

EZEQUIEL MARTINS FERREIRA

(ORGANIZADOR)

# GENÉTICA:

Demandas nacionais por ciência e tecnologia



EZEQUIEL MARTINS FERREIRA

(ORGANIZADOR)

# GENÉTICA:

Demandas nacionais por ciência e tecnologia



**Editora chefe**

Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira

**Editora executiva**

Natalia Oliveira

**Assistente editorial**

Flávia Roberta Barão

**Bibliotecária**

Janaina Ramos

**Projeto gráfico**

Bruno Oliveira

Camila Alves de Cremo

Daphynny Pamplona

Luiza Alves Batista

Natália Sandrini de Azevedo

**Imagens da capa**

iStock

**Edição de arte**

Luiza Alves Batista

2022 by Atena Editora

Copyright © Atena Editora

Copyright do texto © 2022 Os autores

Copyright da edição © 2022 Atena Editora

Direitos para esta edição cedidos à Atena Editora pelos autores.

Open access publication by Atena Editora



Todo o conteúdo deste livro está licenciado sob uma Licença de Atribuição *Creative Commons*. Atribuição-Não-Comercial-NãoDerivativos 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0).

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores, inclusive não representam necessariamente a posição oficial da Atena Editora. 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.

Todos os manuscritos foram previamente submetidos à avaliação cega pelos pares, membros do Conselho Editorial desta Editora, tendo sido aprovados para a publicação com base em critérios de neutralidade e imparcialidade acadêmica.

A Atena Editora é comprometida em garantir a integridade editorial em todas as etapas do processo de publicação, evitando plágio, dados ou resultados fraudulentos e impedindo que interesses financeiros comprometam os padrões éticos da publicação. Situações suspeitas de má conduta científica serão investigadas sob o mais alto padrão de rigor acadêmico e ético.

**Conselho Editorial****Ciências Biológicas e da Saúde**

Profª Drª Aline Silva da Fonte Santa Rosa de Oliveira – Hospital Federal de Bonsucesso

Profª Drª Ana Beatriz Duarte Vieira – Universidade de Brasília

Profª Drª Ana Paula Peron – Universidade Tecnológica Federal do Paraná

Prof. Dr. André Ribeiro da Silva – Universidade de Brasília

Profª Drª Anelise Levay Murari – Universidade Federal de Pelotas

Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás



Prof. Dr. Cirênio de Almeida Barbosa – Universidade Federal de Ouro Preto  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Daniela Reis Joaquim de Freitas – Universidade Federal do Piauí  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Débora Luana Ribeiro Pessoa – Universidade Federal do Maranhão  
Prof. Dr. Douglas Siqueira de Almeida Chaves – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro  
Prof. Dr. Edson da Silva – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Elizabeth Cordeiro Fernandes – Faculdade Integrada Medicina  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Eleuza Rodrigues Machado – Faculdade Anhanguera de Brasília  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Eysler Gonçalves Maia Brasil – Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira  
Prof. Dr. Ferlando Lima Santos – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Fernanda Miguel de Andrade – Universidade Federal de Pernambuco  
Prof. Dr. Fernando Mendes – Instituto Politécnico de Coimbra – Escola Superior de Saúde de Coimbra  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Gabriela Vieira do Amaral – Universidade de Vassouras  
Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria  
Prof. Dr. Helio Franklin Rodrigues de Almeida – Universidade Federal de Rondônia  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Iara Lúcia Tescarollo – Universidade São Francisco  
Prof. Dr. Igor Luiz Vieira de Lima Santos – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Jefferson Thiago Souza – Universidade Estadual do Ceará  
Prof. Dr. Jesus Rodrigues Lemos – Universidade Federal do Piauí  
Prof. Dr. Jônatas de França Barros – Universidade Federal do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. José Aderval Aragão – Universidade Federal de Sergipe  
Prof. Dr. José Max Barbosa de Oliveira Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Juliana Santana de Curcio – Universidade Federal de Goiás  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Lívia do Carmo Silva – Universidade Federal de Goiás  
Prof. Dr. Luís Paulo Souza e Souza – Universidade Federal do Amazonas  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Magnólia de Araújo Campos – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Marcus Fernando da Silva Praxedes – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Maria Tatiane Gonçalves Sá – Universidade do Estado do Pará  
Prof. Dr. Maurilio Antonio Varavallo – Universidade Federal do Tocantins  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Mylena Andréa Oliveira Torres – Universidade Ceuma  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Natiéli Piovesan – Instituto Federaci do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. Paulo Inada – Universidade Estadual de Maringá  
Prof. Dr. Rafael Henrique Silva – Hospital Universitário da Universidade Federal da Grande Dourados  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Regiane Luz Carvalho – Centro Universitário das Faculdades Associadas de Ensino  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Renata Mendes de Freitas – Universidade Federal de Juiz de Fora  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Sheyla Mara Silva de Oliveira – Universidade do Estado do Pará  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Suely Lopes de Azevedo – Universidade Federal Fluminense  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Vanessa da Fontoura Custódio Monteiro – Universidade do Vale do Sapucaí  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof<sup>o</sup> Dr<sup>a</sup> Welma Emídio da Silva – Universidade Federal Rural de Pernambuco



