulta determinar os mecanismos da resistência à leptina. Além disso, os estudos apontam que a leptina desempenha papel importante no desenvolvimento de sua resistência, com o fenômeno denominado “resistência à leptina induzida pela leptina”. **CONCLUSÃO:** Os estudos comprovam que a resistência à leptina é uma das causas da obesidade. No entanto, são necessários mais estudos clínicos e experimentais para definir critérios e elucidar os mecanismos moleculares subjacentes ao desenvolvimento da resistência à leptina.

Palavras-chave: obesidade, leptina, metabolismo e tecido adiposo.

REFERÊNCIAS:

1. GRUZDEVA, Olga et al. Leptin resistance: underlying mechanisms and diagnosis. **Diabetes Metab Syndr Obes.**, [S. l.], p. 191-198, 25 jan. 2019.
2. OLIVEIRA, M. et al. Triiodotironina modula a expressão de leptina e adiponectina em adipócitos 3T3-L1. **Einstein**, São Paulo, v. 13, n. 1, p. 72-8, 2015.
3. PAOLACCI, S. et al. Mendelian obesity, molecular pathways and pharmacological therapies: a review. **European Review for medical and Pharmacological Sciences**, p. 1357-1378, 2019.

ALBINISMO OCULOCUTÂNEO: UMA ANÁLISE GENÉTICA

Joana Clara Oliveira Macedo Lima¹; Juliana Barros do Nascimento²; Laís de Moraes Machado³; Maria Eduarda de Souza Arêa Leão⁴; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁵; Débora de Alencar Franco Costa⁶

¹Acadêmica do curso de Medicina - Universidade Federal do Piauí;

²Acadêmica do curso de Medicina - Faculdade Integral Diferencial;

³Acadêmica do curso de Medicina - Faculdade Integral Diferencial;

⁴Acadêmica do curso de Medicina - Faculdade Integral Diferencial;

⁵Professora Doutora em Biotecnologia - Universidade Federal do Piauí;

⁶Professora Doutora em Engenharia Biomédica - UNICASTELO.

Autor para correspondência:

Maria Eduarda de Souza Arêa Leão

E-mail: mariaeduardaarealeao@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O albinismo é uma doença mendeliana, de caráter recessivo autossômica, que causa a despigmentação da pele, cabelo, retina, em razão do bloqueio da produção da melanina, vez que há deficiência na enzima tirosinase. **REVISÃO:** A presente investigação ocorreu através de revisão de literatura, com a utilização do meio eletrônico, por meio de pesquisa de artigos científicos publicados em sites sites, principalmente no Scientific Electronic Library Online (SciELO), National Library of Medicine (Pub Med/MEDLINE), Bio Med Central, Sociedade Brasileira de Dermatologia. Ao final dentre os 30 artigos pesquisados, com os descritores albinismo e albinismo oculocutâneo, foram selecionados 13, o principal critério de inclusão e exclusão utilizado foi o período de publicação dos artigos (2002 a 2018). **OBJETIVO:** O objetivo desse trabalho é apresentar aspectos gerais acerca do albinismo, tais como conceito, classificação, diagnóstico e tratamento dessa doença. **DISCUSSÃO:** Dos resultados obtidos, foram analisados aspectos genéticos, já que essa doença está relacionada com diferentes anomalias no código genético, além de o albinismo estar presente em todas as etnias, tendo grande relevância socialmente. O diagnóstico clínico é difícil, porém é possível classificá-lo em subtipos, quais sejam: OCA 1 (albinismo oculocutâneo tirosinase-negativo), que se subdivide em OCA 1A e OCA 1B; OCA 2 (albinismo oculocutâneo positivo); OCA 3 (albinismo rufo ou vermelho) e OCA 4. Ademais, o tratamento é bastante limitado e, por ser uma doença genética, não tem cura. Contudo, o tratamento, mesmo não específico e efetivo, é essencial que o paciente albino tenha acompanhamento com o oftalmologista, para detectar os sinais de anormalidades e melhorar a visão, bem como, de maneira preventiva, evitar o sol para ajudar a evitar complicações graves da doença, a exemplo do câncer de pele e da cegueira. **CONCLUSÃO:** Portanto, a importância do conhecimento sobre o albinismo, o seus tipos e de que forma essa condição altera o padrão de vida dos seus portadores, como também, conhecer o seu tratamento e as medidas podem evitar agravantes no quadro, melhorando o bem-estar dos pacientes.

PALAVRAS-CHAVE: albinismo, Albinismo Oculocutâneo, Herança Recessiva.

REFERÊNCIAS:

1. CASTILLO, Maria Mercedes Mingarro. Et al. **Un paciente con albinismo**. Publicado em: jun 2013. Disponível em: <http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1699-695X2013000200007&script=sci_arttext&tlng=en> Acesso em: 01 abril 2018.
2. GRÆNSKOV, Karen. Et al. **Oculocutaneous albinism**. Publicado em: nov 2007. Disponível em: < <https://ojrd.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/1750-1172-2-43>> Acesso em: 01 abril 2018.
3. OTTO, Paulo Alberto; NETTO, Regina Célia Mingroni Netto; OTTO, Priscila Guimarães. **Genética Médica**. São Paulo: Roca, 2013.
4. RODRIGUES, Rosana Oliveira. et al. **Ensaio do micronúcleo com indicador de genotoxicidade em indivíduos com albinismo e histórico prévio de câncer de pele**. Revista Ciências Médicas e Biológicas, Salvador, v. 12, n. 2, p. 194-497, maio/ago, 2013.
5. **SOCIEDADE BRASILEIRA DE DERMATOLOGIA**. Disponível em: <<http://www.sbd.org.br/dermatologia/pele/doencas-e-problemas/albinismo/24/>> Acesso em: 01 abril de 2018.

ANÁLISE DA FIBROSE CÍSTICA: UM ENFOQUE GENÉTICO

Dalton Kaynnan de Prado Costa¹; Débora Silva Fraga¹; Geovana Thaís Ribeiro Cruz¹; Maria Clara Andrade da Silva¹; Pedro Henrique Machado Marques¹; Deuzuita dos Santos Freitas Viana².

¹ Graduando (a) do curso de licenciatura em Ciências Biológicas da Universidade Estadual do Maranhão (UEMA).

² Professora Doutora em Ciências; Universidade de São Paulo

Autor para correspondência:
Dalton Kaynnan de Prado Costa
E-mail: daltonprado322@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: Fibrose cística é uma doença autossômica recessiva letal que se caracteriza pela mutação no gene que codifica a proteína CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator). Devida essa proteína regular o transporte do íon cloreto através da membrana plasmática, essa alteração genética implica no aumento da viscosidade das secreções principalmente no pâncreas e pulmões. Dessa forma, problemas respiratórios surgem num indivíduo que apresenta tal doença genética devidas vias aéreas possuem obstruções ocorrentes das excessivas secreções e bactérias patogênicas surgem por causa do ambiente adequado para a proliferação de microorganismos oportunistas, além disso, o indivíduo com fibrose cística também apresenta desnutrição por dificuldades na liberação de enzimas digestivas e quantidade excessiva de cloreto no meio extracelular. Assim sendo, teve-se como objetivo revisar a literatura científica que fala acerca da fibrose cística com ênfase nos sintomas apresentados pelo enfermo e no defeituoso gene causador da doença. **REVISÃO:** Foi executada uma revisão de literatura baseada em cinco trabalhos acadêmicos que compreenderam artigos científicos, teses e dissertações que foram publicadas no período de 2015 a 2019, nas bases de dados Google Acadêmico, Scielo e Acervo Mais. Para tanto, foram utilizados os descritores: Fibrose Cística, Permeabilidade, Secreções, Gene. **DISCUSSÃO:** Dessa forma, esse gene defeituoso possui 27 regiões codificantes (éxons) com cerca de 2.017 mutações já identificadas. Essas mudanças que ocorrem nesse gene limita a síntese da proteína CFTR, e, de acordo com os dados levantados, percebeu-se que a fibrose cística está relacionada, com maior relevância e frequência, nas dificuldades respiratórias que um indivíduo apresenta, na quantidade de cloreto presente na saliva produzida e na qualidade deste fluido, o que afeta os constituintes químicos e as propriedades físicas dessas secreções, causada por um defeito no transporte iônico de cloreto através da membrana celular nas células epiteliais das vias aéreas, pâncreas, glândulas salivares, sudoríparas e intestino, com uma concentração de cloreto acima de 60 mEq/L. **CONCLUSÃO:** Mediante ao que foi explanado, a fibrose cística é uma doença de grande relevância para o campo de estudo genético, pois estudos acerca dessa doença contribuem com o banco de informações que se encontra escasso, sendo assim, é necessário haver estudos que facilitem e forneçam melhores informações acerca dessa patologia.

Palavras-chave: Permeabilidade, Secreções, Gene.

REFERÊNCIAS:

1. ATHANAZIO, R. A.; FILHO et al. Diretrizes brasileiras de diagnóstico e tratamento da fibrose cística. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**. Brasília. Vol. 43, no. 3 (mai./jun. 2017), p. 219-245, 2017.
2. FEITOSA, M. S. et al. Fibrose cística em dois irmãos adultos em estado da Amazônia: estudo de caso. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 11, n. 2, p. e128-e128, 2019.
3. FURLAN, L. L.; RIBEIRO, J. D.; BERTUZZO, C. S.; JÚNIOR, J. B. S.; SOUZA, D. R. S.; MARSON F. A. L. Variantes no gene da interleucina 8 e a resposta a broncodilatadores inalatórios na fibrose cística. **Jornal de Pediatria**, v. 93, n. 6, p. 639-648, 2017.
4. GONÇALVES, A. C. “**Dosagem de cloreto e sódio na saliva pela técnica do eletrodo íon seletivo direto**: uma possibilidade para o diagnóstico da fibrose cística”. Tese (Doutorado) – Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Ciências Médicas, Campinas, São Paulo, pág. XX-XX, 2017.
5. RODRIGUES, G. M. **Análise da frequência do polimorfismo IVS8-(TG) m (T) n do gene CFTR em pacientes de três centros de referência em Fibrose Cística do Estado do Rio Grande do Sul**. 2017.

AS BASES GENÉTICAS DA ANEMIA DE FANCONI

Lucas Rodrigues Clímaco¹; João Victor de Araújo Marques Alcântara¹; Beatriz Coimbra Gonçalves e Silva¹; Danielle Vanessa Barros da Silva Sousa¹; Yasmin Batista Coelho¹; Eliamara Barroso Sabino Nogueira².

¹Acadêmicos do curso de Medicina - Centro Universitário Uninovafapi;

²Professora Doutora em Biotecnologia - Centro Universitário Uninovafapi e Facid/Wyden.

Autor para correspondência:

Lucas Rodrigues Clímaco

E-mail: lucasclimaco100@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A anemia de Fanconi é uma doença autossômica recessiva rara ou ligada ao X recessivo, caracterizada por instabilidade cromossômica, pancitopenia progressiva, malformações congênitas e predisposição a neoplasias malignas. Este estudo objetiva verificar as bases genéticas percussoras da doença. **REVISÃO:** A presente investigação ocorreu através de uma revisão de literatura, com a utilização das bases de dados eletrônicos Orphanet, do Instituto Nacional Francês para a Saúde e Investigação Médica (INSERM), Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), Scientific Electronic Library Online (SciELO), National Center for Biotechnology Information (NCBI), Acervo digital da Universidade Federal do Paraná, Repositório da Produção Científica e Intelectual da Unicamp e Repositório Aberto da Universidade do Porto, a partir dos quais foram selecionados treze artigos que se encaixavam nos critérios escolhidos sobre o tema. **DISCUSSÃO:** A doença se manifesta normalmente na infância, com prevalência de 1-3 casos por milhão de habitantes, em todas as etnias, maior incidência entre os Judeus de Ashkenazi e Sul-africanos e está relacionada a dezesseis genes ligados ao sistema de reparo do DNA, que podem ter sofrido mutações. São eles: FANCA, FANCB, FANCC, FNCD1, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCIJ, FANCL, FANCM, FANCN, FANCO, FANCP E PANCO, dentre os quais se destacam FANCA e FANCC. Os cromossomos sofrem atraso no término das fases G2 ou S, da divisão celular, após a replicação, por se tornarem hipersensíveis a agentes clastogênicos, fator que resulta em quebras cromossômicas espontâneas. O produto dessas quebras, realiza intercâmbio cromático em cromossomos não homólogos, um reparo defeituoso que forma cromossomos quadrirradiais, o que normalmente resulta em apoptose. Esse processo ocorre com maior frequência em células sanguíneas. **CONCLUSÃO:** A instabilidade cromossômica, provocada pela Anemia de Fanconi, aumenta a duração do ciclo celular e causa, ou não, apoptose de células sanguíneas, o que pode resultar em pancitopenia progressiva com falência da medula óssea, malformações congênitas variáveis e predisposição para tumores hematológicos ou sólidos. A Anemia de Fanconi necessita de um acompanhamento multidisciplinar, para que ocorra o adequado manejo clínico do paciente e de sua família.

PALAVRAS CHAVE: Anemia de Fanconi, pancitopenia, instabilidade cromossômica, reparo de DNA.

REFERÊNCIAS:

1. D'AGULHAM, A.C.D. **Análise citológica e das regiões organizadoras nucleolares em língua de crianças e adolescentes com anemia de Fanconi.** 2011. Dissertação (Programa de pós-graduação em Odontologia) – Setor de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Paraná. Curitiba, 2011.
2. GONÇALVES, Claudia. **Estudo molecular do gene FANCA em pacientes com quadro clínico de Anemia de Fanconi.** 2015. Tese (Clínica Médica) – Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas. Campinas, 2015;
3. GRAZIADIO, C; MORAES, F.N. de; PASKULIN, G.A; ROSA R.F.M.; ZEN, P.R.G. **Características clínicas de pacientes com Anemia de Fanconi.** Vol.29. Rev. paul. pediatr. no.3 São Paulo, 2011;
4. SILVA, J.D.M. **Anemia de Fanconi: contributo para a caracterização e para o diagnóstico precoce da doença.** 2012. Tese (Disciplina de Iniciação à Investigação Clínica do Curso de Mestrado Integrado em Medicina) – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, 2012 [S.l.];
5. VEIGA, L.B.A. **Anemia de Fanconi: Análise citogenética.** 2009. Tese (Programa de pós-graduação em genética) – Departamento de Genética, Universidade Federal do Paraná. Curitiba, 2009;

ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS DO CÂNCER DE PÂNCREAS NO BRASIL DE 2013 A 2018

Delcyanne da Silva Oliveira¹, Camila Ramos Coelho², Mariana da Rocha Bezerra³, Melina Maria Ramos Nunes Martins⁴, Whânela Nicole Lino do Nascimento⁵, Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁶

¹Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

²Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

³Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁴Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁵Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁶Professora Doutora em Biotecnologia – UFPI

Autor para correspondência:

Delcyanne da Silva Oliveira

E-mail: cyanneoliveira98@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O câncer de pâncreas é uma doença com elevada morbimortalidade, possuindo uma sobrevida de cinco anos em menos de 5% dos casos, devido à sua difícil detecção, com consequente diagnóstico tardio, e ao seu comportamento agressivo. Diante da dificuldade em diagnosticar o câncer de pâncreas e do seu péssimo prognóstico este estudo visa observar algumas características epidemiológicas dessa neoplasia no período de 2013 a 2018 no Brasil, a fim de compreender o atual cenário dessa doença no país. **METODOLOGIA:** Tratou-se de um estudo epidemiológico quantitativo e descritivo de série temporal, utilizando a base de dados o Sistema de Informações Hospitalares do SUS obtidos por meio do DATASUS. Foram selecionados os dados referente a internações hospitalares, óbitos e taxa de mortalidade no período de 2013 a 2018, de acordo com sexo e ano de atendimento. **RESULTADOS:** De 2013 a 2018, houveram 363 internações por câncer de pâncreas no Brasil, sendo que 59,23% eram homens e 40,77% eram mulheres. Nesse mesmo período, 101 pessoas morreram em decorrência dessa doença, sendo 56,44% dos óbitos no sexo masculino e 43,56% no sexo feminino. A taxa de mortalidade de 2013 a 2018, em geral, foi maior em mulheres do que em homens, menos em 2013 e 2017. A taxa de mortalidade mais alta no sexo feminino ocorreu em 2015 (37,14%), quando a taxa de mortalidade por neoplasias em geral no mesmo sexo foi de 6,41%. Já no sexo masculino o valor mais alto foi em 2017 (38,89%), quando a sua taxa de mortalidade por neoplasias em geral foi de 6,93%. **DISCUSSÃO:** A taxa de mortalidade do câncer de pâncreas é muito elevada, principalmente quando comparada com a causada por neoplasias em geral, devido principalmente ao diagnóstico tardio, que dificulta a implementação de medidas terapêuticas de cura. O número de internações por câncer de pâncreas foi maior em homens, porém a taxa de mortalidade por essa doença, em geral, foi maior em mulheres. Provavelmente isso ocorre porque a prevalência da doença é menor em mulheres, mas entre aquelas que possuem câncer de pâncreas há uma maior probabilidade de óbito do que quando comparada ao sexo masculino. **CONCLUSÃO:** No Brasil, o câncer de pâncreas ainda é responsável por um considerável número de óbitos e de internações. Por isso, é importante incentivar a detecção precoce, por meio de medidas efetivas de rastreamento, além de aperfeiçoar as medidas terapêuticas existentes e desenvolver novas terapias, a fim de melhorar o prognóstico da doença.

Palavras-chave: Câncer, pâncreas, epidemiologia

REFERÊNCIAS:

- 1- BASSAN, A.F.; PISANI, L.; KALIL, M.S.; DONCATTO, V.; TONETO, M.G. **CÂNCER DA CABEÇA DE PÂNCREAS.** 2017. Disponível em: <http://docs.bvsalud.org/biblioref/2018/05/883224/ca-de-cab-pancreas-final-b_rev.pdf>. Acesso em: 08 de abril de 2019.
- 2- INCA. **CÂNCER DE PÂNCREAS.** 2018. Disponível em: <<https://www.inca.gov.br/tipos-de-cancer/cancer-de-pancreas>>. Acesso em: 08 de abril de 2019.
- 3- TONETO, M.G.; LOPES, M.H.I. **EVOLUÇÃO HISTÓRICA DO TRATAMENTO CIRÚRGICO DO CÂNCER DE PÂNCREAS.** 2014. Disponível em: <<http://revistaseletronicas.pucrs.br/ojs/index.php/scientiamedica/article/view/17647/11508>>. Acesso em: 08 de abril de 2019.
- 4- ZENI, L.B. et al. **MORBIMORTALIDADE DO TRATAMENTO CIRÚRGICO DOS TUMORES DO PÂNCREAS.** Arquivos Brasileiros de Cirurgia Digestiva (ABCD), São Paulo, v. 27, n. 4, p. 275-279, dez. 2014. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-67202014000400275&lng=pt&nrm=iso>. Acesso em: 08 abr. 2019.

