

ISSN 2526-3951

ANAIS

EVENTOS

CIENTÍFICOS

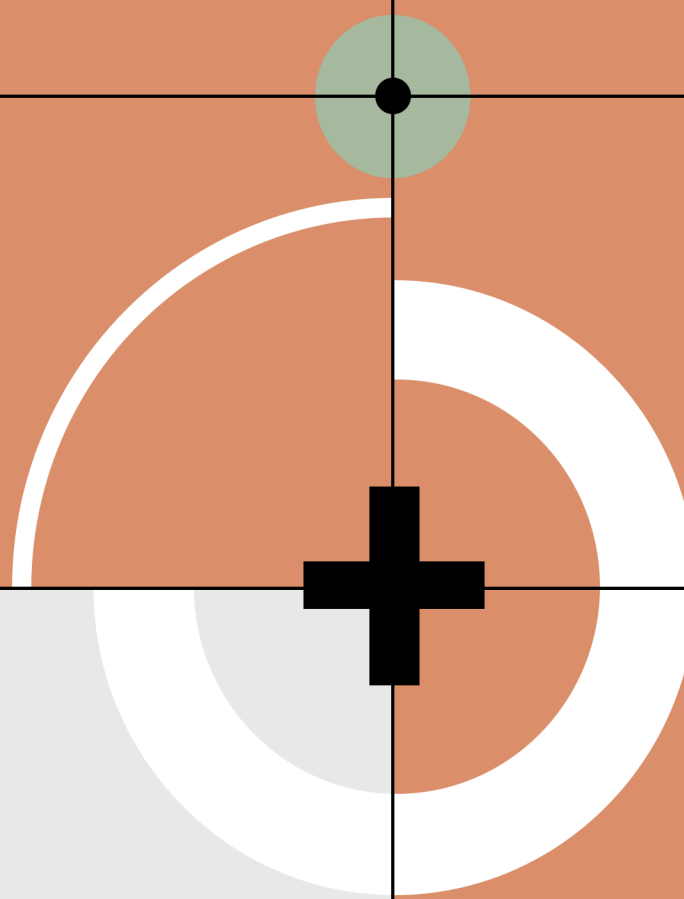
20

2

2

SUPLEMENTO 1

RICM - V6;N1



SUMÁRIO

II SIMPÓSIO DE MEDICINA TROPICAL E INFECTOLOGIA

- PARACOCCIDIOIDOMICOSE PULMONAR: UMA REVISÃO INTEGRATIVA 05
- O PAPEL DA INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL E DO APRENDIZADO DE MÁQUINA NO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS INFECCIOSAS: uma revisão integrativa 06
- O USO DA TAFENOQUINA NA QUIMIOPROFILAXIA DA MALÁRIA E A RELAÇÃO COM A DEFICIÊNCIA DA ENZIMA GLICOSE- 6- FOSFATO DESIDROGENASE 07
- USO DE PLASMA CONVALESCENTE COMO TERAPÊUTICA EM PACIENTES COM A FORMA GRAVE DA COVID-19: uma revisão integrativa 08
- SÍNDROME CONSUMPTIVA E NÓDULOS PERITONEAIS SIMULANDO TUBERCULOSE PERITONEAL: diagnósticos a considerar 09

II SIMPÓSIO ACADÊMICO INTEGRADO DE EMBRIOLOGIA E GENÉTICA

- RELEVÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE NO PROGNÓSTICO DE PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: uma revisão integrativa 13
- SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL: O IMPACTO DA MUTAÇÃO DO GENE FMR1 NA FERTILIDADE FEMININA 14
- BENEFÍCIOS DO USO DO ZOLGENSMA NO TRATAMENTO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: uma revisão integrativa 15

ISSN 2526-3951

II SIMPÓSIO

DE MEDICINA TROPICAL
E INFECTOLOGIA

2
0
2
2

SUPLEMENTO 1 RICM - V6;N1



ANAIS EVENTOS CIENTÍFICOS II SIMPÓSIO DE MEDICINA TROPICAL E INFECTOLOGIA

APRESENTAÇÃO

As Diretrizes Curriculares Nacionais para os cursos de graduação em saúde, do Ministério da Educação, estabelecem como fundamental o conhecimento sobre o processo de saúde-doença da população, bem como o diagnóstico e prognóstico nas doenças que acometem o ser humano.

A Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (FCM-MG) tem trabalhado de forma permanente nesta direção, aperfeiçoando os currículos dos cursos de graduação, de modo a oferecer aos alunos disciplinas teórico-práticas que possibilitem vivências significativas em diversos cenários institucionais. Neste contexto, as disciplinas da área de Microbiologia, Parasitologia e Infectologia ganharam ainda mais importância, por atuarem estudando as patologias mais comuns em cada região.

A ideia de realizar um Simpósio sobre Medicina Tropical e Infectologia surgiu em 2020, com o objetivo de ampliar a visibilidade desse campo da saúde, a partir da apresentação e discussão das doenças comuns ou raras em determinadas regiões.

A II edição da Mostra foi realizada entre os dias 15 a 16 de fevereiro de 2022 e contou com mais de 30 pessoas envolvidas, entre professores e alunos, com um total de 20 trabalhos selecionados para apresentação nas modalidades Pôster Eletrônico e Tema Livre.

Os dois melhores trabalhos em cada categoria foram premiados pela Comissão.

Nos últimos anos, diversas experiências acadêmicas significativas têm estimulado o interesse dos docentes e discentes da Faculdade pela produção científica, sendo este o sentido que orienta a publicação dos Anais do II Simpósio de Medicina Tropical e Infectologia.

Marcilene Rezende Silva
Comissão Organizadora do Evento

COMISSÃO ORGANIZADORA

Científico

Ana Carolina Domingues Ferreira
Fernanda de Andrade Dias Leite
Helena Campoli Reggiani
João Pedro Ferreira de Oliveira Alves
Kennad Alves Ribeiro

Marketing

Alice França Clemente
Ana Carolina Veloso Alves
Arthur Kalil Santana Nasser
Gabriela Diniz Rabelo Bicalho

Estrutural

Ana Tereza de Freitas Lanza
Bruna de Oliveira Almeida
Isadora Pinheiro Felix
Luiza Takamatsu Goyatá
Thalita Baptisteli Fernandes
Thiago Cury Cardoso de Pádua

Financeiro

Hanna Luísa de Oliveira Freitas
Luana Costa Vieira
Marcos Salomão Staut Avelar
Nadine Wendland Boz
Paula Melo Vale

PARACOCCIDIOIDOMICOSE PULMONAR: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

Paracoccidiodomycosis Pulmonary: a integrative review

Carolina Fernandes Otoni Vieira¹, Amanda Lanna Vasconcelos Girundi¹, Amanda Araujo Nonato¹, Cristiano Otoni Vieira²

¹Acadêmico do curso de Medicina da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG-Brasil.

²Graduação em Medicina, Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz Fora, MG-Brasil.

E-mail: cristiano_otoni@yahoo.com.br

RESUMO

Introdução: A paracoccidiodomicose pulmonar é uma micose sistêmica e progressiva causada pelo fungo *Paracoccidioides brasiliensis*. É uma patologia tropical endêmica na América Latina, sendo o Brasil responsável por 80% dos casos, apesar de ser subnotificada. O contágio ocorre pela inalação dos fungos, encontrados no solo de fazendas dedicadas à cultura vegetal e tem como tríade clássica: lesões da mucosa orofaríngea, dos linfonodos e dos pulmões. **Objetivo:** Revisar a literatura sobre a paracoccidiodomicose pulmonar, explorando suas manifestações clínicas, diagnóstico e tratamentos. **Método:** Elaboração de revisão integrativa a partir de leitura e análise de artigos científicos com os descritores “Paracoccidiodomicose”; “Medicina Tropical”; “Micose fungoide” dos tipos observacional, transversal, relato de caso, original e revisão de literatura, cujos critérios de inclusão foram: publicações a partir de 2013 e presença nas bases científicas: PubMed e Scielo; e de exclusão: estudos com conflitos de interesse e em idiomas diferentes de português e inglês. Foram selecionados 30 artigos e, a partir dos critérios supracitados, apenas 10 foram utilizados. **Resultados:** Os artigos abordam desdobramentos da doença, como inchaço dos linfonodos e presença de granulomas, principalmente no intestino, levando à má absorção de nutrientes e emagrecimento. Além disso, as glândulas suprarrenais podem ser afetadas, sendo o principal sintoma cansaço. Também é comum a passagem do fungo pelos pulmões, gerando lesões evidenciadas por exames radiológicos. A confirmação laboratorial é obrigatória e é feita pela visualização direta do fungo a partir do material colhido das lesões de mucosas orofaríngeas e pulmonares. Os principais tratamentos medicamentosos para a doença são: itraconazol, sulfonamidas e anfotericina B, cujo uso depende da severidade da doença. **Conclusão:** A paracoccidiodomicose é uma doença tropical importante e com manifestações que merecem destaque. Nesse sentido, são necessárias pesquisas sobre a patologia para maior conhecimento e notificação desta, sobretudo no Brasil, país mais afetado por ela na América Latina.