## Genética: demandas nacionais por ciência e tecnologia

**Diagramação:** Camila Alves de Cremo  
**Correção:** Maiara Ferreira  
**Indexação:** Amanda Kelly da Costa Veiga  
**Revisão:** Os autores  
**Organizador:** Benedito Rodrigues da Silva Neto

### Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

G328 Genética: demandas nacionais por ciência e tecnologia /  
Organizador Benedito Rodrigues da Silva Neto. – Ponta  
Grossa - PR: Atena, 2022.

Formato: PDF

Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader

Modo de acesso: World Wide Web

Inclui bibliografia

ISBN 978-65-258-0277-0

DOI: <https://doi.org/10.22533/at.ed.770222705>

1. Genética. I. Silva Neto, Benedito Rodrigues da  
(Organizador). II. Título.

CDD 576

Elaborado por Bibliotecária Janaina Ramos – CRB-8/9166

**Atena Editora**  
Ponta Grossa – Paraná – Brasil  
Telefone: +55 (42) 3323-5493  
[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)  
contato@atenaeditora.com.br



**Atena**  
Editora  
Ano 2022

## DECLARAÇÃO DOS AUTORES

Os autores desta obra: 1. Atestam não possuir qualquer interesse comercial que constitua um conflito de interesses em relação ao artigo científico publicado; 2. Declaram que participaram ativamente da construção dos respectivos manuscritos, preferencialmente na: a) Concepção do estudo, e/ou aquisição de dados, e/ou análise e interpretação de dados; b) Elaboração do artigo ou revisão com vistas a tornar o material intelectualmente relevante; c) Aprovação final do manuscrito para submissão.; 3. Certificam que os artigos científicos publicados estão completamente isentos de dados e/ou resultados fraudulentos; 4. Confirmam a citação e a referência correta de todos os dados e de interpretações de dados de outras pesquisas; 5. Reconhecem terem informado todas as fontes de financiamento recebidas para a consecução da pesquisa; 6. Autorizam a edição da obra, que incluem os registros de ficha catalográfica, ISBN, DOI e demais indexadores, projeto visual e criação de capa, diagramação de miolo, assim como lançamento e divulgação da mesma conforme critérios da Atena Editora.



## DECLARAÇÃO DA EDITORA

A Atena Editora declara, para os devidos fins de direito, que: 1. A presente publicação constitui apenas transferência temporária dos direitos autorais, direito sobre a publicação, inclusive não constitui responsabilidade solidária na criação dos manuscritos publicados, nos termos previstos na Lei sobre direitos autorais (Lei 9610/98), no art. 184 do Código Penal e no art. 927 do Código Civil; 2. Autoriza e incentiva os autores a assinarem contratos com repositórios institucionais, com fins exclusivos de divulgação da obra, desde que com o devido reconhecimento de autoria e edição e sem qualquer finalidade comercial; 3. Todos os e-book são *open access*, *desta forma* não os comercializa em seu site, sites parceiros, plataformas de *e-commerce*, ou qualquer outro meio virtual ou físico, portanto, está isenta de repasses de direitos autorais aos autores; 4. Todos os membros do conselho editorial são doutores e vinculados a instituições de ensino superior públicas, conforme recomendação da CAPES para obtenção do Qualis livro; 5. Não cede, comercializa ou autoriza a utilização dos nomes e e-mails dos autores, bem como nenhum outro dado dos mesmos, para qualquer finalidade que não o escopo da divulgação desta obra.