ASPECTOS EPISTÁTICOS DA DOENÇA DE ALZHEIMER, UMA REVISÃO DE LITERATURA

Joana Clara Oliveira Macedo Lima¹ Sâmia de Sá Moreira Braga² Gabriel Arrais Chaves Nascimento³ Isabel Maria Oliveira Macedo Lima⁴ Débora de Alencar Franco Costa⁵

¹ Discente do Curso de Medicina; Universidade Estadual do Piauí;

² Discente do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

³ Discente do Curso de Medicina; Universidade Estadual do Piauí;

⁴ Discente do Curso de Medicina; Universidade Federal do Piauí;

⁵ Doutora em Engenharia Biomédica (UNICASTELO)

Autor para correspondência:

Joana Clara Oliveira Macedo Lima

E-mail: joanamacedo66@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Doença de Alzheimer (DA) caracteriza-se, pelo declínio da cognição, embora exista grande heterogeneidade em sua apresentação clínica e progressão. A herdabilidade genética e o impacto da variabilidade genética da DA é alta. Este trabalho objetiva realizar uma revisão de literatura sobre o conhecimento atual genético da DA, tendo como relevância a epistasia, avaliar as características de cada tipo de DA no âmbito genético, tanto da de início precoce (DAIP), quanto de início tardio (DAIT), a fim de facilitar o entendimento da biologia da doença. **REVISÃO:** É uma revisão de literatura, com o uso das bases de dados LILACS (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), SCIELO (Scientific Electronic Library Online) e Scopus. Foram utilizados os seguintes descritores de saúde: Doença de Alzheimer, Genética e Epistasia. Foram encontrados 51 artigos, 37 foram excluídos por não atenderem os critérios de inclusão que foram o intervalo de publicação de 2009 a 2018 e a temática deste estudo. **DISCUSSÃO:** A DA se apresenta de duas formas, a DAIT e DAIP, tendo genes que influenciam o aparecimento desses tipos. A APOE é importante no surgimento da DAIT, mas outros genes são estudados devido a epistasia. Esta avalia se a expressão de um gene depende da ação de outro gene que não um de seus alelos. Os principais genes ligados a epistasia estatística na DA em geral são SORCS1, SORCS2, SORCS3, KHDRBS2-CRYL1. A DAIT é complexa pelo perfil poligênico, de herança de 70 a 80% e apresenta epistasia estatística nos genes CLU-MS4AE, CD33-MS4E, SIRT1 x ABCB1, PSAP x PEBP4, GRIN2B x ADRA1A, além dos polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) e do receptor do proliferador de peroxissoma (PPAR G), que mostraram o aumento do risco de DAIT pelos alelos menores rs1784933 e rs1805192. A DAIP é quase toda baseada na genética, com herança entre 92 e 100%, tem menos genes envolvidos. A partir da análise genética de pedigrees monogênicos identificou-se mutações de alta penetrância nos 3 genes DAIP, codificando a proteína precursora amilóide (APP) e as presenilinas 1 e 2 (PSEN1 e PSEN2). **CONCLUSÃO:** Observou-se que nos dois aspectos da doença diferentes genes são identificados, com maior número na DAIT. Além disso, ocorre epistasia estatística nos dois tipos, porém artigos enfatizam a DAIT. Entretanto não foi comprovado ainda a existência de uma estatística biológica. Dessa forma, há necessidade da pesquisa epistática biológica para a melhoria do diagnóstico precoce.

Palavras-chave: Doença de Alzheimer; Início Tardio; Início Precoce; Epistasia

REFERÊNCIAS:

1. Ebbert MT, Ridge PG, Wilson AR, Sharp AR, Bailey M, Norton MC, et al. Population-based analysis of Alzheimer's disease risk alleles implicates genetic interactions. **Biol Psychiatry**. 2014; 75(9): 732–7. doi: 10.1016/j.biopsych.2013.07.008.
2. Gusareva ES, Carrasquillo MM, Bellenguez C, Cuyvers E, Colon S, Graff-Radford NR, et al. Genome-wide association interaction analysis for Alzheimer's disease. **Neurobiol Aging**. 2014; 35(11): 2436–43. doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2014.05.014.
3. Hohman TJ, Koran ME, Thornton-Wells T, Alzheimer's Neuroimaging I. Epistatic genetic effects among Alzheimer's candidate genes. **PLoSOne**. 2013; 8(11): e80839. doi: 10.1371/journal.pone.0080839.
4. Pilotto A, Padovani A, Borroni B. Clinical, biological, and imaging features of monogenic Alzheimer's disease. **Biomed Res Int**. 2013; 2013:689591.
5. Raghavan, N., & Tosto, G. Genetics of Alzheimer's disease: The Importance of Polygenic and Epistatic Components. **Current Neurology and Neuroscience Reports**. 2017; 17(10). doi: 10.1007/s11910-017-0787-1.

**ATIVIDADES BIOLÓGICAS DE LECTINAS ISOLADAS DO GÊNERO
LONCHOCARPUS - UMA REVISÃO DA LITERATURA**

Kátia Bonfim Leite de Moura Sérvulo¹; Marcelo Bezerra Mendes²; Regina Maria Sousa de Araújo¹

¹ Professora Doutora do Departamento de Bioquímica e Farmacologia, Centro de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Piauí, Teresina, Brasil.

² Doutorando do programa de doutorado em biotecnologia rede nordeste de biotecnologia.

Autor para correspondência:
Kátia Bonfim Leite de Moura Sérvulo
E-mail: katiAufpi@gmail.com

RESUMO:

INTRODUÇÃO: As lectinas são proteínas de origem não imune, capazes de se ligar reversivelmente e especificamente a carboidratos. Muitas funções têm sido propostas para essas proteínas, tais como proteção contra patógenos e insetos, transporte e armazenamento de carboidratos, reconhecimento de célula, proteínas de reserva ou reguladores de crescimento. Atualmente, essas moléculas têm se mostrado como ferramentas nas áreas que vão desde a medicina até a agricultura. Diante disso, o trabalho teve como objetivo fazer um levantamento de lectinas isoladas do gênero *Lonchocarpus* com atividades biológicas. **REVISÃO:** Foram selecionados dissertações, teses e artigos do período de 1999 a 2019 nas bases de dados, Pubmed, Scielo, LILACS. Foram usados os seguintes descritores: Proteínas, lectina, leguminosa, *Lonchocarpus* e atividades biológicas de lectinas. Ao todo foram catalogados 8 artigos pertinentes ao tema e todos atenderam o propósito da pesquisa. **DISCUSSÃO:** O gênero *Lonchocarpus* da família Leguminosae, tribo Milletieae é um dos mais diversificados gêneros com aproximadamente 120 espécies. Dentre as espécies, o primeiro relato de lectina isolada foi de *Lonchocarpus capassa*. Com relação à atividade biológica já descrita para este gênero, destacam-se as lectinas oriundas de *Lonchocarpus sericeus* com atividade anti-edematogênica, efeito anti-inflamatório e antibacteriano, bem como a inibição da peritonite não infecciosa e hipernocicepção mecânica em camundogos. A lectina de *Lonchocarpus Araripensis* apresentou atividade anti-inflamatória sobre o edema de pata induzida por carragenana. Apresentou efeito anti-inflamatório na peritonite e reduziu rolamento e adesão leucocitária em ratos. Atenuou a inflamação aguda em ratos, apresentou atividade antinociceptiva, que incluem inibição neuronal das correntes de Na⁺ por mecanismos periféricos e promoveu efeito vasorelaxante dependente de endotélio. A mais recente lectina isolada de *Lonchocarpus campestris* apresentou uma ação antinociceptiva principalmente por inibição da inflamação. **CONCLUSÃO:** Embora as lectinas do gênero *Lonchocarpus* sejam pouco estudadas, estes trabalhos sugerem que as lectinas de plantas sejam uma importante fonte de substâncias com potenciais aplicações farmacológicas, são necessários mais estudos com outros modelos experimentais, para assim consolidar a atividade dessas moléculas com potencial terapêutico.

Palavras-chave: lectinas, proteína, atividade biológica, *Lonchocarpus*

REFERÊNCIAS:

1. ALENCAR, N. M. N. *et al.* Leguminous lectins as tools for studying the role of sugar residues in leukocyte recruitment. **Mediators Inflamm.**, v. 8, n. 2, p. 107-13, 1999.
2. ALENCAR, N.M.N. *et al.* Antiinflammatory and antimicrobial effect of lectin from *Lonchocarpus sericeus* seeds in an experimental model of infectious peritonitis. **J Pharm Pharmacol**, v. 57, n. 7, p. 919-22, 2005.
3. NAPIMOGA, M. H. *et al.* *Lonchocarpus sericeus* lectin decreases leukocyte migration and mechanical hypernociception by inhibiting cytokine and chemokines production. **Int Immunopharmacol.**, v. 7, n. 6, p. 824-35, 2007.
4. PIRES *et al.*, Lectin purified from *Lonchocarpus campestris* seeds inhibits inflammatory nociception, **International Journal of Biological Macromolecules** 125, p53–60, 2019.
5. RODRIGUES, N.V.F. C. **Estudo da atividade anti-inflamatoria da lectina de sementes de *Lonchocarpus araripensis* BENTH.** 78 f. Tese (Mestrado Acadêmico em Ciências Fisiológicas) – Instituto Superior de Ciências Biomédicas, Universidade Estadual do Ceara, Fortaleza, 2012.

AVANÇOS E PERSPECTIVAS DO PAPEL DA GENÉTICA NA SÍNDROME DE DOWN

Franciel Silva Lima¹, Januário da Conceição Júnior², Jerfferson da Silva Brito³, Paulo Rubens Soares de Sousa⁴, Wesley Guilherme Lima Caldas⁵, Deuzuita dos Santos Freitas Viana⁶

¹Acadêmico do curso de ciências biológicas; Universidade Estadual do Maranhão

²Acadêmico do curso de ciências biológicas; Universidade Estadual do Maranhão

³Acadêmico do curso de ciências biológicas; Universidade Estadual do Maranhão

⁴Acadêmico do curso de ciências biológicas; Universidade Estadual do Maranhão

⁵Acadêmico do curso de ciências biológicas; Universidade Estadual do Maranhão

⁶Professora Doutora em Ciências; Universidade de São Paulo

Autor para correspondência

Franciel Silva Lima

E-mail: csilvalima021@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Down trata-se de uma desordem cromossômica que se caracteriza pela trissomia do cromossomo 21. Segundo a OMS (2016), a síndrome afeta uma proporção mundial estimada de 1:1000 nascimentos vivos. Estudos recentes apontam uma relação entre a incidência da síndrome com o aumento da idade materna (após os 35 anos) discriminando taxas de 1:100 entre 40 e 44 anos e de 1:50 depois dos 45 anos de idade. Diante disso, o presente estudo visa avaliar a etiopatologia e apontar as contribuições da genética na Síndrome de Down. **REVISÃO:** Foi realizada uma pesquisa bibliográfica em artigos, dissertações e revistas no período de 2000 a 2016 nas bases de dados SCIELO MEDLINE E GOOGLE ACADÊMICO. Foram usados como descritores: a Síndrome de Down, a citogenética, a etiologia, patologia, as características gerais dessa anomalia, bem como os avanços da genética acerca da síndrome. **DISCUSSÃO:** Identificou-se três tipos de alterações gênicas associada a síndrome, sendo elas: a trissomia do 21, que corresponde cerca de 95% dos casos, enquanto os outros 5% incluem a translocação cromossômica e o mosaicismos. O diagnóstico da síndrome é feito durante a gravidez e possibilita saber se o feto é ou não portador da Síndrome. Esse pode ser feito por meio de testes não invasivos ou através de testes invasivos, esse último baseia-se em análises bioquímicas, cariótipo fetal e/ou técnicas de PCR (reação em cadeia da polimerase) utilizando as células fetais coletadas. Dentre os métodos não-invasivos destacam-se a triagem do soro materno e o diagnóstico por imagem. Já os procedimentos invasivos incluem cordocentese, amniocentese ou biópsia das vilosidades coriônicas. Tais métodos são dolorosos para a mãe e oferecem risco de aborto de 1%. Recentemente a descoberta de células fetais no sangue tem atraído a atenção de inúmeros pesquisadores, devido à necessidade de uma técnica rápida, exata e que não cause transtornos ao paciente. Além do atraso no desenvolvimento, a síndrome de Down pode acometer outros problemas de saúde entre eles: cardiopatia congênita, hipotonia, problemas de audição e visão, alterações na coluna cervical, distúrbios da tireoide, problemas neurológicos, obesidade e envelhecimento precoce. **CONCLUSÃO:** Diante exposto afere-se que apesar de não haver cura, pesquisas no mundo todo têm sido realizada nesse sentido e a qualidade de vida dessas pessoas com a síndrome tem melhorada significativamente.

Palavras-chave: características gerais, citogenética, etiologia, patologia, síndrome de Down

REFERÊNCIAS:

1. BULL, M. J.; Committe on Genetics. Clinical Reporter –Health Supervisionfor Children with Down Syndrome. **Pediatrics**, 128(2): 396-403, 2011.
2. CASTELÃO TB, SCHIAVO MR, JURBER GP. Sexualidade da pessoa com síndrome de Down. **Revista Saúde Pública**, 37(1): 32-39, 2003.
3. MOREIRA M.A.; EL-HANI, C. N.; GUSMÃO, F.A.F. A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. **Bras Psiquiatria**, 22(2): 96-99, 2000.
4. NUSSBAUM RL, MCLNNES RE, WILLARD HF. THOMPSON E THOMPSON **Genética Médica**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2002.
5. PAIVA, F. C.; MELO, M. C.; FRANK, P. S.; PAES, T. **Síndrome de down**: etiologia, características e impactos na família. 1-14, 2016.

BASES GENÉTICAS E FISIOPATOLÓGICAS DA XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

¹Antônio Carlos dos Santos Silva Junior, ²Maria Vitória Cunha Azevedo, ³Yandra Ariane Gomes Lima, ⁴Hyago Raphael Nunes Nascimento Silva, ⁵Gustavo Ribeiro Palmeira, ⁶Eliamara Barroso Sabino Nogueira

¹ Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

² Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

³ Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁴ Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁵ Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁶ Professora Doutora em Biotecnologia UNINOVAFAPI

Autor para correspondência:
Antonio Carlos dos Santos Silva Junior
E-mail: juuniorantonio@outlook.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Xantomatose Cerebrotendinosa (XTC) caracteriza-se como uma doença metabólica autossômica recessiva com mutação no gene CYP27A1, codificador da enzima 27-esterol-hidroxilase (27-EH). Como consequência, ocorre deficiência dessa enzima o que leva à ausência ou diminuição de 27-hidroxicolesterol (27-OHC) e ácido quenodesoxicólico (CDCA). Nesse sentido, objetiva-se compreender a fisiopatologia da mutação genética na XTC, suas apresentações clínicas, e abordar diagnóstico e tratamento. **REVISÃO:** Foram selecionados 13 artigos nas bases de dados MEDLINE, SCIELO E LILACS no período de 2014 a 2019 e todos lidos na íntegra. Foram usados os descritores: Xantomatose Cerebrotendinosa AND Fisiopatologia, sem restrição de idioma e todos cadastrados nos Descritores de Ciência em Saúde (DeCS). **DISCUSSÃO:** Fisiologicamente, a 27-EH está presente nos pulmões, sistema nervoso central (SNC), macrófagos, pele, duodeno, sangue e principalmente no fígado, onde ocorrem as reações que convertem o 27-OHC e coletanol do corpo em ácidos biliares, mais especificamente AQDC. Nesse sentido, a diminuição da 27-EH reduz a excreção de colesterol em forma de ácidos biliares assim como há o aumento da síntese desses lipídios pela superestimulação da 7 α -hidroxilase cujo *feedback negativo* contra a síntese de colesterol funcionava com os níveis de AQDC normais. Assim, há um acúmulo em tecidos periféricos, inclusive no SNC, pela ação da 7 α -hidroxilase. O diagnóstico é clínico e laboratorial, sendo os xantomas tendinosos, cataratas precoces e os sintomas neurológicos os achados mais frequentes na XTC. No laboratório, as dosagens revelam LDL-c com níveis abaixo que 130mg/dL e colesterol total com níveis baixos, entretanto, HDL-c está elevado, >50 mg/dL juntamente com o coletanol cujos níveis séricos podem chegar a 30,00 μ g/mL (valor de referência: 0,8-3,7 μ g/ml). Além disso, o sequenciamento genético para identificação de mutações no gene CYP27A1 e exames de imagem para a identificação de xantomas no SNC são importantes para o diagnóstico. O tratamento baseia-se na administração de AQDC ou combinação deste os inibidores de HMG-CoA como Sinvastatina (ou Lovastatin). **CONCLUSÃO:** A CTX é uma doença rara de base genética que leva a uma cascata de alterações metabólicas pela falta hereditária de uma enzima de localização em diversos órgãos, em especial, o fígado. O diagnóstico e o tratamento precoce da doença são os grandes aliados para a lentificação e contenção do progresso da patologia.

Palavras-chave: Xantomatose Cerebrotendinosa, Fisiopatologia, Genética Médica.

REFERÊNCIAS:

1. PREISS, Yudith et al. Xantomatosis cerebrotendinosa: aspectos fisiopatológicos, clínicos y genéticos. **Revista médica de Chile**, v. 142, n. 5, p. 616-22, 2014.
2. YANAGIHASHI, Masaru et al. Late-onset spinal form xanthomatosis without brain lesion: a case report. **BMC neurology**, v. 16, n. 1, p. 21, 2016.
3. CHEN, Chen et al. Clinical and molecular genetic features of cerebrotendinous xanthomatosis patients in Chinese families. **Metabolic brain disease**, v. 32, n. 5, p. 1609-18, 2017.
4. MIGNARRI, Andrea et al. The spectrum of magnetic resonance findings in cerebrotendinous xanthomatosis: redefinition and evidence of new markers of disease progression. **Journal of neurology**, v. 264, n. 5, p. 862-74, 2017.
5. UYGUNOGLU, Ugur et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: the effectiveness of high-dose piracetam for the treatment of cerebellar and sensorial ataxia. **The Cerebellum**, v. 13, n. 6, p. 787-90, 2014.

