

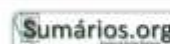
Anais do I COGEMPI e I COLAGEMPI

I COGEMPI I COLAGEMPI

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



Apoio:



COMISSÃO ORGANIZADORA I COGEMPI/ I COLAGEMPI

PRESIDENTE

RENAN ROBERTO RODRIGUES REIS

VICE – PRESIDENTE

YASMIN DE CARVALHO VIEIRA

DIRETOR FINANCEIRO

DANNIEL ANDRADE DA ROCHA
NASCIMENTO

DIRETORA DE INFRAESTRUTURA

MARÍLIA LIMA PEREIRA

DIRETOR CIENTIFICO

MATHEUS GASPAR DE MIRANDA

DIRETORES DE COMUNICAÇÃO

KEYLANNE REIS BRAGA

FELIPE AUGUSTO BENEVENUTO
SOARES

GABRIEL ÂNGELO LIMA COSTA

DEMAIS DIRETORES

ALICE RACHEL BANDEIRA ARAÚJO

ANA VITÓRIA LEITE MONTE

BRUNA VERÇOSA DE CARVALHO
SOARES

CIRO CASSIANO SAMPAIO BRITO

ÊNIO DOUGLAS AMORIM CARVALHO

KARLLA SUSANE COSTA MONTEIRO

MARIA AUGUSTA BOSON PAES DE
SÁ LOPES

RODRIGO KELSON PEREIRA DOS
SANTOS

DEMAIS ORGANIZADORES

ALANA DÁGILA CABRAL DE
ALENCAR

ANA AUGUSTA LEAL FORTES

CARLOS EDUARDO DA SILVA
MENESES

MARÍLIA MEDEIROS DE SOUSA
SANTOS

MARINA DE OLIVEIRA RIBEIRO

MAYANA THALIA SANTOS SOARES

PAULO DANIEL DE ARAÚJO LOPES

SUZANE SALES OLIVEIRA

VERÔNICA LORRANY LIMA ARAÚJO

COMISSÃO CIENTIFICA I COGEMPI/ I COLAGEMPI

COORDENADORES:

DÉBORA DE ALENCAR FRANCO COSTA

debora.genetox@gmail.com

DEUZUITA DOS SANTOS OLIVEIRA

deuzuitasantos@globo.com

INTEGRANTES DA COMISSÃO CIENTIFICA:

Aldenora Maria Ximenes Rodrigues

Débora de Alencar Franco Costa

Daniel Alvares Vasconcelos

Deuzuita dos Santos Freitas Viana

Eliamara Barroso Sabino

Francisco Adalberto do Nascimento

Manoel Pinheiro Lucio Neto

Maurício Barbosa Salviano

Roberta Lillyan Rodrigues Reis

Wellington dos Santos Alves

PALESTRAS E PALESTRANTES

Palestra I – Dr. André Luiz Eigenheer da Costa – Palestra Magna: A prática da reprodução humana assistida
Palestra II – Dr ^a Luiza Marly Freitas de Carvalho - Nutrientes e genômica nutricional: relação saúde e doença
Palestra III - Dr. Lauro Rodolpho Soares Lopes - Entendendo a Psoríase e desmistificando conceitos
Palestra IV – Dr ^a . Patrícia Costa Braga - O papel do médico geneticista na clínica
Palestra V - Dr. Janyerson Dannys Pereira da Silva – Farmacogenômica: importância na variabilidade da resposta aos fármacos
Palestra VI - Dr. Laudimir Leonardo W. V. da Silva – O uso da Tecnologia do DNA recombinante na pesquisa e desenvolvimento de biofármacos
Palestra VII – Dr ^a . Samara Barros Soares - Disfunções sensoriais no Transtorno do Espectro do Autismo
Palestra VIII – Dr ^a . Adilana Gomes Soares – Os princípios da Genética Forense
Mesa Redonda - Dr. João Batista Alves Segundo, Dr ^a . Sara Cristina Fortes Damasceno, Dr. Jean Douglas Moura dos Santos e Dr ^a . Raissa Maria Sampaio Neves – Fibromialgia: causas, prognóstico e tratamentos
Palestra IX - Dr. João Victor Alves Oliveria – Aspectos Básicos das Carcinomatoses peritoneais: do diagnóstico ao tratamento
Palestra X - Dr. Danilo da Fonseca Reis Silva - Predisposição hereditária ao câncer de mama
Palestra XI - Dra. Cristiane Fortes Napoleão do Rêgo - Aconselhamento Oncogenético: O Que Abordar na Consulta?
Palestra XII - Dra. Danielle Pereira Dourado - Oncologia e cuidados paliativos: intervenções de Enfermagem ao paciente e à família

SUMÁRIO

1. ALTERAÇÕES GENÉTICAS EM PACIENTES COM LIPODISTROFIA EM USO DA TERAPIA ANTIRRETROVIRAL.....	8
2. AS IMPLICAÇÕES DA FARMACOGENÉTICA NAS NOVAS TERAPÊUTICAS INDIVIDUALIZADAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	10
3. ASSOCIAÇÃO ENTRE O POLIMORFISMO -330 T/G NO GENE DA INTERLEUCINA-2 E PERIODONTITE CRÔNICA: ACHADOS DE UMA METANÁLISE.....	12
4. AVANÇOS DA TERAPIA GÊNICA NO DESEMPENHO ESPORTIVO: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	14
5. BASES GENÉTICAS DO TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE.....	16
6. CONTRIBUIÇÕES GENÉTICAS SOBRE A SEXUALIDADE: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	18
7. DIABETES MELLITUS TIPO 2: ASPECTOS GENÉTICOS.....	20
8. EDIÇÃO GENÔMICA POR CRISPR-CAS9 E SEU POSSÍVEL USO COMO SOLUÇÃO PARA CARDIOPATIAS CONGÊNITAS NO BRASIL.....	22
9. ETIOPATOLOGIA DA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA E SUA IMPLICAÇÃO CLÍNICA NO COTIDIANO DOS PORTADORES DA SÍNDROME.....	24
10. FARMACOGENÉTICA APLICADA AO CÂNCER.....	26
11. FATORES GENÉTICOS DA INSENSIBILIDADE CONGÊNITA À DOR: REVISÃO LITERÁRIA.....	28
12. GRAVIDEZ TARDIA: ABORTOS ESPONTÂNEOS RECORRENTES DE ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS.....	30
13. LINFOMA DE CÉLULAS T ASSOCIADO A AO VÍRUS LINFOTRÓPICO DA CÉLULA HUMANA: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	32

14. MIOPATIA MITOCONDRIAL E OS ASPECTOS GENÉTICOS ENVOLVIDOS: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	34
15. OS EFEITOS DOS ANTI-INFLAMATÓRIOS NÃO ESTEROIDES EM PACIENTES COM DOENÇA DE CROHN: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	36
16. POLUENTES ATMOSFÉRICOS COMO CAUSA DE ESTRESSE OXIDATIVO ASSOCIADO A MUTAÇÕES NA DOENÇA DE ALZHEIMER.....	38
17. QUALIDADE DE VIDA DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM CÂNCER.....	40
18. RELAÇÃO ENTRE OS GENES BRCA1 E BRCA2 E O DESENVOLVIMENTO DO CÂNCER DE MAMA.....	42
19. RELATO DE CASO: SÍNDROME DE CRI DU CHAT.....	44
20. REVISÃO SISTEMÁTICA SOBRE MEDIDAS PREVENTIVAS DE DEFEITOS CONGÊNITOS CAUSADOS POR TERATÓGENOS.....	46
21. SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO: PRINCIPAIS PLATAFORMAS, APLICAÇÕES E VANTAGENS.....	48
22. SÍNDROME DE NOONAN, ASPECTOS GENÉTICOS E CLÍNICOS: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	50
23. USO DAS ESTATINAS NO TRATAMENTO DA DISFUNÇÃO ENDOTELIAL E CRISES VASO-OCCLUSIVAS EM PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME.....	52
24. USO DE TERAPIA GÊNICA POR MEIO DE ANTÍGENOS QUIMÉRICOS (CAR) NO TRATAMENTO DE NEOPLASIAS : UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	54

RESUMOS

ALTERAÇÕES GENÉTICAS EM PACIENTES COM LIPODISTROFIA EM USO DA TERAPIA ANTIRRETROVIRAL

Matheus Gaspar de Miranda¹, Felipe Augusto Benevenuto Soares², Renan Roberto Rodrigues Reis³, Débora de Alencar Franco Costa⁴

¹ Acadêmico do Curso de Graduação em Medicina, Faculdade Integral Diferencial (FACID/Wyden);

² Acadêmico do Curso de Graduação em Medicina, Faculdade Integral Diferencial (FACID/Wyden);

³ Acadêmico do Curso de Graduação em Medicina, Faculdade Integral Diferencial (FACID/Wyden);

⁴ Professora Doutora, Faculdade Integral Diferencial (FACID/Wyden).

Autor para correspondência:

Matheus Gaspar de Miranda

E-mail: mmatheusgaspar@gmail.com

Telefone: (86) 99459-2911

RESUMO

INTRODUÇÃO: Usuários que utilizam terapia antirretroviral (TARV) constituem grande fator de risco para o desenvolvimento de alterações metabólicas como a dislipidemia contribuindo para o aparecimento de doenças cardiovasculares¹. São caracterizados pela alteração da distribuição de gordura corporal, principalmente na face, corroborando com o aparecimento de anormalidades morfológicas denominadas Síndrome de Lipodistrofia Associada ao HIV (HALS)^{2,3}. Tem como objetivo uma análise sobre as alterações genéticas de pacientes em uso de antirretroviral que sofre com lipodistrofia. **REVISÃO:** Trata-se de uma revisão da literatura que utilizou bancos de dados como: Scielo, Lilacs e PubMed, fazendo um recorte temporal entre os anos de 2012 a 2017, utilizando 99 produções científicas, da qual analisou-se 15 produções para confeccionar a produção científica, priorizando as produções estrangeiras, tanto da língua inglesa e quanto da espanhola, utilizando os descritores lipodistrofia AND HIV; lipodistrofia AND HIV AND genética. Por se tratar de uma revisão bibliográfica, não houve a necessidade de ser avaliada pelo Conselho de Ética e Pesquisa da IES. **DISCUSSÃO:** Mostra-se que a estavudina leva ao desenvolvimento da HALS e exibe efeitos deletérios no adipócito e na regulação da expressão de genes que codificam proteínas relevantes para os adipócitos, Receptor Ativado de Peroxissomos Proliferador Gama (PPAR γ) e adiponectina⁴, o que gera um efeito pró-inflamatório no tecido adiposo subcutâneo com ativação de linfócitos/neutrófilos com liberação de Fator de Necrose Tumoral indutor fraco de apoptose (TWEAK)⁵. Além disso, há a alteração de função da endonuclease III, Dicer, que tem função importante no processamento de microRNA, no qual mantém a integridade e diferenciação da gordura marrom e branca⁶. Outro fator são os receptores retinoidais X (RXR γ), que regula a ativação de genes envolvidos no transporte de colesterol em que faz uma ligação com PPAR γ que contribuem para o HALS⁷. **CONCLUSÃO:** Portanto, os efeitos in situ do vírus no tecido adiposo potencializam a inflamação e consequentemente levar a alterações na expressão gênica, simultaneamente com o TARV, gera o aumento do risco cardiovascular e pela possível ativação de citocinas, provocando a HALS. Somado a isso, a expressão de Dicer

reduzida é marcada pelo acúmulo de gordura dorsocervical e RXR γ marca uma possível desregulação do transporte de colesterol, que ainda não são facilmente explicados.

Palavras-chave: Genética; Lipodistofia; HIV; Terapia Antirretroviral.

REFERÊNCIAS:

- 1- Beraldo RA et al. Redistribuição de gordura corporal e alterações no metabolismo de lipídeos e glicose em pessoas vivendo com HIV/AIDS. **Rev Bras Epidemiol**, 20(3): 526-536, 2017.
- 2- Tsuda LC et al. Body changes: antiretroviral therapy and lipodystrophy syndrome in people living with HIV/aids. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**. 20(5): 847-853, 2012.
- 3- Pérez-Matute P, Iniguez M, Recio-Fernandez E, Oteo, JA. Deciphering the molecular mechanisms involved in HIV-associated lipodystrophy by transcriptomics: a pilot study. **J Physiol Biochem**, 2017.
- 4- Domingo P et al. Effects of switching from stavudine to raltegravir on subcutaneous adipose tissue in HIV-infected patients with HIV/HAART-associated lipodystrophy syndrome (HALS). A Clinical and Molecular Study. **PLOS ONE**, 9(2), 2014.
- 5- López-Dupla M. et al. HIV-1/HAART-Related Lipodystrophy Syndrome (HALS) Is Associated with Decreased Circulating sTWEAK Levels. **PLOS ONE**, 2015.

AS IMPLICAÇÕES DA FARMACOGENÉTICA NAS NOVAS TERAPÊUTICAS INDIVIDUALIZADAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Adhonias Carvalho Moura¹; Maria Clara Cavalcante Mazza de Araújo¹; Arthur Henrique Sinval Cavalcante¹; Camila Ramos Coelho¹; Débora de Alencar Franco Costa²;

¹Acadêmicos de Medicina da Faculdade Facid WYDEN;

²Professora Doutora da Faculdade Facid WYDEN.