## APRESENTAÇÃO

Desde as pesquisas iniciais realizadas por Mendel até os dias atuais, um longo e desafiador caminho foi traçado por geneticistas e profissionais da área da saúde no sentido de conhecer cada vez mais a informação contida em nossos genes, assim como utilizar esse mecanismo no desenvolvimento de instrumentos e metodologias aplicáveis.

Sabemos que através da genética é possível compreender os mecanismos e leis que regem a transmissão das características através das gerações, desta forma essa área não apenas se limita à saúde, mas sim a uma diversidade de campos relacionados ao desenvolvimento científico e tecnológico do país. Deste modo, o estudo da estrutura e função dos genes ao nível molecular, abordando o DNA, genes e o genoma que controlam todos os processos vivos, foi extremamente importante e continua sendo desafiador para o desenvolvimento das nações.

A genética compreende um leque outras áreas específicas que transitam da saúde propriamente dita a agricultura, melhoramento, biodiversidade dentre outras, e todas elas dia após dia expõe a necessidade de investimentos que permitam e possibilitem avanços dentro dos estudos genômicos, metagenômicos, utilizando – se das técnicas cada vez mais refinadas da engenharia genética, como o CRISPER por exemplo.

De forma muito evidente, nos últimos anos, a genética tem influenciado diversas pesquisas promissoras em todo o mundo, contribuindo de forma significativa em diversas áreas e principalmente na saúde e aliada à revolução tecnológica essa tem contribuído muito com o avanço no campo da pesquisa.

Deste modo, desejamo que o conteúdo deste material possa somar de maneira significativa aos novos conceitos aplicados à genética, influenciando e estimulando cada vez mais a pesquisa nesta área em nosso país. E finalmente 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!

Benedito Rodrigues da Silva Neto



## SUMÁRIO

### **CAPÍTULO 1..... 1**

#### **ACIDEMIA ISOVALÉRICA**


Sara Frota de Carvalho  
Taís Amorim Rodrigues  
Gustavo Batista Ferraz  
Ana Larissa Amorim Rodrigues  
Lucas Frota de Carvalho  
Maria Denise Fernandes Carvalho de Andrade

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7702227051>

### **CAPÍTULO 2..... 12**

#### **SISTEMA DE REPRODUÇÃO E TAMANHO EFETIVO EM TESTES DE PROGÊNIES DE *Myracrodruon urundeuva* F.F. & M.F. ALEMÃO**


Francieli Alves Caldeira Saul  
Marília Gabriela Pereira  
Keller Barbosa de Lima  
Regivan Antônio de Saul  
Daniele Fernanda Zulian  
Silvelise Pupin  
Marcela Aparecida de Moraes Silvestre  
José Cambuim  
Miguel Luiz Menezes Freitas  
Mario Luiz Teixeira de Moraes

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7702227052>

### **CAPÍTULO 3..... 24**

#### **OS AVANÇOS TERAPÊUTICOS NO TRATAMENTO DA DOENÇA DE TAY-SACHS**


Taís Amorim Rodrigues  
Sara Frota de Carvalho  
Gustavo Batista Ferraz  
Ana Larissa Amorim Rodrigues  
Lucas Frota de Carvalho  
Maria Denise Fernandes Carvalho de Andrade

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7702227053>

### **CAPÍTULO 4..... 31**

#### **LA LUCHA LIBRE, POTENCIAL TURÍSTICO DE LA CIUDAD DE PACHUCA, HIDALGO, MÉXICO**

Nancy Testón Franco  
Noemí Vega Lugo  
Carolina González Espinoza


 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7702227054>

**CAPÍTULO 5..... 40**

**LA ÉTICA Y LA ESTÉTICA EN EL CONTEXTO INVESTIGATIVO**

Viviana Margarita Monterroza Montes

Ubaldo Buelvas Solórzano

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7702227055>

**CAPÍTULO 6..... 46**

**INCLUSÃO DA MÍDIA DIGITAL COMO TECNOLOGIA EMPREENDEDORA NO CUIDADO MATERNO INFANTIL**

Camila Aires Machado

Cláudia Maria Gabert Díaz

Cláudia Zamberlan

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7702227056>


**CAPÍTULO 7..... 49**

**ALTERNATIVAS DE APRENDIZAJE EXPERIENCIAL PARA EL DESARROLLO TURÍSTICO SUSTENTABLE EN EL CORREDOR BIOLÓGICO DEL CHICHINAUTZIN (MÉXICO)**