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

DEFICIÊNCIA DA ALFA-GLICOSIDASE ÁCIDA (GAA) E SUAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS NA DOENÇA DE POMPE: UMA REVISÃO DE LITERATURA

¹Maynara de Carvalho Braga, ²Antonio Carlos dos Santos Silva Júnior, ³Eliamara Barroso Sabino Nogueira

¹ Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

² Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

³ Professora Doutora em Biotecnologia UNINOVAFAPI

Autor para correspondência:
Maynara de Carvalho Braga
E-mail: maynara.braga@outlook.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A doença de Pompe (DP), conhecida também por glicogenose tipo IIa, é caracterizada pelo depósito lisossomal de glicogênio devido à deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida (GAA), de herança autossômica recessiva. Possui apresentação na forma precoce (<1 % da atividade da enzima maltase ácida) e uma forma tardia (1 a 30%). Caracteriza-se pelo acúmulo de glicogênio no coração, fígado, rim, músculos, glândulas endócrinas, cérebro e medula espinhal, devido à ausência da alfa 1,4 glicosidase (maltase ácida). Dessa forma, o trabalho tem como objetivo abordar as manifestações clínicas da DP e suas repercussões. **REVISÃO:** Foram selecionados 12 artigos nas bases de dados MEDLINE, SCIELO E LILACS no período de 2008 a 2018 e todos lidos na íntegra. Foram usados os descritores: Doença de Depósito de Glicogênio Tipo II AND Glicogenose AND Doença de Pompe, sem restrição de idioma e todos cadastrados nos Descritores de Ciência em Saúde (DeCS). **DISCUSSÃO:** As manifestações iniciais podem ocorrer intra-útero ou após a quinta década de vida, e a velocidade de progressão pode ser rápida e letal (forma infantil), nesta, a maioria dos pacientes morre antes de completar o primeiro ano de vida por insuficiência cardiorrespiratória, ou sua evolução é extremamente lenta (forma tardia) em que se observa miopatia generalizada e, em geral, com comprometimento inicial da musculatura proximal dos membros inferiores e posteriormente do diafragma e da musculatura respiratória acessória, culminando com insuficiência respiratória. O tratamento da DP era considerado apenas paliativo, em 2007, o uso comercial da terapia de reposição enzimática (TRE) com a alfa-glicosidase recombinante humana foi aprovado no Brasil, que parece melhorar as funções respiratória e locomotora, assim como a sobrevida, em ambas as formas da doença. **CONCLUSÃO:** Diante do exposto, pode-se concluir que a DP induz vários graus de deficiência enzimática, causando acúmulo de glicogênio em fibras musculares lisossômicas e repercutindo como manifestações clínicas na vida dos pacientes que, juntamente com os achados laboratoriais, variam de acordo com a idade e o grau de deficiência enzimática e sua clínica pode coincidir com a distrofia muscular de cintura-membro (LGMD), e assim, atraso significativo no diagnóstico, por isso, enfatiza-se a importância de incluí-la no diagnóstico diferencial das distrofias de cinturas.

Palavras-chave: Doença de Pompe, glicogenose, Doença de Depósito de Glicogênio Tipo II.

REFERÊNCIAS:

1. SILVA, Sâmela Miranda da; AVILA, Paulo Eduardo Santos. Doença de Pompe: manejo fisioterapêutico. **Rev. para. med**, v. 29, n. 3, 2015.
2. PEREIRA, Sandra J.; BERDITCHEVISKY, Célia R.; MARIE, Suely KN. Report of the first Brazilian infantile Pompe disease patient to be treated with recombinant human acid alpha-glucosidase. **Jornal de pediatria**, v. 84, n. 3, p. 272-275, 2008.
3. LORENZONI, Paulo José et al. Late-onset Pompe disease: what is the prevalence of limb-girdle muscular weakness presentation?. **Arquivos de neuro-psiquiatria**, v. 76, n. 4, p. 247-251, 2018.
4. GRZESIUK, Anderson Kuntz et al. Homozygotic intronic GAA mutation in three siblings with late-onset Pompe's disease. **Arquivos de neuro-psiquiatria**, v. 68, n. 2, p. 194-197, 2010.
5. SANTOS, Berenice L. et al. Glycogen storage disease type I: clinical and laboratory profile. **Jornal de pediatria**, v. 90, n. 6, p. 572-579, 2014.

DIAGNÓSTICO DE CÂNCER DE MAMA POR EXAMES GENÉTICOS: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Maisa Campêlo de Sousa¹; Luadna dos Santos e Silva²; Camila Campêlo de Sousa³

¹Acadêmica do curso de Farmácia, Universidade Federal do Piauí;

²Graduada em Licenciatura em Ciências Naturais/Biologia, Universidade Federal do Maranhão;

³Professora doutora em Genética e Melhoramento, Universidade Federal do Maranhão

Autora para correspondência:

Maisa Campêlo de Sousa

E-mail: maisacampelos@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O câncer de mama é o segundo tipo de câncer mais incidente no mundo e o principal a causar a mortalidade em mulheres. Inúmeras pesquisas vêm sendo realizadas a fim de se descobrir novos métodos de diagnóstico, uma vez que, quanto mais precoce, melhor prognóstico e chances de sobrevivência. Sabe-se que o câncer é decorrente de alterações genéticas como ativação dos proto-oncogenes, inativação ou diminuição da atividade dos genes pertencentes ao grupo supressor tumoral ou defeitos em genes reparadores do DNA. Muitos desses genes já foram descobertos, isolados e sequenciados. Assim, o aconselhamento genético para pacientes que possuem genes ou transcritos causadores da neoplasia da mama podem diminuir sua morbi-mortalidade e proporcionar melhoria na qualidade de vida. Este trabalho tem como objetivo identificar os atuais métodos de diagnosticar a neoplasia maligna da mama utilizados atualmente, com enfoque nos exames genéticos. **REVISÃO:** Trata-se de uma revisão de literatura realizada por meio de pesquisas a partir de buscas de artigos e teses atuais nas bases de dados SCIELO, LILACS, BDNF, MEDLINE e PUBMED. Os termos utilizados para busca nas bases de dados foram: câncer de mama e tipos de diagnóstico ou diagnóstico genético. Como critérios de refinamento adotaram-se as publicações do período de 2009 a 2018, câncer de mama no sexo feminino e os idiomas inglês, espanhol e português. **DISCUSSÃO:** O estabelecimento dos exames genéticos para diagnosticar o câncer de mama traz muitos benefícios, mas é necessário que se reduza os fatores de risco associados. Para tal, propõe-se a educação sobre o câncer, de forma que se compreenda que a prevenção e a detecção precoce são as principais estratégias para o controle. Foram encontrados os genes BRCA1, BRCA2, TP53 como predisponentes para o desenvolvimento do câncer de mama (SOUZA, 2012). **CONCLUSÃO:** Foram encontrados os genes BRCA1, BRCA2, TP53 como predisponentes para o desenvolvimento do câncer de mama. O estabelecimento dos exames genéticos para diagnosticar o câncer de mama, apesar de pouco utilizados, traz muitos benefícios, no sentido de minimizar os óbitos e realizar um diagnóstico precoce. Propõe-se que haja investimentos no acesso aos serviços de saúde, para que seja possível a realização dos exames genéticos não somente na rede particular de saúde, mas também nos hospitais públicos.

Palavras-chave: Tumor maligno de mama, Diagnóstico genético, Prevenção de câncer

REFERÊNCIAS:

1. CESAR, P. G. C. et al. Utilização de plataforma gênica no prognóstico do câncer de mama. **Arquivos Brasileiros de Ciências da Saúde**, v. 37, n. 3, p. 154-161, 2012.
2. MEDEIROS, G. C; BERGMANN, A; AGUIAR, S. S. THULER, L. C. S. Análise dos determinantes que influenciam o tempo para o início do tratamento de mulheres com câncer de mama no Brasil. **Cadernos de Saúde Pública** [online], v. 31, n. 6, p. 1269-1282, 2015.
3. SILVA, G. A. et al. Modos de vida entre pessoas que tiveram câncer no Brasil em 2013. **Ciência e saúde coletiva**, Rio de Janeiro, v. 21, n. 2, p. 379-388, fev. 2016.
4. SOUZA, M. A.; FONSECA, A. M.; BAGNOLI, V. R.; SOARES JUNIOR, J. M.; BARROS, N.; FRANZOLIN, S. O. B.; BARACAT, E. C. Polimorfismo do gene do receptor estrogênico como fator de risco do câncer de mama. **FEMINA**, v. 40, n. 4, 2012.

**DIAGNÓSTICO PRECOCE DA ADRENOLEUCODISTROFIA EM CRIANÇAS:
UMA REVISÃO**

Silmara Ferreira de Oliveira¹; Giovana da Rocha Leal Dias²; Nilsa Araújo Tajra³; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁴

¹ Acadêmica do curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

² Acadêmica do curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

³ Acadêmica do curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁴ Professora Doutora; Centro Universitário Uninovafapi.

Autor para correspondência:
Silmara Ferreira de Oliveira
E-mail: aramlis.o@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A adrenoleucodistrofia (ALD) é uma doença genética rara que afeta o cromossomo X. Essa patologia causa uma alteração dos peroxissomos, ocasionando um acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) associados à desmielinização dos axônios e insuficiência adrenal (IA). Acomete crianças do sexo masculino e manifesta-se com alterações neurológicas progressivas, conduzindo a um estado neurovegetativo ou à morte em alguns anos. Procurando contribuir para a melhoria da assistência a esses pacientes, objetivou-se avaliar as evidências disponíveis na literatura sobre o impacto do diagnóstico precoce da ALD em crianças. **REVISÃO:** Esta revisão bibliográfica foi realizada por meio de busca online das produções científicas nacionais e internacionais utilizando as bases de dados LILACS, MEDLINE, e SCIELO. Foram definidos como critérios para a seleção da amostra: artigos em português, inglês e espanhol, no período de 1999 a 2019. Utilizando os descritores “adrenoleucodistrofia”, “diagnóstico precoce”, “criança”, foram encontrados 14 artigos científicos que, após leitura aprofundada, foram utilizados para essa revisão. **DISCUSSÃO:** O diagnóstico é confirmado pela demonstração de concentrações elevadas de AGCML no plasma ou fibroblastos, achados na ressonância magnética e cariótipo. A IA aparece em 70% dos pacientes e, em geral, é a apresentação inicial da doença, anos ou mesmo décadas antes do aparecimento de sintomas neurológicos. O diagnóstico precoce de ALD após o diagnóstico de IA inexplicável, somados ao tratamento subsequente desse sintoma, melhora tanto os desfechos neurológicos quanto a sobrevida desses pacientes. O rastreio de mulheres heterozigotas também é relevante e baseia-se na determinação da concentração de AGCML e no estudo da proteína da ALD nos fibroblastos. As mesmas técnicas são utilizadas para a realização do diagnóstico pré-natal, pois as células do vilo corial apresentam grande expressão desta proteína e das gorduras em questão. Embora não haja tratamento curativo definitivo, o estudo familiar de pacientes em risco contribui para o tratamento preventivo precoce. **CONCLUSÃO:** Alguns sinais e sintomas são relevantes para a suspeita e posterior diagnóstico da ALD, como a IA sem sintomas neurológicos. O diagnóstico precoce está relacionado a uma melhor sobrevida da criança acometida, além de garantir a identificação de outros portadores na família, os quais podem se beneficiar do aconselhamento genético e do diagnóstico pré-natal.

Palavras-chave: adrenoleucodistrofia; diagnóstico precoce; criança.

REFERÊNCIAS:

1. QUEIROZ, M.C.S.; BARROS, E.L.; ANTUNES, M.L. Adrenoleukodystrophy: Case Report and Aspects Relevant to the Otorhinolaryngologist . Int. **Arch. Otorhinolaryngol.** 2009;13(3):322-325
2. ÚBEDA, M.L., et al. Adrenoleucodistrofia ligada al X: presentación de tres casos. Importancia del diagnóstico precoz. **Arch Argent Pediatr** 2017;115(5): e279-e281.
3. POLGREEN, L.E., et al. Early diagnosis of cerebral X-linked adrenoleukodystrophy in boys with Addison's disease improves survival and neurological outcomes. **Eur J Pediatr**; 170(8): 1049-54, 2011 Aug.
4. VARGAS, C.R., et al. X-linked adrenoleukodystrophy: clinical and laboratory findings in 15 Brazilian patients. **Genet. mol. biol**; 23(2): 261-4, Jun. 2000. ilus, tab

DOENÇA FALCIFORME: A IMPORTÂNCIA DAS AÇÕES EDUCATIVAS E DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

Ariela Karollyny Santos Silva¹; Ana Victoria Silva Sousa¹; Tainah Nobre de Oliveira¹; Maria Luiza da Paz Sousa¹; Johann Barros da Costa¹; Carla Kelly Barroso Sabino Nogueira²

¹ Discentes do Curso de Medicina do Centro Universitário UNINOVAFAPI

² Docente do Curso de Medicina do Centro Universitário UNINOVAFAPI

Autor para correspondência:
Tainah Nobre de Oliveira
E-mail: tainahnobr@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: No contexto brasileiro atual, existem poucas ações no campo da genética em saúde pública. Em sua maioria, os centros de testagens e aconselhamento genético (CTAG) estão localizados nos hospitais universitários, em alguns hospitais públicos dos grandes centros urbanos e nos centros de referência para a doação de sangue. **OBJETIVO:** Este estudo objetiva identificar a importância das ações educativas e do aconselhamento genético na Atenção Primária à Saúde quanto à doença falciforme. **METODOLOGIA:** Trata-se de um estudo descritivo, exploratório, com suporte em revisão de literatura, na qual teve uma amostra de artigos científicos. A busca dos mesmos foi realizada nas bases de dados da Biblioteca Virtual de Saúde, sendo estas a Scientific Electronic Library Online e a Literatura Latino-Americana. A coleta de dados se deu no 1º semestre de 2019. **RESULTADOS:** Quando se trata de anemia falciforme e aconselhamento genético, devidas medidas educativas são tomadas, estudos mostram que metodologias alternativas e acompanhamento laboratorial ainda é uma das melhores formas de entender o mecanismo e desenvolvimento desta doença. Hoje, as medidas educativas tanto para o aconselhamento genético e ações educativas se resumem em observação, aceitação e motivação, mostrando um entendimento sobre a hereditariedade e a colaboração em decorrência das doenças genéticas que acometem toda a população. A Atenção Primária à Saúde enfatiza requisitos que possam ser trabalhados dentro da saúde coletiva, assim, um deles é a identificação e o tratamento precoce da doença, onde acaba sendo requisito indispensável da qualidade de vida para pessoas doentes. **CONCLUSÃO:** *Os achados desta Revisão de Literatura possibilitam ponderar sobre evidências científicas quanto às ações educativas e da importância do aconselhamento genético na Atenção Primária à Saúde. Demonstrando que a prevalência da doença falciforme no Brasil é alta, no entanto, a grande maioria das pessoas acometidas por essa patologia, podem ter suas intercorrências e necessidades atendidas com boa resolutividade em uma Atenção Primária à Saúde. Mostrando que é possível um bom acompanhamento terapêutico em pacientes com doença falciforme.*

Palavras-chaves: Anemia Falciforme, Atenção Primária à Saúde, Aconselhamento Genético.

REFERÊNCIAS:

1. Araujo DL, Santos GS, Viana NA, Souza SS, Montagner MI. **Concepções sintomáticas e sociais da doença falciforme.** Participação 23/24, 2013.
2. Bandeira FM, Leal MC, Souza RR, Furtado VC, Gomes YM, Marques NM. **Características de recém-nascidos portadores de hemoglobina S detectados através de triagem em sangue de cordão umbilical.** J. pediatr. (Rio J.). 2015; 75(3):167-171
3. Diniz D, Guedes C, Trivelino A. Educação para a genética em saúde pública: um estudo de caso sobre a anemia falciforme. **Ciênc Saúde Coletiva.** 2014;10(2):365-72
4. Serafim ESS, Soares RM, Oliveira TMX, Soares MJNL. **Capacitação de profissionais de saúde para o manejo da dor em adolescentes portadores de doença falciforme na atenção primária.** Rio de Janeiro, Adolescência & Saúde. 2015; 8(4):55-58.
5. GUIMARÃES, Cíntia Tavares Leal; COELHO, Gabriela Ortega. **A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme.** **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 15, p. 1733-1740, 2010.

**ESTRATIFICAÇÃO DE RISCO CARDIOVASCULAR NA
HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR**

Natanael Damacena Sousa¹; Láysa Karina Pereira Gonçalves da Silva²; Luana Santos de Resende³; Marina de Sousa Carvalho⁴; Gabrielly dos Reis Macêdo⁵; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁶

¹Acadêmico de medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

²Acadêmica de medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

³Acadêmica de medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁴Acadêmica de medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁵Acadêmica de medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁶Professora Doutora em Biotecnologia (RENORBIO-UFPI).

Autor para correspondência:

Natanael Damacena Sousa

E-mail: natanaelds30@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Hipercolesterolemia Familiar (HF) é uma doença genética de herança autossômica dominante na maioria dos casos, que é caracterizada por hipercolesterolemia, geralmente expressiva, associada ao desenvolvimento precoce da aterosclerose e suas complicações. Há duas formas de expressão da HF: a heterozigótica, mais comum e mais branda, e a homozigótica que é rara e mais grave. O objetivo deste estudo foi descrever o risco de cardiopatias na HF, haja visto que o método habitual de estratificação não é válido nessa patologia, pois tende a subestimar o risco real. **REVISÃO:** Foram selecionados artigos, dissertações, monografias, relatos de caso e diretrizes, no período de 2012 a 2018 nas bases de dados LILACS, BVS, SCIELO e BIREME. Para filtrar as pesquisas foram usados os descritores: Hiperlipoproteinemia Tipo II AND Doenças Cardiovasculares AND Dislipidemias. **DISCUSSÃO:** A HF é ocasionado mais comumente pela mutação no gene LDLR ou defeito no gene APOB, ou, ainda, ganho de função no gene PCSK-9. A presença dessa patologia já classifica o paciente como de alto risco cardiovascular, por isso não são aplicados os métodos clássicos de estratificação como Escore de Risco Global (ERG) ou mesmo o escore de Framingham. A relação entre HF e Doença Arterial Coronariana (DAC) já é bem estabelecida: há um risco cumulativo de desenvolvimento de 50% em homens de 50 anos, e de 30% em mulheres de 60 anos na falta do uso de hipolipemiantes. Os fatores de risco clássicos ainda possuem valor na avaliação cardiovascular, os homens possuem um risco aumentado (três vezes maior) de DAC, assim como os pacientes com HF portadores de xantoma tendinoso. Outros fatores podem categorizar a HF como de muito alto risco nos casos de tabagistas, diabéticos, portadores de doença cardiovascular estabelecida e história familiar de doença coronária prematura. **CONCLUSÃO:** Mediante o exposto, nota-se a necessidade de detecção e tratamento precoce da HF, como medida para evitar problemas cardiovasculares futuros. Destaca-se, ainda, a influência de hábitos de vida e história familiar de doenças coronarianas na prevalência e complicação cardiovascular ligados à HF.