Descritores: Paracoccidiodomicose; Medicina Tropical; Micose fungoide.

O PAPEL DA INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL E DO APRENDIZADO DE MÁQUINA NO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS INFECCIOSAS: uma revisão integrativa

The role of artificial intelligence and machine learning in the diagnosis of infectious diseases: an integrative review

Luiz Henrique Nacife Gomes¹, Luiza Thomopoulos Mariante¹, Marcilene Rezende Silva²

¹Acadêmicos do curso de Medicina da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG – Brasil

²Docente da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG – Brasil.

Email: marcileners@gmail.com

RESUMO

Introdução: A inteligência artificial e o aprendizado de máquina são modelos analíticos computacionais programáveis baseados em estatística que conseguem identificar padrões e tomar decisões. Em associação, essas tecnologias podem ser usadas para melhorar a agilidade e eficácia do diagnóstico de doenças infecciosas, como COVID-19, através da integração de dados. **Objetivo:** Avaliar a eficácia do uso dessas tecnologias no diagnóstico de doenças infecciosas. **Método:** Revisão integrativa da literatura. A busca foi realizada na base de dados PubMed a partir dos descritores “artificial intelligence”, “diagnosis” e “infectious diseases”, contidos no DeCS/MeSH, em inglês, com uso do operador booleano AND. A busca resultou em 131 artigos, dos quais foram incluídos artigos publicados nos últimos 2 anos com boa qualidade metodológica; e excluídos artigos com baixa evidência científica ou com vieses, resultando em 9 artigos. A seleção foi feita de forma independente por dois autores e por meio de processo de cegamento. **Resultados:** Os estudos analisados destacam o papel central da tecnologia na resposta a doenças infecciosas. Uma metanálise mostrou que a inteligência artificial é eficaz no rastreamento de pandemias, enquanto outros estudos comprovaram que coletar amostras de swab nasofaríngeo no diagnóstico de COVID-19 através de robôs de baixo custo e fácil controle à distância traz segurança para a equipe médica. Outros 5 artigos mostraram que a telemedicina, a cirurgia robótica, o sequenciamento genético e o desenvolvimento de vacinas se beneficiam do uso do aprendizado de máquina. Um estudo mostrou que a automatização da análise de esfregaços traz escalabilidade, reduz o custo e aumenta a precisão, o que agrega agilidade aos diagnósticos. **Conclusão:** Através de análises automatizadas de dados, há constante construção de sistemas de vigilância e antecipação para controle, monitoramento e prevenção de infecções. Não obstante, a inteligência artificial associada ao aprendizado de máquina permite maior facilitação, agilidade e assertividade nos diagnósticos.

Descritores: Artificial Intelligence; Diagnosis; Infectious Diseases.

O USO DA TAFENOQUINA NA QUIMIOPROFILAXIA DA MALÁRIA E A RELAÇÃO COM A DEFICIÊNCIA DA ENZIMA GLICOSE- 6- FOSFATO DESIDROGENASE.

