

A INTERFERÊNCIA DOS FATORES GENÉTICOS NAS PATOLOGIAS DA COLUNA

Autores: LUDMILA COTRIM FAGUNDES, VICTOR THADEU DE FREITAS VELOSO, LUIZA FERNANDES FONSECA SANDES, ANDRÉ AUGUSTO DIAS SILVEIRA, HELENA LUZ RIBEIRO SANTOS DE GALLIAÇO PRATA, DANIEL ANTUNES FREITAS

Introdução

As comorbidades músculo-esqueléticas, em destaque as vertebrais, configuram-se em uma problemática séria atual que envolve equipes multidisciplinares na avaliação adequada da coluna vertebral. Uma anamnese e um exame físico específico (inspeção estática e exame postural; inspeção dinâmica; palpação; avaliação da força e flexibilidade musculares; exame neurológico e manobras especiais - Lasègue, Compressão e Adson) são indispensáveis (MARQUES, 2004).

Patologias da coluna podem gerar dores intensas, a exemplo espondilolistese e hérnia de disco. Os fatores de susceptibilidade para condições inflamatórias podem ser aditivos ou ter um efeito sinérgico entre si. Outra patologia é a espondilite anquilosante (EA), uma doença complexa que envolve fatores de risco genéticos e ambientais (BROPHY, 2011).

As doenças vertebrais degenerativas mostram relações atuais ainda mais tendenciosas às causas genéticas do que estudos anteriores, isso ajuda que estratégias preventivas, como o aconselhamento vocacional, mudanças de atitudes no trabalho e de vida e adoção de exercícios para fortalecimento e educação postural possam ser adotadas (MARQUES, 2004). Sendo assim, o objetivo do presente trabalho é analisar os estudos acerca da influência dos fatores genéticos nas patologias de coluna e como esses conhecimentos podem influenciar no prognóstico dos pacientes.

Material e métodos

Trata-se de uma revisão de literatura, tendo como fonte de pesquisa a base de dados Scielo. Foram analisados artigos publicados em revistas indexadas no idioma português, espanhol e inglês. Os descritores foram selecionados na base de Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e utilizados nesta combinação na busca avançada: “Genetic” AND “Spinal Disease”. A pesquisa foi realizada em julho de 2018. Dos 27 artigos encontrados, apenas 7 foram selecionados. Após a leitura dos resumos e da verificação da disponibilidade do texto original na íntegra, foram excluídos os artigos que fugiam do tema proposto e repetidos. A coleta de dados foi baseada em uma leitura exploratória, seguida de uma leitura seletiva e o registro das informações extraídas das fontes escolhidas. Após tais procedimentos, foi realizada uma leitura analítica com a finalidade de ordenar e sumarizar as informações contidas nas fontes, para a obtenção de conclusões acerca das questões relativas à temática do estudo.

Resultados e discussão

Nas patologias da coluna de cunho genético, identificar o gene causador não só permite aconselhamento genético e diagnóstico acurados, mas também compreensão dos mecanismos moleculares subjacentes (FROES, 2005).

A atrofia muscular espinhal (AME), causada por mutação homozigótica no gene *SMN1*, *pode ser tratada aumentando* o nível de proteína SMN, avanços nos conhecimentos genéticos da AME tendem à sua inclusão urgente em exames neonatais e novas terapias podem resultar na mudança dos fenótipos e, consequentemente, no cuidado de suporte (REED, 2018). No caso da tuberculose espinhal, que corresponde a mais destrutiva e metade dos casos de tuberculose esquelética, polimorfismos genéticos tornam os indígenas colombianos mais propensos à infecção, o que chama a atenção de autoridades para medidas de prevenção entre esse grupo étnico (JURADO, 2015). A síndrome pós-póliomelite, que afeta a coluna vertebral, também possui interferência genética encontrada em polimorfismos do receptor Fc-gama IIIA (ESTEBAN, 2013).