Palavras-chave: Herança Genética; Dislipidemia; Cardiopatia.

REFERÊNCIAS:

- 1- ALVES, Ana Catarina dos Santos, **Base Genética da Hipercolesterolemia familiar**. Lisboa: FCUL, 2014. 2f. Tese (doutorado em bioquímica) - especialidade em Genética Molecular, Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Lisboa, 2014.
- 2- Santos, RD *et al.* Arquivos brasileiros de Cardiologia. **I diretriz brasileira de hipercolesterolemia familiar**. Rio de Janeiro: Prol editora gráfica, 2012.
- 3- CUNHA, Ana Flavia Cassini; RIBEIRO, Iliana. Familial Hypercholesterolemia: the Importance of Early Diagnosis and Management. **International Journal Of Cardiovascular Sciences**, [s.l.], v. 6, n. 30, p.550-553, 11 jul. 2017. GN1 Genesis Network. <http://dx.doi.org/10.5935/2359-4802.20170077>
- 4- FALUDI, AA *et al.* Arquivos brasileiros de Cardiologia. **Atualização da diretriz brasileira de dislipidemias e prevenção da aterosclerose**. Rio de janeiro: Catasonho, 2017

ESTUDO COMPUTACIONAL DA ENZIMA AROMATASE

Edinete Freire Calista¹; Francielle Marhy Lima de Sousa²; Francisco Honeidy Carvalho Azevedo³; Maria Celeste Machado de Castro⁴; Sarah Maria Osório de Carvalho⁵.

¹Acadêmica do Curso de Enfermagem; Centro Universitário Santo Agostinho;

²Acadêmica do Curso de Nutrição; Centro Universitário Santo Agostinho;

³Doutor em Biologia Celular e Molecular Aplicada à Saúde pela Universidade Luterana do Brasil (ULBRA-RS), Professor do Centro universitário Santo Agostinho;

⁴Acadêmica do Curso de Nutrição; Centro Universitário Santo Agostinho;

⁵Acadêmica do Curso de Enfermagem; Centro Universitário Santo Agostinho;

Autor (a) para correspondência:
Maria Celeste Machado de Castro
E-mail: mariaelizamae@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O câncer de mama é a segunda neoplasia maligna mais frequente no mundo e a primeira entre as mulheres, constituindo-se um grave problema de saúde pública, devido as altas prevalências e ao gasto com o tratamento, os inibidores da aromatase (IAS) são medicações que funcionam pela inibição da aromatase, enzima responsável pela conversão de hormônios esteroidais em estrógeno. **OBJETIVO:** demonstrar através de programas computacionais a eficácia do uso de inibidores da aromatase para o tratamento de mulheres com câncer de mama na pós-menopausa. **METODOLOGIA:** esta pesquisa tem como proposta a realização de metodologias *in silico* visando a análise das interações entre enzima e ligante. A avaliação inicial da metodologia será feita pelo método de reancoramento determinando a recuperação da posição cristalográfica do ligante. **RESULTADOS:** segundo os dados obtidos através da manipulação dos ligantes (fármacos) juntamente com o alvo (enzima aromatase) constatou-se que os inibidores mais comuns no mercado farmacêutico são de primeira linha para o tratamento do câncer de mama. **DISCUSSÃO DOS RESULTADOS:** No tratamento de primeira linha, o letrozol e o anastrozol parecem ser superiores ao tamoxifeno (segunda geração), pelo menos em termos de tempo até a progressão. **CONCLUSÃO:** conclui-se que o uso dos inibidores de terceira geração são os que apresentam uma melhor abordagem terapêuticas para o receptor de estrógeno positivo (ER⁺) para o câncer de mama em mulheres na pós-menopausa.

Palavras-Chave: Aromatase. Enzima. Inibidores. Câncer de mama. Computacional.

REFERÊNCIAS:

1. NEVES, M.A.C. Aromatase inhibitors in breast cancer The discovery of new compounds by computational design and biochemical evaluation. FFUC (**Faculdade de Farmácia Universidade de Coimbra**), 2008.
2. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Atlas de Mortalidade por Câncer no Brasil 1980-2010. **Instituto Nacional de Câncer**, Rio de Janeiro; 2012.

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

3. LUCARELLI, A.P.; MARTINS, M.M.; FORATTINI, A, Inibidores da aromatase no tratamento de pacientes com câncer de mama. Arquivo Médicos dos Hospitais e da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa São Paulo, p 88-91, jul. 2013.
4. PAULO, T.R.S.; Efetividade do treinamento físico para a composição corporal, variáveis metabólicas e qualidade de vida de mulheres pós menopáusicas em tratamento para câncer de mama com inibidores da aromatase, **UNESP, Presidente Prudente**, SP, ago. 2017.
5. SAAD, E.D.; BROMBERG, S.; KATZ, A.; SIMON, S.D.; Inibidores da aromatase no câncer de mama: da doença metastática ao tratamento adjuvante Aromatase inhibitors in breast cancer: from metastatic disease to adjuvant treatment. **RBC(Revista Brasileira de Cancerologia)**, V. 48(4): p.555-567, nov. 2002

ESTUDO DA ASSOCIAÇÃO ENTRE HIPERURICEMIA E FATORES DA SÍNDROME METABÓLICA

Rafael Silveira Feitosa¹; Beatriz Pereira Martins²; Lucas Martins de Almeida³, Max Brandão de Oliveira⁴, Regina Maria Sousa de Araújo⁵; Karla Andrade de Oliveira⁶

¹ Acadêmico do Curso de Medicina, Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Piauí, Teresina, Brasil;

² Acadêmico do Curso de Medicina, Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Piauí, Teresina, Brasil;

³ Acadêmico do Curso de Medicina, Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Piauí, Teresina, Brasil;

⁴ Docente do Departamento de Estatística, CCN, Universidade Federal do Piauí, Teresina, Brasil;

⁵ Docente do Departamento de Bioquímica e Farmacologia, Centro de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Piauí, Teresina, Brasil.

⁶ Docente do Departamento de Bioquímica e Farmacologia, Centro de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Piauí, Teresina, Brasil.

Autor para correspondência:

Rafael Silveira Feitosa

E-mail: rafaelsilveira200199@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: Estudos correlacionam a hiperuricemia à doença cardiovascular (DCV) e à Síndrome Metabólica (SM). Porém, no Brasil, poucos estão disponíveis para compreensão dessa relação, sendo a associação direta com a SM ainda controversa. **Objetivo:** Estudar relação entre hiperuricemia, SM e seus fatores. **MÉTODOS:** Prontuários do Hospital Universitário UFPI (CEP Nº 2242210) de 111 mulheres e 41 Homens foram analisados, em um estudo transversal. A Hiperuricemia foi considerada para AUS (Ácido Úrico Sérico) ≥ 6 mg/dL e AUS ≥ 7 mg/dL, para mulheres e homens, respectivamente. Resistência à Insulina (RI) foi estimada pelo TyG index (Triglyceride-glucose Index), com pontos de corte de 4,55 e 4,68 para mulheres e homens, respectivamente. A SM caracterizada de acordo com a *International Diabetes Federation*. Médias comparadas por teste t de Student ou Mann-Whitney, e frequências por teste de χ^2 ou Fisher. Efeito da hiperuricemia sobre DCV foi avaliado por Regressão logística. Curva ROC e análises de *Area Under the Curve* (AUC) foram feitas para avaliação do desempenho dos modelos. Correlação entre duas variáveis quantitativas foi avaliada por regressão linear simples. Análises foram feitas com o software R versão 3.5.3. **RESULTADOS:** Em mulheres, a Hiperuricemia apresentou associação com os seguintes fatores: SM ($p=0.004475$; OR=11.96309); DCV ($p=0.01386$; OR=6.158466) e hipertensão arterial ($p=0.01265$, OR=6.413173). Nesse grupo, ajustou-se o efeito da hiperuricemia na prevalência de DCV para idade, IMC, tabagismo e alcoolismo, demonstrando-se significativa associação ($p=0,0184$; OR=7.303; AUC=0.6920078). Em ambos os sexos, encontrou-se associação significativa entre maiores níveis de AUS e de valores de TyG ($p<2.2e-16$), maior prevalência de RI foi detectada para maiores quartis de AUS ($p=0,000906$ e OR=7.6667; $p=0,000473$ e OR=13.0000; $p=0,001243$ e OR=5.7500 para Q2, Q3 e Q4, respectivamente em mulheres; e $p=0,0499$ e OR=4; $p=0,0795$ e OR=8; $p=0,0371$ e OR=9 para Q2,Q3 e Q4, respectivamente, em homens). **DISCUSSÃO:** os resultados confirmam a significativa associação entre hiperuricemia e prevalência de SM (risco aumentando em 11.9 vezes), DCV (risco aumentado

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

em 6.15 vezes) em mulheres; e entre hiperuricemia e RI em ambos os sexos. **CONCLUSÃO:** A Hiperuricemia foi associada à RI e à DCV, os resultados corroboram com os estudos que propõem inclusão da hiperuricemia como componente da SM e sugere vigilância dos níveis de AUS como marcador de risco cardiometabólico em ambos os sexos.

Palavras-chave: Hiperuricemia, Síndrome Metabólica, Doença Cardiovascular.

REFERÊNCIAS:

1. FLOR, Luisa Sorio and CAMPOS, Monica Rodrigues. **Prevalência de diabetes mellitus e fatores associados na população adulta brasileira: evidências de um inquérito de base populacional.** Rev. bras. epidemiol. [online]. 2017, vol.20, n.1, pp.16-29. ISSN 1415-790X.
2. OLIVEIRA, Dhiãnah S. et al. **Avaliação do risco cardiovascular segundo os critérios de Framingham em pacientes com diabetes tipo 2.** Arq Bras Endocrinol Metab, São Paulo , v. 51, n. 2, p. 268-274, Mar. 2007
3. OLIVEIRA, A. de et al. **The impact of serum uric acid on the diagnostic of metabolic syndrome in apparently healthy brazilian middle-aged men.** Nutricion hospitalaria, v. 30, p. 562 – 9, 9 2014.
4. RODRIGUES, SÉRGIO LAMEGO ET AL. **Distribuição por gênero de ácido úrico sérico e fatores de risco cardiovascular: estudo populacional.** Arq. Bras. Cardiol. [online]. 2012, vol.98, n.1
5. SILVA, Hellen Abreu da; CARRARO, Júlia Cristina Cardoso; BRESSAN, Josefina and HERMSDORFF, Helen Hermana Miranda. **Relation between uric acid and metabolic syndrome in subjects with cardiometabolic risk.** Einstein (São Paulo) [online]. 2015, vol.13, n.2, pp.202-208.

FATORES DE RISCO PARA O MELANOMA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Eliamara Barroso Sabino Nogueira¹; Mariana Magalhães Bergantini Zanovello²; Stephanie Damasceno Araújo Matos³; Tássia Aldenora Fontenele Marreiros⁴.

¹Doutorado em biotecnologia RENORBIO-UFPI;

^{2,3,4}Acadêmicas de medicina FACID/WYDEN

Autor para correspondência:

Mariana Magalhães Bergantini Zanovello

E-mail: mariana_zanovello@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O melanoma cutâneo é um tipo de câncer de pele, que tem origem nos melanócitos, os quais são células produtoras de melanina, substância que determina a cor da pele e tem predominância em adultos brancos (MATHEUS, 2015). O melanoma corresponde a 4% dos casos de câncer de pele, são menos frequentes que os não melanomas, mas são mais agressivos, confirmando-se assim a importância de se realizar um estudo sobre tal patologia e conhecer melhor os fatores de risco para tal doença. Este estudo tem como objetivo analisar os fatores de risco que desencadeiam o melanoma. **REVISÃO:** Para realização desse estudo foi feita uma pesquisa bibliográfica nas bases de dados SCIELO, LILACS e MEDLINE. Para filtrar as pesquisas foram utilizados os descritores: Melanoma AND câncer de pele AND fatores de risco onde foram encontrados 96 artigos relevantes à temática. Foram excluídos artigos incompletos e que apresentassem dados sobre o câncer de pele não melanoma e foram selecionados 22 artigos publicados entre os anos de 2009 a 2018, em português ou inglês. **DISCUSSÃO:** De forma ampla, a variação de um melanócito saudável para uma célula tumoral está diretamente relacionada com a interação entre fatores ambientais, acúmulo de alterações gênicas, ativação de oncogenes, inativação de genes supressores de tumor e um reparo deficiente do DNA. (MATHEUS, 2015). Podemos citar como principais fatores de risco para melanoma: história familiar de melanoma, melanoma prévio, múltiplos nevos atípicos e displásicos, bem como mutações genéticas. Outros fatores de risco também são a imunossupressão, xeroderma pigmentoso, bem como pessoas suscetíveis a adquirir a doença, como as que possuem cabelos loiros ou ruivos, pele e olhos claros. (DIMATOS et al, 2009). Dentre os fatores de risco mais significativos, temos a prevalência no sexo masculino, na faixa etária acima dos 60 anos de idade. Acomete mais pessoas com o tipo de pele Fitzpatrick, uma pele branca que sempre queima e que nunca bronzeia, ou seja, tem uma tendência maior a queimaduras solares. (SIEGEL, R. L., 2018). Destacam-se também, alguns fatores ambientais como o uso de cama artificial, residência em clima ensolarado, exposição solar intermitente e intensa e a exposição solar crônica para melanomas de cabeça, pescoço e braço. (SIEGEL, R. L., 2018) **CONCLUSÃO:** o conhecimento dos fatores de risco pela população, bem como a identificação de grupos populacionais mais incidentes pode ajudar em medidas preventivas dessa importante neoplasia.

Palavras-chave: melanoma, fatores de risco, câncer de pele.

REFERÊNCIAS:

1. Dimatos DC, Duarte FO, Machado RS, Vieira VJ, Vasconcellos ZAA, Bins-ely J, Neves RD. Melanoma cutâneo no Brasil. **Arq. Catar. Med.** 2009;38 (Supl 1):14-
2. MATHEUS, L.G.M.; VERRI, B.H.M.A. Aspectos Epidemiológicos do Melanoma Cutâneo. **Revista Ciência e Estudos Acadêmicos de medicina** – Número 03. UNEMAT (Cáceres). 2015. pág 10-24.
3. SIEGEL, R. L. et al. Melanoma. **National Comprehensive Cancer Network.** 12.07.2018. Versão 3 de 2018. Pag. 26. Disponível em: <<https://mail.google.com/mail/u/0/#inbox/FMfcgxvzLhltTjgDpRCxBTbrkcRJtHpq?projector=1&messagePartId=0.1>>. Acesso em 18.11.2018.

FISIOPATOLOGIA DA HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA

¹Camille Cunha de Carvalho, ²Iago Pierot Magalhães, ³Ian Loiola Guimarães Alencar, ⁴João Manoel Almeida Santos, ⁵Michel Lauzer Borges Barreto, ⁶Eliamara Barroso Sabino Nogueira

¹ Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

² Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

³ Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁴ Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁵ Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁶ Professora Doutora em Biotecnologia UNINOVAFAPI

Autor para correspondência:

João Manoel Almeida Santos

E-mail: joaomanoelalmeidasantos98@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: Hiperplasia adrenal congênita consiste em um conjunto de síndromes causadas por um erro inato do metabolismo, sendo transmitida como herança autossômica recessiva. Caracteriza-se por defeitos enzimáticos que levam à síntese deficiente do cortisol e excesso de androgênios adrenais. O presente trabalho pretende relacionar dados com peso científico, assim como analisar casos relatados por meio da conduta médica, escolha de tratamento, sintomas, entre outras informações, a fim de promover um melhor conhecimento da patogênese, possibilidades de cura ou melhor controle e diagnóstico breve e preciso.

REVISÃO: Realizou-se uma pesquisa exploratória por meio de uma revisão de literatura. Para tanto, utilizou-se das bases de dados eletrônicas National Library of Medicine (MEDLINE/PubMed), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Scientific Electronic Library Online (SciELO). Foram selecionados artigos entre 2014 e 2019. Ao todo, foram analisados 11 artigos, porém 7 foram descartados por não atenderem os critérios de seleção.

DISCUSSÃO: As manifestações clínicas variam de acordo com o grau de deficiência enzimática e da enzima envolvida. A deficiência de 21-hidroxilase, a principal delas, é responsável por cerca de 87% do total de casos e com incidência de, aproximadamente, de 1:10.000 nascimentos vivos. Ademais, essa síndrome pode ser dividida em forma clássica perdedora de sal ou total - representa 60% do total e esta forma oscila de 1:7500 a 10.000 nascidos vivos no Brasil-, forma clássica virilizante simples e forma não clássica (de início tardio). Cada uma dessas apresentações possuem particularidades de diagnóstico, variando o local de apresentação e época de início. **CONCLUSÃO:** Tendo em vista os dados apresentados, é notório como essa patologia pode ser bastante prejudicial ou pouco alterar a vida do paciente, variando da forma grave até manifestações assintomáticas. O diagnóstico pode ser feito de forma simples, visto que, logo após o nascimento já é possível perceber sinais patológicos – virilização ou alterações genitais, desequilíbrio androgênico. O processo de controle consiste em repor o déficit hormonal. O diagnóstico laboratorial é feito através de elevados níveis plasmáticos de 17-OH-progesterona. Destarte, tratamentos que promovam ao paciente uma vida sem muitas alterações já estão presentes no meio médico, contudo, pesquisas que procurem sanar a causa devem continuar sendo feitas.

Palavras-chave: Hiperplasia adrenal congênita; fisiopatologia; genética.

