



Benedito Rodrigues da Silva Neto
(Organizador)

Medicina **e Biomedicina 2**

Benedito Rodrigues da Silva Neto
(Organizador)

Medicina e Biomedicina 2

Atena Editora
2019

2019 by Atena Editora
Copyright © Atena Editora
Copyright do Texto © 2019 Os Autores
Copyright da Edição © 2019 Atena Editora
Editora Executiva: Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira
Diagramação: Lorena Prestes
Edição de Arte: Lorena Prestes
Revisão: Os Autores

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores. Permitido o download da obra e o compartilhamento desde que sejam atribuídos créditos aos autores, mas sem a possibilidade de alterá-la de nenhuma forma ou utilizá-la para fins comerciais.

Conselho Editorial

Ciências Humanas e Sociais Aplicadas

Prof. Dr. Álvaro Augusto de Borba Barreto – Universidade Federal de Pelotas
Prof. Dr. Antonio Carlos Frasson – Universidade Tecnológica Federal do Paraná
Prof. Dr. Antonio Isidro-Filho – Universidade de Brasília
Prof. Dr. Constantino Ribeiro de Oliveira Junior – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Profª Drª Cristina Gaio – Universidade de Lisboa
Prof. Dr. Deyvison de Lima Oliveira – Universidade Federal de Rondônia
Prof. Dr. Gilmei Fleck – Universidade Estadual do Oeste do Paraná
Profª Drª Ivone Goulart Lopes – Istituto Internazionele delle Figlie de Maria Ausiliatrice
Prof. Dr. Julio Candido de Meirelles Junior – Universidade Federal Fluminense
Profª Drª Lina Maria Gonçalves – Universidade Federal do Tocantins
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte
Profª Drª Paola Andressa Scortegagna – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Prof. Dr. Urandi João Rodrigues Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará
Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande
Prof. Dr. Willian Douglas Guilherme – Universidade Federal do Tocantins

Ciências Agrárias e Multidisciplinar

Prof. Dr. Alan Mario Zuffo – Universidade Federal de Mato Grosso do Sul
Prof. Dr. Alexandre Igor Azevedo Pereira – Instituto Federal Goiano
Profª Drª Daiane Garabeli Trojan – Universidade Norte do Paraná
Prof. Dr. Darllan Collins da Cunha e Silva – Universidade Estadual Paulista
Prof. Dr. Fábio Steiner – Universidade Estadual de Mato Grosso do Sul
Profª Drª Girlene Santos de Souza – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia
Prof. Dr. Jorge González Aguilera – Universidade Federal de Mato Grosso do Sul
Prof. Dr. Ronilson Freitas de Souza – Universidade do Estado do Pará
Prof. Dr. Valdemar Antonio Paffaro Junior – Universidade Federal de Alfenas

Ciências Biológicas e da Saúde

Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás
Prof.ª Dr.ª Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina
Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria
Prof. Dr. José Max Barbosa de Oliveira Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará

Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte
Profª Drª Raissa Rachel Salustriano da Silva Matos – Universidade Federal do Maranhão
Profª Drª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande

Ciências Exatas e da Terra e Engenharias

Prof. Dr. Adélio Alcino Sampaio Castro Machado – Universidade do Porto
Prof. Dr. Eloi Rufato Junior – Universidade Tecnológica Federal do Paraná
Prof. Dr. Fabrício Menezes Ramos – Instituto Federal do Pará
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte
Prof. Dr. Takeshy Tachizawa – Faculdade de Campo Limpo Paulista

Conselho Técnico Científico

Prof. Msc. Abrãao Carvalho Nogueira – Universidade Federal do Espírito Santo
Prof. Dr. Adaylson Wagner Sousa de Vasconcelos – Ordem dos Advogados do Brasil/Seccional Paraíba
Prof. Msc. André Flávio Gonçalves Silva – Universidade Federal do Maranhão
Prof.ª Drª Andreza Lopes – Instituto de Pesquisa e Desenvolvimento Acadêmico
Prof. Msc. Carlos Antônio dos Santos – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro
Prof. Msc. Daniel da Silva Miranda – Universidade Federal do Pará
Prof. Msc. Eliel Constantino da Silva – Universidade Estadual Paulista
Prof.ª Msc. Jaqueline Oliveira Rezende – Universidade Federal de Uberlândia
Prof. Msc. Leonardo Tullio – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Prof.ª Msc. Renata Luciane Polsaque Young Blood – UniSecal
Prof. Dr. Welleson Feitosa Gazel – Universidade Paulista

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP) (eDOC BRASIL, Belo Horizonte/MG)	
M489	Medicina e biomedicina 2 [recurso eletrônico] / Organizador Benedito Rodrigues da Silva Neto. – Ponta Grossa (PR): Atena Editora, 2019. – (Medicina e Biomedicina; v. 2) Formato: PDF Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader. Modo de acesso: World Wide Web. Inclui bibliografia ISBN 978-85-7247-497-9 DOI 10.22533/at.ed.979192407 1. Biomedicina – Pesquisa – Brasil. 2. Medicina – Pesquisa – Brasil. I. Silva Neto, Benedito Rodrigues da. II. Série. CDD 610.69
Elaborado por Maurício Amormino Júnior – CRB6/2422	

Atena Editora
Ponta Grossa – Paraná - Brasil
www.atenaeditora.com.br
contato@atenaeditora.com.br

APRESENTAÇÃO

Temos o privilégio de apresentar o segundo volume do livro “Medicina e Biomedicina”, um e-book de amplo espectro formado por trinta capítulos que envolvem conceitos e fundamentos inerentes a cada uma dessas duas áreas relevantes na pesquisa científica da saúde brasileira.