The use of tafenoquine in malaria chemoprophylaxis and the relationship with the deficiency of the enzyme glucose- 6- phosphate desidrogenase.

Victoria Cardoso Alves¹, Maria Júlia Machado Oliveira Stoupa¹, Sarah Barbosa Leal¹, Sarah Salomão Jeha¹, Victória Melo Ramalho¹,
Marcilene Rezende Silva²

¹ Acadêmica do curso de Medicina da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG- Brasil.

² Docente na Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG- Brasil.
E-mail: marcilene.silva@cienciasmedicasmg.edu.br

RESUMO

Introdução: A malária é um grave problema de saúde pública nos países endêmicos. Até recentemente, nenhum protocolo profilático seguro e eficaz tem sido utilizado para diminuir o impacto da malária. Estudos têm sugerido a primaquina como medicamento profilático, porém, pouco se sabe sobre a efetividade profilática deste medicamento e sua toxicidade em pacientes com deficiência da enzima glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD). Recentemente, vários países liberaram o uso da tafenoquina quimioprofilática, que possui reduzidas contraindicações comparada à primaquina. Todavia, a eficácia curativa e profilática desses medicamentos ainda está sendo estudada. **Objetivos:** Avaliar a importância da tafenoquina na quimioprofilaxia da malária e evidenciar a relação do seu uso com a baixa atividade da G6PD. **Método:** No estudo, foi realizada uma revisão sistemática mediante pesquisa na base de dados MEDLINE, utilizando os descritores Antimaláricos; Deficiência de Glicosefosfato Desidrogenase; Quimioprevenção. Foram encontrados 16 artigos. Destes, 5 artigos atenderam aos critérios de inclusão: publicação entre os anos de 2018 à 2021 e realização de análise de pacientes deficientes da enzima G6PD. **Resultados:** Após aprovação no Food and Drugs Administration (FDA), a tafenoquina tem sido discutida sob óptica da deficiência de G6PD no paciente em quimioprofilaxia ou tratamento da malária. Segundo os artigos selecionados, sua atuação é hipnozoítica, responsáveis pela recidiva da doença, e sua relação com a G6PD é explicada pela hemólise que pode ocorrer no organismo que apresentar deficiência dessa enzima. Os artigos concordam que gravidez, desordem psíquica e baixa atividade de G6PD são contraindicações para a quimioprofilaxia. Além disso, considera-se como pré-requisito para o uso do medicamento testar a atividade de G6PD. Quanto à toxicidade neurológica, oftálmica e cardíaca do fármaco não houve consenso entre as pesquisas. **Conclusão:** Os estudos concordam com o uso da tafenoquina quimioprofilática na malária, exceto em indivíduos deficientes de G6PD, evidenciando a necessidade de rastreamento desta condição.

Descritores: Antimaláricos; Deficiência de Glucosefosfato Desidrogenase; Quimioprevenção.

USO DE PLASMA CONVALESCENTE COMO TERAPÊUTICA EM PACIENTES COM A FORMA GRAVE DA COVID-19: uma revisão integrativa

Convalescent plasma as a therapy for patients with severe COVID-19 disease: an integrative review

Mariana Flores Vianna¹, Victória Aparecida Limongi Horta Santos¹, Liliane Vilela Brandão¹, Marcilene Rezende Silva²

¹Acadêmicas do curso de Medicina da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais. Belo Horizonte. MG-Brasil.

² Docente da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais. Belo Horizonte. MG-Brasil.