Norma Angélica Juárez Salomo

Gerardo Gama Hernández

Miguel Ángel Cuevas Olascoaga

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7702227057>

**CAPÍTULO 8..... 57**

**VARIAÇÃO GENÉTICA EM PROGÊNIES DE *Jacaranda cuspidifolia* MART. PROCEDENTES DE UMA ÁREA DEGRADADA DE CERRADO**

Marília Gabriela Pereira

Francieli Alves Caldeira Saul

José Carlos de Oliveira Junior

Daniele Fernanda Zulian

Marcela Aparecida de Moraes

Silvelise Pupin


José Cambuim

Alexandre Marques da Silva

Bruno César Rossini

Celso Luis Marino

Mario Luiz Teixeira de Moraes


 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7702227058>

**CAPÍTULO 9..... 70**

**TALLER INICIAL: COMO ESTRATEGIA POTENCIADORA DEL INVOLUCRAMIENTO ACADÉMICO EN ESTUDIANTES NUEVOS, UNIVERSIDAD TECNOLÓGICA DE CHILE INACAP SEDE CONCEPCIÓN TALCAHUANO**

Evelyn Martínez Stenger

Marcia Espinoza Díaz

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7702227059>

<b>SOBRE O ORGANIZADOR.....</b>	<b>80</b>
<b>ÍNDICE REMISSIVO.....</b>	<b>81</b>

# CAPÍTULO 3

## OS AVANÇOS TERAPÊUTICOS NO TRATAMENTO DA DOENÇA DE TAY-SACHS

Data de aceite: 02/05/2022

Data de submissão: 08/04/2022

### **Taís Amorim Rodrigues**

Graduanda do curso de Medicina. Universidade Estadual do Ceará – UECE  
Fortaleza - Ceará  
<http://lattes.cnpq.br/9127696677733755>

### **Sara Frota de Carvalho**

Graduanda do curso de Medicina. Universidade Estadual do Ceará – UECE  
Fortaleza – Ceará  
<http://lattes.cnpq.br/2746172558877614>

### **Gustavo Batista Ferraz**

Graduando do curso de Medicina. Universidade Federal do Ceará – UFC  
Fortaleza – Ceará  
<http://lattes.cnpq.br/5695720658759262>

### **Ana Larissa Amorim Rodrigues**

Graduanda do curso de Farmácia. Universidade Federal do Ceará - UFC  
Fortaleza - Ceará  
<http://lattes.cnpq.br/5804098992625915>

### **Lucas Frota de Carvalho**

Nutricionista. Centro Universitário Maurício de Nassau - Uninassau.  
Fortaleza - Ceará  
<http://lattes.cnpq.br/0642275873732444>

### **Maria Denise Fernandes Carvalho de Andrade**

Médica Geneticista do complexo hospitalar da Universidade Federal do Ceará (UFC). Formada pela Universidade Federal do Ceará (UFC). Doutorado em Genética pela USP (Universidade de São Paulo). Presidente da Regional Norte e Nordeste da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM), Membro Titular da Sociedade Americana e Europeia de Genética Médica. Professora adjunta da Universidade Estadual do Ceará e Unichristus  
Fortaleza - Ceará  
<http://lattes.cnpq.br/1093806094902957>

**RESUMO: Introdução:** A doença de Tay-Sachs é uma enfermidade autossômica recessiva, do grupo das gangliosidoses GM2, que são uma parcela das doenças de depósitos lisossomais. É caracterizada por um quadro clínico de neurodegeneração progressiva, podendo ser diagnosticada através da dosagem da enzima Hexosaminidase A, bastante reduzida nos pacientes acometidos. Atualmente, ainda não há um tratamento curativo ou sequer controlador da doença, cursando, indubitavelmente, com o óbito dos pacientes. Desta forma, é de extrema importância o conhecimento das principais terapêuticas atuais utilizadas no manejo dessa enfermidade. **Objetivos:** Identificar as terapêuticas atuais no manejo da Doença de Tay-Sachs; Avaliar resposta clínica dos principais tratamentos utilizados atualmente na Doença de Tay-Sachs; Descrever as principais pesquisas em andamento sobre manejo da Doença de Tay-