É de conhecimento de todos que as ferramentas disponíveis para a pesquisa no campo da saúde nem sempre são adequados para resolver os problemas existentes, necessitando assim de inovações em áreas como a medicina e biomedicina que possam de gerar novas informações e desenvolver maneiras melhores, e mais efetivas, de proteger e promover a saúde.

Cada uma das áreas aqui representadas possui características específicas que podem ser visualizadas ao longo dos capítulos produzidos por profissionais biomédicos e médicos, assim como semelhanças em atividades que corroboram para um conceito de integração multidisciplinar, haja vista que novas tecnologias para prevenção, diagnóstico, e tratamento complementam essas duas grandes áreas.

O livro “Medicina e Biomedicina – volume 2”, aborda em cada capítulo, de forma específica conceitos aplicados à cada uma dessas duas grandes áreas evidenciando dados relevantes gerados em todo território nacional por acadêmicos e docentes destes dois cursos. Tendo em vista que são diversas as subáreas tanto da medicina quanto da biomedicina, neste livro agregamos conteúdo que abrange temáticas como proteômica, infecção fúngica, diagnóstico, acupuntura, esclerodermia sistêmica, tratamento, síndrome, saúde pública; serviços de atendimento, patologia clínica, unidade de terapia intensiva pediátrica, epidemiologia, infecção hospitalar, hipertensão pulmonar, lúpus eritematoso sistêmico, relatos de casos, febre reumática, Indicadores de morbimortalidade, anatomia por imagens de ressonância magnética, efeitos colaterais e reações adversas relacionados a medicamentos e sistema nervoso.

Nossa expectativa é que esse material possa contribuir tanto com a comunidade acadêmica, quanto para com aqueles que pretendem ingressar em uma dessas duas áreas tão significativas. Parabenizamos cada autor pela teoria bem fundamentada aliada à resultados promissores, e principalmente à Atena Editora por permitir que o conhecimento seja difundido e disponibilizado para que as novas gerações se interessem cada vez mais pelo ensino e pesquisa em genética.

Desejo a todos uma excelente leitura!

SUMÁRIO

CAPÍTULO 1	1
ACUPUNTURA NA ESCLERODERMIA SISTÊMICA: RELATO DE CASO	
Carmindo Carlos Cardoso Campos	
Lígia Tomaz de Aquino	
Dayvson Diogo de Santana Silva	
José Luiz Gomes	
Emerson Luiz Ferreira de Lima	
Jaqueline Leite Batista	
Iaponan Macedo Marins Filho	
Fernando Leonel da Silva	
Rene Ribeiro Soares	
DOI 10.22533/at.ed.9791924071	
CAPÍTULO 2	9
AVALIAÇÃO DO ATENDIMENTO EM PATOLOGIA CLÍNICA SOB A VISÃO DOS USUÁRIOS DE UMA UNIDADE PÚBLICA DO INTERIOR BAIANO	
Samuel José Amaral de Jesus	
Eliane Oliveira da Silva	
Keyte Evans Carneiro de Almeida	
Camilla da Cruz Martins	
DOI 10.22533/at.ed.9791924072	
CAPÍTULO 3	21
CARACTERIZAÇÃO DAS INFECÇÕES RELACIONADAS À ASSISTÊNCIA À SAÚDE EM UMA UNIDADE DE TERAPIA INTENSIVA PEDIÁTRICA DO EXTREMO NORTE DO BRASIL	
Manuela Mendes Andraos	
Naiá Lauria da Silva	
Andressa Rodrigues Ribeiro	
Ayslanne Medeiros de Oliveira	
Lana Akemy Lira Matsubara	
João Pedro Soares de Macedo	
Wallace Bruno Ferreira Garcia	
Wagner do Carmo Costa	
Fabiana Nakashima	
Ana Iara Costa Ferreira	
Leila Braga Ribeiro	
Bianca Jorge Sequeira	
DOI 10.22533/at.ed.9791924073	
CAPÍTULO 4	34
CARACTERIZAÇÃO DOS ACIDENTES POR ANIMAIS PEÇONHENTOS NOTIFICADOS NO INSTITUTO DE MEDICINA TROPICAL, ASSUNÇÃO PARAGUAI (2017)	
Elder Oliveira da Silva	
Denilson Pontes Guedes	
Geiel Silva dos Passos	
Maria Gorete do Nascimento Silva	
Jéssica Janayna Ferreira	
Marcos Antonio de Farias	
Patrícia Rojas Ruiz Diaz	
Pasionaria Rosa Ramos Ruiz Diaz	
DOI 10.22533/at.ed.9791924074	