Autor para correspondência:

Adhonias Carvalho Moura

E-mail: moura.adhonias@gmail.com

Telefone: (86) 99910-9415

RESUMO

INTRODUÇÃO: Muitos medicamentos passam por diversas etapas de testes até sua chegada no mercado, mesmo após as testagens não há garantia de que as medicações terão sua eficácia assegurada em todos os indivíduos. Dentre as causas da variação nas respostas individuais às mesmas posologias de uma droga podem-se destacar diversos fatores, contudo, os fatores genéticos são de maior relevância, pois estes estão associados a expressão de genes que codificam enzimas microssomais, responsáveis pela metabolização dos fármacos. Logo, indivíduos diferentes, metabolizam medicações de formas distintas, fato que modifica o esquema terapêutico a que são submetidos. Portanto, é necessário ampliar os estudos acerca da farmacogenética, pois resultará em tratamentos mais eficazes e menos danosos aos pacientes. **OBJETIVO:** Buscar na literatura artigos sobre a aplicabilidade da Farmacogenética na elaboração de novas medicações e suas implicações em novas terapêuticas. **REVISÃO:** A busca foi realizada nas bases de dados LILACS, Scielo, PubMed utilizando os descritores “Farmacogenética”, “Polimorfismos”, “Medicamentos”, “Tratamento” e suas traduções para o idioma inglês “Pharmacogenetic”, “Polymorphisms”, “Medicines”, “Treatment”. Ao total, foram utilizados 48 artigos para compor o corpo do estudo. Foram utilizados de critérios de inclusão: artigos publicados nos idiomas português e inglês, que apresentem texto completo e que abordassem o tema eleito. **DISCUSSÃO:** Na década de 1970, foi observado a semelhança no metabolismo de alguns fármacos entre gêmeos idênticos, porém, tal semelhança não foi observada em gêmeos heterozigotos. Logo, surgiram as buscas para identificar genes específicos, que interferem no metabolismo de medicações. Polimorfismos genéticos estão presentes em enzimas do sistema citocromo P450 (CYP), o que leva a uma capacidade de metabolização de fármacos distinta entre pacientes. Portanto, faz-se necessário ampliar os conhecimentos acerca dos da farmacogenética, sobretudo no campo das enzimas microssomais, pois estas irão decidir as modalidades terapêuticas empregadas para os diversos tipos de pacientes. **CONCLUSÃO:** O conhecimento da variabilidade em genes envolvidos no metabolismo das medicações ou nos genes codificadores de proteínas relacionadas com seus sítios de ação podem fornecer subsídios importantes para auxiliar no manejo de dosagens e personalização da escolha.

Palavras-chave: Farmacogenética; Polimorfismos; Enzimas Hepáticas; Medicamentos; Tratamento.

REFERÊNCIAS:

- 1- Castro-Rojas Carlos, Ortiz-López Rocío, Rojas-Martínez Augusto. Farmacogenómica del tratamiento de primera línea en el cáncer gástrico: avances en la identificación de los biomarcadores genómicos de respuesta clínica. **Invest. clín.** 2014; 55(2): 185-202.
- 2- Silva Pâmela Souza, Lacchini Riccardo, Gomes Valéria de Aguiar, Tanus-Santos José Eduardo. Implicações farmacogenéticas de polimorfismos da eNOS para drogas de ação cardiovascular. **Arq. Bras. Cardiol.** 2011; 96(2): 27-34.
- 3- Pinho João Renato Rebello, Sitnik Roberta, Manguiera Cristóvão Luis Pitangueira. Personalized medicine and the clinical laboratory. **Einstein** (São Paulo). 2014; 12(3): 366-373.

ASSOCIAÇÃO ENTRE O POLIMORFISMO -330 T/G NO GENE DA INTERLEUCINA-2 E PERIODONTITE CRÔNICA: ACHADOS DE UMA METANÁLISE

Maria Luiza Lima Barreto do Nascimento¹, Felipe Rodolfo Pereira da Silva², Victor Lucas Ribeiro Lopes³, Daniel Fernando Pereira Vasconcelos^{3,4}

¹Bacharelado em biomedicina na Universidade Federal do Piauí;

²Aluno de doutorado pelo Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada da Universidade Federal do Amazonas;

³Aluno de mestrado pelo Programa de Pós Graduação em Biotecnologia da Universidade Federal do Piauí;

⁴Professor Doutor, Universidade Federal do Piauí.

Autor para correspondência:
Maria Luiza Lima Barreto do Nascimento
E-mail: camilaleal.cw7@hotmail.com
Telefone: (86) 9 8852-5325

RESUMO

INTRODUÇÃO: A periodontite crônica (CP) é uma doença que promove dano tecidual ao redor dos dentes¹ com participação de diversas moléculas efetoras do sistema imune dentre elas tem-se a interleucina 2 (IL-2). Variações genéticas, tais como o polimorfismo -330 T/C no gene desta citocina, vem sendo associadas à CP. Este polimorfismo promoveu maior expressão da IL-2 em fluido gengival de pacientes com periodontite², contudo os resultados de outros estudos subsequentes mostram-se contraditórios e não há nenhuma metanálise que avalie a influência desta variante genética com CP^{3,4}. **OBJETIVOS:** Este estudo objetivou realizar uma metanálise sobre o polimorfismo -330 T/G no gene da IL-2 e o risco de CP com base em estudos previamente publicados na literatura. **MÉTODOS:** Foi realizada uma busca sistemática por dois investigadores calibrados para estudos publicados anteriormente a 25 de janeiro de 2018 em diferentes bases de dados médicas e científicas. Os dados foram extraídos também por dois investigadores, de forma independente, e os cálculos da metanálise obtidos por meio do *software Review Manager* versão 5.3 com cálculo de heterogeneidade (I^2) e *Odds Ratio* (OR) com 95% de intervalo de confiança (IC). Também foi utilizado o *software Comprehensive meta-analysis* para cálculo de viés de publicação por meio do teste de regressão linear de *Egger* e pelo teste de *Begg*. Os valores de $P < 0,05$ foram considerados significativos. **RESULTADOS:** Cinco estudos em diversos grupos étnicos (Caucasianos, Asiáticos e Brasileiros) com 1.068 participantes compuseram os resultados em que o polimorfismo citado não foi significativamente associado ao risco de CP em ambas as avaliações alélicas ($P > 0,05$) o qual se observou elevada I^2 nos cálculos (85%, $P = 0,0002$). Contudo as comparações genotípicas demonstram associação significativa com os pacientes com periodontite (GG *versus* TT) e saudáveis (TT *versus* GG) ($P < 0,00001$) com decréscimo no valor de I^2 (0%, $P > 0,05$). Além disso, não foram identificados viés de publicação na metanálise calculada ($P > 0,05$ para os teste de *Egger* e *Begg*). Também não foi identificada associação significativa entre o polimorfismo e a doença na análise estratificada por etnia.

Embora esta seja a primeira metanálise calculada acerca do polimorfismo -330 T/G e CP, algumas limitações devem ser destacadas tais como o número limitado de estudos incluídos, elevada heterogeneidade nas avaliações alélicas. Deve-se ter cautela na interpretação de dados sem valor estatisticamente significativo pois nem sempre um valor de P não significativo reflete uma significância clínica⁵. **CONCLUSÃO:** Esta metanálise demonstrou a não associação significativa entre o polimorfismo -330 T/G no gene da IL-2 e o risco de CP em qualquer avaliação alélica.

Palavras-chave: Doença Periodontal, Citocina, Variação genética, Odds Ratio.

REFERÊNCIAS:

- 1- KNIGHT ET, et al. Risk factors that may modify the innate and adaptive immune responses in periodontal diseases, **Periodontol.** 2000. 2016; 71:22-51.
- 2- GÓRSKA R, et al. Relationship between clinical parameters and cytokine profiles in inflamed gingival tissue and serum samples from patients with chronic periodontitis, **J. Clin. Periodontol.** 2003; 30:1046-1052.
- 3- CHEN X-T, et al. Cytokine levels in plasma and gingival crevicular fluid in chronic periodontitis, **Am. J. Dent.** 2015; 28:9-12.
- 4- SCAREL-CAMINAGA RM, et al. Investigation of an IL- 2 polymorphism in patients with different levels of chronic periodontitis, **J. Clin. Periodontol.** 2002; 29:587-591.
- 5- CHAMBRONE L, ARMITAGE GC. Commentary: statistical significance versus clinical relevance in periodontal research: implications for clinical practice, **J. Periodontol.** 2016; 87:613–616.

AVANÇOS DA TERAPIA GÊNICA NO DESEMPENHO ESPORTIVO: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Iana Gomes Cavalcante¹; Gisela Mendes Paz²; Maria Augusta Ramos Reis³; Daniela Parente Férrer⁴.

¹Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Centro Universitário Uninovafapi

²Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Centro Universitário Uninovafapi

³Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Centro Universitário Uninovafapi

⁴Professora Doutora; Centro Universitário Uninovafapi

Autor para correspondência:

Gisela Mendes Paz

Email: gisamp@hotmail.com

Telefone: (86)999362100

RESUMO

Introdução: A genética molecular identifica geneticamente os seres humanos. Busca-se descobrir o que garante o ‘perfil poligênico’ de grandes atletas, quantificar a participação da genética na expressão final de sucesso e usar essas informações para a detecção e composição de talentos esportivos com base em análises genômicas. Existe o atleta “geneticamente dopado”, que desenvolve características superiores de interesse do sujeito ou produz os hormônios que melhoram o seu desempenho, pois vários genes teriam a capacidade de proporcionar ganhos substanciais no desempenho atlético, o que poderia ser decisivo em muitas modalidades esportivas. **Objetivo:** Apresentar o DNA como regulador do funcionamento do organismo e de que forma alterações no perfil genético, tanto espontâneas como induzidas artificialmente, podem modular respostas fisiológicas e morfológicas. **Material e Métodos:** Documentos científicos foram dispostos nas bases de dados SCIELO, LILACS e PUBMED. A busca foi realizada através dos descritores: “terapia gênica”, “genética do esporte” e “atletas de alto rendimento”. Considerou-se artigos em português, espanhol e inglês pertencentes ao período de 2012 a 2017. Excluiu-se as publicações que não se adequavam aos critérios propostos, teses, dissertações, artigos em idiomas diferentes do português, inglês ou espanhol. **Resultados e discussões:** Na medicina genômica, o mapeamento e sequenciamento do DNA tornou possível rastrear o genoma humano com a intenção de identificar estes genes e as variantes genéticas que o afetam e, conseqüentemente, caracterizar geneticamente até mesmo os esportistas de alto rendimento. Toda esta tecnologia laboratorial ainda tornou realidade a manipulação de genes, uma estratégia desenvolvida para fins terapêuticos, mas referida no mundo esportivo como “doping genético”, sendo este o uso não terapêutico de células, genes ou a modulação da expressão gênica, que tenham a capacidade de aumentar o desempenho esportivo. **Conclusão:** A biologia molecular pode ser empregada de forma legal na pré-seleção e seleção de talentos esportivos e na prescrição do treinamento físico. É fundamental que atletas, membros de comissões técnicas e dirigentes do esporte tenham conhecimento dos pontos positivos e negativos da utilização da biologia molecular visando a um melhor desempenho.

Palavras-chave: Terapia Gênica, Performance Física, Esporte.

REFERÊNCIAS:

- 1- ARTIOLI, G.G.; HIRATA, R.D.C.; JÚNIOR, A.H.L. Terapia gênica, doping genético e esporte: fundamentação e implicações para o futuro. **Rev Bras Med Esporte**, v.13, n.5, 2012. Disponível em : <http://www.educadores.diaadia.pr.gov.br/arquivos/File/marco2012/ciencias_artigos/16terapia_genica.pdf>. Acesso em 28/08/2017.
- 2- FERREIRA, L.P.; MOURA, E.G. Genética artificial: efeitos positivos e negativos na promoção da saúde e da performance. Uma revisão de literatura. **Revista Digital Educación Física y Deportes**, v.225, n.21, 2017. Disponível em : <<http://www.efdeportes.com/efd225/genetica-artificial-efeitos-positivos-e-negativos.htm>>. Acesso em 26/08/2017.
- 3- LINDEN, R. Terapia gênica: o que é, o que não é e o que será. **Estud. av.**, São Paulo, v. 24, n. 70, p. 31-69, 2014. Disponível em:<http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-40142010000300004&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 25/08/2017.
- 4- QUEIROZ, P.R.M.; ALVES, L.S. Dopping genético- principais genes alvo, riscos associados e possíveis métodos de detecção. **Ensaio e Ciência: Ciências Biológicas, Agrárias e da Saúde**, v.16, n.1, p.177-193, 2012. Disponível em: <<http://www.pgsskroton.com.br/seer/index.php/ensaioeciencia/article/viewFile/2827/2681>>. Acesso em 28/08/2017.

BASES GENÉTICAS DO TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE

Sergivan Ribeiro Lopes Filho¹, Isabella Barros Feitosa², Isabella Miranda Dias³, Lorena Barros Diniz⁴, Débora Alencar Franco Costa⁵

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

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

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

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

⁵Professora Doutora; Faculdade Integral Diferencial.