REFERÊNCIAS:

1. Brasil. **Ministério da Saúde**. s.l; s.n; [2014].
2. Costa-Barbosa, Flávia A.; Telles- Silveira, Mariana; Kater, Claudio E. **Arq. bras. Endocrinol. metab**; 58(2): 124-131, 03/2014. Graf
3. Madeira, João Luiz de Oliveira; Bussmann, Luciane Zgoda; Lima-Valassi, Helena Panteliou; Mendonça, Berenice Bilharinho de. **Arq Bras Endocrinol Metabol**; 58(3): 232-6, 2014 Apr.
4. Souza, Micheline Abreu Rayol de; Alves Junior, Paulo Alonso Garcia; Beserra, Izabel Calland Ricarte; Guimarães, Marília Martins. **Pediatr. Mod**; 51(9): 316-325, set, 2015. Ilus, tab

FISIOPATOLOGIA DA SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD: PROGÉRIA

¹Thaylla Hanna de Araújo Barbosa, ²Anna Clara Cavalcante Moura, ³Francisca Maria Luz, ⁴Ana Carolina Carcará Franco de Sá Melo, ⁵Sabrina Silva Fernandes, ⁶Eliamara Barroso Sabino Nogueira

¹Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

²Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

³Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁴Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁵Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário UNINOVAFAPI;

⁶Professora Doutora em Biotecnologia UNINOVAFAPI

Autor para correspondência:
Thaylla Hanna de Araújo Barbosa
E-mail: thaylla.hanna@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Hutchinson-Gilford ou Progéria é uma síndrome rara, fatal e segmentada, que resulta no envelhecimento precoce de diversos tecidos. O objetivo desse trabalho é apresentar os mecanismos fisiopatológicos dessa doença, envolvendo o gene LMA, que por ser tão rara e de difícil investigação, ainda não possui tratamento específico. **REVISÃO:** Foram selecionados artigos, revistas e monografias do período de 2014 a 2019 nas bases de dados BVS (biblioteca virtual em saúde), SCIELO E GOOGLE ACADÊMICO, além de artigos do Jornal De Ciência Medica da Coréia e o manual sobre progéria disponibilizado pela fundação *PROGERIA RESEARCH FOUNDATION*. Para filtrar as pesquisas foram usados os descritores: progéria OR síndrome de Huntchinson-Gilford AND fisiopatologia. **DISCUSSÃO:** A Síndrome de Hutchinson-Gilford ou Progéria Clássica é uma doença autossômica dominante, rara, fatal e segmentada, possui incidência de 1 a cada 8 milhões de nascidos vivos. Designa-se por envelhecimento precoce, no qual o ritmo de envelhecimento é superior a sete vezes em relação ao normal, resultando em modificações em sistemas diversos, podendo ocorrer desde alopecia até infarto do miocárdio. Ocorre uma mutação autossômica dominante do GGC608GGT no gene LMNA, que é responsável pela síntese das lâminas A e C, proteínas constituintes do envoltório nuclear. Nessa síndrome, apenas a lâmina A é atingida pela alteração de um sitio de splicing, o qual provoca deleção de 50 aminoácidos na prelamina A, causando a produção de uma prelamina A mutada, chamada progerina. Permanece farnesilada, ancorando-se ao invólucro nuclear. Acumula-se e altera a morfologia celular, compromete a transição entre eucromatina e heterocromatina e torna os telômeros disfuncionais, impedindo a renovação tecidual, levando as células ao envelhecimento precoce. O tempo de vida médio é de 13 anos. Até o momento, a síndrome em questão não possui tratamento capaz de curar completamente o paciente. **CONCLUSÃO:** A Síndrome de Hutchiman - Gilford trata-se de uma doença genética rara e cujos pacientes morrem muito precocemente, por essa razão é notado pouco conhecimento acerca da patologia, além de um diagnóstico de difícil realização. Até hoje o que se sabe está mais relacionado à fisiopatologia da doença e suas manifestações clínicas, daí a importância de se obter mais informações, por meio de pesquisas e, principalmente, que consiga concretizar um tratamento a fim de amenizar as suas complicações, já que a doença não tem cura.

Palavras-chave: Síndrome de Hutchinson-Gilford, Pogéria, Fisiopatologia.

REFERÊNCIAS:

1. ALTAMIRANO, F. et al. **Progeria: enfermedad coronaria e insuficiencia cardíaca en paciente joven**. Insuficiencia cardíaca, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, v. 9, n. 4, p. 198-203, Nov. 2014.
2. GONÇALVES, A. R. R. **Síndrome de Hutchinson-Gilford Progéria: passado, presente e abordagens terapêuticas futuras**. Monografia [Mestrado em Ciências Farmacêuticas]. Universidade do Algarve - Faculdade de Ciências e Tecnologia, 2014.
3. Gordon LB. et al. **Progeria: A paradigm for translational medicine**. Cell, vol 156, n. 3, p. 400–407, Jan. 2014.
4. GORDON, L. B. et al. **Manual sobre progéria**. Disponível em: <http://www.progeriaresearch.org/assets/files/pdf/Progeria_Book_r2.pdf>. Acesso em: 21 mar. 2019
5. STRANDGREN, C et al. Transgene silencing of the Hutchinson-Gilford progeriasyndrome mutation results in a reversible bonephenotype, whereas resveratrol treatment does notshow overall beneficial effects. **The FASEB Journal**, vol. 29, n.8, p.3193-3205, Abril, 2015. Disponível em: <<https://doi.org/10.1096/fj.14-269217>>.Acesso em: 21 mar. 2019.
6. SWAHARI, V.; NAKAMURA, A. **Speeding up the clock: The past, present and future of progeria**: A sociedade japonesa de biólogos de desenvolvimento, 2016. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26691051>. Acesso em: 21 de março 2019

FISSURAS ORAIS: REVISÃO DE LITERATURA

Ana Luiza Ribeiro Barroso Maia¹; Anna Vitória Raposo Muniz de Sousa²; Débora Dias Cabral³; Stephanie Damasceno Araújo Matos⁴; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁵

¹Acadêmica do Curso de Medicina da Faculdade Integral Diferencial

²Acadêmica do Curso de Medicina da Faculdade Integral Diferencial;

³Acadêmico do Curso de Medicina da Faculdade Integral Diferencial;

⁴Acadêmica do Curso de Medicina da Universidade Estadual do Piauí;

⁵Professora Doutora em Biotecnologia

Autor para correspondência:

Anna Vitória Raposo Muniz de Sousa

E-mail: annavitoriarms@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: As fissuras orais (FO), também conhecidas como lábio leporino, são malformações congênitas que resultam no não fechamento do processo frontonasal e maxilar nos primeiros dias do embrião, se manifestando de forma isolada ou associada a outras anomalias congênitas (CUNHA, 2007). O objetivo dessa revisão é fazer o levantamento da literatura sobre lábio leporino, analisando as dificuldades vivenciadas pelo portador de FO, a fisiopatologia através das alterações genéticas, e o atual estado da doença no sistema de saúde do Brasil, já que essa se apresenta em quantidade bastante significativa na sociedade. **REVISÃO:** A atual investigação ocorreu através de uma revisão de literatura, com a utilização das bases de dados eletrônicos Scientific Electronic Library Online (SciELO) e National Library of Medicine (MEDLINE/PubMed). Foram selecionados os artigos que se encaixaram nos critérios de seleção. A partir das buscas realizadas nas bases de dados (SciELO e MEDLINE/PubMed), foram encontrados 25 artigos, dentre estes, 7 foram excluídos por não atenderem aos critérios de inclusão desta revisão sistemática. Foram utilizados arquivos dos últimos 21 anos. Os critérios de seleção foram artigos disponíveis em texto completo, em inglês e português. Os descritores utilizados foram: lábio leporino; fissura lábio palatina e fissuras orais. **DISCUSSÃO:** As fissuras orais podem se originar em diferentes etapas do processo da morfogênese das estruturas faciais, variando assim o grau de comprometimento destas. A fenda palatina provê da falta do erro na fusão dos processos laterais do palato (CARLSON, 1996). Essas crianças com fissuras orais são geralmente tratadas em centros de referência para malformações craniofaciais. As implicações inerentes às fissuras são descritas na literatura sob três aspectos: estético, funcional e emocional (GARDENAL, 2011). Atualmente, Um gene conhecido como IRF6 está envolvido na formação do palato (KOUSA, 2017). **CONCLUSÃO:** A partir dessa revisão foi analisado que as FO são falhas no desenvolvimento do lábio e do palato que podem acontecer de forma isolada ou acompanhadas de outras alterações no indivíduo. Entretanto, ainda não é identificado um fator específico que promova a falha nessa fusão. Atualmente, ainda não existe prevenção, pois é uma doença multifatorial, mas já é permitido o diagnóstico na ultrassonografia, o que ajuda a adequar o tratamento.

Palavras-chave: Fissuras orais. Lábio leporino. Malformações congênitas.

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

REFERÊNCIAS:

1. CARLSON, B. M. Embriologia Humana e Biologia do Desenvolvimento: 1. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1996;
2. CUNHA, E. C. M. D., et al. Antropometria e fatores de risco em recém-nascidos com fendas faciais. **Revista Brasileira de Epidemiologia**, v. 7, p. 417-422, 2004.
3. GARDENAL, Mirela et al. Predominance of orofacials fissure diagnosed in reference service in resident cases in Mato Grosso do Sul State., São Paulo, v. 15, n. 2, June 2011. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbepid/v7n4/05.pdf>>. Acesso em: 10 abr. 2010.
4. STEVENS, A.; LOWE, J. Patologia: 2. ed. São Paulo: Manole, 2002;
5. Y.A. Kousa, R. Roushangar, N. Patel, A. Walter, P. Marangoni, R. Krumlauf, O.D. Klein, B.C. Schutte. IRF6 and SPRY4 Signaling Interact in Periderm Development. *Journal of Dental Research*, 2017. Disponível em: <https://www.sciencedaily.com/releases/2017/07/170719084750.htm>

GENÉTICA DA DIABETE MELLITUS TIPO 2: HERANÇA MULTIFATORIAL

¹Jéssica Santos Soares, ²Adolfo José Lages Nunes, ³Guilherme Eugênio Moraes de Medeiros, ⁴Leonilson Wendel da Silva Sousa, ⁵Eliamara Barroso Sabino Nogueira

¹Graduanda do terceiro período de medicina no Centro universitário Uninovafapi

²Graduando do terceiro período de medicina no Centro universitário Uninovafapi

³Graduando do terceiro período de medicina no Centro universitário Uninovafapi

⁴Graduando do terceiro período de medicina no Centro universitário Uninovafapi

⁵Graduação em Biomedicina pelo Centro Universitário UNINOVAFAPI (2009), Mestrado em Ciências Farmacêuticas pela Universidade Federal do Piauí (2011) e Doutorado em Biotecnologia (RENORBIO - UFPI)

Autor para Correspondência:

Jéssica Santos Soares

E-mail: soares_santos_jessica@hotmail.com

RESUMO:

INTRODUÇÃO: Estudos indicam relação da diabetes mellitus tipo 2 (DM2), ou de início na maturidade, e fatores hereditários, sobretudo poligênicos multifatoriais, muitos afirmam até que a predisposição genética é fundamental para indução da resistência à insulina da DM2. Contudo, a bibliografia e os conhecimentos detalhados sobre genes dessa herança ainda são limitados. Assim, essa revisão bibliográfica visa condensar e comparar publicações recentes e relevantes que abordam o fundo genético da DM2 contribuindo para a construção do conhecimento teórico dessa temática. **REVISÃO:** Buscou-se artigos que abordassem a genética do DM2 com os Descritores em Ciência e Saúde (DeCs) Diabetes Mellitus tipo 2, predisposição genética, genética e resistência à insulina na Biblioteca Virtual em Saúde, filtro por ano, de 2015 a 2018, e no Google Acadêmico por ordem de relevância até a página seis de pesquisa. Revisou-se 20 artigos, muitos corroboram com uma relação entre DM2 e hereditariedade, com divergências no grau de importância dos genes herdados no desenvolvimento da DM2. **DISCUSSÃO:** Embora haja poucos estudos sobre genética da DM2, muitos autores apontam como fator essencial da condição, a herança poligênica ligada à indução do estado hiperglicêmico das células β pancreática e à resistência à insulina, mas sem grandes detalhes dos genes e suas ações. Foi muito apontado que essa DM tem início tardio, com diagnóstico por volta de 40 a 60 anos de idade. Destacam que há predisposição genética à doença, mas ela precisa de fatores ambientais. Assim, essa patologia é considerada uma combinação de fatores genéticos hereditários não com quaisquer fatores ambientais, mas com hábitos de vida em geral, alimentares, físicos etc, acumulando de malefícios metabólicos e endocrinológicos de longa data. Uma justificativa usual da necessidade da interação gene-ambiente refere à constatação de que pessoas sem predisposição genética têm hiperinsulinemia em resposta à hiperglicemia, causando alta entrada de glicose na célula, já pessoas predispostas compensam menos o excesso de glicose, indo à concentração tóxica que, quando crônica, indica diabetes. **CONCLUSÃO:** Há fortes indícios de que a DM2 de início na maturidade depende de fatores genéticos hereditários, provavelmente poligênicos, e que explorar as especificidades desses padrões de transmissão, assim como a relação deles com potencialização da resistência à insulina, são essenciais para o avanço das terapêuticas da DM2.

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

Palavras-chave: Diabetes Mellitus Tipo 2. Predisposição genética. Herança multifatorial. Resistência à Insulina. Interação gene-ambiente.

REFERÊNCIAS:

1. ARSA, Gisela; LIMA, Laila; ALMEIDA, Sandro Soares de; MOREIRA, Sérgio Rodrigues; CAMPBELL, Carmen Sílvia Grubert; SIMÕES, Herbert Gustavo. **Diabetes Mellitus tipo 2: Aspectos fisiológicos, genéticos e formas de exercício físico para seu controle.** Brasília. Rev Bras Cineantropom Desempenho Hum, 2008.
2. GUELHO, Daniela; PAIVA, Isabel; CARVALHEIRO, Manuela. **Diabetes mellitus – um <<continuum>> fisiopatológico.** Coimbra, Portugal. Revista Portuguesa de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, 2013.
3. ORTIZ, Maria Carolina Alves; ZANETTI, Maria Lúcia. **Levantamento dos fatores de risco para diabetes mellitus tipo 2 em uma instituição de ensino superior.** Ribeirão preto. Rev Latino-am Enfermagem, 2001.
4. MARINHO, Niciane Bandeira Pessoa; VASCONCELOS, Hérica Cristina Alves de; ALENCAR, Ana Maria Parente Garcia; ALMEIDA, Paulo César de; DAMASCENO, Marta Maria Coelho. **Diabetes mellitus: fatores associados entre usuários da estratégia saúde da família.** Itapipoca-Ceará. Acta Paul Enferm, 2012.
5. STEEMBURGO, Thais; AZEVEDO, Mirela J. de; MARTÍNEZ, José Alfredo. **Interação entre gene e nutriente e sua associação à obesidade e ao diabetes melito.** Porto alegre – RS. Arq Bras Endocrinol Metab, 2009.

HERANÇA GENÉTICA DO TRANSTORNO OBSESSIVO COMPULSIVO (TOC)

Amanda Bezerra de Araújo Costa¹; Vinícius Ribeiro Escórcio²; Eliamara Barroso Sabino Nogueira³

¹Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi

²Acadêmico do Curso de Medicina; Universidade Federal do Piauí

³Professora Mestre do Centro Universitário Uninovafapi

Autor para correspondência:
Amanda Bezerra de Araújo Costa
E-mail: mandy.costa12@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O transtorno obsessivo compulsivo (TOC) é uma síndrome associada à distúrbios de ansiedade, na qual a pessoa é aprisionada por um padrão de pensamentos e comportamentos repetitivos. Embora seja o quarto transtorno psiquiátrico mais comum, pouco se sabe sobre as causas de sua manifestação, com isso foi elaborada uma análise de correspondência genética entre o TOC e uma alteração no cromossomo 9 de pessoas com essa psicopatologia, além da deficiência no gene proteína tirosina fosfoquinase (PTPRD).

REVISÃO: Foram selecionadas teses, dissertações, artigos, revistas e monografias entre os anos de 1997 a 2016, priorizando os trabalhos em português a partir de 2012 nas bases de dados BVS, LILACS, SciELO, MEDLINE/PubMed, SCHOOLAR GOOGLE e RESEARCHGATE. Para filtrar as pesquisas, os seguintes descritores foram de total relevância: TOC AND PTPRD;

TOC AND cromossomo 9; OCD AND genetics. **DISCUSSÃO:** A hipótese de desenvolvimento do TOC envolve principalmente aspectos neuroanatômicos e neuroquímicos, a partir de estudos envolvendo exames de tomografia com emissão de pósitrons foi possível perceber a diferença no aumento do metabolismo da glicose no córtex orbitofrontal e no núcleo caudal de pacientes com TOC não tratados em comparação com pessoas de controle normal. Um mapeamento de aproximadamente 5.061 genomas em mais de 1400 indivíduos diagnosticados com esse transtorno apresentou alteração no cromossomo 9, além da deficiência no gene PTPRD. O gene em evidência produz uma proteína que está associada com a regulação do crescimento e da diferenciação neuronal, deficiências nesse gene desenvolvem problemas cognitivos, já que interferem na neurotransmissão gabaérgica, afetando atividades cognitivas.

CONCLUSÃO: Os pacientes com esse transtorno apresentam um quadro de diminuição das atividades cognitivas do cérebro e uma deficiência na capacidade de memorização que interferem nas relações sociais e profissionais do portador. Os medicamentos atuais possuem uma taxa de eficiência de apenas 60% entre a população, sendo necessário a utilização de fármacos mais específicos, que só poderão ser produzidos com a descoberta mais detalhada do gatilho biológico para o surgimento desse transtorno.

Palavras-chave: Transtorno obsessivo compulsivo, cromossomo 9, Hereditariedade.