CAPÍTULO 5	46
CONTROLE DE DISPOSITIVOS RESIDENCIAIS POR MEIO DA CAPTAÇÃO DE SINAIS ELETROMIOGRÁFICOS	
Ingrid Alves de Paiva Barbosa Santa Rita do Sapucaí Juliano Teófilo Fonseca Filipe Bueno Vilela Ellen Pereira Zambalde Rani de Souza Alves	
DOI 10.22533/at.ed.9791924075	
CAPÍTULO 6	57
DEFICIÊNCIA DE ENZIMA GLICOSE 6 FOSFATO DESIDROGENASE: EXSANGUÍNEOTRANSFUSÃO COMO TERAPIA	
Fabiana Guerra Nogueira Rodrigues	
DOI 10.22533/at.ed.9791924076	
CAPÍTULO 7	70
DOENÇAS RELACIONADAS ÀS MUTAÇÕES NO GENE <i>PLP1</i>	
Tamyris Lima da Silva Weslly Palhano Paz Maria Lúcia Pereira Torres	
DOI 10.22533/at.ed.9791924077	
CAPÍTULO 8	74
HIPERTENSÃO PULMONAR PRECOCE EM PACIENTE JOVEM PORTADORA DE DOENÇA MISTA DO TECIDO CONJUNTIVO	
Igor André Telles da Cunha Fernando César da Costa Duarte Leandro Bonecker Lora João Renato Cardoso Mourão Priscilla Souza da Cruz Leonardo Motta Ramos Alessandra Cardoso Pereira	
DOI 10.22533/at.ed.9791924078	
CAPÍTULO 9	78
EFEITOS VASORELAXANTES E HIPOTENSORES DA PIPERINA, COMPONENTE MARJORITÁRIO DA PIMENTA DO REINO, EM MODELOS ANIMAIS	
Fátima Virgínia Gama Justi Juan de Sá Roriz Caminha Gabriella Araújo Matos Robson Salviano de Matos Júlio Cesar Chaves Nunes Filho Marília Porto Oliveira Nunes Cristhyane Costa Aquino Leonardo Lobo Saraiva Barros Ronaldo Pereira Dias Dyego Castelo Branco Holanda Gadelha Pereira Cássia Rodrigues Roque Daniel Vieira Pinto	
DOI 10.22533/at.ed.9791924079	

CAPÍTULO 10 86

ESTUDO DESCRITIVO SOBRE MORTALIDADE POR CÂNCER DE COLO UTERINO EM MULHERES EM IDADE FÉRTIL E SUAS VARIAÇÕES REGIONAIS COM ENFOQUE PARA A REGIÃO NORTE DO BRASIL

Naiá Lauria da Silva
Manuela Mendes Andraos
Júlio Gomes do Nascimento Neto
Lucivan Sousa dos Santos
Andressa Rodrigues Ribeiro
Ayslanne Medeiros de Oliveira
Lana Akemy Lira Matsubara
Antônio Gelson de Oliveira Nascimento
Wagner do Carmo Costa
Ana Iara Costa Ferreira
Leila Braga Ribeiro
Bianca Jorge Sequeira

DOI 10.22533/at.ed.97919240710

CAPÍTULO 11 98

HISTOPATOLOGIA EM FÍGADO DE *Astyanax Lacustris* (TELEOSTEI, CHARACIDAE) COMO BIOMARCADOR DE POLUIÇÃO AMBIENTAL AQUÁTICA NO SUBMÉDIO SÃO FRANCISCO NORDESTE DO BRASIL

Geiza Rodrigues dos Santos
Edimária da Silva Braga
Leonardo Barros Ribeiro
Kyria Cilene de Andrade Bortoleti
Jadilson Mariano Damasceno
Vanúzia Gonçalves Menezes
Auriana Miranda Walker
Giancarlo Arrais Galvão
Ana Catarina Luscher Albinati

DOI 10.22533/at.ed.97919240711

CAPÍTULO 12 107

INCIDÊNCIA DE PROTOZOÁRIOS E HELMINTOS NO EXAME PARASITOLÓGICO REALIZADO NO LABORATÓRIO CENTRAL DE BIOMEDICINA NO PRIMEIRO SEMESTRE DE 2018

Luana Tenorio Olímpio
Flávia Karen Carvalho Garcia
Larissa Lisboa Rêgo Brito
Janaína Fontes Ribeiro
Marcos Emanuel Vilanova da Costa
Leonan Oliveira de Souza
José Hugo Romão Barbosa

DOI 10.22533/at.ed.97919240712

CAPÍTULO 13 113

INFECTION BY KOCH'S BACILLUS AS A CAUSE OF AORTITIS EXTENSIVE TUBERCULOSIS: A CASE REPORT

Thiago De Oliveira Silva,
Paula Araruna Bertão
Germana Ribeiro Araújo Carneiro De Lucena
Jeann Carlos De Oliveira Santiago
Thiago De Oliveira Silva

DOI 10.22533/at.ed.97919240713

CAPÍTULO 14 115

LUXAÇÃO CONGÊNITA DE JOELHO: UM RELATO DE CASO

Matheus Magno da Silva Néó
Tânia Santi Monteiro do Amaral
Michele Maria Martins Vasconcelos
Frederico Eduardo Ribeiro Bezerra Monteiro
Lucas Lima Ellery
Francisco Wellington Lopes Guimarães Filho
Felipe Câmara Barros Pinto
Alexandre Mourão Feitosa Freitas
Vitoria Souto Galvão de França