Autor para correspondência:
Sergivan Ribeiro Lopes Filho
E-mail: sergivanfilho@hotmail.com
Telefone: (86) 998122517

RESUMO

INTRODUÇÃO: O Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) é o principal distúrbio neurológico que acomete a primeira infância, sendo um assunto relevante, principalmente, para pais e profissionais da saúde mental¹. **OBJETIVO:** Correlacionar alterações genéticas ao TDAH, almejando o entendimento da influência dos genes DAT1, DRD4 e COMT no desenvolvimento desse distúrbio. Este estudo contribuirá de forma significativa para a literatura acadêmica por meio da ampliação de informações no que diz respeito à associação entre o TDAH e a genética, e proporcionará maiores informações à sociedade. **MATERIAL E MÉTODOS:** Consultou-se artigos científicos recentes nas bases de dados Scielo, Pubmed e Medline, coletando-se informações acerca de aspectos gerais e genéticos, causas, diagnóstico, sintomas e tratamento. Inicialmente, obteve-se 15 artigos científicos, em seguida, selecionou-se os mais recentes, resultando em 9, após isso, excluiu-se aqueles cujo conteúdo não se fez relevante, obtendo-se, por fim, 7 artigos, os quais foram utilizados para a elaboração do trabalho. Para isso, utilizou-se os seguintes descritores: “transtorno de déficit de atenção e hiperatividade”; “TDAH”; “bases genéticas do TDAH”. Além disso, consultou-se três livros que contribuíram de forma relevante para o enriquecimento desta revisão de literatura. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** O TDAH é caracterizado por impaciência, falta de atenção e de concentração, e por comportamento inadequado, dificultando, comumente, as relações do indivíduo ao longo de sua vida. O fator genético desse transtorno relaciona-se ao polimorfismo dos genes DAT1, DRD4 e COMT, que provoca desequilíbrio de catecolaminas, principalmente, o de dopamina, alterando o seu transporte, reconhecimento e degradação². Ademais, há influência de fatores ambientais no desenvolvimento da doença, como o consumo de álcool e/ou de tabaco; o diagnóstico é baseado em aspectos clínicos contidos no Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-V) e o tratamento, em psicoterapia e medicamentos, sendo estes classificados em estimulantes, antidepressivos e acessórios³. **CONCLUSÃO:** O TDAH associa-se a processos cerebrais complexos provindos de alterações genéticas, que afetam o comportamento do indivíduo, sendo importante um aprofundamento no estudo desse distúrbio para melhorar seu tratamento e colaborar para um diagnóstico precoce.

Palavras-chave: Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade; TDAH; Genética.

REFERÊNCIAS:

- 1- DE CARVALHO, Jair Antonio et al. TDAH: considerações sobre o transtorno do déficit de atenção e hiperatividade. **Revista Científica do ITPAC**, Araguaína, v.5, n.3, pub. 5, jul. 2012.
- 2- SANCHÉZ-MORA, Cristina et al. Bases genéticas del transtorno por déficit de atención/hiperactividad. **Rev Neurol**, Barcelona, v. 55, n. 10, p. 609-618, octubre 2012.
- 3- BOHRER, Claudia Prolo Pedrini. **TDAH – Desafios, não desculpas!** 2014. 25f. Dissertação (Mestrado em Psicopedagogia) – Universidade Tuiuti do Paraná, Paraná. 2014.

CONTRIBUIÇÕES GENÉTICAS SOBRE A SEXUALIDADE: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Gustavo Mariano Duarte de Souza¹; Vanessa Ingrid Araújo Campelo²; Lara Fátima Sá Benevides Peixoto³; Thaís Sales Santana⁴; Arianne Louise Campelo Naia de Araújo⁵; Dr^a Daniela Parente Ferrer⁶.

¹ Acadêmicos do curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

² Acadêmicos do curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

³ Acadêmicos do curso de Medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁴ Acadêmicos do curso de Medicina; Centro Universitário Christus;

⁵ Acadêmicos do curso de Medicina; universidade federal do Ceará, Sobral;

⁶ Professora doutora; Centro Universitário Uninovafapi.

Autor para correspondência:

Gustavo Mariano Duarte de Souza

E-mail: gusmariano@uol.com.br

Telefone: (86) 994095668

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Organização Mundial de Saúde (OMS) reconhece a sexualidade como um dos pilares da qualidade de vida, constituindo uma garantia de todo ser humano o direito à saúde sexual, entendida como estado de bem-estar físico, emocional, mental e social relacionado à sexualidade. Como a orientação sexual é um traço comportamental complexo, tem sido questionada pelos pesquisadores quanto a sua formação sob diferentes aspectos, como de origem genética; e como resultado da ação de fenômenos ambientais. A sexualidade é uma dimensão humana essencial de grande importância e como tal deve ser compreendida em seus sentidos mais amplos como tema e área de conhecimento. Assim, o presente artigo tem por objetivo elaborar uma discussão, a partir da literatura disponível, acerca dos componentes genéticos relacionados à sexualidade. A escolha do referido tema se justifica pela sua alta representatividade no âmbito da saúde pública, uma vez que a sexualidade e a saúde sexual são partes integrantes do bem-estar público e individual. **MÉTODO:** Nessa revisão bibliográfica foram selecionados documentos científicos através dos descritores: “genética e sexualidade”, “orientação sexual e sexualidade” e “formação da sexualidade” contidos nas bases de dados SCIELO, LILACS e PUBMED pertencentes ao período de 2009 a 2016. Os critérios de inclusão foram: artigos em português, espanhol ou inglês que discutissem/avaliassem a orientação sexual e sexualidade, a formação da sexualidade e os aspectos genéticos contribuintes para sua formação. **RESULTADOS:** A partir da pesquisa foram encontrados 11 documentos científicos com maior relevância para o tema abordado, dos quais os que envolviam diretamente a temática da genética na sexualidade foram organizados em tabela. Diante disso o principal resultado obtido foi a constatação de que provavelmente há uma associação entre a constituição genética da mãe e a orientação homossexual dos filhos, principalmente do sexo masculino. **DISCUSSÃO:** Sob a luz da epigenética, acredita-se que as interações entre genes e componentes ambientais podem modificar um traço ou uma predisposição genética. Estudos mostram uma associação entre a

constituição genética da mãe e a orientação homossexual dos filhos. Dessa forma, mães de homens homossexuais possuem uma maior tendência à inativação do cromossomo X do que as sem filhos homossexuais. Outros estudos demonstram que marcadores epigenéticos (epimarcas) podem ser transmitidos hereditariamente e são responsáveis por regular a sensibilidade à testosterona em fetos. Nessa hipótese, a homossexualidade é explicada pela transmissão de epimarcas sexualmente antagônicas. Também foram encontrados os receptores estrogênicos ER α e ER β , relacionados a masculinização e “defeminização” dos comportamentos sexuais, respectivamente. Além disso, há evidências que a exposição pré-natal à testosterona tem função elementar na diferenciação sexual neural e comportamental. **CONCLUSÃO:** A análise dos estudos permitiu aferir que características como a sexualidade e a identidade de gênero são determinados por um contexto que envolve diferentes âmbitos da vida. Considerando o determinismo biológico e genético, deve-se valorizar os achados da biologia molecular como candidatos a causas com poder explanatório, que junto com outros fatores poderiam resultar na determinação da orientação sexual, especialmente na homossexualidade masculina.

Palavras-chave: Genética e Sexualidade, Orientação Sexual e Sexualidade e Formação da Sexualidade.

REFERÊNCIAS:

- 1- ALVES, E. F.; TSUNETO, L. T. A orientação homossexual e as investigações acerca da existência de componentes biológicos e genéticos determinantes. **Scire Salutis**, Aquidabã, v.3, n.1, p.62-78, 2013.
- 2- BAILEY, J.M. *et al.* Sexual orientation, controversy, and science. **Psychological Science in the Public Interest**, v.17, n. 2, p.45-101, 2016.
- 3- FERNÁNDEZ, R. *et al.* The (CA)n polymorphism of ER β gene is associated with FtM transsexualism. **J Sex Med.** v.11, n.3, p.720-8, 2014.
- 4- FORASTIERI, V. Orientações sexuais, evolução e genética. **Candombá – Revista Virtual**, v. 2, n. 1, p. 50–60, jan/jun 2010.
- 5- GÓMEZ-GIL, E *et al.* Familiarity of gender identity disorder in non-twin siblings. **Arch Sex Behav.** v.39, n.2, p.546-52, 2010.

DIABETES MELLITUS TIPO 2: ASPECTOS GENÉTICOS

Maria Camila Leal de Moura¹; Verônica Lorrany Lima Araújo²; Francisco Assis dos Santos Moreira³; Carlos Eduardo da Silva Meneses⁴; Ádine Gabriele Teles de Sousa Barros⁵; Wellington dos Santos Alves⁶

¹Graduanda em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

²Graduanda em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

³Graduando em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

⁴Graduando em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

⁵Graduanda em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

⁶Doutor em Ciências da Reabilitação pela Universidade Nove de Julho – UNINOVE.

Autor para correspondência:
Maria Camila Leal de Moura
E-mail: camilaleal.cw7@hotmail.com
Telefone: (86) 9 8852-5325

RESUMO

INTRODUÇÃO: O diabetes mellitus tipo 2 (DMT2) é uma doença metabólica, crônica degenerativa e multifatorial que do ponto de vista genético compreende-se como uma complexa desordem poligênica associada a polimorfismos de múltiplos genes. Nesse âmbito, a maioria dos genes associam-se na secreção de insulina, no sensoriamento e ação da glicose enquanto outros relacionam-se com um aumento da susceptibilidade a condições metabólicas. Acresce que a contribuição genética, constantemente investigada porém pouco elucidada, evidencia-se como fator considerável no desenvolvimento da patologia. No presente trabalho objetivou-se analisar os aspectos genéticos da DMT2 a fim de corroborar na compreensão da sua patogenia. **REVISÃO:** Pesquisa bibliográfica de caráter descritivo e transversal. Os artigos foram selecionados por meio de buscas em inglês e português nas bases de dados eletrônicas Pubmed, Medline, Bivlioteca Cochrane e Scielo com os descritores em saúde: diabetes mellitus tipo 2, susceptibilidade genética e polimorfismo. Como critérios de inclusão elegeu-se os resumos adequados ao tema e dentro do recorte temporal de 2008 à 2018. Excluíram-se os artigos que não registraram informações peculiares e pontuais **DISCUSSÃO:** Mediante levantamento bibliográfico observou-se grande interesse pelo gene PPAR visto que, o mesmo apresentou possível papel na predisposição ao DM2 que resultaram em um quadro de resistência à insulina. Os dados também demonstraram a identificação de uma mutação que substitui a alanina pela prolina no códon 12 do PPAR-2 de forma que o alelo mais comum (prolina) passou a oferecer um aumento do risco para o diabetes. Além disso, observou-se que em conjunto os genes SUR1 e Kir6.2 demonstraram variantes que modularam o padrão de secreção da insulina propiciando potencial risco ao desenvolvimento do DMT2. **CONCLUSÃO:** Portanto, concluiu-se o gene PPAR apresentou maior progresso nos estudos em relação aos demais e destacou-se a importância da identificação dos aspectos genéticos envolvidos no desenvolvimento do DMT2 para o aprimoramento dos conhecimentos e elucidação desses mecanismos e suas especificidades.

Palavras-chave: Diabetes mellitus tipo 2, Susceptibilidade genética, Genômica.

REFERÊNCIAS

- 1- BATELLO, C.; SALLES, L.F.; DA SILVA, M.J.P. **Iridologia – Diabetes Mellitus: Avaliação da prevalência e da herbabilidade dos sinais iridológicos.** São Paulo: 2017
- 2- KAPUT, J.; DAWSON, K. Complexity of type 2 diabetes mellitus data sets emerging from nutrigenômica research: A case for dimensionality reduction? **Mutat Res.**, v. 622, n. 1-2, p. 19-32, 2007.
- 3- MALANDRINO, N.; SMITH, R. J. Personalized medicine in diabetes. **Clin Chem.**, v. 57, p. 231-240, 2011.
- 4- REIS, A. F.; VELHO, G. Bases Genéticas do Diabetes Mellitus Tipo 2. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo, v. 46, n. 4, p. 426-432, 2002.

EDIÇÃO GENÔMICA POR CRISPR-CAS9 E SEU POSSÍVEL USO COMO SOLUÇÃO PARA CARDIOPATIAS CONGÊNITAS NO BRASIL

Leonardo Silva de Almeida¹; Thaline Ravena Nunes Costa²; Laís Neiva Rego Siqueira³; Jeferson Brito Martins dos Santos⁴; Daniela Moura Parente⁵

¹Acadêmico (a) de Medicina do Centro Universitário UNINOVAFAPI. Teresina-PI;

²Acadêmico (a) de Medicina do Centro Universitário UNINOVAFAPI. Teresina-PI;

³Acadêmico (a) de Medicina do Centro Universitário UNINOVAFAPI. Teresina-PI;

⁴Acadêmico (a) de Medicina do Centro Universitário UNINOVAFAPI. Teresina-PI;

⁵Orientadora. Docente do Centro Universitário UNINOVAFAPI. Teresina-PI.

Autor para correspondência:

Leonardo Silva de Almeida

E-mail: leonardosilvaalmeida96@gmail.com

Telefone: (86) 99907-5854

RESUMO

INTRODUÇÃO: Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats (CRISPR) é uma estrutura genética bacteriana que demonstra padrões curtos de repetições, agrupadas e regularmente intercaladas. Ela possibilita a edição do gene através da clivagem do DNA por uma endonuclease (Cas9), guiada por uma sequência de RNA, capaz de se parear com uma sequência de base alvo. Conciliando sofisticadas técnicas moleculares e biotecnológicas, o sistema CRISPR / Cas9 foi proposto para aplicação na edição genômica e hoje já está disponível para milhares de alvos, como doenças cardiovasculares (DCV). Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS) as DCV representam a maior causa de mortes em todo o globo. O presente estudo tem como objetivo avaliar a possibilidade de adoção da técnica como profilaxia de DCV congênitas no Brasil, visto que ele possui alarmantes índices de mortes por DCV. **RESUMO:** Realizou-se uma consulta a artigos científicos disponíveis nas bases de dados MEDLINE, PUBMED, SCIELO e BIREME, cujos critérios de inclusão foram: artigos científicos redigidos em português e inglês, publicados no período de 2012 a 2017, que puderam ser obtidos na íntegra e que se adequavam à temática proposta. Após a aplicação dos critérios, foram selecionadas 15 publicações para composição desse trabalho. Os descritores utilizados na busca foram: CRISPR associated proteins, congenital disorder e human genome. **DISCUSSÃO:** Ao verificarem-se dados da OMS, ver-se que anomalias congênitas representam uma grande causa de mortalidade e uma grave causa de comorbidade que geram impactos psicossociais para o indivíduo e sua família e impactos financeiros ao sistema de saúde pública do país. Sob essa perspectiva, entende-se que uma boa forma evitar esse problema seria uma estratégia profilática sob essas doenças. Nesse cenário, a CRISPR apresenta-se como inovadora, pois pode realizar edições genômicas como correção ou inativação de mutações deletérias, introdução de mutações protetoras, adição de transgênicos terapêuticos e ruptura do DNA viral. Como resultado, ela poderia alterar genes defeituosos que geram doenças como cardiomiopatia hipertrófica e valva aorta bicúspide. **CONCLUSÃO:** Dessa forma, epidemiologicamente o Brasil representa um bom candidato à CRISPR. Contudo, o estudo é recente e revolucionário, portanto possui empecilhos de caráter

ético, legal e social. Assim, a técnica ainda não está disponível para livre uso e por isso entende-se sua aplicabilidade apenas para longo prazo.

