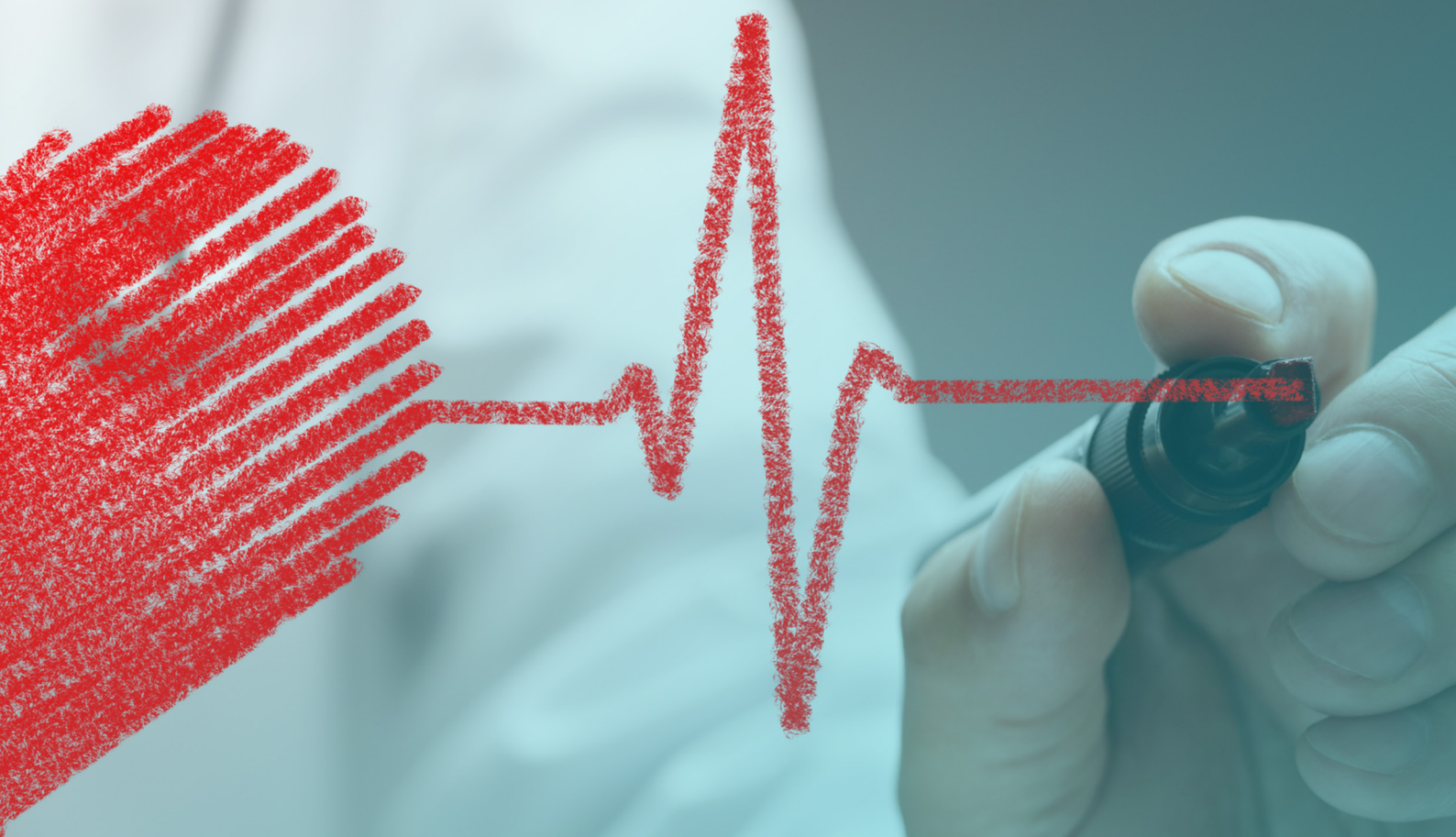


# Bases Conceituais da **Saúde 6**

Elisa Miranda Costa  
(Organizadora)