DOI 10.22533/at.ed.97919240714

CAPÍTULO 15 119

MELORREOSTOSE: UM RELATO DE CASO MELORHEOSTOSIS: CASE REPORT

Hanna Beatriz Avelino de Andrade
Isabella Cristina Muniz Honorato
José Humberto de Oliveira Lisbôa Júnior
Vitor Henrique Campoy Guedes
Rafaella Maria de Freitas Estrela
Teresa Patricia Acebey Crespo
Pablo Duarte Lima

DOI 10.22533/at.ed.97919240715

CAPÍTULO 16 124

MORBIMORTALIDADE DE FEBRE REUMÁTICA E VALVULOPATIA REUMÁTICA NO PERÍODO DE 2008 A 2017 NO ESTADO DO PARÁ

Ana Carolina Fonseca Tavares
Ana Paula Ramos de Souza
Caio Henrique de Souza Almeida
João Pedro Nunes Aquime
Leonardo Teixeira de Mendonça
Médico Reumatologista
Vitória Silva Rodrigues

DOI 10.22533/at.ed.97919240716

CAPÍTULO 17 129

NANOPARTÍCULAS: UTILIZAÇÃO NA INDUÇÃO DE MORTE EM CÉLULAS TUMORAIS E TERAPÊUTICA CONTRA O CÂNCER

Juliana Carvalho Lopes
Maria Lúcia Pereira Torres

DOI 10.22533/at.ed.97919240717

CAPÍTULO 18 141

O USO DE LINHAGENS LEUCÊMICAS E A SUA IMPORTÂNCIA NA ONCOLOGIA EXPERIMENTAL

Lívia de Oliveira Sales
Beatriz Maria Dias Nogueira
Emerson Lucena da Silva
Maria Elisabete Amaral de Moraes
Raquel Carvalho Montenegro
Caroline de Fátima Aquino Moreira-Nunes

DOI 10.22533/at.ed.97919240718

CAPÍTULO 19 153

PAPEL DO GENE *BCR-ABL* NO PROCESSO LEUCEMOGÊNICO

Beatriz Maria Dias Nogueira
Lívia de Oliveira Sales
Emerson Lucena da Silva
Maria Elisabete Amaral de Moraes
Raquel Carvalho Montenegro
Caroline de Fátima Aquino Moreira-Nunes

DOI 10.22533/at.ed.97919240719

CAPÍTULO 20 168

T1 E T1 IR GRE NA IDENTIFICAÇÃO DAS ESTRUTURAS ANATÔMICAS DA FACE LATERAL DO CÉREBRO

Sergio Murilo Georgeto
Heraldo de Oliveira Mello Neto
Munir Antônio Gariba
Luiz Roberto Aguiar

DOI 10.22533/at.ed.97919240720

CAPÍTULO 21 179

POLIFARMÁCIA: TABELA COMO FERRAMENTA PARA O USO ADEQUADO DE MEDICAMENTOS ENTRE IDOSOS

Bruna França Silva
André Ludolf Lacerda di Pierro Ortiz
Eduardo Sterman Campos
Julia Busana da Costa
Rafael Correia Naletto
William Hideki Nishimura

DOI 10.22533/at.ed.97919240721

CAPÍTULO 22 185

PREVALÊNCIA DE ENTEROPARASIToses EM CRIANÇAS MATRICULADAS NAS CRECHES PÚBLICAS DE UM MUNICÍPIO DO RECÔNCAVO DA BAHIA

Jasielle Bastos de Souza
Taniele Correia Damasceno Santana
Shirley Nascimento Costa
Cássia Vargas Lordêlo
Lara Cristine da Silva Vieira

DOI 10.22533/at.ed.97919240722

CAPÍTULO 23 193

PREVALÊNCIA DE LOMBALGIA/CERVICALGIA EM ESTUDANTES DE MEDICINA EM UMA FACULDADE PARTICULAR DE TERESINA

Joelma Moreira De Norões Ramos
Gleycianne da Silva Oliveira Dumont Vieira
Angélica Maria Assunção da Ponte Lopes
Gabriela Grabowski Amorim
Guilherme Miranda Correia
Jôyce Reis Costa

DOI 10.22533/at.ed.97919240723

CAPÍTULO 24 210

PRIMEIRO CASO DE SÍNDROME DE BAGGIO-YOSHINARI NO ESTADO DE MATO GROSSO

Maíra Sant Anna Genaro

CAPÍTULO 25 217

PSORIATIC ARTHRITIS AND HYPEREOSINOPHILIC SYNDROME: A CASE REPORT

Ana Clara Carvalho De Oliveira,
Germana Ribeiro Araujo Carneiro De Lucena
Ana Carolina Montenegro Vieira Da Silva
Andre Rabelo Lafayette
Ana Carla Alves De Souza Lyra