Palavras-chave: Proteínas associadas a CRISPR, malformações congênitas e genoma humano.

REFERÊNCIAS:

- 1- AREND, M. C., *et al.* O Sistema CRISPR/Cas9 e a Possibilidade de Edição Genômica para a Cardiologia. **Arq Bras Cardiol.** São Paulo. v. 108 n. 1. Jan. 2017. pg. 81-83. Disponível em <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0066-782X2017000100081&script=sci_arttext&tlng=pt> Acesso em: 07/09/2017.
- 2- BRASIL. Ministério da Saúde. **Atenção à Saúde do Recém-Nascido.** 2ª ed. 2014. Disponível em: <http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/atencao_saude_recem_nascido_v1.pdf>. Acesso em: 07/09/2017
- 3- DU *et al.* Visualization analysis of CRISPR/Cas9 gene editing technology studies. **J Zhejiang Univ-Sci B (Biomed & Biotechnol).** v. 17 n.10. Set. 2016. pg. 798-806. Disponível em < <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5064173/>> Acesso em: 07/09/2017.
- 4- HUANG, Z.; NAIR, M. A CRISPR/Cas9 guidance RNA screen platform for HIV provirus disruption and HIV/AIDS gene therapy in astrocytes. **Scientific Reports v. 7.** Jul. 2017. Disponível em < <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28729655> > Acesso em: 07/09/2017.
- 5- HSU, P. D.; LANDER, E. S.; ZHANG, F. Development and Applications of CRISPR-Cas9 for Genome Engineering. **Cell** 157, June 5, 2014. Disponível em <https://ac.els-cdn.com/S0092867414006047/1-s2.0-S0092867414006047-main.pdf?_tid=da3138c6-a985-11e7-ba3c-00000aab0f02&acdnat=1507177981_4bdb2a8cba85c78c0c078a4fce55d5f8> Acesso em: 07/09/2017.

ETIOPATOLOGIA DA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA E SUA IMPLICAÇÃO CLÍNICA NO COTIDIANO DOS PORTADORES DA SÍNDROME.

Ana Vitória Leite Monte¹; Ana Augusta Leal Fortes²; Anna Flávia Carvalho Bona Soares³;
Denise de Moura Gramoza⁴; Fabiana Mendes dos Santos⁵; Débora de Alencar Franco Costa⁶

¹Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade de Integral Diferencial;

²Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade de Integral Diferencial;

³Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade de Integral Diferencial;

⁴Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade de Integral Diferencial;

⁵Acadêmica do Curso de Medicina; Faculdade de Integral Diferencial;

⁶Professora Doutora em Engenharia Biomedica UNICASTELO

Autor para correspondência:

Ana Vitória Leite Monte

E-mail: anavitorialm@gmail.com

Telefone: (86) 998210380

RESUMO

INTRODUÇÃO: O tecido ósseo é um tecido conjuntivo formado por fase mineral e matriz orgânica composta por colágeno do tipo 1. Mutações nos genes COL1A1 e COL1A2 geram formação defeituosa do colágeno, levando à Osteogênese Imperfeita (OI). A anomalia é caracterizada por fragilidade e deformidade óssea, sendo mais grave na infância e na puberdade. Diante disso, o trabalho visa analisar a etiopatologia, o desenvolvimento e as implicações clínicas da osteogênese imperfeita no cotidiano dos portadores da síndrome.

REVISÃO: Foram selecionados teses, dissertações, artigos, revistas e monografias do período de 2012 a 2016 nas bases de dados BVS, LILACS, SCIELO E GOOGLE ACADÊMICO. Para filtrar as pesquisas, foram usados os descritores: Tipos de ossificação AND Osteogênese Imperfeita AND Implicações clínicas AND Colágeno tipo I AND Biossíntese do colágeno.

DISCUSSÃO: De acordo com o levantamento de dados, a OI é um distúrbio hereditário raro, provocado por mutações nos genes COL1A1 ou COL1A2, as quais geram anormalidades no colágeno. Este é constituído por uma super hélice tripla, composta por duas cadeias $\alpha 1$, codificadas pelo gene COL1A1, no cromossomo 17, e por uma cadeia $\alpha 2$, codificada pelo gene COL1A2, no cromossomo 7. As mutações nos genes resultam em cadeias α de colágeno incapazes de formar o pró-colágeno, resultando em defeitos na mineralização da matriz e plasticidade óssea. Pode-se classificar a OI em 4 tipos: OI I é a mais leve e comum, associada a esclera azul, fraturas durante a infância e dentinogênese imperfeita (DI); OI II é definido como letal pré ou perinatal; OI III é o tipo mais grave compatível com a sobrevivência do período neonatal; OI IV é uma categoria de deformação moderada. O tipo I geralmente é causado por uma mutação quantitativa, enquanto os tipos II, III e IV são devido a mutações qualitativas. Dessa forma, pessoas com OI são vulneráveis a situações sociais normativas, além de possuírem baixa estatura e atraso puberal.

CONCLUSÃO: Diante do exposto, pode-se analisar como as manifestações clínicas da OI interferem no cotidiano dos portadores. Na infância, impede crianças de participarem de atividades comuns e de desenvolverem autoestima, o que se agrava na adolescência, interferindo nos vínculos afetivos, no aprendizado, na saúde sexual e reprodutiva. O adulto,

por possuir ossos maduros, tem menor tendência a fraturas, mas pode sofrer complicações fisiológicas. Por fim, na velhice, os portadores são mais vulneráveis devido à perda de cálcio.

Palavras-chave: Mutações, Colágeno, Osteogênese Imperfeita, Implicações.

REFERÊNCIAS:

- 1- FORLINO, A. et al. **New Perspectives on Osteogenesis Imperfecta**. 2011.
- 2- LINDAHL, K. et al. **Genetic epidemiology, prevalence, and genotype–phenotype correlations in the Swedish population with osteogenesis imperfecta**. 2015.
- 3- LUÍS, V. L. F. **Osteogenesis imperfecta: diagnóstico, tratamento e prognóstico**. Porto, 2013.
- 4- MARTINS, A. J. **Qualidade de vida de adolescentes com osteogênese imperfeita em tratamento no Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz**. 119 f. Tese (Doutorado em Saúde da Criança e da Mulher) - Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2011.
- 5- PAZ, P. I. et al. **Osteogénesis imperfecta forma clásica no deformante: comunicaci3n de una nueva mutaci3n en el gen COL1A1 en dos casos de la misma familia**. Madrid, 2016.

FARMACOGENÉTICA APLICADA AO CÂNCER

Carlos Eduardo da Silva Meneses¹; Ádine Gabriely Teles de Sousa Barros²; Maria Camila Leal de Moura³; Francisco Assis dos Santos Moreira⁴; Verônica Lorranny Lima Araújo⁵; Wellington dos Santos Alves⁶

¹ Graduando em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

² Graduanda em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

³ Graduanda em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

⁴ Graduando em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

⁵ Graduanda em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

⁶ Doutor em Ciências da Reabilitação pela Universidade Nove de Julho – UNINOVE.

Autor para correspondência:

Maria Camila Leal de Moura

E-mail: camilaleal.cw7@hotmail.com

Telefone: (86) 9 8852-5325

RESUMO

INTRODUÇÃO: A oncologia está entre as especialidades médicas que instigam as maiores dificuldades no manejo da terapêutica farmacológica, frente ao alto número de indivíduos que essa patologia acomete e a baixa eficácia dos quimioterápicos. Sabendo-se que a neoplasia maligna é uma doença essencialmente genética, a farmacogenética, ramo da ciência que pesquisa a influência de variações genéticas sobre as respostas às drogas e fármacos, atualmente corrobora na escolha de uma terapia adequada para essa enfermidade. No presente trabalho objetivou-se analisar a contribuição da farmacogenética na otimização de tratamentos farmacológicos aplicados ao câncer. **REVISÃO:** Pesquisa bibliográfica com caráter descritivo e transversal. Os artigos foram selecionados por meio de buscas em inglês e português em bancos de dados eletrônicos SciELO, PubMed e MEDLINE com os descritores em saúde: farmacogenética, câncer, quimioterapia. Como critérios de inclusão elegeu-se os títulos e resumos identificados ao tema. Artigos que não registraram informações peculiares e pontuais foram excluídos. Localizaram-se 22 publicações, porém a amostra final foi constituída de 8 artigos que demonstram ser relevantes para a estruturação do artigo. **DISCUSSÃO:** Mediante levantamento bibliográfico observou-se que o emprego de dados farmacogenéticos contribuem para a individualização da terapia do paciente (personalização terapêutica). Realiza-se a triagem farmacogenética antes da administração da quimioterapia para identificação de populações específicas com predisposição à toxicidade e/ou resposta insatisfatória ao tratamento e utiliza-se de marcadores genéticos para a escolha da terapia ideal com base nas características específicas do paciente e do tumor, possibilitando a seleção dos fármacos e as doses mais adequadas para cada indivíduo. **CONCLUSÃO:** Portanto, conclui-se que a farmacogenética no âmbito oncológico contribui para um diagnóstico precoce e escolha de quimioterápicos mais efetivos na farmacoterapia individualizada, proporcionando assim a diminuição das reações adversas aos medicamentos e uma melhor eficácia do tratamento.

Palavras-chaves: Farmacogenética, Câncer, Terapia farmacológica.

REFERÊNCIAS:

- 1- BATALHA, A. R. C. **O papel do farmacêutico na implementação de estudos de farmacogenômica:** interação com a medicina familiar. Dissertação (Mestrado em Ciências Farmacêuticas) - Universidade Fernando Pessoa. Porto, p. 14. 2013.
- 2- CUNHA; MATIAS. **Farmacogenética no tratamento do cancro da mama.** Dissertação (Mestrado Integrado em Ciências Farmacêuticas) - Instituto Superior de Ciências da Saúde Egas Moniz. Almada, p. 48. 2014.
- 3- MORAES; LACCHINI. Experiências de um Programa de Extensão: Conscientização da População Sobre a Importância e Utilização da Farmacogenética. **Rev. Cult. Ext.**, São Paulo. Vol. 18, p. 53-67, 2017.
- 4- SANTOS, et al. Farmacogenética aplicada a Oncologia: realidades e perspectivas na prática clínica. **Boletim Informativo Geum**, Teresina. Vol. 7, No. 3, p. 49 -55, 2016

FATORES GENÉTICOS DA INSENSIBILIDADE CONGÊNITA À DOR: REVISÃO LITERÁRIA

Vanessa Ingrid Araújo Campelo¹; Gustavo Mariano Duarte de Souza²; Lara Fátima Sá Benevides Peixoto³; Guilherme Dantas Carneiro Barbosa de Almeida⁴; Arianne Louise Campelo Naia de Araújo⁵; Dr^a Daniela Parente Férrer⁶.

¹ Acadêmicos do curso de medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

² Acadêmicos do curso de medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

³ Acadêmicos do curso de medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁴ Acadêmicos do curso de medicina; Centro Universitário Uninovafapi;

⁵ Acadêmicos do curso de medicina; Universidade Federal do Ceará, Sobral-Ceará;

⁶ Professora doutora; Centro Universitário Uninovafapi.

Autor para correspondência:
Vanessa Ingrid Araujo Campelo
E-mail: vanessa_inglid@hotmail.com
Telefone: (86) 999652233

RESUMO

INTRODUÇÃO: A principal sintomatologia da Analgesia congênita (CIP) é a insensibilidade a dor. A analgesia congênita apresenta padrão de herança autossômico recessivo, principalmente nos genes SCN9A e NRTK1. O presente artigo tem por objetivo confrontar as principais ideias a respeito da CIP debatendo epidemiologia, causas genéticas, sintomatologia e fisiopatologia e diagnóstico. O paciente portador dessa doença não terá a ajuda da dor, importante sintoma em várias situações em que ela funciona como aviso. Os pacientes com CIP apresentam um grande número de cicatrizes devido a queimaduras, cortes e contusões frequentes, o que justifica a escolha do referido tema por sua importância patológica e impacto na qualidade de vida dos portadores de CIP. **MÉTODO:** Esta revisão bibliográfica foi realizada buscas no banco de dados do PubMed. Os descritores encontrados foram “Insensibilidade Congênita à Dor”, “Analgesia” e “Hipohidrose” após consulta aos Descritores em Ciência da Saúde (DeCS). Foram selecionados artigos de 2009 à 2015, todos em língua inglesa. Foram excluídos artigos que não abordavam completamente o tema, artigos sem resumo e artigos diferentes da língua inglesa. **DISCUSSÃO:** Em um paciente com CIP não há o envio de sinais de dor e temperatura para o cérebro isto ocorre porque o gene que codifica o receptor neurotrófico da tirosina quinase (NRTK1) está mutado interferindo no processo de autofosforilação. Outro gene passivo de mutação causador da CIP é o gene SCN9A. Apresenta-se na fase inicial como febre recorrente e comportamento automutilante. Na CIP a mutação genética anteriormente descrita, impede a conexão entre os nervos que percebem a dor e as regiões que a codifica. O sintoma mais característico e quase invariável entre os casos é a automutilação, principalmente na região da orofaringe. O diagnóstico precoce e o controle de problemas clínicos é uma maneira de melhorar o prognóstico e a qualidade de vida do paciente. **CONCLUSÃO:** Portanto, a analgesia congênita é um padrão de herança autossômico recessivo, onde a mutação que leva à insensibilidade à dor pode ter ocorrido em diferentes localizações cromossômicas,

principalmente nos genes ScN9A e NRTK1. Por esse motivo, os primeiros sintomas apresentados são automutilações associadas a múltiplas lesões e costumam aparecer na infância.