**Atena**  
Editora  
Ano 2019

**Elisa Miranda Costa**  
(Organizadora)

# **Bases Conceituais da Saúde**

## **6**

Atena Editora  
2019

2019 by Atena Editora

Copyright © da Atena Editora

Editora Chefe: Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira

Diagramação e Edição de Arte: Lorena Prestes e Geraldo Alves

Revisão: Os autores

#### Conselho Editorial

- Prof. Dr. Alan Mario Zuffo – Universidade Federal de Mato Grosso do Sul  
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  
Profª Drª Cristina Gaio – Universidade de Lisboa  
Prof. Dr. Constantino Ribeiro de Oliveira Junior – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Profª Drª Daiane Garabeli Trojan – Universidade Norte do Paraná  
Prof. Dr. Darllan Collins da Cunha e Silva – Universidade Estadual Paulista  
Profª Drª Deusilene Souza Vieira Dall’Acqua – Universidade Federal de Rondônia  
Prof. Dr. Eloi Rufato Junior – Universidade Tecnológica Federal do Paraná  
Prof. Dr. Fábio Steiner – Universidade Estadual de Mato Grosso do Sul  
Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria  
Prof. Dr. Gilmei Fleck – Universidade Estadual do Oeste do Paraná  
Profª Drª Girlene Santos de Souza – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Profª Drª Ivone Goulart Lopes – Istituto Internazionele delle Figlie de Maria Ausiliatrice  
Profª Drª Juliane Sant’Ana Bento – Universidade Federal do Rio Grande do Sul  
Prof. Dr. Julio Candido de Meirelles Junior – Universidade Federal Fluminense  
Prof. Dr. Jorge González Aguilera – Universidade Federal de Mato Grosso do Sul  
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  
Profª Drª Raissa Rachel Salustriano da Silva Matos – Universidade Federal do Maranhão  
Prof. Dr. Ronilson Freitas de Souza – Universidade do Estado do Pará  
Prof. Dr. Takeshy Tachizawa – Faculdade de Campo Limpo Paulista  
Prof. Dr. Urandi João Rodrigues Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará  
Prof. Dr. Valdemar Antonio Paffaro Junior – Universidade Federal de Alfenas  
Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande  
Profª Drª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Prof. Dr. Willian Douglas Guilherme – Universidade Federal do Tocantins

#### Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP) (eDOC BRASIL, Belo Horizonte/MG)

B299 Bases conceituais da saúde 6 [recurso eletrônico] / Organizadora  
Elisa Miranda Costa. – Ponta Grossa (PR): Atena Editora, 2019.  
– (Bases Conceituais da Saúde; v. 6)

Formato: PDF

Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader

Modo de acesso: World Wide Web

Inclui bibliografia.

ISBN 978-85-7247-137-4

DOI 10.22533/at.ed.374191502

1. Bioética. 2. Política de saúde. I. Costa, Elisa Miranda. II. Série.

CDD 362.1

**Elaborado por Maurício Amormino Júnior – CRB6/2422**

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores.

2019

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.

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

## APRESENTAÇÃO

A bioética é considerada como um novo território do conhecimento, inicialmente seu foco de preocupação foi direcionado preferencialmente para os campos da relação profissional-paciente e pesquisa. Com o passar dos anos, esse horizonte de atuação foi gradualmente ampliado, alcançou uma relação consistente com as áreas social e sanitária.

A velocidade das descobertas, de certa forma, ‘roubou’ das sociedades humanas contemporâneas o tempo necessário e indispensável para o amadurecimento moral das respostas frente às ‘novidades’. Portanto, a bioética surge como um novo instrumento metodológico com o objetivo de proporcionar reflexões e respostas possíveis diante desses dilemas.

Os conflitos gerados entre a evolução do mundo, o progresso tecnológico e os direitos humanos estão cada vez mais frequentes. A discussão bioética pode contribuir na procura por respostas equilibradas frente aos conflitos atuais e aos das próximas décadas, isso requer abordagens pluralistas e transdisciplinares a partir da realidade concreta.

A bioética brasileira apresentou desenvolvimento tardio, porém passou a ser incorporada objetivamente na construção sanitárias no país e no próprio funcionamento do Sistema Único de Saúde (SUS). De acordo com esse contexto e objetivando a melhor sistematização e compreensão da bioética, nesse volume serão abordadas questões relacionadas ao desenvolvimento tecnológico e científico e aos processos evolutivos e sociais.

Elisa Miranda Costa

## SUMÁRIO

<b>CAPÍTULO 1</b> .....	<b>1</b>
BIOSSEGURANÇA NA AVALIAÇÃO DE RISCOS AMBIENTAIS DOS TRANSGÊNICOS	
<i>Adolf Hitler Cardoso de Araújo</i>	
<i>Maria do Socorro Rocha Melo Peixoto</i>	
<i>Bartolomeu Garcia de Souza Medeiros</i>	
<i>Valeska Silva Lucena</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.3741915021</b>	
<b>CAPÍTULO 2</b> .....	<b>12</b>
SÍNTESE E AVALIAÇÃO DA ATIVIDADE ANTIMICROBIANA DO 1,2,4-OXADIAZOL 3,5-DISSUBSTITUÍDO	
<i>Rodrigo Ribeiro Alves Caiana</i>	
<i>Érick Caique Santos Costa</i>	
<i>Maria Verônica de Sales Barbosa</i>	
<i>Giselle Barbosa Bezerra</i>	
<i>Francirenildo Andrade Santos</i>	
<i>Jaqueline Ferreira Ramos</i>	
<i>Danilo Lima Dantas</i>	
<i>Juliano Carlo Rufino de Freitas</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.3741915022</b>	
<b>CAPÍTULO 3</b> .....	<b>24</b>
OS PRINCIPAIS FÁRMACOS UTILIZADOS COMO ADULTERANTES EM AMOSTRAS DE COCAÍNA	
<i>Hemerson Iury Ferreira Magalhães</i>	
<i>Ericson Alves Silva Filho</i>	
<i>Gleice Rayanne da Silva</i>	
<i>Marianna Vieira Sobral</i>	
<i>Aníbal de Freitas Santos Júnior</i>	
<i>Breno Alves Auad Moreira</i>	
<i>Rony Anderson Rezende Costa</i>	
<i>Bruno Coelho Cavalcanti</i>	
<i>Cecília Rocha da Silva</i>	
<i>Hélio Vitoriano Nobre Júnior</i>	
<i>José Roberto Oliveira Ferreira</i>	
<i>Ricardo Rodrigues Lucas</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.3741915023</b>	
<b>CAPÍTULO 4</b> .....	<b>35</b>
ANÁLISE BIOENERGÉTICA: UM PANORAMA DOS ESTUDOS PUBLICADOS NA ATUALIDADE	
<i>Any Caroliny Alves de Souza</i>	
<i>Ana Carolina Pereira Eugênio</i>	
<i>Camila Diniz de Carvalho Souza</i>	
<i>Jorge Francisco Sandro Souza Silva</i>	
<i>Yasmin Karla de Araújo Oliveira</i>	
<i>Alexandre Franca Barreto</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.3741915024</b>	