DOI 10.22533/at.ed.97919240725

CAPÍTULO 26 218

RELATO DE CASO: SÍNDROME DE ATIVAÇÃO MACROFÁGICA EM PACIENTE COM LÚPUS ERITEMATOSO JUVENIL

Carla Rayssa Cristofolo Arruda
Jéssica dos Santos Andrade
Lindiane Gomes Crisostomo

DOI 10.22533/at.ed.97919240726

CAPÍTULO 27 221

SISTEMA NERVOSO HUMANO HUMAN NERVOUS SYSTEM

Flávia Melo Cunha de Pinho Pessoa
Joaquim José de Lima Silva

DOI 10.22533/at.ed.97919240727

CAPÍTULO 28 229

SYSTEMIC SCLEROSIS WITH ATYPICAL CUTANEOUS INVOLVEMENT: A CASE REPORT

Ana Clara Carvalho de Oliveira
Germana Ribeiro Araujo Carneiro de Lucena
Thiago Mendes Fonseca dos Santos
Andre Rabelo Lafayette
Anna Carolina de Castro Araújo Lessa

DOI 10.22533/at.ed.97919240728

CAPÍTULO 29 230

UMA NOVA FERRAMENTA ENTRE PROFISSIONAIS PARA ORGANIZAR OS MEDICAMENTOS DOS IDOSOS

Marina Valente Ribeiro
Daniela Parente Di Cunto
Lucas Fornaziero Celeste de Alencar
Luis Felipe Laganaro
Maria Carolina Brandão Morán
Mariana Garcia Prates Pessoa

DOI 10.22533/at.ed.97919240729

CAPÍTULO 30 233

A TECNOLOGIA PROTEÔMICA COMO ESTRATÉGIA APLICADA AO DIAGNÓSTICO DE INFECÇÕES FÚNGICAS

Bhruna Kamilla Dos Santos
Benedito R. Da Silva Neto

DOI 10.22533/at.ed.97919240730

SOBRE O ORGANIZADOR.....	239
ÍNDICE REMISSIVO	240

SÁ, M.A.C; SANTOS, P.C.M; CARVALHO D.M; MOREIRA, L.E.M. **Eventos adversos associados à exsanguineotransfusão na doença hemolítica perinatal**: experiência de dez anos, Revista Paulista de Pediatria 2009;27(2):169.

SCUTTI B.A.J. **Fundamentos da imunologia**. São Paulo; Rideel, 2016 p.252-253.

SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL. **Protocolo de Atenção às Crianças com Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase (G6PD)**. 2014. Disponível em:<<http://www.saude.df.gov.br/wp-conteudo/uploads/2018/04/1.2-Atencao-as-Crianças-com-Deficiencia-de-Glicose-6-Fosfato-Desidrogenase.pdf>>. Acesso em: 25 de novembro de 2018.

SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE. **Manual de Transfusão Hospitalar e Complicação Transfusional**. Curitiba 2013. Disponível em: <http://www.saude.pr.gov.br/arquivos/File/manual_transfusao_2013.pdf>. Acesso em: 30 de novembro de 2018.

SECRETARIA DE SAÚDE DE BRASÍLIA. **Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal**. Disponível em:<[HTTP://www.saude.df.gov.br/wp-conteudo/uploads/2017/09/PROGRAMA_DE_TRIAGEM_NEONATAL_DO_DF.pdf](http://www.saude.df.gov.br/wp-conteudo/uploads/2017/09/PROGRAMA_DE_TRIAGEM_NEONATAL_DO_DF.pdf)>. Acesso em: 29 de novembro de 2018.

SILVA C.V. **Bases moleculares da deficiência de G6PD e sua relação com tratamento da hanseníase**. Instituto Oswaldo Cruz,2017.

DOENÇAS RELACIONADAS ÀS MUTAÇÕES NO GENE *PLP1*

Tamyris Lima da Silva

Unichristus, Centro Universitário Christus
Fortaleza-Ceará

Weslly Palhano Paz

Unichristus, Centro Universitário Christus
Fortaleza-Ceará

Maria Lúcia Pereira Torres

Unichristus, Centro Universitário Christus
Fortaleza-Ceará

RESUMO: *PLP1* é um gene localizado no braço longo do cromossomo X, que codifica a proteína proteolipídica 1, a mais abundante na bainha de mielina. Mutações neste gene são responsáveis pelas diferentes formas da doença Pelizaeus Merzbacher (PMD), síndrome Null e a Paraplegia espástica tipo 2 (SPG2). A PMD conatal é a forma mais severa da doença e seus portadores têm uma expectativa de vida de até duas décadas. A forma clássica de PMD é mais branda e seus portadores vivem até a sexta década de vida e a forma de transição é intermediária da doença e representa cerca de 15% dos casos de PMD. A síndrome Null é resultado de mutações nulas no gene *PLP1* que levam a características semelhantes à PMD. A SPG2 é uma forma alélica à PMD caracterizada por marcha espástica e disfunção autonômica. O objetivo desta revisão é investigar na literatura

os tipos de mutações e os aspectos clínicos das doenças relacionadas as mutações no gene *PLP1*. Foi realizada uma revisão da literatura, utilizando os bancos de dados Pubmed, Scielo e Google acadêmico, através da seleção de artigos publicados nos últimos 10 anos em língua portuguesa e inglesa. Observou-se que as doenças ligadas às mutações no gene *PLP1* possuem aspecto clínico semelhante, porém sua severidade irá depender do número de cópias do gene, tendo prevalência no sexo masculino e o diagnóstico é feito pelo quadro clínico do paciente, exames de imagem e testes genéticos.