No Brasil, a atrofia muscular espinhal familiar revela padrões eletrofisiológicos de doença do neurônio motor inferior prevalente na população, testes genéticos identificaram uma mutação P56S do gene VAPB que devem ser realizados sempre que houver suspeita no país (KOSAC, 2013). No Peru, diagnósticos moleculares da doença de Kennedy, uma desordem neurodegenerativa recessiva ligada ao X, já começam ser aplicados em PCR qualitativa de familiares afetados (GOMEZ-CALERO, 2013). Alguns pacientes com doença de Kennedy apresentam ainda tremor associado ao elo expandido no gene do receptor de andrógeno. (DIAS, 2011)

Na infância, as atrofia muscular espinhais são doenças hereditárias, autossômicas, recessivas, neuromusculares e principal causa genética de morte nessa faixa etária. A Doença de Werdnig-Hoffmann é a forma mais grave, sendo importante o aconselhamento genético à família, mudança na nutrição, respiração e fisioterapia, ácido valproico, entretanto a paralisia pode ser contida, mas não revertida (BAIONI, 2010).

Conclusão



CIÊNCIA E TECNOLOGIA:
IMPLICAÇÕES NO ENSINO, PESQUISA E EXTENSÃO

FEPEG

F Ó R U M
ENSINO • PESQUISA • EXTENSÃO • GESTÃO

REALIZAÇÃO:



APOIO:



ISSN: 1806-549X

Estudos recentes apontam avanços moleculares e genéticos no diagnóstico das patologias da coluna, o que tem influenciado em intervenções de prevenção no âmbito familiar, conscientização e mudança nas estratégias de conduta, melhorando o prognóstico final.

Referências bibliográficas

- BAIONI, Mariana T. C.; AMBIEL, Celia R.. Atrofia muscular espinhal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. **J. Pediatr. (Rio J.)**, Porto Alegre, v. 86, n. 4, p. 261-270, Aug. 2010.
- BROPHY, Sinead et al. Olho inflamatório, pele e doença intestinal na espondiloartrite: fatores genéticos, fenotípicos e ambientais. **The Journal of Rheumatology**, v. 28, n. 12, p. 2667-2673, 2001.
- DIAS, Francisco A. et al. Tremor in X-linked recessive spinal and bulbar muscular atrophy (Kennedy's disease). **Clinics**, São Paulo, v. 66, n. 6, p. 955-957, 2011.
- ESTEBAN, Jesús. Poliomiелitis paralítica. Nuevos problemas: el síndrome postpolio. **Rev. Esp. Salud Publica**, Madrid, v. 87, n. 5, p. 517-522, oct. 2013.
- FROES, Nívea Dulce Tedeschi Conforti; NUNES, Francine Teresa Brioni; NEGRELLI, Wilson Fábio. Influência genética na degeneração do disco intervertebral. **Acta ortop. bras.**, São Paulo, v. 13, n. 5, p. 255-257, 2005.
- GOMEZ-CALERO, Víctor et al. Enfermedad de Kennedy en el Perú: Primeros casos con diagnóstico molecular. **Rev. Perú. med. exp. salud publica**, Lima, v. 30, n. 2, p. 331-335, abr. 2013.
- JURADO, Leonardo F. et al. Mal de Pott en un indígena colombiano. **Biomédica**, Bogotá, v. 35, n. 4, p. 454-461, Dec. 2015.
- KOSAC, Victor et al. Familial adult spinal muscular atrophy associated with the VAPB gene: report of 42 cases in Brazil. **Arq. Neuro-Psiquiatr.**, São Paulo, v. 71, n. 10, p. 788-790, Oct. 2013.
- MARQUES JR., W. et al. Hereditary motor and autonomic neuropathy 1 maps to chromosome 20q13.2-13.3. **Braz J Med Biol Res**, Ribeirão Preto, v. 37, n. 11, p. 1757-1762, Nov. 2004.
- REED, Umbertina Conti; ZANOTELI, Edmar. Therapeutic advances in 5q-linked spinal muscular atrophy. **Arq. Neuro-Psiquiatr.**, São Paulo, v. 76, n. 4, p. 265-272, Apr. 2018.