REFERÊNCIAS:

1. Lacerda ALT, Dalgalarondo P, Camargo EE. **Achados de neuroimagem no transtorno obsessivo-compulsivo**. Rev Bras Psiquiatr 2001
2. Samuels J, Shugart YY, Wang Y, Grados M, Bienvenu OJ, Pinto A, Rauch SL, Greenberg BD, Knowles JA, Fyer AJ, Piacentini J, Pauls DL, Cullen B, Rasmussen SA, Stewart SE, Geller DA, **Correlações clínicas e ligação genética de dificuldades sociais e de comunicação em famílias com transtorno obsessivo-compulsivo: resultados do estudo de genética colaborativa OCD**. American Journal of Medical Genetics Parte B (Genética Neuropsiquiátrica) 2014; 165: 326-336
3. Ohara K, Isoda H, Suzuki Y, Takehara Y, Ochiai M, Takeda H, et al. **Proton magnetic resonance spectroscopy of lenticular nuclei in obsessive-compulsive disorder**. Psychiatry Res 1999;92:83-91.
4. Rosenberg DR, MacMaster FP, Keshavan MS, Fitzgerald KD, Stewart CM, Moore GJ. **Decrease in caudate glutamatergic concentrations in pediatric obsessive-compulsive disorder patients taking paroxetine**. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2000;39:1096-103.
5. Stewart SE, Mayerfeld C, Arnold PD, Crane JR, O'Dushlaine C, Fagerness JA, Scharf JM, Kassam F, Wendland J, Delorme R, Richter MA, Kennedy JL, Veenstra-VanderWeele J, Samuels J, Greenberg BD, McCracken JT, Knowles JA, Fyer AJ, Rauch SL, Nestadt G, Riddle MA, Grados MA, Bienvenu OJ, Cullen B, Wang Y, Shugart YY, Piacentini J, Rasmussen S, DL Murphy, Cook EH, Pauls DL, Hanna GL, Mathews CA: **Meta-análise da associação entre transtorno obsessivo-compulsivo e região 3 'do transportador de glutamato neuronal SLC1A1**. American Journal of Medical Genetics Parte B (Genética Neuropsiquiátrica) 2013; 162B: 367-379

HISTÓRICO FAMILIAR E INFLUÊNCIA GENÉTICA NO DIABETES MELLITUS TIPO 2

Paula Shelda Fonseca Fernandes¹; Augusto Cesar Maia Rio Lima Silveira²; Eliamara Barroso Sabino Nogueira³

¹ Acadêmica de Medicina do Centro Universitário da Faculdade de Saúde, Ciências Humanas e Tecnológicas do Piauí (UNINOVAFAPI)

² Acadêmico de Medicina do Centro Universitário da Faculdade de Saúde, Ciências Humanas e Tecnológicas do Piauí (UNINOVAFAPI)

³ Professora Doutora do Centro Universitário Da Faculdade De Saúde, Ciências Humanas e Tecnológicas do Piauí (UNINOVAFAPI)

Autor para Correspondência:
Paula Shelda Fonseca Fernandes
E-mail: paulasheldafonseca@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: Diabetes Mellitus é uma das principais doenças crônicas mundiais, sendo a Diabetes Mellitus tipo 2 mais de 90% dos casos. Dentre os fatores causais desta patologia, a susceptibilidade genética é o fator não-modificável mais prevalente, sendo o histórico familiar mais frequente na DM2 em comparação à Diabetes Mellitus tipo 1, justificando a importância do estudo. O trabalho tem como objetivo reconhecer a existência da herança familiar como predisposição genética em pacientes com Diabetes Mellitus tipo 2. **REVISÃO:** O presente estudo ocorreu através de uma revisão de literatura, com a utilização das bases de dados eletrônicos National Library of Medicine (MEDLINE/PubMed), Public Library Of Science (PLOS), Literatura Latino Americana e do Caribe em Ciência da Saúde (LILACS) e Scientific Electronic Library Online (SciELO). Foram selecionados os artigos que se encaixaram nos critérios de seleção baseados nos descritores Diabetes Mellitus tipo 2, Genética e Hereditariedade. A partir das buscas realizadas nas bases de dados (LILACS, MEDLINE, PLOS, SCIELO), foram encontrados 56 artigos, dentre estes, 35 foram excluídos por não atenderem aos critérios de inclusão desta revisão sistemática. Foram abordados artigos em inglês, português e espanhol, com destaque aos de língua inglesa, no período de 2015 – 2019. **DISCUSSÃO:** Durante a pesquisa foi visto que, no ano de 2017, 425 milhões de pessoas no mundo portavam a DM2. No Brasil, a estimativa foi de 13 milhões de pessoas, justificando assim a importância do estudo dos fatores que estão relacionados a patogênese da doença. Muitas são as causas a qual influenciam a história da doença e, dentre às não modificáveis, a predisposição genética ganha destaque por aumentar o risco de desenvolver a doença para 40% e 70% em indivíduos com um ou dois parentes de primeiro grau, respectivamente. Apesar do caráter multifatorial estudos apontam que em pacientes com o tipo 2 da doença pelo menos um familiar também era portador, enfatizando assim a prevalência do histórico familiar. **CONCLUSÃO:** Dessa forma, a Diabetes Mellitus tipo 2 é uma doença multifatorial, comprovando-se através do estudo a influência genética na patogênese da doença e sua associação com o aumento da prevalência em indivíduos com histórico familiar, ratificando sua herdabilidade.

Palavras-chave: Diabetes Mellitus; Hereditariedade; Genética;

REFERÊNCIAS:

1. AMERICAN DIABETES ASSOCIATION. 2. Classification and Diagnosis of Diabetes. **Diabetes Care**, v. 40, n. Supplement 1, p. S11–S24, 1 jan. 2017.
2. BEILBY, J. **Definition of Metabolic Syndrome: Report of the National Heart, Lung, and Blood Institute/American Heart Association Conference on Scientific Issues Related to Definition***Clin Biochem Rev.* [s.l: s.n.]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1880831/pdf/cbr25_3p195.pdf>. Acesso em: 21 fev. 2019.
3. DA LUZ BERETTA, Ângela Caroline et al. Resumos em andamento-Genética. **Anais da Semana de Ciência e Tecnologia**, v. 7, 2017.
4. DE ROSA, S. et al. Type 2 Diabetes Mellitus and Cardiovascular Disease: Genetic and Epigenetic Links. **Frontiers in Endocrinology**, v. 9, p. 2, 17 jan. 2018.
5. NETO, Abel Barbosa Lira et al. Mutações em um único nucleotídeo e sua associação com o diabetes mellitus tipo 2: uma revisão prospectiva. **Revista Eletrônica Acervo Saúde/Electronic Journal Collection Health ISSN**, v. 2178, p. 2091.2018

INFLUÊNCIAS DO DIAGNÓSTICO E DO TRATAMENTO NO COTIDIANO E NA SAÚDE MENTAL DAS PACIENTES COM CÂNCER DE MAMA

Ilane Louisse Araújo Gonçalves¹; Anna Vitória Raposo Muniz de Sousa²; Dorllane Loiola Silva³; Isabel Bacelar Fontenele Araujo⁴; Isabelle Carvalho Amorim⁵; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁶

¹Acadêmica do Curso de Medicina da Faculdade Integral Diferencial;

²Acadêmica do Curso de Medicina da Faculdade Integral Diferencial;

³Acadêmico do Curso de Medicina da Universidade Estadual do Piauí;

⁴Acadêmica do Curso de Medicina da Universidade Estadual do Piauí;

⁵Acadêmica do Curso de Medicina da Universidade Estadual do Piauí;

⁶Professora Doutora em Biotecnologia

Autor para correspondência:
Ilane Louisse Araújo Gonçalves
E-mail: loui.sse@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O câncer lidera as causas de morte no mundo e, entre mulheres, o tumor de mama é o mais prevalente, inclusive no Brasil. Geralmente, o diagnóstico de câncer tem um efeito devastador na vida da pessoa que precisa assimilá-lo, seja pelo temor às mutilações e desfigurações que os tratamentos podem provocar, seja pelo receio da morte ou pelas muitas perdas, nas esferas emocional, social e material, que quase sempre ocorrem. Esta revisão da literatura visa abordar influências do diagnóstico e do tratamento na vida das pacientes com câncer de mama, apresentando uma breve revisão bibliográfica, enfatizando o reflexo dessas influências nas esferas do cotidiano e da saúde mental. **REVISÃO:** A presente investigação ocorreu através de uma revisão de literatura, com a utilização das bases de dados eletrônicos como Scientific Electronic Library Online (Scielo), Google acadêmico e EBESCO. Além do material disponível no site da Sociedade Brasileira de Mastologia (SBM). Os descritores para a busca nesses sites foram: “câncer de mama”, “psicossocial” (18). Utilizou-se artigos referentes aos últimos 10 anos (2009/2019), nos idiomas inglês, português e espanhol. A partir das buscas realizadas na base de dados (Scielo, Google Acadêmico e EBESCO), foram encontrados 5641 artigos, dentre estes, 11 se encaixaram por atenderem aos critérios de seleção de inclusão desta revisão sistemática. **DISCUSSÃO:** O câncer de mama é provavelmente o mais temido pelas mulheres, devido à sua alta frequência e, sobretudo, por acometer uma parte tão valorizada do seu corpo, que além de ter sua função e simbologia ligada à maternidade, está associada as imagens de intimidade, oferenda, dádiva e refúgio. Em muitas culturas, incluindo a brasileira, está ligada à identidade corporal feminina e aos sentimentos de autoestima. No momento do diagnóstico, quando há confirmação da perda da condição saudável para a condição de portadora de câncer de mama, as mulheres passam por uma experiência amedrontadora, sentem-se angustiadas, inseguras e preocupadas com o prognóstico da doença, os efeitos colaterais do tratamento e principalmente a sobrevivência. **CONCLUSÃO:** O diagnóstico e tratamento exercem influência direta em aspectos psicossociais, evidenciando a necessidade da divulgação de mais informações sobre o tema em questão.

Palavras chave: câncer de mama, tratamento, diagnóstico, impacto psicossocial.

REFERÊNCIAS:

1. BARBOSA ACM, et al. **Câncer de mama: a mulher e os sentimentos em questão.** Sao Paulo: Revista Recien. 2011; 1(1):15-19. Disponível em: <<http://web.a.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=2501054b-ee2e-441a-becc-d5a098659ee0%40sessionmgr4007>>. Acesso em: 20 set. 2018.
2. BARDUCHI OHL, Isabela et al. **Ações públicas para o controle do câncer de mama no Brasil: revisão integrativa.** Revista brasileira de enfermagem 2016 jul-ago;69(4):793-803. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/reben/v69n4/0034-7167-reben-69-04-0793.pdf>

OS AVANÇOS NO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE ALZHEIMER NOS ÚLTIMOS 4 ANOS: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

¹Ana Teresa Leal Pedrosa, ²Layana Patrícia de Paiva Marques, ³Maurício Barbosa Salviano

¹Acadêmica do curso de medicina; Faculdade Integral Diferencial

²Acadêmica de do curso de medicina; Faculdade Integral Diferencial

³Doutor em medicina veterinária pela UFRGS

Autor para correspondência:
Ana Teresa Leal Pedrosa
E-mail: anateleall@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Doença de Alzheimer é uma patologia neurodegenerativa crônica que causa problemas principalmente de memória e acomete cerca de 47.5 milhões de pessoas por ano no mundo. Atualmente, o diagnóstico final é definido com uma autópsia do cérebro pós-morte. Entretanto, pesquisas atuais mostram a possibilidade de um diagnóstico mais precoce com os chamados biomarcadores específicos. O trabalho visa analisar as novas possibilidades de diagnóstico precoce dessa doença, comparando esses com os antigos. **REVISÃO:** Para essa revisão de literatura, foram selecionados artigos, dissertações de mestrado e revistas entre os anos de 2015 e 2018. Não foi necessária a submissão ao comitê de ética e pesquisa (CEP) por se tratar de uma pesquisa descritiva, a partir de uma revisão bibliográfica de cunho exploratório. Os dados foram colhidos das plataformas GOOGLE ACADÊMICO e SCIELO, usando os seguintes descritores: Doença de Alzheimer AND genética AND diagnóstico AND biomarcadores. **DISCUSSÃO:** A Doença de Alzheimer é bastante complexa e resulta na perda irreversível de neurônios, constituindo um problema de saúde pública mundial. Ela causa problemas de memória, pensamento e comportamento. Depois de reconhecidos os sintomas clínicos dessa patologia, seu diagnóstico definitivo é confirmado apenas com uma análise histopatológica dos tecidos cerebrais post-mortem. A combinação entre a história clínica do paciente, exames neuropsicológicos, de imagem e laboratoriais são apenas para excluir outras causas de demência. No entanto, pesquisas atuais afirmam que o uso de biomarcadores comprovam o processo fisiopatológico da DA em pacientes com os sintomas já instalados e, até mesmo, em assintomáticos. Atualmente, os biomarcadores disponíveis possibilitam a detecção precoce do peptídeo beta-amilóide (betaA-42) e da proteína tau, que também são procurados no exame patológico dos tecidos cerebrais. As alterações no peptídeo betaA-42 são mais específicas e precoces, podendo ser detectadas até 10 anos antes do início dos sintomas. Porém, o uso dos biomarcadores ainda é restrito para pesquisa clínica. **CONCLUSÃO:** A partir do levantamento literário e das pesquisas realizadas observa-se que ocorreu um grande avanço nos últimos anos em relação ao diagnóstico mais precoce da DA. A relevância desse estudo se dá devido à gravidade dessa doença e à possibilidade de um direcionamento melhor do tratamento a ser feito, podendo proporcionar uma melhor evolução clínica do paciente.

Palavras-chave: Doença de Alzheimer AND Diagnóstico AND biomarcadores

REFERÊNCIAS:

1. FROTA, N. A. F.; NITRINI, R.; DAMASCENO, B. P. et al. Critérios para o diagnóstico de doença de Alzheimer. **Dement Neuropsychol**, v. 5, n. 1, p. 5-10, jun. 2011.
2. BASTOS, L. **Abordagem genética da Doença de Alzheimer familiar: do diagnóstico ao tratamento**. 2018. 291 f. Dissertação (Mestrado em Análises Clínicas) – Faculdade de Farmácia, Universidade de Lisboa, Lisboa, 2018.
3. YAMASHITA, A. Y. **Descoberta de biomarcadores em neuroimagem associados à doença de Alzheimer**. 2017. 93 f. Dissertação (Mestrado em Ciências da Computação) – Instituto de Computação, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, 2017. Disponível em: <<http://www.repositorio.unicamp.br/handle/REPOSIP/322698>>. Acesso em: 28 mar. 2017.

OS EFEITOS DA QUIMIOTERAPIA COM VENETOCLAX NA LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Camila Ramos Coelho¹; Whânela Nicole Lino do Nascimento²; Mariana da Rocha Bezerra³; Delcianne da Silva Oliveira⁴; Melina Maria Ramos Nunes Martins⁵; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁶

¹Acadêmico do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial

²Acadêmico do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial

³Acadêmico do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial

⁴Acadêmico do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial

⁵Acadêmico do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial

⁶Professora Doutora; Faculdade Integral Diferencial

Autor para correspondência:

Camila Ramos Coelho

E-mail: camilaramos_crc@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A leucemia mielóide aguda (LMA) é uma neoplasia maligna de células hematopoéticas progenitoras, clonal heterogênea, sendo uma das principais causas de morte relacionada à leucemia, 70% dos pacientes não respondem ao tratamento ou, eventualmente, evoluem para LMA quimiorresistente. A terapia padrão tem estado inalterada nos últimos 40 anos, e novas drogas ou combinações visando a fração resistente dos pacientes são ativamente pesquisadas, entre elas o Venetoclax. O estudo, objetivou uma revisão sistemática da literatura publicada sobre o tema, buscando dados sobre os mecanismos de ação da droga e seus efeitos nos pacientes. **REVISÃO:** Foram procurados artigos no banco de dados BVS, PubMed e Scielo, em inglês do ano de 2015 a 2018, tendo como descritores: Venetoclax; tratamento quimioterápico; leucemia mielóide aguda. Inicialmente foram identificados 29 artigos, onde 28 apresentavam texto completo e 22 foram retirados por não atenderem a temática buscada no estudo. O material final do trabalho ficou composto por 06 artigos científicos. **DISCUSSÃO:** A família de proteínas Bcl-2 é o alvo dos miméticos sintéticos de BH3 recentemente desenvolvidos, como o Venetoclax. Os miméticos de BH3 invertem a atividade anti-apoptótica da sensibilidade de restauração de Bcl-2 aos estímulos apoptóticos. Ao visar especificamente a atividade de Bcl-2 e poupar Bcl-extra large (Bcl-xL), a droga evita o aparecimento de trombocitopenia. Sendo aprovado pela Food and Drug Administration (FDA) dos EUA para o tratamento de leucemia linfocítica crônica e de pacientes com linfoma linfocítico pequeno, estando sob avaliação para tratamento de LMA. Entretanto, recentemente foi demonstrado a droga, em combinação com drogas que anulam a expressão de Mcl-1, mata células de pacientes com LMA. Entre os efeitos colaterais observados nos pacientes temos: neutropenia, trombocitopenia, diarreia, náuseas, anemia, infecção do trato urinário e fadiga, podendo ter complicações graves como neutropenia com febre, anemia hemolítica autoimune síndrome tumoral de lise. **CONCLUSÃO:** A evasão da apoptose é uma das marcas do câncer, destacando o importante papel dessa via na tumorigênese. Conclui-se que as terapias destinadas a reverter ou prevenir essa alteração podem ser eficazes como agentes anticancerígenos. Isto foi recentemente confirmado pelo sucesso visto na clínica com o antagonista Bcl-2.

Palavras-chave: Quimioterapia; Leucemia mielóide aguda; Hematologia

REFERÊNCIAS:

1. HELMAN, Ricardo et al. **Acute myeloid leukemia: update in diagnosis and treatment in Brazil. Einstein (São Paulo).** São Paulo, v. 9, n. 2, p. 179-183, June 2011
2. HE, Zhipeng et al. **Acute myeloid leukemia in an 86-year-old man with AML1/ETO treated with Homoharringtonine and Arsenic Trioxide: A case report.** China, Medicine (Baltimore), v. 98, n. 13, Mar 2019.
3. FLOREAN, Cristina et al. Synergistic AML Cell Death Induction by Marine Cytotoxin (+)-1(*R*), 6(*S*), 1'(*R*), 6'(*S*), 11(*R*), 17(*S*)-Fistularin-3 and Bcl-2 Inhibitor Venetoclax. Suíça, Marine Drugs, v. 16, n.12, Dec 2018.
4. TRON, Adriana et al. **Discovery of Mcl-1-specific inhibitor AZD5991 and preclinical activity in multiple myeloma and acute myeloid leukemia.** Inglaterra, Nature Communications, v. 9, n. 1, Dec 2018.
5. KHAW, Seong Lin et al. **Venetoclax responses of pediatric ALL xenografts reveal sensitivity of MLL-rearranged leukemia.** Estados Unidos da América, Blood, v. 128, n.10, Mar 2016.

PAPEL DO RECEPTOR DE MELANOCORTINA-3 NA PREDISPOSIÇÃO À OBESIDADE

Beatriz Coimbra Gonçalves e Silva¹; Danielle Vanessa Barros da Silva Sousa²; João Victor de Araújo Marques Alcântara³, Lucas Rodrigues Clímaco⁴, Yasmin Batista Coelho⁵; Carla Kelly Barroso Sabino⁶.

¹Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

²Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

³Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁴Acadêmico do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁵Acadêmica do Curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁶Professora Mestre do Centro Universitário Uninovafapi.