E-mail: marcileners@gmail.com

RESUMO

Introdução: A terapia com plasma convalescente (PC) foi utilizada com graus variados de sucesso ao longo dos anos para tratar infecções microbianas. Apesar do desenvolvimento das vacinas contra o SARS-CoV-2, com a ausência de tratamentos cientificamente comprovados amplamente disponíveis, o PC foi proposto como potencial terapêutica para prevenir ou mitigar COVID grave. **Objetivo:** Analisar a produção científica sobre a terapêutica com PC em pacientes graves com COVID-19, visando compreender sua eficácia e segurança. **Método:** Trata-se de uma revisão integrativa, na qual o levantamento bibliográfico se deu pelas bases de dados MEDLINE, SciELO e LILACS, com uso dos descritores “convalescent plasma”, “COVID-19” e “therapeutics”. No estudo foram encontrados 74 artigos e excluídas revisões, cartas, protocolos, estudos por metanálise e aqueles que não consideraram a eficácia e a segurança da terapia como desfechos. Foram incluídos estudos originais realizados com pacientes graves por COVID-19 e que analisavam a eficácia e a segurança da terapia com plasma em seus resultados. **Resultados:** Oito artigos foram selecionados para a amostra, publicados entre 2020 e 2022 na língua inglesa. As principais vantagens citadas do tratamento foram disponibilidade imediata, potencial custo-benefício e baixo percentual de efeitos adversos. Os resultados com relação à eficácia foram amplos: em cinco pesquisas, majoritariamente randomizadas, não foram notadas diferenças significativas no uso da terapia com PC, enquanto na maioria dos estudos caso-controle e coorte foram apontados benefícios com esse tratamento. Redução da mortalidade, menos dias de hospitalização e maior taxa de alta hospitalar foram alguns dos benefícios encontrados. **Conclusão:** Percebe-se que o tema foi pouco explorado até o momento da presente revisão, assim, são necessários estudos adicionais para assegurar a eficácia e a segurança do tratamento. Ademais, a relação tipo de estudo/ resultados retrata a necessidade de implantar maior rigor à pesquisa científica para gerar informações confiáveis na medicina baseada em evidências.

Descritores: Plasma; Terapia; COVID-19; Eficácia.

SÍNDROME CONSUMPTIVA E NÓDULOS PERITONEAIS SIMULANDO TUBERCULOSE PERITONEAL: diagnósticos a considerar

Consumptive syndrome and peritoneal nodules simulating peritoneal tuberculosis: diagnoses to consider

Jéssica Moreira Santos¹, Jorge Walker Vasques Del Aguila²

¹Acadêmica do curso de medicina da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG- Brasil.

²Mestre em Bioética pela Universidad de Murcia, médico cirurgião do aparelho digestivo, docente da Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG- Brasil.
E-mail: jorgevda@gmail.com

RESUMO

Introdução: A tuberculose abdominal é diagnosticada em cerca de 11% dos pacientes com tuberculose extrapulmonar, podendo haver acometimento peritoneal em alguns casos. Pacientes com este tipo de acometimento, tipicamente se apresentam com uma síndrome consumptiva e granulomas peritoneais, que decorrem de reação inflamatória granulomatosa contra a *Mycobacterium tuberculosis*. No entanto, os sintomas podem ser inespecíficos e biomarcadores podem se associar com outras doenças crônicas peritoneais, tornando o diagnóstico um grande desafio. **Objetivo:** Avaliar principais diagnósticos diferenciais da tuberculose peritoneal. **Método:** Trata-se de uma revisão integrativa, conduzida nas bases de dados MEDLINE e SciELO, tendo a seguinte pergunta norteadora: quais os principais diagnósticos diferenciais para tuberculose peritoneal? Os critérios de inclusão foram, artigos publicados em inglês e português, relatos de casos, revisões sistemáticas e estudos observacionais, publicados entre 2005 e 2021. Os critérios de exclusão foram estudos conduzidos em animais, revisões narrativas e artigos que não respondiam à pergunta norteadora. Os descritores incluídos foram: “Tuberculose Peritoneal”, “Granuloma”, “Doença Consumptiva” e “Diagnóstico”. **Resultados:** Da análise dos 10 artigos selecionados, observou-se que as manifestações clínicas mais comuns da tuberculose peritoneal consistem em ascite (73%), dor abdominal (64,5%), perda de peso (61%) e febre (59%). No entanto, esses sintomas são inespecíficos. Tomografia computadorizada, tipicamente, evidencia espessamento do peritônio, múltiplos nódulos peritoneais e ascite. Os biomarcadores e os achados nos exames de imagem podem também estar associados a outras doenças infecciosas, como micoses profundas, doenças neoplásicas e reumatológicas. Nesse contexto, a laparoscopia exploradora, com biopsia e coleta de amostras para culturas e PCR, resulta em conduta essencial no estabelecimento do diagnóstico definitivo. **Conclusão:** O diagnóstico das doenças peritoneais crônicas deve incluir infecções por micobactérias, micoses, neoplasias, como carcinomatose, e doenças reumatológicas, como sarcoidose. A laparoscopia exploradora e o exame anatomopatológico são essenciais no diagnóstico e tratamento apropriado.