PALAVRAS-CHAVE: *PLP1*. Gene. Mutação. Doenças. PMD

DISEASES RELATED TO MUTATIONS IN THE *PLP1* GENE

ABSTRACT: *PLP1* is a gene located on the long arm of the X chromosome, which encodes the proteolipid 1 protein, the most abundant in the myelin sheath. Mutations in this gene are responsible for the different forms of Pelizaeus Merzbacher disease (PMD), Null syndrome and Spastic paraplegia type 2 (SPG2). Congenital PMD is the most severe form of the disease and its carriers have a life expectancy of up to two decades. The classic form of PMD is milder and

its carriers live until the sixth decade of life and the form of transition is intermediate of the disease and represents about 15% of PMD cases. Null syndrome is a result of null mutations in the *PLP1* gene that lead to characteristics similar to PMD. SPG2 is an allelic form of PMD characterized by spastic gait and autonomic dysfunction. The purpose of this review is to investigate in the literature the types of mutations and clinical aspects of diseases related to mutations in the PLP1 gene. A review of the literature was carried out, using Pubmed, Scielo and Google academic databases, through the selection of articles published in the last 10 years in Portuguese and English. It was observed that diseases linked to mutations in the PLP1 gene have a similar clinical appearance, but their severity will depend on the number of copies of the gene, being prevalent in the male sex and the diagnosis is made by the clinical picture of the patient, imaging tests and tests genetics.

KEYWORDS: *PLP1*. Gene. Mutation. Diseases. PMD

1 | INTRODUÇÃO

O *PLP1* é um gene localizado no braço longo do cromossomo X, região 2, banda 2, sub-banda 2 (*Xq22.2*). Ele codifica a proteína proteolípídica 1, a mais abundante da bainha de mielina no sistema nervoso central (MAYER et al, 2015). Mutações neste gene são responsáveis pelas formas de Pelizaeus Merzbacher (PMD), síndrome null e existe um extremo mais leve desse espectro, a Paraplegia espástica tipo 2, essas doenças tem sua prevalência no sexo masculino (SPG2) (HUDSON, 2001; GARBERN et al 2002).

A doença Pelizaeus Merzbacher é uma síndrome recessiva rara ligada ao X (OSÓRIO et al, 2018). A PMD conatal é a forma mais severa da doença, caracterizada por nistagmo, hipotonia, espasticidade dos membros, déficits motores graves e convulsões. A sintomatologia surge a partir da primeira infância e seus portadores têm uma expectativa de vida de três décadas ou mais (HOBSON; KAMHOLZ, 2013). A forma clássica foi inicialmente relatada em 1885 por Pelizaeus e 1910 por Merzbacher (LAUKKA, 2016), o quadro clínico se manifesta mais tardiamente. Seus portadores vivem até a sexta ou sétima década de vida. A de transição é uma forma intermediária da doença e representa cerca de 15% dos casos de PMD (HOBSON; KAMHOLZ, 2013).

A síndrome Null é resultado de mutações nulas que se difere da PMD por ausência de nistagmo e melhor deambulação (GARBERN et al 2002) .

A SPG2 é uma forma alélica à PMD caracterizada por marcha espástica e disfunção autonómica com ou sem envolvimento do SNC e, geralmente, os pacientes acometidos têm expectativa de vida normal (HOBSON, KAMHOLZ, 2013; OH et al, 2017).

O presente estudo tem como objetivo investigar na literatura os tipos de mutações e os aspectos clínicos das doenças relacionadas às mutações no gene *PLP1*.

2 | MÉTODOS

Trata-se de uma revisão da literatura, onde foram utilizados os bancos de dados Pubmed, Scielo e Google acadêmico utilizando as palavras-chaves *PLP1*, gene, mutação, doenças e PMD. Os artigos selecionados foram publicados nos últimos 10 anos em língua portuguesa e inglesa.

3 | RESULTADOS E DISCUSSÃO

O quadro clínico das doenças relacionadas às mutações no *PLP1* é semelhante sendo necessário um diagnóstico diferencial. Segundo os autores Hobson e Kamholz, 2013; Beck et al, 2015 e Masliah-Planchon et al, 2015 quanto maior for o número de cópias do gene, maior será a severidade dos sintomas da Pelizaeus Merzbacher devido ao aumento da proteína no citoplasma celular, levando ao estresse oxidativo causando hipomielinização. Já as deleções e mutações pontuais causam o espectro mais leve como a síndrome Null e a SPG2.

A tabela abaixo, adaptada e traduzida de Hobson e Kamholz (2013), mostra as diferenças entre o espectro de transtornos relacionados ao *PLP1*.