Autor para correspondência:
Beatriz Coimbra Gonçalves e Silva
E-mail: beatrizcgsilva@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A obesidade vem sendo tratada como uma epidemia, devido ao aumento de sua incidência na população, tanto de países desenvolvidos como subdesenvolvidos. Por ser um fator de risco para o desenvolvimento de doenças crônicas, a exemplo da hipertensão, diabetes tipo 2, disfunções hormonais e câncer, tornou-se importante o estudo e compreensão dos seus possíveis fatores predisponentes, com o objetivo de formular tratamentos mais eficazes. Apesar dos excessos alimentares e o sedentarismo serem as principais causas desse problema de saúde, o aumento da prevalência da obesidade e sua coexistência em membros de uma mesma família sugerem a participação genética na incidência da doença. A mutação de genes como o receptor de melanocortina-3 responsável por modular o gasto energético, vem sendo estudada como possível fator de predisposição à obesidade. **OBJETIVOS:** Correlacionar a mutação do receptor de melanocortina-3 (MCR3) com a predisposição ao desenvolvimento da obesidade. **MÉTODOS:** Trata-se de uma revisão bibliográfica sistêmica com a utilização das bases de dados eletrônicas, SciELO (Scientific Electronic Library Online), MEDLINE (Medical Literature Analysis and Retrieval System Online), ScienceDirect. Foram selecionadas 12 publicações dos últimos 20 anos, que se encaixaram nos critérios de inclusão e exclusão. A seleção dos artigos inclui a leitura de revisões bibliográficas, estudo transversal e estudo de caso-controle. **DISCUSSÃO:** Estudos científicos sobre a genética da obesidade e sua correlação com uma deficiência do receptor de melanocortina-3 ainda são escassos. Entretanto, a existência do envolvimento de 30 genes relacionados com casos de obesidade, incluindo do receptor de melanocortina-3, foi previamente confirmada, além de comprovada a existência de variações dos genes C17A e G214A em associação com pacientes portadores deste problema de saúde. Ademais, foi atestada a participação da falha na transdução celular por mensageiro celular secundário nos casos com os polimorfismos. **CONCLUSÃO:** Os estudos apontaram indícios donexo causal entre uma variação do receptor de melanocortina-3 (MCR3) e a obesidade. Nesse contexto, há necessidade de maiores estudos aprofundados sobre essa relação, dado a importância de maior entendimento dos mecanismos envolvidos na etiopatogenia da obesidade.

Palavras-chave: Obesidade. Hereditariedade. Receptor de melanocortina. MCR3.

REFERÊNCIAS:

1. YANOVISK, J. A. **Co-occurrence of two partially inactivating polymorphisms of MC3R is associated with pediatric-onset obesity.** American Diabetes Association. Maryland, 2005.
2. SANTORO, N. Effect of the melacortin-3 receptor C17A and G241A variants on weight loss in childhood obesity. **The American Journal of Clinical Nutrition.** Napoli, 2007.
3. RODRIGUES, A. M.; SUPPLY, H. L.; RADOMINSKI, R. B. Controle neuroendócrino do peso corporal: implicações na gênese da obesidade. **Arquivo Brasileiro de Endocrinologia e Metabolismo**, vol. 47, n.3. São Paulo, 2003.
4. MARQUES-LOPES, I.; MARTI, A.; MORENO-ALIAGA, M. J.; MARTÍNEZ, A. Aspectos genéticos da obesidade. **Revista de Nutrição**, vol. 17, n.3. Campinas, 2004.
5. RODRIGUES, A.; ALMEIDA, H.; GOUVEIA, A. Obesidade: o papel das melanocortinas na regulação da homeostasia energética. **Revista Portuguesa de Endocrinologia**, Diabetes e Metabolismo. Porto, 2011.

PRÉ-DISPOSIÇÃO GENÉTICA AO DESENVOLVIMENTO DE ANORMALIDADES METABÓLICAS CAUSADAS POR DIABETES MELLITUS

Bruno Carvalho da Silveira Soares¹, Felipe Bruno Marinho Lins Sobreira¹, João Cézar Marinho Carmo¹, Matheus Teles Reis Ponte¹, Sérgio Henrique Assunção Lacerda Borges¹, Dr^a. Eliamara Barroso Sabino Nogueira².

¹Acadêmicos de Medicina da Uninovafapi;

²Doutora em Biotecnologia UFPI (RENORBIO) e professora da Uninovafapi.

Autor para correspondência:
Felipe Bruno Marinho Lins Sobreira
E-mail: felipelinsobreira@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O Diabetes Control and Complications Trial (DCCT) demonstrou que o controle intensivo da glicemia reduz a incidência de complicações microvasculares na diabetes mellitus tipo 1 (DM1), reforçando a hiperglicemia como o fator de risco mais importante para o aparecimento dessas complicações. Nesse ínterim, sabe-se que o aparecimento de complicações crônicas em um indivíduo é determinado por sua susceptibilidade genética à lesão induzida pelos distúrbios metabólicos desencadeados pela hiperglicemia crônica. Este estudo visa mostrar a importância e a influência do fator genético no aparecimento de anormalidades metabólicas geradas pela hiperglicemia crônica. Este foi realizado devido à escassez de estudos acerca da influência genética no desencadeamento dessas anormalidades em pacientes com DM. **REVISÃO:** Esta revisão de literatura utilizou a base de dados eletrônicos Scientific Electronic Library Online (SCIELO). Foram selecionados artigos que se encaixaram nos seguintes critérios de seleção: publicados de 2014 a 2018 no Brasil, em português e que abordem a temática deste trabalho. A partir das buscas realizadas na SCIELO, foram encontrados 231 artigos, 205 foram excluídos por não atenderem aos critérios de inclusão. **DISCUSSÃO:** O papel da hiperglicemia crônica, modulado por determinantes, como idade de início e duração do DM, e de outros fatores de risco modificáveis - hipertensão arterial sistêmica, dislipidemia e tabagismo - que participam do desenvolvimento da microangiopatia diabética, está bem estabelecido. Entretanto a implicação de fatores genéticos no desenvolvimento dessas microangiopatias são evidentes e derivam do rastreamento de polimorfismos relacionados às doenças poligênicas associadas (DM, obesidade, dislipidemias, entre outras) e da observação da falta de correlação entre o grau e a duração do DM e o surgimento destas complicações, com grandes diferenças interindividuais. A análise da literatura permite constatar que pessoas com histórico de hiperglicemia crônica, mesmo apresentando padrões semelhantes (idade, glicemia, peso), quando desenvolviam alguma anormalidade metabólica, cada uma delas apresentava evoluções diferentes. Alguns se recuperavam em pouco tempo, enquanto outros pioravam rapidamente. **CONCLUSÃO:** A partir da análise dos textos pode-se concluir que, apesar da dificuldade de investigação de polimorfismos, o fator que diferenciava o grau de melhora e piora entre os pacientes foi o fator genético que individualizava cada caso.

Palavras-chave: diabetes mellitus, microangiopatias diabéticas, doenças vasculares periféricas.

REFERÊNCIAS:

1. ALMEIDA, Fernando Antonio de et al. Agregação familiar da doença renal crônica secundária à hipertensão arterial ou diabetes mellitus: estudo caso-controle. *Ciênc. saúde coletiva*, Rio de Janeiro, v. 20, n. 2, p. 471-478, Feb. 2015.
2. BAGGENSTOSS, Rejane et al . Estudo do polimorfismo G54D do gene MBL2 no diabetes melito gestacional. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo, v. 58, n. 9, p. 900-905, Dec. 2014.
3. MENDANHA, Denise Borges de Andrade et al . Risk factors and incidence of diabetic retinopathy. *Rev. bras.oftalmol.*, Rio de Janeiro, v. 75, n. 6, p. 443-446, Dec. 2016.

SÍNDROME DE CARNEY: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Ana Vitória Braga Martins¹, Camila Alencar Costa de Almeida², Fábio Palha Dias Parente³, Fernanda da Silva Negreiros⁴, Germana Gadelha da Camara Bione Barreto⁵, Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁶

¹Acadêmica de medicina pelo Centro Universitário Novafapi, (UNINOVAFAPI), Teresina-PI,

²Acadêmica de medicina pelo Centro Universitário Novafapi, (UNINOVAFAPI), Teresina-PI,

³Acadêmico de medicina pelo Centro Universitário Novafapi, (UNINOVAFAPI), Teresina-PI,

⁴Acadêmica de medicina pelo Centro Universitário Novafapi, (UNINOVAFAPI), Teresina-PI,

⁵Acadêmica de medicina pelo Centro Universitário Novafapi, (UNINOVAFAPI), Teresina-PI,

⁶Biomédica, Doutora em Biotecnologia pela Universidade Federal do Piauí (UFPI)

Autor para correspondência:

Ana Vitória Braga Martins

E-mail: anabraga_martins@outlook.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O complexo de Carney é uma neoplasia endócrina múltipla que pode compreender para além das neoplasias (endócrinas e não endócrinas), alterações da pigmentação cutânea com manchas pigmentadas, mixomas cardíacos, cutâneos ou vaginais. Recentemente, genes envolvidos na via de sinalização dependente de AMPc foram implicados na etiologia do CNC. O objetivo deste trabalho é aumentar o conhecimento relacionado ao complexo de Carney, ao mesmo tempo incentivando a produção científica relacionada a este assunto, devido à ausência de trabalhos do tipo na região. **REVISÃO:** Trata-se de uma pesquisa analítica embasada artigos publicados na base de dados Scientific Electronic Library Online (SCIELO) e Google acadêmico. Foram utilizados 4 artigos, sendo os 4 nacionais. Nos critérios de inclusão foram utilizados artigos que abordassem a Síndrome de Carney. E como exclusão, artigos que não estavam relacionados com a temática e respectivos. **DISCUSSÃO:** Complexo de Carney (CNC) pode ser definido como uma forma de neoplasia endócrina múltipla familiar associada a alteração de pigmentação cutânea e de mucosa, doença nodular pigmentosa primária das adrenais, mixomas cardíacos e cutâneos, adenomas hipofisários produtores de GH e PRL, neoplasia testicular, adenoma de tireóide, cistos ovarianos. Aproximadamente 70% dos indivíduos diagnosticados com CNC tem pais afetados, e 30% apresentam forma esporádica. O complexo de Carney está associado a mutações no gene PRKAR1A, tal gene age como um supressor tumoral, desempenha um papel fundamental na manutenção do controlo da actividade da PKA protagonizado pelo AMPc, através de mecanismos compensatórios que asseguram a regulação equilibrada das subunidades catalíticas livres, cuja sobre actividade ao nível celular pode contribuir para o aparecimento de tumores endócrinos. **CONCLUSÃO:** Em virtude disso, o CNC é uma síndrome endócrina múltipla rara com variadas manifestações, na qual as alterações cutâneas são praticamente uma constante. Apesar dos critérios existentes, persistem ainda dificuldades diagnósticas pela sobreposição destas características com outras síndromes. Durante a revisão bibliográfica foi possível analisar as várias sintomatologias e os agravos que a patologia promove, logo, percebeu-se que os pacientes diagnosticados com CNC possuem baixa expectativa de vida. O acompanhamento dos pacientes é fundamental para avaliar indícios de tumores, mixomas cardíacos, dentre outros acometimentos pela disfunção, contribuindo para o controle da evolução da doença.

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

Palavras-chave: Complexo de Carney, Manchas pigmentadas, Mixomas.

REFERÊNCIAS:

1. TEIXEIRA, R. et al. Complexo de Carney a propósito de um caso clínico. **Rev Port Cardiol.** 2009; 28 (2): 211-222.
2. COELHO, L. Complexo de Carney esporádico com Schwannoma melanocítico e carcinoma papilífero de tireóide: relato de caso. Carney complex sporadic with Schwannoma melanocytic and thyroid papillary carcinoma: case report. **Rev Med (São Paulo).** 2016 jan.-mar.;95(1):33-6.
3. FOREST, Andrea Folchini et al. Complexo de Carney esporádico com tumor testicular e mixoma atrial: relato de caso. Sporadic Carney complex with testicular tumor and atrial myxoma: case report. **Rev Soc Bras Clin Med.** 2015 jan-mar;13(1):61-4.

SÍNDROME DE NOONAN: DO DIAGNÓSTICO AO TRATAMENTO

Bianca Lopes Cacau¹; Lisanca Queiroz Cavalcante Carvalho¹; Renata Guerra Elvas¹; Renata Teixeira Tajra Melo Boavista¹; Eliamara Barroso Sabino Nogueira².

¹ Acadêmica do curso de medicina; Centro Universitário Uninovafapi.

² Professora doutora do Centro Universitário Uninovafapi.

Autor para correspondência:
Bianca Lopes Cacau
E-mail: bibilcacau@hotmail.com

RESUMO:

INTRODUÇÃO: A síndrome de Noonan (SN) é um distúrbio genético frequente de origem autossômica dominante. Apresenta grande variabilidade fenotípica e é caracterizada principalmente por dimorfismo facial, cardiopatia congênita e baixa estatura. As crianças com SN frequentemente procuram os endocrinologistas com queixa de baixa estatura, puberdade atrasada, e, no sexo masculino, também por criptorquidia. O diagnóstico da SN deve ser fundamentado nos achados clínicos. O tratamento consiste em terapias que estimulem o indivíduo, uso de hormônio de crescimento e tratamento das alterações verificadas em cada caso. O presente trabalho tem como objetivo fornecer informações acerca da síndrome e suas características fenotípicas, possibilitando assim o diagnóstico precoce e tratamento das complicações. **REVISÃO:** A coleta de dados se deu nas bases de dados Scielo, Lilacs e portal periódico CAPES, tendo como descritores: síndrome de noonan, genótipo e fenótipo. Foram incluídos artigos dos últimos 5 anos escritos em português e excluídos aqueles que não diziam respeito ao propósito deste estudo. **DISCUSSÃO:** De acordo com o levantamento de dados, a SN é um distúrbio genético frequentemente de origem autossômica dominante com um amplo e heterogêneo espectro clínico. Nesse panorama, a prevalência global estimada é cerca de 1:1000 e 1:2500 nascidos vivos em aproximadamente 50% dos casos, a doença é causada por uma mutação missense no Gene PTPN11, resultando no ganho de função da proteína SHP-2, fosfotirosina fosfatase não receptora tipo 11. Tal mutação acarreta o surgimento de características clínicas como hipertelorismo ocular com fendas palpebrais inclinadas para baixo, ptose, orelha de implantação baixa, estenose pulmonar, pescoço alado, deformidade no tórax, déficit intelectual leve e baixa estatura. O diagnóstico depende primordialmente da suspeita clínica, porém, em virtude da variabilidade fenotípica, é necessário a confirmação do quadro com sequencialmente genético para detecção de mutações gênicas ou com painéis multigênicos feitos por sequenciamento de nova geração que se mostra, que se mostra mais eficiente e rápido, pois a pesquisa envolve vários genes. Com cuidados especiais na infância, como fisioterapia, fonoaudiologia, exame oftalmológico e auditivo, os portadores dessa síndrome terão uma vida adulta normal, sem necessidade de tratamento médico especial. **CONCLUSÃO:** Como síntese do que foi exposto é possível concluir que para um bom prognóstico do paciente com a Síndrome de Noonan é de grande importância o diagnóstico precoce. Após o diagnóstico, o tratamento com maiores pontos positivos é aquele que tem uma estrutura multidisciplinar.

Palavras-chave: síndrome de noonan, genótipo, fenótipo.

REFERÊNCIAS:

1. MALAQUIAS, ALEXSANDRA C.; FERREIRA, LIZE V.; SOUZA, SILVIA C. Síndrome de Noonan: do fenótipo á terapêutica com Hormônio do crescimento. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo, v. 5, n. 52, p.800-808, maio 2008.
2. MOTA, ÉRICA REGINA; BERTOLA, DÉBORA ROMEO; KIM, CHONG AE. Alterações comportamentais na Síndrome de Noonan: dados preliminares brasileiros. **Revista Latinoamericana de Psicología**, Bogotá, v. 42, n. 1, p.10-15, jan 2010.
3. VIEIRA, M. W. ET AL. Síndrome de Noonan e suas complicações: um relato de caso. **Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba**, Sorocaba., v.18, out 2016.
4. TKACHENKO, N. Síndrome de Noonan. **Nascer e Crescer**, v..25, Porto, dez 2016.
5. HERNÁNDEZ, M. R.; ELBA DAISY RIVAS RODRÍGUEZ, E. D. R.; SILVA SILVA, R. E. Síndrome de Noonan. Presentación de un caso. **Medisur**, Cuba, v. 13, n. 2, set 2015.

SÍNDROME DE EHLERS DANLOS, ASPECTOS GENÉTICOS E CLÍNICOS: REVISÃO DE LITERATURA

Whânela Nicole Lino do Nascimento¹, Camila Ramos Coelho², Delcyanne Da Silva Oliveira³, Mariana da Rocha Bezerra⁴, Melina Maria Ramos Nunes Martins⁵, Maurício Barbosa Salviano⁶

¹Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial- Facid/Wyden

²Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial- Facid/Wyden

³Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial- Facid/Wyden

⁴Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial- Facid/Wyden

⁵Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial- Facid/Wyden

⁶Professor Doutor da Faculdade Integral Diferencial- Facid/Wyden

Autor Para Correspondências:
Whânela Nicole Lino do Nascimento
E-mail: whanelanicole@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Ehlers Danlos (SED) é uma doença que acomete o tecido conjuntivo, gerando defeitos na biossíntese de diferentes tipos e formas de colágeno. Essa síndrome afeta igualmente ambos os sexos, frequência de 1 para 5.000. O tema foi escolhido devido a pluralidade de manifestações clínicas (pele, articulações, vasos sanguíneos e órgãos internos) envolvendo a SED. Diante disso, o estudo objetiva buscar informações sobre a SED e as alterações decorrentes do quadro patológico, a fim de obter maior esclarecimento das características genéticas, dos sinais e sintomas e o diagnóstico clínico precoce para assim ter um controle melhor na qualidade de vida dos portadores da SED. **REVISÃO:** O trabalho foi baseado em artigos, nacionais e internacionais, retiradas das bibliotecas virtuais em Saúde, Scielo, Ebsco, PubMed. Foram utilizados os descritores: Síndrome Ehlers-Danlos; aspectos genéticos; clínicos. A escolha dos artigos foi feita em um período de tempo pré-estabelecido que compreende de 2011 a 2018. Ao todo foram 26 artigos pertinentes ao tema, porém com os critérios de inclusão, apenas 5 trabalhos atenderam o propósito da pesquisa. **DISCUSSÃO:** A SED é um defeito genético no cromossomo 2 que compromete o tecido conjuntivo, alterando a síntese de colágeno. É uma doença hereditária do tipo autossômica dominante quando a mutação acontece nos genes: *COL5A1*, *COL5A2*, *COL3A1*, *COL1A1* ou *COL1A2*. Pode ser também autossômica recessiva quando a mutação acontece no gene *PLOD1*, que codifica a enzima lisil-hidroxilase, necessária para a modificação pós transacional da lisina em hidroxilisina. Essa mutação resulta na diminuição da resistência de colágeno na síndrome. Além disso, pode haver defeito no gene *ADAMTS2*, que altera a atividade do procolágeno peptidase, resultando na formação de fibrilas colágenas defeituosas. Os principais sinais e sintomas da SED são hiper mobilidade articular, hematomas, sangramento anormal, ruptura/dissecção vascular, fragilidade cutânea, cicatrizes atróficas, hiperextensibilidade cutânea, cifoescoliose, luxações articulares ou ruptura espontânea de órgãos ocos. O diagnóstico é baseado nos achados clínicos e confirmado com testes genéticos. **CONCLUSÃO:** Portanto, a SED, por ser um defeito genético, que altera a biossíntese do colágeno e desencadeia manifestações na pele, articulações, vasos sanguíneos e até mesmo órgãos internos, precisa de diagnóstico precoce e de acompanhamento para melhor qualidade de vida dos seus portadores.