Descritores: Tuberculose Peritoneal; Granuloma; Doença Consumptiva; Diagnóstico.

ISSN 2526-3951

II SIMPÓSIO

ACADÊMICO INTEGRADO
DE EMBRIOLOGIA E GENÉTICA

2
0
2
2

SUPLEMENTO 1 RICM - V6;N1

APRESENTAÇÃO

O século XXI tem trazido uma série de desafios aos profissionais de saúde. Um desses desafios é enxergar o que está por trás de doenças pouco compreendidas pela comunidade científica. O avanço da tecnologia permitiu o aprofundamento dos conhecimentos acerca da embriologia e da genética e, hoje, enfrentamos uma série de dilemas: como podemos auxiliar os indivíduos com síndromes e doenças genéticas raras? Podemos interferir no genoma de um indivíduo? Quais são os limites bioéticos da atuação médica?

Com o objetivo de alcançar o fim último da medicina - relatado por Hipócrates -, “curar quando possível, aliviar frequentemente, consolar sempre”, assumimos o papel de desmembrar um ser complexo em órgãos, tecidos, células e, finalmente, genes.

A ideia de realizar um Simpósio Acadêmico Integrado de Embriologia e Genética (SAIEG) na Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais surgiu em 2020, encabeçada por alunos e professores que enxergaram essa necessidade. O simpósio trata de áreas que abordam a formação desse ser deslumbrante que a medicina se propõe a desvendar: o ser humano. Assim, a proposta é instigar os alunos a buscarem conhecimento nessas áreas e, por meio de palestras, apresentá-los a temas atuais e relevantes que - sem dúvidas - serão cada vez mais presentes no cotidiano do médico. A segunda edição do simpósio ocorreu nos dias 08 e 09 de março de 2022 e contou com mais de 200 pessoas envolvidas, entre professores e alunos, com 15 trabalhos selecionados para apresentação nas modalidades Pôster Eletrônico e Tema Livre. Os dois melhores trabalhos em cada categoria foram premiados, a fim de valorizar a dedicação dos alunos e estimular a produção acadêmica.

Nesse sentido, o que orienta a publicação dos Anais do II SAIEG é a relevância do tema e o incentivo à produção científica.

Profa. Dra. Luara Isabela dos Santos e prof. Nilo Garonci Alves
Coordenadores do SAIEG
Comissão organizadora do II SAIEG

COMISSÃO ORGANIZADORA

Presidência

Ana Tereza de Freitas Lanza
Ana Beatriz Esteves Carvalho

Marketing

Bruna Cappelli Coutinho
Alice França Clemente
Maria Cecília de Paula Moscardini

Científico

Larissa Murici Sousa
Ana Clara Aguiar Pongeluppi
Bruna Eduarda Ribeiro Ramos
Vitória Froes Miraglia Martins Ferreira

Estrutural

Anna Carolina Vieira Felício
Dara Brettas Veloso
Isadora Teixeira de Faria
Ísis Magalhães Fujii

Financeiro

Fábio Rodrigues Bengtsson
Giovanna Galli Tonon de Mello
Henrique Caetano Baptista

RELEVÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE NO PROGNÓSTICO DE PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: uma revisão integrativa

The relevance of early diagnosis on Spinal Muscular Atrophy patients' prognosis: an integrative review

Ana Clara Speziali Menegazzi Almeida¹, Liliane Vilela Brandão¹, Mariana Flores Vianna¹, Bruna Ribeiro Torres²

¹Acadêmica do curso de Medicina da Faculdade Ciências Médicas, Belo Horizonte, MG - Brasil.

²Docente na Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG - Brasil.