Fenótipo	Mutação	Início dos sintomas	Achados neurológicos	Idade do óbito
PMD conatal	Duplicação, triplicação, quadruplicação	Período neonatal	Nistagmo no nascimento; hipotonia; espasticidade severa; convulsões; comprometimento cognitivo	Infância até a 3 ^a década
PMD clássica	Duplicação	Primeiros 5 anos	Nistagmo; hipotonia; quadriparesia espástica; titubação de ataxia; ± distonia; atetose; comprometimento cognitivo	3 ^o a 7 ^o década
Síndrome <i>Null</i>	Deleção	Primeiros 5 anos	Nenhum nistagmo; quadriparesia espástica leve; ataxia; neuropatia periférica; comprometimento cognitivo leve a moderado.	5 ^o a 7 ^o década
Paraplegia espástica tipo 2 (SPG2)	Mutações pontuais	Geralmente nos primeiros 5 anos	Disfunção autonômica 1; marcha espástica; cognição normal	Normal

Tabela. Espectro de Transtornos Relacionados ao *PLP1* (Adaptada e traduzida de Hobson e Kamhol, 2013)

4 | CONCLUSÃO

As doenças ligadas às mutações no gene *PLP1* possuem aspecto clínico semelhante, porém a severidade dessas doenças irá depender do tipo de mutação no gene, tem prevalência no sexo masculino e o diagnóstico é feito pelo quadro clínico do paciente, exames de imagem e testes genéticos confirmatórios.

REFERÊNCIAS

BECK CR, CARVALHO CM, BANSER L, et al. **Complex genomic rearrangements at the PLP1 locus include triplication and quadruplication.** PLoS Genet. 2015;11(3):e1005050

GARBERN JY, YOOL DA, MOORE GJ, et al. **Patients lacking the major CNS myelin protein, proteolipid protein 1, develop length-dependent axonal degeneration in the absence of demyelination and inflammation.** Brain. 2002;125(Pt 3):551-61

HOBSON GM, KAMHOLZ J. **PLP1-Related Disorders.** 1999 Jun 15 [atualizado em 28 de Fev 2013]. In: ADAM MP, ARDINGER HH, PAGON RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018.

HUDSON LD. In: A base metabólica e molecular das doenças hereditárias. 8. Scriver CR, editor de Beaudet AL, Sly WS, Valle D. McGraw-Hill, Nova Iorque; 2001. **Doença de Pelizaeus-Merzbacher e distúrbio alélico paraplegia espástica ligada ao cromossomo X tipo 2;** pp. 5789-5798.

LAUKKA JJ, KAMHOLZ J, BESSERT D et al. **Novel pathologic findings in patients with pelizaeus-merzbacher disease.** Neurosci Lett; 2016.

MAYER JA, GRIFFITHS IR, GOLDMAN JE, et al. **Modeling the natural history of Pelizaeus-Merzbacher disease.** Neurobiol Dis, Madison, v.75, p. 115-130, 2015.

MASLIAH-PLANCHON J, DUPONT C, VARTZELIS G, et al. **Insertion of an extra copy of Xq22.2 into 1p36 results in functional duplication of the PLP1 gene in a girl with classical Pelizaeus-Merzbacher disease.** BMC Medical Genetics, v.16, n.1, p.1-7, 2015.

OSÓRIO, MJ; GOLDMEN, SA. **Neurogenetics of Pelizaeus–Merzbacher disease.** Handb Clin Neurol., [S.L], v. 148, p. 701-722, 2018.

OH EH, LEE JH, SHIN JH, et al. **Patterns and modulations of Pendular nystagmus in a family with hereditary spastic paraplegia.** J Neurological Sciences, v.383, p. 169-173, 2017.

SOBRE O ORGANIZADOR

BENEDITO RODRIGUES DA SILVA NETO Possui graduação em Ciências Biológicas pela Universidade do Estado de Mato Grosso (2005), com especialização na modalidade médica em Análises Clínicas e Microbiologia (Universidade Candido Mendes - RJ). Em 2006 se especializou em Educação no Instituto Araguaia de Pós graduação Pesquisa e Extensão. Obteve seu Mestrado em Biologia Celular e Molecular pelo Instituto de Ciências Biológicas (2009) e o Doutorado em Medicina Tropical e Saúde Pública pelo Instituto de Patologia Tropical e Saúde Pública (2013) da Universidade Federal de Goiás. Pós-Doutorado em Genética Molecular com concentração em Proteômica e Bioinformática (2014). O segundo Pós doutoramento foi realizado pelo Programa de Pós-Graduação Stricto Sensu em Ciências Aplicadas a Produtos para a Saúde da Universidade Estadual de Goiás (2015), trabalhando com o projeto Análise Global da Genômica Funcional do Fungo *Trichoderma Harzianum* e período de aperfeiçoamento no Institute of Transfusion Medicine at the Hospital Universitätsklinikum Essen, Germany. Seu terceiro Pós-Doutorado foi concluído em 2018 na linha de bioinformática aplicada à descoberta de novos agentes antifúngicos para fungos patogênicos de interesse médico.

Palestrante internacional com experiência nas áreas de Genética e Biologia Molecular aplicada à Microbiologia, atuando principalmente com os seguintes temas: Micologia Médica, Biotecnologia, Bioinformática Estrutural e Funcional, Proteômica, Bioquímica, interação Patógeno-Hospedeiro.