Sachs. **Materiais e Métodos:** Este trabalho consiste em uma revisão integrativa cuja coleta de dados ocorreu através do uso da *Biblioteca Virtual em Saúde (BVS)* e as bases de dados: *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE)* e Embase. Foram selecionados 3 artigos originais, publicados entre os anos de 2017-2022. **Resultados e Discussão:** Todos os artigos avaliados nesta revisão apresentam dados de pesquisa clínica que utilizam ainda modelos animais, ou mesmo avaliação *in vitro*, não havendo chegado à fase de testes com humanos, o que vai ao encontro dos achados descritos em outros trabalhos de revisão já publicados. **Considerações finais:** Apesar de ainda não haver perspectivas a curto prazo do estabelecimento de um tratamento definitivo para a Doença de Tay-Sachs, é de extrema importância o conhecimento das principais terapêuticas atuais utilizadas no manejo dessa enfermidade e das principais linhas de pesquisa em desenvolvimento, de forma que se possa proporcionar a melhor assistência possível aos pacientes com este diagnóstico. **PALAVRAS-CHAVE:** Doença de Tay-Sachs; Terapêutica.

**ABSTRACT: Introduction:** Tay-Sachs disease is an autosomal recessive disease, belonging to the GM2 group of gangliosidoses, which are a part of lysosomal storage diseases. It is characterized by a clinical picture of progressive neurodegeneration, and it can be diagnosed by measuring the enzyme Hexosaminidase A, which is greatly reduced in affected patients. Currently, there is still no curative treatment or even control of the disease, which undoubtedly leads to the death of patients. Thus, it is extremely important to know the main current therapies used in the management of this disease. **Objectives:** To identify current therapies in the management of Tay-Sachs Disease; Evaluate the clinical response of the main treatments currently used in Tay-Sachs disease; To describe the main ongoing research on the management of Tay-Sachs Disease. **Materials and Methods:** This work consists of an integrative review whose data collection took place through the use of three databases: the VHL (Virtual Health Library), MedLine and Embase. Five original articles were selected, published between the years 2017-2022. **Results and Discussion:** All the articles evaluated in this review present clinical research data that still use animal models, or even *in vitro* evaluation, not having reached the stage of testing with humans, which is in line with the findings described in other review works. already published. **Final considerations:** Although there are still no short-term prospects for establishing a definitive treatment for Tay-Sachs disease, it is extremely important to know the main current therapies used in the management of this disease and the main lines of research under development, so that the best possible care can be provided to patients with this diagnosis.

**KEYWORDS:** Tay-Sachs disease; Therapy.

## 1 | INTRODUÇÃO

A doença de Tay-Sachs é uma enfermidade autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência da enzima beta-Hexosaminidase A, cuja função é a conversão intralissossomal do glicolípido gangliossídeo GM2 em gangliossídeo GM3. Essa deficiência culmina no acúmulo progressivo de gangliossídeo GM2 intracelular, especialmente em neurônios pertencentes ao sistema nervoso central, onde estes glicolípidos são encontrados em abundância. (GUALDRÓN-FRÍAS; CALDERÓN-NOSSA, 2019)

A doença de Tay-Sachs apresenta uma prevalência baixa na população geral (1:220.000-320.000 indivíduos), sendo mais encontrada em locais com maior incidência de consanguinidade, como as populações de holandeses da Pensilvânia e de judeus Ashkenazi. (GUALDRÓN-FRÍAS; CALDERÓN-NOSSA, 2019)

Existem três formas principais de expressão da doença de Tay-Sachs. A forma infantil, que, geralmente, se expressa em torno de 1 ano de vida da criança, é caracterizada pela regressão dos marcos de desenvolvimento neuropsicomotor (perda da capacidade de caminhar, engatinhar, sustentar o pescoço, deglutir). Nessa forma, a presença de beta-Hexosaminidase A é inexistente. A forma juvenil, que, em geral, se expressa entre os 2-5 anos de vida da criança, é caracterizada, principalmente, pelo quadro inicial de fraqueza muscular, anormalidades de marcha, discurso arrastado, perda dos marcos de desenvolvimento neuropsicomotor e convulsões. Já a forma tardia, que, geralmente, surge na adolescência, é bem mais rara, sendo caracterizada por fraqueza muscular e surgimento de transtornos psiquiátricos inicialmente. Nestas duas últimas formas de expressão da doença de Tay-Sachs ainda há presença de pequenas quantidades de beta-Hexosaminidase A. (GUALDRÓN-FRÍAS; CALDERÓN-NOSSA, 2019), (SUMATHY *et al*, 2020)