E-mail: brunatorres.neuroped@gmail.com

RESUMO

Introdução: Atrofia muscular espinal (AME) é uma doença degenerativa de neurônios da medula espinal cujo diagnóstico ocorre pela suspeita clínica e testes genéticos moleculares. Apesar de rara, é a maior causa genética de mortalidade em crianças menores de 2 anos. A clínica caracteriza-se por hipotonia, fraqueza progressiva simétrica e bulbar. Quanto antes diagnosticada, mais cedo a terapêutica será instituída, promovendo melhorias na qualidade e perspectiva de vida. **Objetivos:** Avaliar a importância do diagnóstico precoce na AME e seus impactos no prognóstico. **Método:** Revisão integrativa da literatura das bases de dados PubMed, SciELO e BVS, publicada entre 2011 e 2022, utilizando os descritores “Atrofia Muscular Espinal”, “Diagnóstico” e “Atrofias Musculares Espinais da Infância”. Foram selecionados estudos originais em inglês, português e espanhol, retornando 289 artigos cujos títulos e resumos foram avaliados. Os critérios de inclusão contemplaram a análise do desfecho clínico de ganhos motores, sobrevida e qualidade de vida. Foram excluídos aqueles com metodologias consideradas falhas, cuja avaliação final foi qualitativa e selecionados 5 artigos de forma cega com nível 4 de evidência. **Resultados:** O programa de triagem pré-natal resultou no aumento de 66% na detecção intrauterina. O rastreio combinado das técnicas moleculares MLPA e PCR mostrou-se capaz de detectar 93,88% dos portadores da mutação gênica. Em outro estudo, 6 dos 7 pacientes eram assintomáticos no momento do diagnóstico e 3 desenvolveram sintomas ao longo do acompanhamento. O monitoramento a curto prazo da triagem neonatal demonstrou ganhos motores significativos para 2 dos 3 tratados. **Conclusão:** O diagnóstico precoce permite a oferta de tratamento direcionado, impactando positivamente no prognóstico. A triagem é recomendada em período pré ou neonatal, com abrangência populacional, destacando-se a ampliação do Teste do Pezinho proposta pelo SUS. Entretanto, a educação em saúde tem papel fundamental, visto que o diagnóstico ainda depende da suspeita clínica.

Descritores: Atrofia Muscular Espinal; Diagnóstico; Atrofias Musculares Espinais da Infância.

SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL: O IMPACTO DA MUTAÇÃO DO GENE FMR1 NA FERTILIDADE FEMININA

Fragile X syndrome: The impact of the FMR1 gene mutation on female fertility

Milene Garcia Neves¹, Ana Laura Henriques Araújo Ferreira¹, Carolina Alves Corrêa¹, Clara Banterli Vinhas¹, Renata Moura Pimenta¹, Flávia Guimarães Rodrigues²

¹Acadêmica do curso de Medicina da Faculdade Ciências Médicas, Belo Horizonte, MG-Brasil.

²Docente na Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG-Brasil.

E-mail: flavia.rodrigues@cienciasmedicasmg.edu.br.

RESUMO

Introdução: A síndrome do cromossomo X frágil (SXF) é uma desordem genética hereditária dominante, ocasionada pela expansão da repetição citosina-guanina-guanina (CGG) do gene FMR1, no cromossomo X. A mutação varia conforme natureza dinâmica, sendo o alelo pré-mutado (55-200 CGG) e completo (>200CGG). As mulheres com essa condição estão sujeitas a alterações na fertilidade. **Objetivo:** Realizar uma revisão para analisar a relação entre as mutações no gene FMR1 com alterações na fertilidade feminina. **Método:** Revisão integrativa realizada nas bases de dados MEDLINE, LILACS e SciELO com os seguintes descritores: “Genética”, “Síndrome do Cromossomo X Frágil”, “Insuficiência ovariana primária (IOP)”. Critérios de inclusão: publicados nos últimos oito anos, incluindo mulheres com mutação com algum distúrbio da fertilidade. Excluíram-se artigos de revisão. A seleção dos artigos foi realizada de forma cegada e independente. **Resultados:** Foram incluídos três artigos de qualidade moderada a alta (um coorte prospectivo, n=4050) e 2 casos controle (n=200 e n=19), com total de 4269 mulheres. Mulheres com IOP tiveram mais de cinco vezes mais chances de serem portadoras de pré-mutação (odds ratio=5,4, intervalo de confiança (IC) de 95%=1,7–17,4;p=0,004). Mulheres com menopausa precoce tiveram um aumento de duas vezes (odds ratio=2,0, IC95%=0,8-5,1;p=0,12). Mulheres com histórico de aborto espontâneo possuem um número maior de alelos com repetições CGG expandidas do gene FMR1 (24%) em comparação as saudáveis (8%). Ademais, ao analisar o número de alelos FMR1, obteve-se um resultado significativamente maior (p=0,0063) nas mulheres com aborto espontâneo. Cerca de 15,7% (3/19) das mulheres pré-mutadas desenvolveram IOP. **Conclusão:** A SXF relaciona-se com distúrbios da fertilidade no sexo feminino, incluindo menopausa precoce, IOP e aborto espontâneo.