Palavras-chave Insensibilidade Congênita à Dor. Analgesia, Hipo-hidrose.

REFERÊNCIAS:

- 1- DANESHJOU, Khadije; JAFARIEhH, Hanieh ; and RAAESKARAMI, Seyed-Reza. Congenital InsensitivitytoPainandAnhidrosis (CIPA) Syndrome; **A Reportof4 Cases**. 2012 Sep; 22(3): 412–416.
- 2- SARASOLA, Esther; RODRIGUEZ, Jose A; GARROTE, Elisa; ARISTEGUI, Javier; and GARCÍA–BARCINA, Maria J. **A short in-framedeletion in NTRK1 tyrosinekinase domain caused by a novel splice site mutation in a patient with congenital insensitivity to pain with anhidrosis**, 2011 Jun 27.
- 3- WANG, Qingli; GUO, Shanna; DUAN, Guangyo; XIANG, Guifang; YING, Ying; ZHANG, Yuhao; ZHANG, Xianwei. **Novel and Novel De Novo Mutations in NTRK1 Associated With Congenital Insensitivity to Pain With Anhidrosis: A Case Report**. 2015 May 21.
- 4- PEDDAREDDYGARY, LeemaReddy; OBEROI, Kinsi; and GREWAL, Raji P. **Congenital Insensitivity to Pain: A Case Report and Review of the Literature**, 2014 Sep18.
- 5- MILLICHAP, J. Gordon. **Congenital Insensitivity to Pain (HSNA Type IV)**. 2015 Apr.

GRAVIDEZ TARDIA: ABORTOS EPONTÂNEOS RECORRENTES DE ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS: REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Mariana Rêgo Silveira dos Santos¹; Melina Maria Ramos Nunes Martins²; Renato Martins Santana³; Rodrigo Antônio Mota Rosal⁴; Valdecy José de Sousa Neto⁵; Débora Alencar Franco Costa⁶.

¹Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Universidade Federal do Piauí;

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

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

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

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

⁶Professora Doutora; Unicastelo-Sp.

Autor para correspondência:

Melina Maria Ramos Nunes

Email: melinaramos021@gmail.com

Telefone: 89 99872823

RESUMO

INTRODUÇÃO: O Ministério da Saúde considera fator de risco gestacional preexistente a idade materna maior que 35 anos, o que exige atenção especial durante a realização do pré-natal. A gestação tardia vem aumentando, devido ao melhor nível socioeconômico, maior nível educacional e adiamento do casamento. Uma das complicações fetais mais comuns são as anomalias cromossômicas, visto que há associação entre idade materna avançada e o aumento do risco de aneuploidia, como a Síndrome de Down, de Patau e de Edwards. Esta Revisão Literária como objetivo fazer um levantamento da literatura sobre a relação entre gravidez tardia e a ocorrência de aborto espontâneo e anomalias cromossômicas. Apresentando como justificativa mostrar a necessidade dessas gestantes terem acesso a uma assistência adequada e um bom acompanhamento obstétrico, a fim de tentar prevenir futuros problemas e assegurar uma gestação saudável para a mãe e feto. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma pesquisa descritiva a partir de um estudo bibliográfico de cunho exploratório. A busca bibliográfica foi realizada nas bases de dados SCIELO e EBSCO. Os descritores utilizados foram: gravidez tardia, anomalias cromossômicas e aborto espontâneo. No estudo foram incluídos artigos de revisão bibliográfica, teses, dissertações e monografias. Foram excluídos os artigos que não abordassem sobre gravidez tardia. Após a pesquisa foram encontrados 1172 artigos inicialmente selecionados pelos descritores, foi realizada uma nova seleção incluindo os critérios anteriormente relatados, e desses 1172, restaram somente 23 artigos, com recorte temporal de 2008 a 2014. **DISCUSSÃO:** Os maiores riscos para complicações relacionadas à gravidez e ao parto podem ser atribuídos ao aumento da frequência de doenças crônicas e pior condição física. Além disso ocorre mudanças na qualidade dos oócitos, frequência e eficiência da ovulação. Sendo que a causa mais relevante desses recorrentes abortos são as alterações cromossômicas, podendo ser tanto do tipo estruturais quanto numéricas, podendo variar na quantidade de autossomos, cromossomos sexuais ou ocorrer de forma simultânea. **CONCLUSÃO:** A presente pesquisa espera realizar, a revisão de literatura acerca da gravidez tardia associada ao aborto espontâneo, decorrente, principalmente, de

anomalias cromossômicas. Sob essa ótica, a partir dos dados encontrados na literatura, quanto mais tardia ocorre a gestação, maior a tendência de ocorrer anomalias cromossômicas e, conseqüentemente, abortos.

Palavras-chave: Aborto Espontâneo, Anomalia Cromossômica, Gravidez Tardia.

REFERÊNCIAS:

- 1- NUSSBAUM RL,McINNES RR,WILLARD HF. **Thompson &Thompson:** Genética médica. 7 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008.
- 2- SANSEVERINO MTV; DORFMAN LE. Alterações citogenéticos na infertilidade e nos abortamentos de repetição. In: MALUF SW; RIEGELM. **Citogenética Humana.** Porto Alegre: Artmed, 2011. p. 286-293.
- 3- KISS A, ROSARFM, DIBI RP, ZEN PRG, PFEIL JN,GRAZIADIO C, et al. Anormalidades cromossômicas em casais com história de aborto recorrente. **Rev. Bras. Ginecol. Obstet.** vol.31, no.2, Rio de Janeiro. Feb.2009.
- 4- ROLNIK DL, CARVALHO MHB de, CATELANI ALPM, PINTO APAR, LIRA JBG, KUSAGARI NKK, et al. Análise citogenética em material de abortamento espontâneo. **Rev. Assoc. Med. Bras.** vol.56n°6São Paulo2010.
- 5- Tavares MP. **Fundamentos de genética médica.** Medicina Materno-Fetal (4ª Edição). Lidel 2010:387-412.

LINFOMA DE CÉLULAS T ASSOCIADO AO VÍRUS LINFOTRÓPICO DA CÉLULA HUMANA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Camila Ramos Coelho¹; Adhônias Carvalho Moura²; Arthur Henrique Sinval Cavalcante³; Bianca Félix Batista Fonseca⁴; Débora de Alencar Franco Costa⁵

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

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

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

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

⁵Professora Doutora; Faculdade Integral Diferencial.

Autor para correspondência

Camila Ramos Coelho

E-mail: camilaramos_crc@hotmail.com

Telefone: (86) 998236233

RESUMO

INTRODUÇÃO: A infecção pelo vírus linfotrópico de células T humanas (HTLV) foi estudada inicialmente no Japão, sendo o conhecimento sobre a sua patogênese recente no cenário mundial. Fatores genéticos e imunológicos do hospedeiro são os principais responsáveis pelas manifestações clínicas associadas, divididas nas categorias: neoplásicas, inflamatórias e infecciosas. O linfoma de células T do adulto (LCTA) é a primeira doença associada a esse retrovírus. O estudo, objetivou uma revisão sistemática da literatura publicada sobre o tema, buscando dados sobre epidemiologia, fisiopatologia e tratamento. **REVISÃO:** A busca foi realizada na base de dados MEDLINE. Foram usados os descritores: HTLV; Linfoma de Células T; Terapia Gênica e seus correspondentes em inglês. Inicialmente, foram identificados 147 artigos dos quais 55 apresentavam texto completo. Desses, 43 foram retirados por não atenderem a temática buscada no estudo. O material final da pesquisa ficou constituído por 12 artigos científicos selecionados. **DISCUSSÃO:** O vírus linfotrópico para células T humanas tipo I (HTLVI) é causador de linfoma das células T de adulto (LCTA), sendo a maioria dos indivíduos infectados durante a amamentação. Tal fato sugere que a transformação neoplásica da célula infectada é multicausal e segue um processo de múltiplas fases. O quadro não responde a quimioterapia e é, geralmente fatal, sendo a média de tempo de sobrevida avaliada em 12 meses. O HTLV-I tem capacidade de infectar diversas espécies celulares, possuindo preferência por células T CD4+. É constituído por um envelope e um capsídeo, possuindo no seu interior duas cópias de RNA de fita simples associadas a uma molécula de tRNA e as enzimas virais integram o seu material genético ao da célula infectada para expressar seus genes virais, este vírus necessita ser transcrito em DNA de fita dupla no citoplasma da célula infectada e posteriormente se transporta para o núcleo onde, após reorganização, se integra no DNA genômico da célula hospedeira. O mecanismo principal que o vírus usa para aumentar a carga viral é a indução da proliferação clonal dos linfócitos T CD4+ infectados. **CONCLUSÃO:** O estudo mostra a necessidade de destinar maior atenção para a importância da aquisição destes conhecimentos nas diversas especialidades médicas, com intuito de contribuir de forma mais ativa no diagnóstico e tratamento da doença, além de tornar esta, mais conhecida pelo meio acadêmico.

Palavras-chave: HTLV; Linfoma de Células T; Terapia Gênica.

REFERÊNCIAS:

- 1- ALIZADEH, Ash A *et al.* Expression profiles of adult T-cell leukemia-lymphoma and associations with clinical responses to zidovudine and interferon alpha. **Leukemia & Lymphoma**, EUA, v.51, n. 7, p. 1200-1216, Jul. 2010.
- 2- BRITO JUNIOR, Lacy Cardoso de, *et al.* Case report of adult T-cell lymphoma/leukemia. **J. Bras. Patol. Med. Lab.**, Rio de Janeiro, v. 49, n. 1, p. 46-49, Feb. 2013.
- 3- INSTITUTO NACIONAL DO CÂNCER – INCA. Prevenção e controle do cancer: normas e recomendações do INCA. **Revista Bras Cancerol.**, Brasil.v48, n.3, p.317-32, 2011.
- 4- INSTITUTO NACIONAL DO CÂNCER – INCA. Prevenção e controle do cancer: normas e recomendações do INCA. **Revista Bras Cancerol.**, Brasil.v48, n.3, p.317-32, 2011.
- 5- MIYAZATO, Paola; MATSUOKA, Masao. Human T-cell leukemia virus type 1 and Foxp3 expression: viral strategy in vivo. **International Immunology.**, EUA, v. 26, n. 8, p. 419-425, Ago. 2016.

MIOPATIA MITOCONDRIAL E OS ASPECTOS GENÉTICOS ENVOLVIDOS: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Edmilson de Freitas Marques Filho¹; Gustavo Guerra Oliveira dos Santos²; Caroline de Paulo Tajra³; Débora de Alencar Franco Costa⁴.

¹Discente do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial/FACID;

²Discente do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial/FACID;

³Discente do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial/FACID;

⁴Docente do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial/FACID.

Autor para correspondência:
Edmilson de Freitas Marques Filho
Email: edmm.filho@gmail.com
Telefone: (86)98182-6003

RESUMO

INTRODUÇÃO: As mitocôndrias são organelas citoplasmáticas envoltas por duas membranas, presentes nos eucariontes. Sua principal função é a de prover energia à célula. A síndrome da depleção do mtDNA (MDS) é uma redução acentuada do número de cópias do mtDNA, associada muitas vezes a um déficit múltiplo dos complexos enzimáticos da cadeia respiratória mitocondrial (CRM). Manifesta-se após o nascimento e é muito agressiva. É transmitida de modo autossômico recessivo. Essa pesquisa tem por objetivo realizar um levantamento na literatura sobre os aspectos genéticos relacionados com a miopatia mitocondrial. A escolha por essa temática é justificada por se tratar da disfunção da mitocôndria, organela de extrema importância nas funções vitais do organismo humano.

REVISÃO: Trata-se de uma revisão da que buscou estudos de vários bancos de dados, tais como: Scielo, BVS, Bireme e Pub Med, fazendo um recorte temporal entre os anos de 2010 a 2017, utilizando 200 produções científicas, da qual analisou-se 60 produções e foram selecionadas para confeccionar o trabalho, priorizando as produções estrangeiras, majoritariamente, língua inglesa e espanhola, utilizando os descritores miopatia mitocondrial and genética and DNA. Por ser uma revisão bibliográfica, não houve a necessidade de ser avaliada pelo Conselho de Ética e Pesquisa da IES. **DISCUSSÃO:** A miopatia mitocondrial é uma síndrome fenotipicamente heterogênea, apresentando-se sob três apresentações clínicas: hepatocerebral, miopática e encefalomiopática. Apesar de, até o momento, não existir tratamento específico efetivo para as doenças mitocondriais, com algumas exceções, seu entendimento genotípico tem sido de fundamental importância para podermos avaliar o prognóstico. **CONCLUSÃO:** Portanto, reconhecer as doenças mitocondriais é importante não só para permitir a realização de aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal adequados, mas também para melhorar a compreensão da fisiopatologia da doença e as opções terapêuticas.

Palavras-chaves: Miopatia mitocondrial; Genética; Material genético.