Sócio fundador da Sociedade Brasileira de Ciências aplicadas à Saúde (SBCSaúde) onde exerce o cargo de Diretor Executivo, e idealizador do projeto “Congresso Nacional Multidisciplinar da Saúde” (CoNMSaúde) realizado anualmente, desde 2016, no centro-oeste do país.

Atua como Pesquisador consultor da Fundação de Amparo e Pesquisa do Estado de Goiás - FAPEG. Atuou como Professor Doutor de Tutoria e Habilidades Profissionais da Faculdade de Medicina Alfredo Nasser (FAMED-UNIFAN); Microbiologia, Biotecnologia, Fisiologia Humana, Biologia Celular, Biologia Molecular, Micologia e Bacteriologia nos cursos de Biomedicina, Fisioterapia e Enfermagem na Sociedade Goiana de Educação e Cultura (Faculdade Padrão). Professor substituto de Microbiologia/Micologia junto ao Departamento de Microbiologia, Parasitologia, Imunologia e Patologia do Instituto de Patologia Tropical e Saúde Pública (IPTSP) da Universidade Federal de Goiás. Coordenador do curso de Especialização em Medicina Genômica e Coordenador do curso de Biotecnologia e Inovações em Saúde no Instituto Nacional de Cursos. Atualmente o autor tem se dedicado à medicina tropical desenvolvendo estudos na área da micologia médica com publicações relevantes em periódicos nacionais e internacionais. Contato: dr.neto@ufg.br ou neto@doctor.com

ÍNDICE REMISSIVO

A

Acupuntura 8
Administração de terapia medicamentosa 232
Amplificador e filtro
Anatomia por imagens de ressonância Magnética
Animais venenosos
Antineoplásicos

B

Bcr-abl.tirosina-quinase
Bioindicador 99
Borrelia burgdorferi 210, 211, 212, 215, 216

C

Câncer de Colo uterino
Capacitação em serviço 232
Captação de sinais eletromiográficos
Cervicalgia 197, 198

D

Deficiência de G6PD 57, 66
Diagnóstico 45, 68, 208, 239
Doença de Lyme-Símile Brasileira 210
Doença mista do tecido conjuntivo 75
Doenças 70, 89, 235

E

Efeitos Cardiovasculares 79
Efeitos colaterais e reações adversas relacionados a medicamentos
Eletromiografia 56
Enteroparasitoses 107, 112
Epidemiologia 22, 32, 33, 34, 44, 45, 97, 195, 215
Eritema migratório
Esclerodermia limitada 75
Esclerodermia sistêmica
Estruturas anatômicas cerebrais 168
Exsanguíneotransfusão 57, 67

F

Febre Reumática 124, 126

G

Gene 70, 71, 113, 155, 156, 158

Glicose 6 fosfato desidrogenase 57

H

Hemofagocitose reativa

Hepatócitos 99, 103

Hiperostose 120

Hipertensão pulmonar 75

Hipotensor 79

I

Idosos 232

Incidência 107

Indicadores de Morbimortalidade 124

Infecção fúngica

Infecção hospitalar 22

Infecções 23, 33, 64, 87

L

Leucemias 141

Lombalgia 197

Lúpus eritematoso sistêmico 75, 220

Lúpus eritematoso sistêmico juvenil 220

Luxação congênita de quadril 116

M

Má postura 197

Melorreostose 120, 123

Miocardite 124

Mortalidade 33, 86, 87, 89, 97

Mutação 70, 72

N

Nanopartículas 129, 131, 132, 133, 134, 135, 136, 139, 140

Neoplasia maligna de colo uterino 87

Neurônios 222, 223

O

Oncologia experimental

Ortopedia 116

Osteosclerose 120

P

Patologia 9, 10, 11, 19, 99, 195, 235, 241

Patologia Clínica 9, 10, 11, 19

Pediatria 32, 69, 116, 221

Peixes 99

Pimenta do reino 79

Piperina 79, 81, 82, 84

PLP1 6, 70, 71, 72, 73

PMD 70, 71, 72

Polifarmacia 232

Polimiosite 75

Prevenção 107

Profilaxia 107

Proteômica 235, 239, 241

Pública 9, 19, 34, 39, 40, 41, 44, 45, 96, 97, 179, 195, 235, 241

R

Reabilitação

Relatos de casos 120

Ressonância Magnética 168

Rio São Francisco 99, 103

S

Sedentarismo 197

Serviços de Atendimento 9

Síndrome 72, 209, 210, 212, 213, 214, 219

Síndrome de ativação macrofágica

Sistema nervoso 222

Sistema Nervoso Central 43, 222

Sistema Nervoso Periférico 222

T

Teste do pezinho 57, 61

Tratamento 101, 102, 104, 105, 139, 208

U

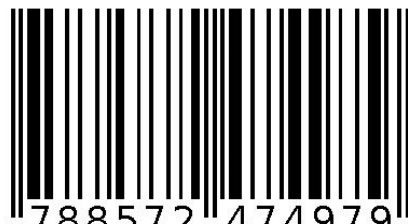
Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica 21, 22, 33

V

Vasorelaxante 79

Agência Brasileira do ISBN

ISBN 978-85-7247-497-9



9 788572 474979