



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Análise Genética Da Relação Entre Síndrome De Down E Defeito Do Septo Atrioventricular

Autores: KARINA LOURANA OLIVEIRA DE QUADROS (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)), KATIELLE MASCARENHAS ROCHA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)), MYRELLA EVELYN NUNES TURBANO (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)), LUÍS FERNANDES DE SOUSA SANTOS (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)), ROMULO DE MORAIS LIMA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)), MARIA FERNANDA SOARES CORREIA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)), KAMILA DA SILVA DE GALIZA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)), FERNANDA TORQUATO ALVES (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)), MYLLA CHRISTIE NUNES TURBANO (UNINTER), YURI SAMUEL NUNES TURBANO (UNINTER), ALISSON VIEIRA CAVALCANTE (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)), CHRISTIANE MELO SILVA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP))

Resumo: A Síndrome de Down (SD) é definida pela trissomia do cromossomo 21, associada a cardiopatias congênitas, em que o Defeito do Septo Atrioventricular (DSAV) é o mais comum, devido a mutação do gene CRELD1 e outros fatores genéticos. O presente trabalho definiu como objetivo descrever a relação genética da Síndrome de Down e o Defeito do Septo Atrioventricular, além disso, pontuar as atualizações de novos genes relacionados a fisiopatologia. A pesquisa trata de uma revisão integrativa de literatura, qualitativa, de caráter bibliográfico e um estudo retrospectivo, realizada com publicações entre 2019 e 2024, nas bases de dados Scielo, LILACS, BVMS Pubmed/Medline e Biblioteca Virtual em Saúde sobre a relação da Síndrome de Down e o Defeito do Septo Atrioventricular, com uso dos descritores em Saúde “Síndrome de Down”, “Cardiopatias Congênitas”, “Defeito do Septo Atrioventricular” e operadores booleanos “AND e “OR”. A SD, foi descrita pela primeira vez 1866 pelo médico inglês Langdon Down, é uma alteração genética que decorrente da divisão celular do ovulo, resultando em um cromossomo extra no par 21. Essa alteração genética tem um impacto significativo no desenvolvimento físico e mental, afetando a morfologia dos vasos sanguíneos e coração, resultando em cardiopatias congênitas, dentre elas o DSAV está estreitamente relacionado a SD. O fator genético envolvido nessa associação é a mutação no gene CRELD1, no qual foi caracterizada como fator de risco para o desenvolvimento do DSAV. Também há outras variantes descobertas que podem aumentar a susceptibilidade do DSAV, como: COL6A1 e COL6A2, FBLN2, FRZB e GATA5. Além disso, o aumento da dosagem de genes no cromossomo 21 pode causar superexpressão dos produtos dos genes em virtude da ampla produção em células e tecidos orgânicos ocasionando a SD e a cardiopatia congênita. Com o avanço na triagem da SD foi possível analisar duas proteínas séricas alteradas, no qual a proteína plasmática A9, relacionada a gravidez, se apresentou diminuída, e a inibina A, se mostrou aumentada. Ao realizar o diagnóstico da SD nos fetos, deve-se realizar o rastreio de malformações cardíacas, sendo importante o diagnóstico precoce para prevenir complicações. Visto que a frequência de indivíduos portadores de SD que possuem DSAV, torna evidente a importância do rastreio de cardiopatias congênitas mediante o diagnóstico da síndrome. Com o avanço de estudos genéticos, a descoberta de novos genes envolvidos teve grande impacto na compreensão da relação entre SD e DSAV.