O diagnóstico da doença de Tay-Sachs pode ser feito por meio da dosagem dos níveis de beta-Hexosaminidase A (< 50%), assim como através do sequenciamento genético, que visa identificar mutações no gene da beta-Hexosaminidase A. (GUALDRÓN-FRÍAS; CALDERÓN-NOSSA, 2019), (SUMATHY *et al*, 2020)

Apesar de incomum, a Doença de Tay-Sachs é altamente relevante, uma vez que ainda não possui um tratamento curativo ou sequer controlador da doença, cursando indubitavelmente com o óbito dos pacientes. Desta forma, é de extrema importância o conhecimento das principais terapêuticas atuais utilizadas no manejo dessa enfermidade, de forma que se possa proporcionar a melhor assistência possível aos pacientes com este diagnóstico.

## 2 | OBJETIVOS

### 2.1 Geral

Identificar as terapêuticas da atualidade no tratamento da Doença de Tay-Sachs.

### 2.2 Específicos

**2.2.1.** Avaliar a resposta clínica dos principais tratamentos utilizados atualmente na Doença de Tay-Sachs.

**2.2.2.** Descrever as principais pesquisas em andamento sobre tratamento na Doença de Tay-Sachs.

### 3 | MATERIAIS E MÉTODOS

Foram realizadas as seguintes etapas durante a elaboração desta revisão integrativa: criação de uma pergunta-guia para o trabalho, estabelecimento dos objetivos, pesquisa por descritores, pesquisa em bases de dados após a definição dos descritores, definição dos critérios de inclusão e exclusão dos trabalhos encontrados, leitura dos artigos selecionados, definição das informações a serem utilizadas no presente trabalho, análise e escrita dos resultados encontrados, discussão dos resultados e do tema desta revisão, escrita das considerações finais, e apresentação desta revisão na íntegra.

A pergunta-guia utilizada nesta revisão foi: quais são as terapêuticas utilizadas na atualidade para o manejo da Doença de Tay-Sachs?

Como descritores de pesquisa, foram selecionadas as seguintes palavras-chave em português: “Doença de Tay-Sachs” e “Terapêutica”. E as seguintes palavras-chave em inglês: “Tay-Sachs Disease”, “Therapy” e “Therapeutics”. Foram feitas pequenas adaptações nos descritores, a depender da base de dados que estava sendo utilizada, todavia sempre respeitando a pergunta-guia.

Para seleção dos trabalhos analisados nesta revisão, foram utilizadas a *Biblioteca Virtual em Saúde (BVS)* e as bases de dados: *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE)* e *Embase*. Os critérios de inclusão de trabalhos para a atual revisão foram: artigos publicados em inglês ou português, durante os últimos 5 anos (2017-2022). O critério de exclusão deste trabalho foi: artigos publicados que não possuíam elevado grau de evidências (relatos de caso, artigos de revisão). A busca pelos artigos nas bases de dados foi realizada por acesso on-line. A amostra inicial, após aplicados critérios de inclusão e exclusão, continha 14 artigos. Após a leitura dos títulos dos trabalhos, assim como seus resumos, uma nova amostra foi constituída, desta vez, por 7 artigos.

Após a definição da amostra de 7 artigos, foi realizada a leitura destes, com posterior seleção da amostra final de 3 artigos.

Após esta etapa, foi realizada a seleção dos principais conceitos de cada um, a apresentação dos resultados obtidos, a discussão do tema e a redação das considerações finais. O desenho deste trabalho foi realizado de modo a permitir ao leitor desta revisão uma avaliação mais crítica do trabalho e de sua aplicabilidade.