REFERÊNCIAS:

- 1- HORVATH R, Hudson G, Ferrari G, et al. **Phenotypic spectrum associated with mutations of the mitochondrial polymerase gamma gene.** Brain. 2006;
- 2- SPINAZZOLA A, Zeviani M. **Disorders of nuclear-mitochondrial intergenomic signaling.** Gene. 2005;
- 3- LARSSON NG, Oldfors A. **Mitochondrial myopathies.** Acta Physiol Scand. 2001;

OS EFEITOS DOS ANTI-INFLAMATÓRIOS NÃO ESTEROIDES EM PACIENTES COM DOENÇA DE CROHN: UMA REVISÃO DE LITERATURA

João Pedro Silva de Moraes¹; Maria Clara Cavalcante Mazza de Araujo²; Mayana Soares Ferreira Leopoldino³; Sergivan Ribeiro Lopes Filho⁴; Victor Carvalho Alves⁵; Helena Maria Reinaldo Lima⁶.

¹Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Facid Wyden;

²Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Facid Wyden;

³Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Facid Wyden;

⁴Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Facid Wyden;

⁵Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Facid Wyden;

⁶Professora Mestre; Faculdade Facid Wyden.

Autor para correspondência:

João Pedro Silva de Moraes

E-mail: moraisjoao@hotmail.com

Telefone: (86)988855457

RESUMO

INTRODUÇÃO: A doença de Crohn se caracteriza como uma enfermidade inflamatória crônica que pode afetar todo o sistema digestivo, mas acomete especialmente o íleo terminal e o colón. Esse processo inflamatório é extremamente invasivo e compromete todas as camadas da parede intestinal. Os anti-inflamatórios não esteroides (abreviadamente AINEs), são um grupo variado de fármaco que tem em comum a capacidade de controlar a inflamação, da analgesia (reduzir a dor), e de combater a febre. Os AINEs deixam a mucosa intestinal desprotegida. Dessa forma, o seu uso é contraindicado para essa doença. **REVISÃO:** O tema foi escolhido devido a crescente incidência da DC na população brasileira. Nesse contexto, os meios de busca foram toda as produções literárias publicadas no período que compreende de 2010 a 2017. Trata-se de uma pesquisa de forma descritiva em estudo bibliográfico de cunho exploratório. O local de estudo foi em meio eletrônico, por meio de pesquisa de trabalhos científicos publicados SciELO, cujos descritores foram: farmacogenética; polimorfismos; medicamentos. Ao todo foram achados 63 artigos, através dos descritores já mencionados na pesquisa. Após a busca, foi observado que apenas 47 possuíam texto completo. Destes 47 trabalhos, 27 estudos foram publicados anteriormente ao ano período de tempo estabelecido. Dos 20 artigos restantes, 6 foram excluídos por fugirem a temática buscada, logo restaram 14 trabalhos que atenderam a todos os critérios de seleção dos pesquisadores. **DISCUSSÃO:** Os anti-inflamatórios não esteroides (AINEs) atuam inibindo a ação das enzimas COX, com a consequente diminuição da produção das prostaglandinas. Sua absorção é rápida e sua maior parte ocorre no estômago e na porção superior do intestino delgado. O uso dos AINEs se relaciona com a doença de Crohn devido a essa inibição da COX-1, que consequentemente impede a síntese de prostaglandinas gástricas, especialmente PGI₂ e PGE₂, que servem como agentes citoprotetores da mucosa gástrica. Essa inibição provoca uma maior suscetibilidade do estômago a lesões, já que esses eicosanoides agem inibindo a secreção ácida pelo estômago, aumentando o fluxo sanguíneo na mucosa gástrica e promovendo secreção de

mucocitoprotetor. **CONCLUSÃO:** Logo, há necessidade de obtenção de diagnósticos precoces e corretos, no intuito de melhorar a qualidade de vida dos pacientes com DC.

Palavras-chave: Doença de Crohn, Anti-inflamatórios Não Esteroides.

REFERÊNCIAS:

- 1- SANTOS, S. M. R. **Doença de crohn:** etiopatogenia, aspectos clínicos, diagnóstico e tratamento. Disponível em: <http://bdigital.ufp.pt/bitstream/10284/4100/1/TESE%20MESTRADO%20SANDRA%20SANTOS.pdf>. Acesso em: 13 de março de 2018. Anti-inflamatórios.
- 2- KUMMER, Carmen Luize and COELHO, Tereza Cristina R. B. Antiinflamatórios não esteróides inibidores da ciclooxigenase-2 (COX-2): aspectos atuais. **Rev. Bras. Anesthesiol.** [online]. 2002, vol.52, n.4, pp.498-512. ISSN 0034-7094. <http://dx.doi.org/10.1590/S0034-70942002000400014>.

POLUENTES ATMOSFÉRICOS COMO CAUSA DE ESTRESSE OXIDATIVO ASSOCIADO A MUTAÇÕES NA DOENÇA DE ALZHEIMER

Natália Laryssa Silva Sousa¹, Thales Daniel de Oliveira Sampaio², Vitória Vilarinho Santos Soares³, Whânela Nicole Lino do Nascimento⁴, Débora de Alencar Franco Costa⁵

¹Acadêmicos do Cursos de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial (FACID/Wyden);

²Acadêmicos do Cursos de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial (FACID/Wyden);

³Acadêmicos do Cursos de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial (FACID/Wyden);

⁴Acadêmicos do Cursos de Graduação em Medicina; Faculdade Integral Diferencial (FACID/Wyden);

⁵Professora Doutora; Faculdade Integral Diferencial (FACID/Wyden).

Autor para correspondência:
Natália Laryssa Silva Sousa
E-mail: nat.laryssa@hotmail.com
Telefone: (86) 999257476

RESUMO

INTRODUÇÃO: O estresse oxidativo causado por substâncias tóxicas dos poluentes atmosféricos pode prejudicar o DNA e a membrana mitocondrial, principalmente do tecido nervoso, mais vulnerável à ação oxidativa¹. Isso pode ser fundamental para a etiologia da Doença de Alzheimer, quando há redução da reparação do prejuízo oxidativo². **OBJETIVO:** Contribuir com a literatura acadêmica acerca da ação de poluentes atmosféricos como fatores de risco no desenvolvimento da doença de Alzheimer a partir do seu efeito oxidativo sobre genes relacionados à doença. **MATERIAL E MÉTODOS:** Trata-se de uma pesquisa de forma descritiva em estudo bibliográfico de cunho exploratório que pretende contribuir com a literatura acerca da ação de poluentes atmosféricos como fatores de desenvolvimento da doença de Alzheimer, compreendendo a fisiopatologia da doença e associando a ação de fatores ambientais sobre os fatores genéticos. Os descritores usados foram Poluentes atmosféricos, Estresse oxidativo e Doença de Alzheimer. Ademais, foram utilizados trabalhos publicados a partir de 2004, priorizando-se publicações a partir de 2014, em inglês. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Pesquisas apontam que o estresse oxidativo crônico pelo ozônio promove efeito na estrutura secundária conformacional da proteína beta-amiloide 42 de tecidos do hipocampo de ratos expostos ao gás, nos quais ocorre aumento importante de biomoléculas oxidadas e diminuição de sistemas antioxidantes que conduzem à morte celular³. Em relação ao material particulado, estudos indicam que esse poluente pode ir ao bulbo olfativo e desencadear uma resposta inflamatória no cérebro e acumulação da proteína beta-amiloide 42⁴. **CONCLUSÃO:** O controle dos fatores ambientais poderia ser importante para limitar o aumento nos casos da doença, bem como impactar os sistemas de saúde a fim motivar pesquisas que evidenciem tal relação e permitam obter melhor compreensão sobre o assunto e motivar medidas preventivas.

Palavras-chave: Poluentes Atmosféricos, Estresse Oxidativo, Doença de Alzheimer.

REFERÊNCIAS:

- 1- ENGERS, V. K.; BEHLING C. S.; FRIZZO M. N. A influência do estresse oxidativo no processo de envelhecimento celular. **Rev Contexto & Saúde**, Editora Unijuí, Ijuí. 2011; 10(20): 93-102.
- 2- SERENIKI, A.; VITAL, M. A. B. F. A doença de Alzheimer: aspectos fisiopatológicos e Farmacológicos, **Rev Psiquiatr**, Porto Alegre. 2008; 30(1).
- 3- RIVAS-ARANCIBIA, S. et al. Structural Changes of Amyloid Beta in Hippocampus of Rats Exposed to Ozone: A Raman Spectroscopy Study. **Front. Mol. Neurosci.** Ciudad de México. 2017; 10(137): 1-11.
- 4- WU, Y. et al. Association between air pollutants and dementia risk in the elderly. **Alzheimer's & Dementia: Diagnosis, Assessment & Disease Monitoring.** 2015; 1(2): 220-228.

QUALIDADE DE VIDA DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM CÂNCER

Ana Vitória Leite Monte¹, Karlla Susane Costa Monteiro², Keylanne Reis Braga³, Marília Lima Pereira⁴; Renan Roberto Rodrigues Reis⁵; Dra. Dezuíta dos Santos Oliveira⁶.

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

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

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

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

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

⁶ Professora Doutora em ciências e mestre em engenharia mecânica pela USP.

Autor para correspondência:

Keylanne Reis Braga

Email: keylannebraga@gmail.com

Telefone: (89) 99434- 7283

RESUMO

INTRODUÇÃO: O câncer é uma patologia caracterizada pela proliferação descontrolada de células anormais e representa a principal causa de morte de crianças (8% do total). Apesar do aumento do número de casos, o prognóstico para esses pacientes tem melhorado. As taxas de cura chegam a 80% quando diagnosticados e tratados precocemente, a maioria com boa qualidade de vida pós- tratamento. Pretende-se analisar se há ou não prejuízo na qualidade de vida de crianças e adolescentes em tratamento para câncer, identificando fatores que influenciam esse aspecto, com o propósito de melhorar a assistência para esses jovens e fornecer subsídios que auxiliem os profissionais a lidar com essa problemática. **REVISÃO:** Trata-se de uma pesquisa descritiva de cunho exploratório. Coletou-se dados nas plataformas digitais SciELO, LILACS, e PubMed, com os descritores: “*câncer infantil*”, “*crianças e câncer*”, “*crianças e câncer e qualidade de vida*”, sendo encontrados um total de 449 documentos. Destes, foram selecionados trabalhos publicados entre 2009 e 2017 e descartados exemplares após leitura do título, configurando um total de 28 fontes. **DISCUSSÃO:** Por ser uma doença agressiva e estigmatizada, o diagnóstico de um câncer infanto-juvenil é uma das circunstâncias mais difíceis tanto para o paciente, quanto para familiares e equipe multiprofissional. É um momento intercalado de incertezas, ansiedade, angústia e medo. A doença é crônica, logo, expõe a criança a diversas situações estressantes a exemplo do manejo de procedimentos invasivos, administração de medicamentos e visitas regulares ao hospital. Esses fatores interferem em sua vida social e familiar, priva o seu tempo de lazer e aumenta as ausências escolares. Ainda acrescenta-se a esse quadro, o tratamento nas unidades oncológicas pediátricas, que é usualmente vinculado a internações, a necessidade de se adaptar aos novos horários, a vivência em um espaço diferente do seu domicílio, sob a responsabilidade de pessoas estranhas. Dessa forma, a situação torna-se propícia para encontrar no hospital crianças com depressão. **CONCLUSÃO:** Visto a complexidade das implicações desse processo na vida das crianças, fica fácil entender o quanto isso pode interferir negativamente na qualidade de vida destas. Verificar essa influência é fundamental para alertar os pais e profissionais envolvidos e para criar mecanismos que minimizem o medo e ansiedade das crianças.

Palavras-chave: Vida; Câncer; Crianças

REFERÊNCIAS:

- 1- ASSUMPCAO JR., FRANCISCO B. et al . Escala de avaliação de qualidade de vida: (AUQEI - Autoquestionnaire Qualité de Vie Enfant Imagé) validade e confiabilidade de uma escala para qualidade de vida em crianças de 4 a 12 anos. **Arq. Neuro-Psiquiatr.**, São Paulo , v. 58, n. 1, p. 119-127, Mar. 2000 . Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2000000100018&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 17 Abr. 2017.
- 2- EISER, C. Psychological consequences of chronic disease in children. **International Review of Health Psychology**, v. 1, p. 145-165, 1992.
- 3- FELCE, D.; PERRY, J. Quality of Life: its definition and measurement. **Research in Developmental Disabilities**, v. 16, n. 1, p. 51-74, Jan./Feb. 1995.
- 4- FRANCANI, Giovana Müller et al . Prescrição do dia: infusão de alegria. Utilizando a arte como instrumento na assistência à criança hospitalizada. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, Ribeirão Preto , v. 6, n. 5, p. 27-33, Dec. 1998 . Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-11691998000500004&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 23 Abr. 2017.

RELAÇÃO ENTRE OS GENES BRCA1 E BRCA2 E O DESENVOLVIMENTO DO CÂNCER DE MAMA

Johanna Lis de Sousa Aguiar Dupont Schuck¹; Isadora Ohanna Castelo Branco Lins Veras²; Larissa Coimbra Alencar³; Layana Patrícia de Paiva Marques⁴; Lucas Martins de Carvalho⁵; Débora de Alencar Franco Costa⁶

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

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

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

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

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

⁶Professora Doutora da Faculdade Integral Diferencial do Piauí.