Palavras-chave: Síndrome Ehlers-Danlos, Aspectos Genéticos e Clínicos

REFERÊNCIAS

1. Pinto RJA, Santos AA, Azevedo MC, Meira SS. Síndrome de EhlersDanlos associada a miocardiopatia hipertrófica obstrutiva [EhlersDanlos Syndrome associated with cardiomyopathy hypertrophic obstructive]. **An Bras Dermatol**. 2015;90(3 supl. 1):220-2.
2. FERNANDES, Marta; PEREIRAII, Iolanda; OLIVEIRAII, Teresa. Síndrome de Ehlers-Danlos. **Nascer e Crescer** vol. 23 supl.3 Porto nov. 2014, Porto, v. 23, n. 3, p. 25, nov./abr. 2019.
3. Sobey G. Ehlers-Danlos syndrome: how to diagnose and when to perform genetic tests. **Arch Dis Child**. 2015;100(1):57-61
4. Fikree A, Aziz Q, Grahame R. Joint hypermobility syndrome. **Rheum Dis Clin North Am**. 2013;39(2):419-30.
5. A. C. C. E. et al. Síndrome de Ehlers-Danlos, variante clássica: apresentação de um caso e revisão da literatura. **Diagn Tratamento**, [S.L], v. 3, p. 118-121, abr. 2019.

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA (SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER): UMA REVISÃO DE LITERATURA

Mayara Santos da Silva¹; Bruna Luisa Figueiredo Pierote²

¹ Acadêmica do Curso de Biomedicina, UNINOVAFAPI;

² Professora do Curso de Biomedicina, UNINOVAFAPI.

Autor para correspondência

Mayara Santos da Silva

E-mail: mayarasantos00@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Rendu-Osler-Weber ou Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH) é uma rara displasia fibrovascular sistêmica hereditária de caráter autossômico dominante. Suas principais manifestações clínicas são epistaxes recorrentes (sangramentos nasais) e telangiectasias (conjuntos de vasos finos) com apresentação mucocutânea, afetando órgãos como pulmões, fígado e sistema nervoso central. O presente estudo tem o objetivo de descrever a Síndrome de Rendu-Osler-Weber. **REVISÃO:** Foram selecionados artigos, teses e discussões nos bancos de dados MEDLINE, SCIELO, LILIACS e PUBMED dos últimos dez anos que abordassem sobre a síndrome. **DISCUSSÃO:** A THH é uma patologia de transmissão autossômica dominante com um grau de penetrância estimado em 97%. Os indivíduos afetados são heterozigóticos, uma vez que a forma homozigótica é incompatível com a vida. O diagnóstico é feito seguindo os critérios de Curação, presença conjunta de dois ou mais desses pródromos: epistaxe espontâneas e recorrentes, telangiectasias mucocutâneas, lesões viscerais e herança familiar. A identificação de uma variante patogênica heterozigótica em genes ACVRL1, ENG, GDF2 ou SMAD4 conclui o diagnóstico. O tratamento é paliativo e expectativo afim de conter os sangramentos e prevenir futuras hemorragias. O teste genético é oferecido às famílias que possuam membros com risco, quando um ou mais sintomas observado em ao menos um integrante direto da família. **CONCLUSÃO:** A síndrome de Rendu-Osler-Webber atinge múltiplos órgãos, portanto o estudo desta deve ser feito por abordagem multidisciplinar. Há uma necessidade do desenvolvimento de mais pesquisas no âmbito de terapêutica e diagnóstico da patologia, uma vez que muitos casos são subnotificados e vários pacientes vêm a óbito por conta do desconhecimento da síndrome.

Palavras-chave: Epistaxe, Telangiectasias e Síndrome de Rendu-Osler-Webber.

REFERÊNCIAS:

1. Agnollitto PM, Barreto ARF, Barbieri RFP, Elias Jr J, Muglia VF. Síndrome de Rendu-Osler-Weber: o que o radiologista precisa saber. Revisão da literatura e apresentação de três casos. **Radiologia Brasileira**. 2013 Mai/Jun;46(3):168–172.
2. Al-Saleh S, M Mei-Zahav, M Faughnan, MacLusky IB, Carpenter S, Letarte M, Ratjen F. Triagem para malformações arteriovenosas pulmonares e cerebrais em crianças com telangiectasia hemorrágica hereditária. **Eur Respir J**. 2009; 34 : 875-81

ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI,2019;10-84

3. Brenard R, Chapaux X, Deltenre P, Henrion J, De Maeght S, Horsmans Y, Borbath I, Leenaerts A, Van Cauter J, Francque S, Sersté T, Moreno C, Orlent H, Mingeot P, Lerut J, Sempoux C. Grande espectro de lesões vasculares do fígado, incluindo alta prevalência de hiperplasia nodular focal em pacientes com telangiectasia hemorrágica hereditária: o registro belga com base em 30 pacientes. **Eur J Gastroenterol Hepatol.** 2010; 22 : 1253-9.
4. Olivera Lončarević, Siniša Rusović , Marko Stojisavljević, Jelena Vuković. Hereditary hemorrhagic telangiectasia with bilateral pulmonary vascular malformations – A case report. **Vojnosanit Pregl** 2016; 73(10): 956–960.
5. Richards-Yutz J, Grant K, EC Chao, Walther SE, Ganguly A. Atualização sobre o diagnóstico molecular de telangiectasia hemorrágica hereditária. **Hum Genet.** 2010; 128 : 61-77

TESTE DE MICRONÚCLEO: UM IMPORTANTE BIOMARCADOR CELULAR

Isabela Soares Uchôa¹; Maria do Amparo Veloso Magalhães²

¹ Acadêmica do Curso de Enfermagem; Centro Universitário Santo Agostinho

² Professora Doutora em Biologia Celular e Molecular aplicada à Saúde - ULBRA/RS

Autor para correspondência:

Isabela Soares Uchôa

E-mail: risabela927@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O teste de micronúcleos (MN) consiste na exposição de células previamente expostas a agentes químicos com o intuito de identificar, a partir do teste citogenético, possíveis aberrações cromossômicas baseando-se no aumento da frequência de eritrócitos policromáticos com micronúcleos. Desse modo, torna-se fundamental a compreensão do teste em si no quesito de biomonitoramento devido a viabilização de identificar possível aumento na frequência de mutações de células que são expostas a uma gama diversa de agentes genotóxicos. O presente trabalho trata-se acerca de uma revisão bibliográfica com intuito de retratar as alterações analisadas através dos testes de micronúcleos, bem como, demonstrar a importância e vantagens da utilização desse método, correlacionado com o seu custo-benefício, na identificação de alterações pré-malignas. **REVISÃO:** Realizou-se, no ano de 2018, por meio da consulta direta na internet através dos dados *online* disponíveis na Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), nas seguintes bases de dados: PubMed, BIREME, LILACS, SciELO (*Scientific Electronic Library Online*) e web artigos. Para filtrar a pesquisa, foram usados os descritores micronúcleos (*micronucleus*), instabilidade genômica (*genomic instability*), biomarcadores (*biomarkers*) e doenças crônicas (*chronic diseases*). **DISCUSSÃO:** O teste de micronúcleos permite a identificação do aumento da frequência de mutações em células que são expostas a uma quantidade variada de agentes genotóxicos. Inúmeros estudos comprovam a eficácia do teste de micronúcleos como indicador de danos citogenéticos, em epitélios de revestimento oral, brônquico e esofágico. O teste é considerado rápido, barato, não invasivo e que pode ser repetido várias vezes para prevenção e monitoramento de indivíduos sobre riscos carcinogênicos. A utilização do mesmo faz-se necessária devido ao fato dessa verificação está sendo aplicada em indivíduos expostos a agentes genotóxicos e em protocolos de quimioprevenção do desenvolvimento de tumores, mostrando-se eficaz como indicador de danos citogenéticos em células do epitélio de revestimento oral, brônquico e esofágicos. **CONCLUSÃO:** Conclui-se, a partir dos dados levantados e expostos, a tamanha importância e veracidade dos testes de micronúcleos, levando em conta também sua agilidade e praticidade em desenvolver as pesquisas tornando-se um instrumento de fundamental importância para a avaliação, acompanhamento e tratamento de patologias relacionadas ao a mutações celulares.

Palavras-chaves: Teste de Micronúcleo, Instabilidade Genômica, Biomarcadores, Doenças Crônicas.

REFERÊNCIAS:

1. AMAR, ALI et al. Correlação entre a evolução clínica e a frequência de micronúcleos em células de portadores de pacientes carcinomas orais e da orofaringe. **Ver Assoc Med Bras**, v. 48, n. 4, p. 317-22, 2002.
2. CARRARD, Vinícius Coelho et al. Teste dos Micronúcleos: Um biomarcador de dano genotóxico em células descamadas da mucosa bucal. **Revista da Faculdade de Odontologia de Porto Alegre**. Porto Alegre. Vol. 48, n. 1/3 (jan./dez. 2007), p. 77-81, 2007.
3. CARVALHO, Marcos Basilio de, et al. Correlação entre a Evolução Clínica e a Frequência de Micronúcleos em Células de Pacientes Portadores de Carcinomas Oraís e Orofaringes. **Rev Assoc Med Bras**, 2002: 317-322.

TIPOS E ASPECTOS GENÉTICOS DO GLAUCOMA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Ana Carla Souza Menezes¹; Ana Luzia Coelho Lapa Ayrimoraes²; Caio Moraes Nunes³; Ires Fernanda Martins de Araújo⁴; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁵; Débora de Alencar Franco Costa⁶

¹Acadêmica do curso de Medicina; Universidade Estadual do Piauí;

²Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

³Acadêmico do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁴Acadêmica do curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁵Professora Doutora em Biotecnologia pela Universidade Federal do Piauí;

⁶Professora Doutora em Engenharia Biomédica UNICASTELO

Autor para correspondência:

Ana Luzia Coelho Lapa Ayrimoraes Soares

E-mail: analuzia0111@gmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O glaucoma é a maior causa de cegueira irreversível no mundo, afetando mais de 70 milhões de pessoas, entretanto, mais de 50% dos indivíduos desconhecem que são portadores da doença por não apresentarem sintomas até que o quadro esteja grave. O termo remete a um grupo de neuropatias ópticas caracterizadas pela degeneração progressiva e deterioração funcional do nervo óptico, geralmente associada a níveis elevados de pressão intraocular e podendo causar perda progressiva da visão se não for tratada de forma adequada (QUIGLEY & BROMAN 2006). O presente estudo tem por objetivo analisar a influência genética na gênese da Patologia do Glaucoma e justifica-se pela incidência marcante da doença na população mundial. **REVISÃO:** Foram levantados e selecionados dados de artigos científicos, teses, dissertações e livros publicados nas bases Scientific Electronic Library Online (SciELO), Sociedade Brasileira de Oftalmologia e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS). A grade de descritores buscou que todos os estudos relacionados à pesquisa abordassem “glaucoma”, “nervo óptico” ou “pressão intraocular”. **DISCUSSÃO:** O glaucoma é uma enfermidade em que há perda de campo visual e alterações no disco óptico, em conjunto ou não com modificações na camada de fibras nervosas da retina. Dentre os fatores de risco, a elevação da pressão intraocular se destaca como a causa mais importante e a única capaz de estacionar o avanço da doença, pois pode ser controlada. Existem duas formas principais da neuropatia: o glaucoma primário de ângulo aberto e o glaucoma primário de ângulo fechado. Além dessas, são conhecidos os glaucomas congênitos e os glaucomas secundários. Em nível genético, mutações em 17 loci do genoma foram identificadas como associadas ao glaucoma primário de ângulo aberto (GPAA). A detecção precoce de possíveis casos baseados em aspectos genéticos é de extrema importância, assim como o tratamento, que consiste na redução da pressão intraocular e na reversão da causa base. **CONCLUSÃO:** Estudos recentes relacionando genética e glaucoma comprovam mutações genéticas em várias populações e uma base gênica para a patogênese de glaucoma. Nesse aspecto, novos métodos de diagnóstico e tratamento, baseados em defeitos genéticos responsáveis pelo glaucoma, permitirão que indivíduos em risco sejam identificados e tratados com sucesso antes que o dano no nervo ocorra.

Palavras-chave: Glaucoma. Pressão intraocular. Ângulo iriocordeal.

REFERÊNCIAS:

1. JORGE, Hegel Bessa. **Glaucoma Congênito Primário: Relato de Caso e Revisão de Literatura.** Disponível em: <extranet.hgf.ce.gov.br/jspui/bitstream/123456789/278/1/2016_TCR_OFTALMOLOGIA_JORGEHB.pdf>. Fortaleza, 2016.
2. QUIGLEY, Harry A.; BROMAN, Aimee T. The number of people with glaucoma worldwide in 2010 and 2020. **British journal of ophthalmology**, v. 90, n. 3, p. 262-267, 2006. Disponível em: <<http://bjo.bmj.com/content/90/3/262.short>>. Acesso em: 10/06/2018.
3. SILVA, Ingrid Monteiro. **Diagnóstico do Glaucoma Congênito–Revisão Sistemática.** 2016. Disponível em: <<https://repositorio.ufba.br/ri/handle/ri/20857>>. Acesso em: 06/05/2018>.
4. SOUZA, Bruno Batista et al. **Aspectos genéticos do glaucoma primário de ângulo fechado.** 2017. Disponível em: <http://repositorio.unicamp.br/bitstream/REPOSIP/330469/1/Souza_BrunoBatistaDe_D.pdf> Acesso em: 04/05/2018.
5. WEINREB, Robert N.; AUNG, Tin; MEDEIROS, Felipe A. The pathophysiology and treatment of glaucoma: a review. **JAMA**, v. 311, n. 18, p. 1901-1911, 2014. Disponível em: <<https://jamanetwork.com/journals/jama/fullarticle/1869215>>. Acesso em: 10/06/2018.

Transtorno bipolar: uma revisão dos aspectos conceituais e clínicos

Raissa Andrea Braga da Silva¹; Sâmia de Sá Moreira Braga²; Mariana Portela Mousinho³; Marta Pereira da Cruz⁴; Eliamara Barroso Sabino Nogueira⁵

¹ Discente do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

² Discente do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

³ Discente do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁴ Discente do Curso de Medicina; Faculdade Integral Diferencial;

⁵ Doutora em Biotecnologia (RENORBIO - UFPI)

Autor para correspondência:

Raissa Andrea Braga da Silva

E-mail: rayssaandrea@hotmail.com

RESUMO

INTRODUÇÃO: O transtorno bipolar (TB) é considerado um dos mais graves tipos de transtorno mental, no qual o indivíduo muda do estado depressivo de forte apatia para um estado de mania com extrema exaltação, daí a denominação de bipolar. A explicação genética parece a que mais se adequa na justificativa do desenvolvimento do TB. Este estudo teve por objetivo identificar as evidências científicas mais recentes disponíveis na literatura sobre TB e seus aspectos conceituais e clínicos correlacionados com a genética. **REVISÃO:** A presente investigação ocorreu através de uma revisão de literatura, com o uso das bases de dados eletrônicas LILACS (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), SCIELO (Scientific Eletronic Library Online) e Scopus. Foram utilizados os seguintes descritores de saúde: Transtorno Bipolar AND Genética AND Lítio AND Tratamento AND Mania. No total foram encontrados 58 artigos, dos quais 27 foram excluídos por não atenderem os critérios de inclusão que foram o intervalo de publicação de 2003 a 2018, bem como a temática deste estudo. **DISCUSSÃO:** O Transtorno Bipolar é um distúrbio mental grave e crônico, caracterizado pela ocorrência de episódios depressivos e episódios maníacos ou mistos ou hipomaníacos, sucedidos ou intercalados com períodos de remissão. Não foram encontradas diferenças significantes entre casos e controles nas distribuições fenotípicas. No entanto, na comparação do polimorfismo presente no gene FTO com a presença de recorrência familiar da doença, tipo de TB e ausência de episódios psicóticos, IL-6 com ocorrência de episódio psicótico, IL-10 com ocorrência de episódio depressivo, CACNA1C e tipo de TB, e SERP1 com tipo de TB, observamos resultados com significância estatística, o que pode sugerir uma possível associação destes SNPs (Polimorfismos de nucleotídeo único) em pacientes com TB. Para o seu tratamento, o lítio é a primeira escolha no episódio de mania. Além disso, as intervenções psicossociais têm um papel importante no tratamento ajunto à farmacoterapia. **CONCLUSÃO:** Por fim, ainda que diagnosticado e tratado erroneamente em muitos casos, o tratamento do transtorno bipolar mostrou evolução devido ao uso do lítio combinado a intervenções psicossociais. Por meio deste estudo foi evidenciado o reconhecimento de genes influenciadores do TB e de seus diversos fenótipos, mostrando os avanços nesse campo no mapeamento genótipo de tal transtorno.

Palavras-chave: Transtorno Bipolar; Genética; Lítio; Tratamento; Depressão; Mania.

REFERÊNCIAS:

1. AKISKAL, H. S. **Mood disorders: Historical introduction and conceptual overview.** In: Sadock BJ, Sadock VA, Ruiz P. Kaplan & Sadock's Comprehensive Textbook of Psychiatry, n.9, p.1630-45, 2009.
2. BOSAIPO, N.B.; BORGES, V. F.; JURUENA, M. F. **Transtorno bipolar: uma revisão dos aspectos conceituais e clínicos.** Medicina (Ribeirão Preto, Online.), v. 50, n.1, p. 72-84, 2017.
3. FAGIOLINI A, FORGIONE R, MACCARI M, CUOMO A, MORANA B, DELL'OSSO MC, et al. **Prevalence, chronicity, burden and borders of bipolar disorder.** J Affect Disord, n.148; p. 161-169, 2013.
4. LAXMAN, K. E.; LOVIBOND, K. S.; HASSAN, M. K. **Impact of bipolar disorder in employed populations.** Am J Manag Care, n. 14, v.11, p. 757-64, 2008.
5. MENEZES, J. C. **Estudo das bases genéticas do Transtorno Bipolar** - Rio de Janeiro, 2018. Dissertação (Mestrado) Instituto Oswaldo Cruz, Pós-Graduação em biologia celular e molecular, 2018. Orientador: Pedro Hernan Cabello Acero.