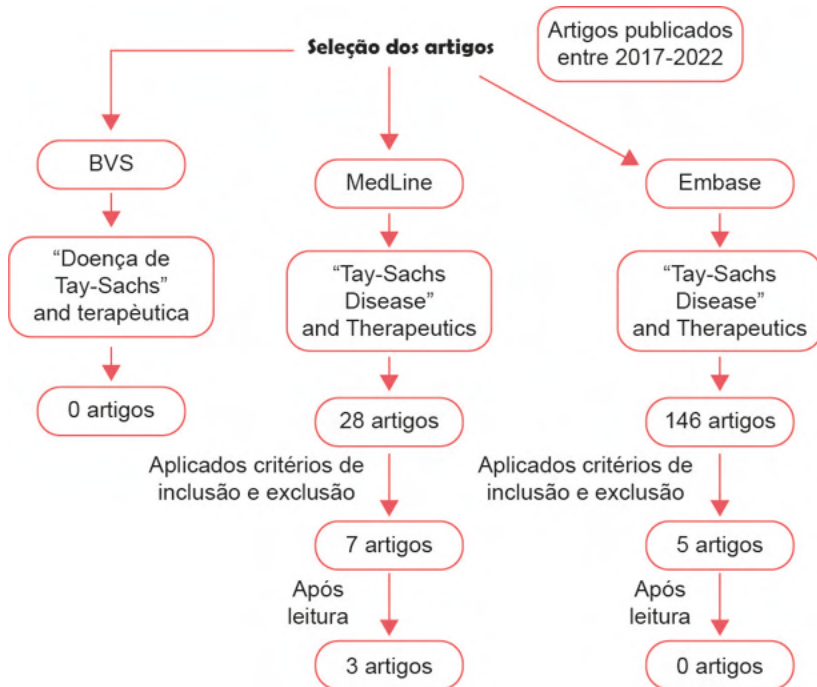


Figura 1 - Fluxograma de Seleção de Artigos

Fonte: autoria própria

## 4 | RESULTADOS E DISCUSSÃO

Vu et al. (2018) avaliam, em seu trabalho, um ensaio clínico realizado com linhagens de fibroblastos dermais de pacientes com doença de Tay-Sachs e a efetividade da terapia de reposição enzimática, por meio da administração da enzima beta-Hexosaminidase A recombinante e das micromoléculas hidroxipropil-beta-ciclodextrina e delta-tocoferol. Neste estudo, foi feita a diferenciação dos fibroblastos em células tronco pluripotentes e, posteriormente, em células tronco neurais, que mostraram preservação do fenótipo de acúmulo de glicosídeo GM2 lisossomal. Desta forma, o estudo avaliou, através da comparação com um grupo controle de células não afetadas pela doença de Tay-Sachs, a efetividade da terapia de reposição enzimática, tendo evidenciado redução dos níveis de glicolípídeos acumulados nos lisossomos.

Já Gray-Edwards et al. (2017) avaliam, por meio de um ensaio clínico realizado com modelos animais (ovelhas) acometidos pela Doença de Tay-Sachs, a eficácia da terapia gênica que utiliza como vetor carreador um vírus adeno-associado. No trabalho, o vírus carrega, separadamente, as subunidades alfa e beta da enzima Hexosaminidase A. A aplicação do vetor foi realizada em um ventrículo lateral e, bilateralmente, no tálamo dos animais, utilizando-se dois grupos: um que recebeu somente vírus carreadores de



subunidades alfa e outro grupo que recebeu, simultaneamente, vírus carreadores de subunidades alfa e de subunidades beta. As ovelhas de ambos os grupos tratados com terapia gênica apresentaram atenuação de sintomas ou mesmo retardo em seu surgimento.

Colussi e Jacobson (2019) discorrem, em seu trabalho, acerca de um ensaio clínico realizado com linhagens de fibroblastos de pacientes com doença de Tay-Sachs em sua forma infantil e a resposta dos fibroblastos de pacientes com doença de Tay-Sachs ao uso de Pirimetamina. O estudo correlaciona baixos níveis de liberação de cálcio nos lisossomos, assim como o grau de comprometimento do mecanismo de autofagia celular, ao nível de atividade da doença de Tay-Sachs. O estudo evidenciou discreta melhora no fluxo de cálcio lisossomal, assim como melhora no mecanismo de autofagia lisossomal com o uso de pirimetamina.