Autor para correspondência:

Johanna Lis de Sousa Aguiar Dupont Schuck

E-mail: johannalisx@gmail.com

Telefone: 86 99648854

RESUMO

INTRODUÇÃO: O câncer é uma doença caracterizada pela multiplicação descontrolada de células, podendo invadir tecidos adjacentes. Pode ser causado por mutações em genes supressores tumorais ou em proto-oncogenes. Em 2014, 20,8% dos novos casos de câncer em mulheres apresentados, foram de mama. Em 2010, no Brasil, a estatística do Instituto Nacional de Câncer (INCA) aponta que ocorreram cerca de 57.120 casos novos de câncer de mama. Os genes BRCA1 e BRCA2 são classificados como genes supressores tumorais. Ambos os genes conferem suscetibilidade ao câncer de mama e de ovário. **OBJETIVO:** Verificar, na literatura, trabalhos que elucidem sobre a ação dos genes BRCA1 e BRCA2 no desenvolvimento do câncer de mama, levando a um maior entendimento a respeito da causa desse câncer devido a sua grande prevalência. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** O câncer é classificado como neoplasia a multiplicação anormal e descontrolada de células que podem invadir outros tecidos. Pode ser causado por um defeito em genes supressores tumorais ou em proto-oncogenes, que são os precursores dos oncogenes. Para iniciar a proliferação descontrolada de células é necessário que haja mutação nesses genes aliada a um fator desencadeante dessa patologia. Os genes BRCA1 e BRCA2 são genes supressores tumorais, mutações nos mesmos estão relacionadas ao desenvolvimento do câncer de mama. O gene BRCA1 está localizado no braço longo do cromossomo 17, e o gene BRCA2 se localiza no braço longo do cromossomo 13. Estudos *in vitro* conduzidos com células de tumores de mama, sugerem que a função do BRCA1 talvez seja de proteção do tecido mamário da instabilidade genética induzida pelo estrogênio através da diferenciação e reparo ao dano genético. **CONCLUSÃO:** A partir do levantamento literário e das pesquisas já realizadas, observa-se a relevância do estudo sobre os genes supressores tumorais BRCA1 e BRCA2, uma vez que mutações nesses genes geram instabilidade genômica predispondo ao câncer de mama e ovário.

Palavras-chave: Neoplasias, Mama, Genes BRCA1 e BRCA2

REFERÊNCIAS:

- 1- OTTO, P. A.; NETTO R. C. M.; OTTO, P. G. **Genética Médica**. 1 ed. São Paulo: Roca, 2013.
- 2- INSTITUTO NACIONAL DE CÂNCER JOSÉ ALENCAR GOMES DA SILVA. **ABC do câncer**. p. 134, 2012.
- 3- INSTITUTO NACIONAL DE CÂNCER JOSÉ ALENCAR GOMES DA SILVA. **O câncer e seus fatores de risco**. p. 56, 2013.
- 4- VALLEJO DA SILVA, A.; CASALI-DA-ROCHA, J. C. **Síndromes de câncer de mama e ovário hereditárias: O que fazer em 2015?** v. 318, p. 1007–24220, 2015.
- 5- AMENDOLA, L. C. B.; VIEIRA, R. A contribuição dos genes BRCA na predisposição hereditária ao câncer de mama. **Revista Brasileira de Cancerologia**, v. 51, n. 4, p. 325–330, 2005.

RELATO DE CASO: SÍNDROME DE CRI DU CHAT

Karlla Susane Costa Monteiro¹, Ravena Cristina Silva de Sousa¹, Ana Vitória Leite Monte¹, Enio Douglas Amorim Carvalho², Rodrigo Kelson Pereira dos Santos³, Débora Alencar Franco Costa⁴

¹Discente do Curso de Medicina da FACID/WYDEN, Teresina-PI;

²Discente do Curso de Medicina da Universidade Federal do Piauí – UFPI;

³Discente do Curso de Medicina da Universidade Estadual do Piauí – UESPI;

⁴Docente Doutora da FACID/WYDEN.

Autor para correspondência:
Karlla Susane Costa Monteiro
Email: karllasusane@hotmail.com
Telefone: (86) 994059776

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Cri du Chat (CdC), também conhecida como Síndrome do Miado do Gato, é uma desordem genética rara causada por deleções de tamanho variável do braço curto do cromossomo 5. A CdC manifesta-se, principalmente, por choro agudo, microcefalia, assimetria facial e retardo psicomotor, o qual varia conforme o tamanho da deleção. Diante disso, este trabalho busca detalhar o diagnóstico, possíveis causas e o desenvolvimento psicomotor de uma criança com CdC, a fim de estimular pesquisas e aplicação de terapias adequadas para um melhor prognóstico dos portadores dessa síndrome. **RELATO DE CASO:** Paciente H.V.S., sexo masculino, 2 anos, foi diagnosticado com a Síndrome de Cri Du Chat aos 6 meses de idade através de exame de cariótipo, evidenciando a deleção 5p-13. Mãe relata não apresentar histórico familiar da síndrome ou outras alterações genéticas, e gestação sem complicações, nega uso de bebidas alcoólicas ou outras drogas. Informa parto distócico, com assistência médica e sem intercorrências. Refere ainda que o neonato nasceu com baixo peso, não chorou ao nascer e fez uso de oxigenoterapia por 5 horas após o parto. Aleitamento materno exclusivo até os dois meses, entretanto, não permaneceu devido a dificuldade de sucção. Desenvolvimento neuropsicomotor atrasado. Criança apresenta o seguinte quadro clínico: choro característico - semelhante ao miado de um gato, microcefalia, fendas palpebrais com obliquidade mongolóide, pregas epicânticas, hipertelorismo, orelhas malformadas e com baixa implantação, micrognatia, malformações dentárias, hipotonia, apneia do choro, laringomalacia e comportamentos estereotipados. Faz acompanhamento com fisioterapeuta e fonoaudiólogo. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** O paciente com Síndrome de Cri du Chat apresenta sinais e sintomas sindrômicos clinicamente característicos. Com isso, é notório a importância do reconhecimento precoce das manifestações fenotípicas dessa entidade, bem como a confirmação diagnóstica pela análise citogenética, com o intuito de determinar a intervenção terapêutica mais adequada. Além disso, é indispensável o informe aos familiares sobre a evolução clínica e o prognóstico, visando melhoria do desenvolvimento psicomotor, com maior autonomia e adaptação social.

Palavras-chave: Síndrome do Miado do Gato, Síndrome da Deleção do Cromossomo 5p, Transtornos Cromossômicos.

REFERÊNCIAS:

- 1- GUALA, A. et al. Psychomotor Development in Cri du Chat Syndrome: Comparison in Two Italian Cohorts with Different Rehabilitation Methods. *Scientific World Journal*, 2016.
- 2- SANTO, L.D.E. et al. Cri-Du-Chat Syndrome: Clinical Profile and Chromosomal Microarray Analysis in Six Patients. *BioMed Research International*, 2016.

REVISÃO SISTEMÁTICA SOBRE MEDIDAS PREVENTIVAS DE DEFEITOS CONGÊNITOS CAUSADOS POR TERATÓGENOS

Ana Paula de Castro Ahid¹

¹Acadêmica de Medicina da Universidade CEUMA.

Autor para correspondência:
Ana Paula de Castro Ahid
E-mail: anapcahid@gmail.com
Telefone: (98) 98334-4678

RESUMO

INTRODUÇÃO: A cada 33 crianças que nascem no mundo, uma tem algum defeito congênito, sendo este a segunda principal causa de óbitos em menores de cinco anos nas Américas. No Brasil, a proporção de mortes por defeitos congênitos subiu de 9,74% para 18,22% entre 1966 e 2008. Estes dados revelam a importância do tema deste trabalho, que apresenta e discute os principais resultados de uma revisão sistemática sobre medidas preventivas de defeitos congênitos causados por teratógenos. **MÉTODOS:** foi realizada pesquisa bibliográfica por meio de seleção de artigos científicos no banco de dados do Scielo, NCBI e Lilacs realizada entre março e abril de 2018. A busca se limitou a publicações entre 2002 e 2018. Os textos foram fichados e categorizados por assuntos e, a redação do trabalho se orientou pelo checklist PRISMA. **REVISÃO:** Os defeitos congênitos causados por teratógenos podem ser listados de forma sintética em 4 grupos de medidas preventivas: suplementação, abstinência de substâncias, controle de doenças e proteção contra infecções. Dentre as medidas de suplementação, o ácido fólico no período periconcepcional previne defeitos no tubo neural e descolamento da placenta; a prescrição do sulfato ferroso, não somente auxilia no desenvolvimento hematopoiético do conceito, mas impede complicações maternas como anemia ferropriva e placenta prévia, que podem ter repercussões para o bebê. A abstinência do álcool evita Síndrome Alcólica Fetal e do tabagismo as restrições de crescimento e prematuridade. Além disso, devem evitar o uso indiscriminado de medicações. O controle de doenças está voltado sobretudo para hipertensão arterial sistêmica, que causa morbidades cardiovasculares e, diabetes mellitus, que pode resultar em malformações do ouvido e fendas labiais e/ou palatinas. Vale mencionar ainda a necessidade do controle da obesidade e tratamento adequado em mulheres com epilepsia ou fenilcetonúria. Em relação à proteção contra infecções evidenciam-se a imunização pré-concepcional contra rubéola e varicela e o uso de preservativo durante a gestação. **CONCLUSÃO:** Portanto, o conhecimento a respeito dos teratógenos é fundamental para a adoção de medidas preventivas, tanto para as gestantes quanto para os profissionais de saúde, pois são eles que vão lidar diretamente com elas durante as consultas de pré-natal. A capacitação profissional e o comprometimento prático e cotidiano das gestantes cooperam significativamente na redução de defeitos congênitos por teratógenos.

Palavras-chave: Teratógenos, defeitos congênitos, prevenção.

REFERÊNCIAS:

- 1- ALBUQUERQUE, Rodrigo Mustafá de et al. Exposição a Possíveis Agentes Teratogênicos por Usuárias de um Hospital Universitário. **Vitalle**, Rio Grande, v. 22, n. 1, p.11-18, jan./jun. 2010.
- 2- VIANNA, Fernanda Sales Luiz; SANSEVERINO, Maria Teresa Vieira; SCHÜLER-FACCINI, Lavínia. Agentes teratogênicos e prevenção de defeitos congênitos. In: VIEIRA, Taiane; GIUGLIANI, Roberto. **Manual de Genética Médica para a atenção primária à saúde**. Porto Alegre: Artmed, 2013. p. 42 e 43; 49 e 50.
- 3- SADLER, T. W. Defeitos Congênitos e Diagnóstico Pré-natal. In: SADLER, T. W. Langman. **Embriologia Médica**. 13. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016. p. 205-220.
- 4- FREIRE, Cláudia Maria Vilas; TEDOLDI, Citânia Lúcia. Hipertensão arterial na gestação. In: TEDOLDI, Citânia Lúcia et al. **Diretriz da Sociedade Brasileira de Cardiologia para Gravidez na Mulher Portadora de Cardiopatia**. 93(6 supl.1). Porto Alegre: Arq Bras Cardiol, 2009. Cap. 17, p. 165.
- 5- OPPERMANN, Kenselyn et al. Avaliação Sobre a Exposição a Potenciais Agentes Teratogênicos pelas Usuárias do Hospital Universitário da Universidade do Rio Grande: Um Estudo Transversal. **Vitalle**, Rio Grande, v. 22, n. 2, p.23-33, jun./dez. 2010.

SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO: PRINCIPAIS PLATAFORMAS, APLICAÇÕES E VANTAGENS.

Francisco Assis dos Santos Moreira¹; Verônica Lorrany Lima Araújo²; Maria Camila Leal de Moura³; Carlos Eduardo da Silva Meneses⁴; Ádine Gabriele Teles de Sousa Barros⁵; Wellington dos Santos Alves⁶

¹Graduando em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

²Graduanda em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

³Graduanda em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

⁴Graduando em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

⁵Graduanda em Farmácia pelo Centro Universitário Santo Agostinho – UNIFSA;

⁶Doutor em Ciências da Reabilitação pela Universidade Nove de Julho – UNINOVE.

Autor para correspondência:

Maria Camila Leal de Moura

E-mail: camilaleal.cw7@hotmail.com

Telefone: (86) 9 8852-5325

RESUMO

INTRODUÇÃO: As novas tecnologias de sequenciamento, denominadas de tecnologias de sequenciamento de nova geração (NGS) promovem o sequenciamento de DNA em plataformas capazes de gerar informação sobre milhões de pares de bases em uma única corrida, permitindo desta forma a realização mais rápida e precisa de tarefas como identificação de micro-organismos e diagnóstico de doenças genéticas. **OBJETIVO:** A presente pesquisa tem como objetivo realizar um levantamento sobre as principais plataformas usadas atualmente para NGS, assim como aplicações, vantagens comparado com sequenciamento de Sanger e limitações. **MATERIAL E MÉTODOS:** O estudo caracteriza-se como revisão bibliográfica integrativa de caráter descritivo e qualitativo. Os artigos selecionados para esta revisão foram identificados por meio de buscas nas seguintes bases de dados indexados: SciELO, PubMed, MEDLINE e LILACS, com os descritores: Sequenciamento de Nova Geração, Next Generation Sequencing, Bioinformática e Genômica. Foram encontrados 60 artigos utilizando os descritores mencionados acima, sendo 18 destes selecionados através da aplicação dos critérios de inclusão: artigos publicados em português e inglês que abordassem assuntos relacionados com o objetivo proposto, publicados no período de 2008 a 2018; e exclusão: artigos publicados em idiomas diferentes do português e inglês, tendo seus conteúdos diferentes do que é proposto para o presente trabalho. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** As novas plataformas possuem como características comuns um poder de gerar informação muitas vezes maior que a sequenciamento de Sanger, metodologia utilizada antes do surgimento das tecnologias de sequenciamento de nova geração, com uma grande economia de tempo e custo por base para o sequenciamento. As plataformas 454 FLX da Roche e a Solexa da Illumina já possuem ampla utilização mundial. Outros dois sistemas de sequenciamento que começam a ser utilizados são a plataforma da Applied Biosystems, denominada SOLiD System, e o HeliscopeTrue Single Molecule Sequencing (tSMS), da Helicos. O sequenciamento de nova geração é considerado o método mais eficaz para análise

de mutações e provê dados detalhados sobre doenças genéticas, epigenéticas ou mesmo doenças causadas por microrganismos. **CONCLUSÃO:** Por final, infere-se a relevância do advento do sequenciamento de nova geração para a melhora da eficiência, praticidade e redução de custos do sequenciamento de DNA, assim como a importância na prática clínica ligada ao diagnóstico.