Descritores: Genética; Insuficiência Ovariana Primária; Síndrome do Cromossomo X Frágil.

BENEFÍCIOS DO USO DO ZOLGENSMA NO TRATAMENTO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: uma revisão integrativa

Benefits of using zolgensma in the treatment of spinal muscular atrophy: an integrative review.

Guilherme Avelar de Pinho Simões Rozensvaig¹, Ana Júlia Ferreira¹, Fernanda Thaís Campos¹, Eduardo Rodrigues Ferreira Gomes de Camargos¹, Henrique Valladão Pires Gama²

¹Acadêmico (a) do curso de Medicina da Faculdade Ciências Médicas, Belo Horizonte, MG - Brasil.

²Docente na Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG - Brasil.

E-mail: henrique.gama@cienciasmedicasmg.edu.br

RESUMO

Introdução: A atrofia muscular espinal (AME) abrange várias doenças genéticas associadas à perda de neurônios motores inferiores resultando em fraqueza progressiva e morbi-mortalidade elevada na infância (incidência: 1:10.000 nascidos vivos). Patogênese relacionada à diminuição celular da proteína SMN derivada de transcritos de RNAm do gene SMN1, geralmente interrompidos por deleção. Utilização de terapia gênica baseada em vetores adenovirais recombinantes (ZOLGENSMA) para compensar falta da proteína via fornecimento de cópia do gene SMN1. A terapia desafia a gestão pública por seu alto custo. **Objetivo(s):** Analisar os estudos sobre os benefícios do uso de ZOLGENSMA no tratamento da AME. **Método:** Revisão integrativa (base de dados eletrônica PubMed) segundo os seguintes critérios de seleção: disponibilidade do texto completo, aferição da realização de estudos clínicos e estudos de coorte que respondiam aos objetivos do estudo. Foram excluídos revisão de literatura, meta-análise, preprint, além dos que não apresentaram informações sobre o medicamento. Foram encontrados oito artigos na língua inglesa publicados entre 2017 e 2022. Após a seleção restaram quatro artigos. **Resultados:** Os estudos demonstraram através de análise descritiva, em amostra de aproximadamente 40 pessoas, que pacientes tratados com ZOLGENSMA alcançaram melhores respostas funcionais; e.g. sentar sem apoio por ao menos 30 segundos antes dos 18 meses de idade e sobrevida livre de ventilação mecânica antes dos 14 meses. O evento adverso comumente reportado foi a pirexia, sendo que em casos mais raros foram relatadas reações mais graves associadas à elevação de aminotransferases e hidrocefalia, sem afastar a segurança do composto pela incerteza quanto à relação entre o evento e a terapia. **Conclusão:** A terapia gênica recombinante parece ser promissora no tratamento da AME. Ainda são escassos os ensaios clínicos demonstrando a durabilidade dos benefícios e os eventuais efeitos adversos a longo prazo, bem como análises das vantagens versus o alto custo em saúde pública.

Descritores: Spinal Muscular Atrophy; Genetic Therapy; Survival of Motor Neuron 1 Protein.