As informações anteriormente descritas, encontradas em artigos selecionados neste trabalho, vão ao encontro das presentes no meio científico atual, que expressam a dificuldade no estabelecimento de uma terapêutica efetiva para o tratamento da doença de Tay-Sachs, especialmente pela dificuldade na determinação de um meio efetivo para promover a passagem da terapia medicamentosa pela barreira hematoencefálica, além da dificuldade de estipular uma terapia gênica efetiva, pela impossibilidade, até o momento, de demonstrar uma forma efetiva de carregamento do gene modificado até o loci de ação. (SOLOVYEVA *et al.*, 2018), (LEAL *et al.*, 2020)

## 5 | CONSIDERAÇÕES FINAIS

Apesar de ainda não haver perspectivas a curto prazo do estabelecimento de um tratamento definitivo para a Doença de Tay-Sachs, é de extrema importância o conhecimento das principais terapêuticas atuais utilizadas no manejo dessa enfermidade e das principais linhas de pesquisa em desenvolvimento, de forma que se possa proporcionar a melhor assistência possível aos pacientes com este diagnóstico.

## REFERÊNCIAS

COLUSSI, Dennis J.; JACOBSON, Marlene A.. Patient-Derived Phenotypic High-Throughput Assay to Identify Small Molecules Restoring Lysosomal Function in Tay-Sachs Disease. **Slas Discovery**. 2019.

GUALDRÓN-FRÍAS, Carlos Andrés; CALDERÓN-NOSSA, Laura Tatiana. Tay-Sachs Disease. **Revista da Faculdade de Medicina**. Colômbia. 2019.

GRAY-EDWARDS, Heather L. et al. Adeno-Associated Virus Gene Therapy in a Sheep Model of Tay-Sachs Disease. **Human Gene Therapy**. 2017.

LEAL, Andrés Felipe et al. GM2 Gangliosidosis: Clinical Features, Pathophysiological Aspects, and Current Therapies. **International Journal Of Molecular Sciences**. 2020.

SOLOVYEVA, Valeriya V. et al. New Approaches to Tay-Sachs Disease Therapy. **Frontiers In Physiology**. 2018.

SUMATHY, Govindarajan; SATHYAPRIYA, Bhaskaran; B, Chandrakala; MUNTHASI, Muhamadh. A Review on Tay-Sachs Disease. **European Journal Of Molecular & Clinical Medicine**. p. 1681-1685. 2020.

VU, Mylinh et al. Neural stem cells for disease modeling and evaluation of therapeutics for Tay-Sachs disease. **Orphanet Journal Of Rare Diseases**. 2018.

## ÍNDICE REMISSIVO

### A

Acidemia isovalérica 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7

Aminoácidos 2, 4, 6

Aprendizaje 49, 50, 52, 53, 55, 72

### D

Diagnóstico 1, 2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 25, 26, 29

Doença de Tay-Sachs 24, 25, 26, 27, 28, 29

### E

Educación superior 56, 70, 71, 72, 74, 75, 78, 79

Erros inatos 1, 2, 3, 4, 8, 10

Espécie dioica 12, 13, 22

Estética 40

Ética 40, 41, 42, 43, 44, 45

Experiencial 49

### F

Florescimento 13, 15, 17, 18, 19, 22

### I

Inserción 70, 72

Involucramiento 36, 70, 71, 73, 78

### J

Jacarandá-caroba 15, 16, 58, 59, 60

### L

Lucha libre 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 39

### M

Metabolismo 1, 2, 3, 4, 5, 8, 9, 10

Mídia digital 48

### P

Parâmetros genéticos 23, 58, 61, 62, 65, 67, 69

Patrimônio cultural 31, 36, 37, 38, 39, 56

População 13, 15, 20, 21, 26, 46, 58, 59, 60, 61, 64, 65, 66, 67

## **R**

Restauração florestal 58

Retención 70, 71, 73, 75, 76, 77

## **T**

Terapêutica 9, 25, 27, 29

Teste de progênies 12, 13, 15, 16, 19, 20, 23, 58, 60, 61, 64, 65, 67

Transición 70, 73, 74, 79

Tratamento 1, 2, 4, 7, 8, 9, 10, 24, 25, 26, 29, 69


Turismo 31, 36, 37, 38, 49, 52, 55

Turismo deportivo 31, 37, 38

# GENÉTICA:

Demandas nacionais por ciência e tecnologia

[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br) 


[contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br) 




[@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora) 

[www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br) 

# GENÉTICA:

Demandas nacionais por ciência e tecnologia



[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)   
[contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br)   
[@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora)   
[www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br) 