Palavras-chave: Sequenciamento de Nova Geração, Bioinformática, Genômica.

REFERÊNCIAS

- 1- CARVALHO, M. C. C. G; SILVA, D. C. G. **Sequenciamento de DNA de nova geração e suas aplicações na genômica de plantas.** Ciência Rural. Santa Maria. v.40. n.3. 2010.
- 2- YOHE, S. et al. **Clinical Validation of Targeted Next-Generation Sequencing for Inherited Disorders.** Arch Pathol Lab Med. Minneapolis. Vol 139. 2015.
- 3- YOHE, S; THYAGARAJAN, B. **Review of Clinical Next-Generation Sequencing.** Arch Pathol Lab Med. Minneapolis. Vol 141. 2017

SÍNDROME DE NOONAN, ASPECTOS GENÉTICOS E CLÍNICOS: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Maria Clara Cavalcante Mazza de Araujo¹; Vinicius Mendes Farias¹; Mariana Rocha¹; Yure de Sousa Pessoa¹; Débora de Alencar Franco Costa²

¹Acadêmicos do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade Facid Wyden;

²Professora Doutora; Faculdade Facid Wyden.

Autor para correspondência:
Maria Clara Cavalcante Mazza
E-mail: mariaclaramazza@hotmail.com
Telefone: (86) 9 9915 5899

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Noonan (SN) corresponde a uma herança autossômica dominante e com predominância de transmissão materna. Essa síndrome é relativamente comum, afetando igualmente ambos os sexos, além de ser clinicamente variável e molecularmente heterogênea.. O tema foi escolhido devido a pluralidade de casos clínicos envolvendo a SN, uma vez que essa síndrome pode ter várias apresentações clínicas. **OBJETIVO:** O objetivo é buscar na literatura informações sobre a SN e as alterações decorrentes de seu quadro patológico, afim de se obter um maior esclarecimento de sua incidência, histórico, características genéticas, sinais e sintomas, diagnóstico clínico e tratamento. **REVISÃO:** Trata-se de uma pesquisa de forma descritiva em estudo bibliográfico de cunho exploratório. As bases de dados utilizados foram retiradas da BVS, SciELO e LILACS. Foram utilizados os descritores: Síndrome de Noonan; Diagnóstico; Tratamento. A escolha dos artigos compreende de 2007 a 2017. Ao todo foram encontrados 24 artigos, porém, após a busca, foi observado que apenas 7 atenderam a todos os critérios de seleção dos pesquisadores tais como tempo, fidelidade a temática e texto completo e foram utilizados na confecção do trabalho. **DISCUSSÃO:** A SN foi reconhecida, na década de 60, por Noonan e Ehmke. Somente em 2001 foram observadas as características genéticas com a presença de mutações missense, caracterizadas por codificar aminoácidos diferentes, em heterozigose no gene do PTPN11 que atua na via RAS-MAPK que está envolvida no controle do crescimento, da diferenciação, da migração e do apoptose das células. Os principais sinais e sintomas dessa síndrome são: baixa estatura; defeito cardíaco congênito; pescoço alado; tórax com formato irregular; atraso desenvolvimental; criptorquidismo; e expressão facial característica. O diagnóstico da SN deve ser fundamentado nos achados clínicos. O Tratamento é padrão e não difere da população geral. Se os níveis de hormona do crescimento são insuficientes, a terapia com este pode representar uma opção viável do tratamento. **CONCLUSÃO:** Nesse contexto, há necessidade de obtenção de diagnósticos precoces e corretos, no intuito de melhorar a qualidade de vida dos portadores da SN. Ademais, foi possível identificar que ainda há poucas publicações acerca do tema, uma vez que os trabalhos não são tão expressivos. Contudo, faz-se necessário a expansão de pesquisas acerca da doença, assim como o surgimento de novos tratamentos.

Palavras-chave: Síndrome de Noonan; Características Gênicas; Tratamento.

REFERÊNCIAS:

- 1- BRASIL, A. S.; **Estudo dos genes PTPN11 e KRAS em pacientes afetados pela síndrome de Noonan e pelas síndromes Noonan-likes.** São Paulo, 2009. 81 p.
- 2- FERREIRA, L. V. et al . Variabilidade do fenótipo de pacientes com síndrome de Noonan com e sem mutações no gene PTPN11. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo , v. 51, n. 3, p. 450-456, abr. 2007 .
- 3- MALAQUIAS, A. C. et al. Síndrome de Noonan: do fenótipo à terapêutica com hormônio de crescimento. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo , v. 52, n. 5, p. 800-808, jul 2008 .
- 4- MALAQUIAS, A. C. **Avaliação do padrão de crescimento na síndrome de Noonan em pacientes com mutações identificadas nos genes PTPN11, SOS1, RAF1 e KRAS.** 2011. Tese (Doutorado em Endocrinologia) - Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2011.

USO DAS ESTATINAS NO TRATAMENTO DA DISFUNÇÃO ENDOTELIAL E PREVENÇÃO DE CRISES VASO-OCCLUSIVAS EM PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME

Adhônias Carvalho Moura¹; Arthur Henrique Sinval Cavalcante¹; Conceição Ceanny Formiga Sinval cavalcante²;

¹Acadêmicos de Medicina da Faculdade Facid WYDEN;

²Professora Mestre da Faculdade de Floriano – FAESF.

Autor para correspondência:
Arthur Henrique Sinval Cavalcante
E-mail: arthurhsc123@hotmail.com
Telefone: (89) 999099900

RESUMO

INTRODUÇÃO: Trata-se de uma revisão bibliográfica a respeito das capacidades terapêuticas das estatinas (inibidores de hidroximetilglutaril-coenzima-A) para pacientes portadores de Anemia Falciforme, com o objetivo de elucidar as propriedades benéficas desse fármaco nesses pacientes, visto que esta é a doença hereditária monogênica mais prevalente na população brasileira^{1,2}. A maior causa de internação hospitalar nessa doença é a ocorrência de crises vaso-oclusivas, e a classe de medicamentos das estatinas apresenta propriedades capazes de normalizar os níveis plasmáticos de substâncias que agem no processo de vaso-oclusão, elevando os níveis séricos de óxido nítrico (NO), óxido nítrico sintase (NOS) e óxido nítrico sintase endotelial (eNOS), inibindo a adesão leucocitária através da redução dos níveis plasmáticos de moléculas de adesão da célula vascular-1 (VCAM-1), molécula de adesão intercelular (ICAM-1), e inibindo a expressão de tromboplastina em situação de hipóxia^{3,2}. **OBJETIVO:** Buscar na literatura artigos sobre a aplicabilidade do uso de estatinas na prevenção de doenças vaso-oclusivas. **REVISÃO:** A busca foi realizada nas bases de dados MEDLINE, Scielo, PubMed utilizando os descritores “Anemia Falciforme”, “Disfunção Endotelial”, “Hemólise”, “Crise Álgica”, “Vaso-oclusão” e “Estatinas”, e utilizando-se de critérios de inclusão: artigos publicados nos idiomas português e inglês, que apresentem texto completo e que abordassem o tema eleito. **CONCLUSÃO:** Ao final do estudo foi possível, através da análise dos dados acolhidos pelos pesquisadores para comporem o corpo do texto, notar a carga de benefícios que as estatinas promovem ao quadro molecular do paciente falcêmico por regular os componentes do processo inflamatório e pelos efeitos reológicos no corpo humano.

Palavras chave: Anemia Falciforme; Disfunção Endotelial; Hemólise; Crise Álgica; Vaso-oclusão; Estatinas.

REFERÊNCIAS:

- 1- CHAAR, Vicky; PICOT, Julien; RENAUD, Oliver; BARTOLUCCI, Pablo; NZOUAKOU, Ruben; BACHIR, Dora et al. Aggregation of mononuclear and red blood cells through $\alpha 4b1$ -Lu/BCAM interaction in sickle cell disease. **Haematologica**. v. 95 n. 11, p. 1841-8, 2010.
- 2- LOVETT, Paris; SULE, Harsh; LOPEZ, Bernard; Sickle cell disease in the emergency department. **Emerg Med Clin N Am**. v. 32, n. 3, p. 629-47, 2014.
- 3- HOPPE, Carolyn; KUYPERS, Frans; LARKIN, Sandra; HAGAR, Ward; VICHINSKY, Elliot; STYLES, Lori. A pilot study of the short-term use of simvastatin in sickle cell disease: effects on markers of vascular dysfunction. **Br J Haematol**. v. 153, n. 5, p.655–663, 2011.

USO DE TERAPIA GÊNICA POR MEIO DE ANTÍGENOS QUIMÉRICOS (CAR) NO TRATAMENTO DE NEOPLASIAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Bianca Felix Batista Fonseca¹; Adhônias Carvalho Moura²; Anna Joyce Tajra Assunção³; Camila Ramos Coelho⁴; Maria Clara Cavalcante Mazza de Araujo⁵; Francisco Laurindo da Silva⁶

¹Acadêmicos do curso Bacharelado em Medicina da Faculdade Integral Diferencial – FACID/DeVry-PI;

²Acadêmicos do curso Bacharelado em Medicina da Faculdade Integral Diferencial – FACID/DeVry-PI;

³Acadêmicos do curso Bacharelado em Medicina da Faculdade Integral Diferencial – FACID/DeVry-PI;

⁴Acadêmicos do curso Bacharelado em Medicina da Faculdade Integral Diferencial – FACID/DeVry-PI;

⁵Acadêmicos do curso Bacharelado em Medicina da Faculdade Integral Diferencial – FACID/DeVry-PI;

⁶Docente curso Bacharelado em Medicina da Faculdade Integral Diferencial – FACID/DeVry-PI (Dourador em Ciências Biológicas).

Autor para correspondência
Bianca Felix Batista Fonseca
Email: bibifonseca_23@hotmail.com
Telefone: (86)99913-3600

RESUMO

INTRODUÇÃO: As Terapias convencionais de tratamento do câncer debilitam os enfermos, entretanto, a terapia com o uso de antígenos quiméricos (CAR) usa células autólogas ou alogênicas geneticamente modificadas com um fármaco para instigar o próprio sistema imunológico do paciente a destruir células carcinogênicas e formar células de memória. A eficácia da terapia gênica foi maior que os métodos tradicionais, uma vez que esta modalidade produz células de memória imunológica e não traz tantos efeitos adversos como as terapias convencionais. Diante disso, é possível inferir que o uso de CAR-T será uma importante medida terapêutica no tratamento de câncer, portanto, necessita de cada vez mais estudos para aumentar o conhecimento acerca da temática. **REVISÃO:** O estudo trata-se de uma compilação da literatura acerca do uso terapêutico de CAR, com 30 artigos selecionados nas plataformas PubMed e Medline usando os descritores “Terapia Gênica”; “Câncer” e “células T CAR” e suas traduções para o idioma inglês "Gene Therapy"; "Cancer" e "CAR-T". Foram utilizados de critérios de inclusão: artigos publicados nos idiomas português e inglês, no período de 2008 a 2018, que apresentem texto completo e abordassem o tema eleito. **DISCUSSÃO:** Para induzir as células T sanguíneas a debelarem o tumor, estas são alteradas por meio da incorporação de receptores quiméricos de antígeno, uma vez que estes contém uma fração de reconhecimento de antígeno e domínios de ativação. Tal terapêutica torna-se a mais promissora para o tratamento do câncer, pois seus efeitos negativos sobre os sistemas biológicos são baixos, comparados as terapias convencionais quimioterápicas alvo. No último ano, duas terapias de células T CAR foram aprovadas pela Food and Drug Administration

(FDA), uma para o tratamento de crianças com leucemia linfoblástica aguda (LLA) e outra para adultos com linfomas avançados, o que significou um enorme progresso para o tratamento, porém o potencial de cura ainda depende da associação com as terapias convencionais. **CONCLUSÃO:** A imunoterapia de CAR-T é uma técnica em evolução que já comprovou o seu potencial terapêutico em vários ensaios clínicos, com cerca de 90% de remissão completa do câncer. No entanto, os altos custos para o desenvolvimento do tratamento, as complicações com síndrome de liberação de citocinas e distúrbios neurológicos ainda persistem como entraves para a plena aplicação desta modalidade terapêutica no atual contexto biomédico.

Palavras-chave: Terapia Gênica; Câncer; Tratamento; CAR.

REFERÊNCIAS:

- 1- BRITO JUNIOR, Lacy Cardoso de et al . Case report of adult T-cell lymphoma/leukemia. **J. Bras. Patol. Med. Lab.**, Rio de Janeiro , v. 49, n. 1, p. 46-49, Feb. 2013.
- 2- GUO, H; TSUNG, K. Tumor reductive therapies and antitumor immunity. **Oncotarget**. China, v. 33, n.8, p. 55736-55749, Junho, 2017.
- 3- CALLAHAN, C; Baniewicz, D; Ely B. CAR T-Cell Therapy: Pediatric Patients With Relapsed and Refractory Acute Lymphoblastic. **Clinical Journal of Oncology Nursing**, China, v. 21, n.2, 2017
- 4- Maude SL, Frey N, Shaw PA, Aplenc R, Barrett DM, Bunin NJ, et al. Chimeric antigen receptor T cells for sustained remissions in leukemia. **The New England J. Med.**, England; 371(16):1507-17, Out., 2014.
- 5- RANGEL-SOSA, Martha Montserrat; AGUILAR-CORDOVA, Estuardo; ROJAS-MARTINEZ, Augusto. Immunotherapy and gene therapy as novel treatments for cancer. **Colomb. Med.**, Cali, v. 48, n. 3, p. 138-147, Sept. 2017.