**CAPÍTULO 5 ..... 54**

ANÁLISE DE DIMENSIONAMENTO DE EQUIPAMENTOS E NÚMERO DE REFEIÇÕES EM UM RESTAURANTE COMERCIAL ÁRABE NA CIDADE DE BELÉM-PA, 2017

*Fernando Filho Silva Damasceno*

*Elizane Leão Batista*

*Amanda Joyce Caldo de Souza*

*Andreia Pereira Silva*

*Rodolfo Silva de Freitas*

*Herison Diego Abreu de Sousa*

**DOI 10.22533/at.ed.3741915025**

**CAPÍTULO 6 ..... 63**

ANÁLISE DE NOTIFICAÇÕES DE QUEIXA TÉCNICA E EVENTO ADVERSO DE MEDICAMENTOS E MATERIAL MÉDICO HOSPITALAR EM UM HOSPITAL SENTINELA

*Ana Laura de Cabral Sobreira*

*Danillo Alencar Roseno*

*Laura Christina Freitas*

*Roseana Souza Pedrosa*

*Adriana Amorim de Farias Leal*

**DOI 10.22533/at.ed.3741915026**

**CAPÍTULO 7 ..... 76**

ANÁLISE DO GRAU DE COMPLETUDE DAS FICHAS DE NOTIFICAÇÃO DA LEISHMANIOSE VISCERAL, DE RESIDENTES DO MUNICÍPIO DE PETROLINA (PE), NO PERÍODO DE 2011 A 2016

*Maiara Leite Barberino*

*Larissa de Sá Carvalho*

*Lorena Maria Souza Rosas*

*Herydiane Rodrigues Correia Wanderley*

*Natália Matos Barbosa Amarante*

*Marcelo Domingues de Faria*

**DOI 10.22533/at.ed.3741915027**

**CAPÍTULO 8 ..... 85**

AVALIAÇÃO DO POTENCIAL BIOTECNOLÓGICO DE MICRO- ORGANISMOS ISOLADOS DE AMOSTRAS ALIMENTARES E PRODUÇÃO DE ENZIMAS HIDROLÍTICAS

*Emília Mendes da Silva Santos*

*Ariosto Afonso de Moraes*

*Isabela Regina Alvares da Silva Lira*

*Diogo Guimarães*

*Juliana Moura de Luna*

**DOI 10.22533/at.ed.3741915028**

**CAPÍTULO 9 ..... 93**

BATATA YACON COMO INGREDIENTE NA ELABORAÇÃO DE PÃO PARA DIABÉTICOS: ASPECTOS FUNCIONAIS E NUTRICIONAIS

*Adalgisa Gabriela dos Santos Guimarães*

*Ana Beatriz Praia*

*Nelson Rosa Ferreira*

**DOI 10.22533/at.ed.3741915029**



**CAPÍTULO 10 ..... 103**

BIOEDUCA: RELATO DE EXPERIÊNCIA SOBRE O USO DE TECNOLOGIAS EDUCATIVAS NA FORMAÇÃO ACADÊMICA DE GRADUANDOS EM BIOMEDICINA

*Lumara Silvia Santana Ferreira*  
*Wellenice da Silva Barroso*  
*Amanda Mendes Silva*  
*Lailson Parente Lustosa Júnior*  
*Etiane Prestes Batirola Alves*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150210**

**CAPÍTULO 11 ..... 111**

CARACTERIZAÇÃO DO CONSUMIDOR DE QUEIJO DE COALHO NO INTERIOR DE PERNAMBUCO

*Dayane de Melo Barros*  
*Danielle Feijó de Moura*  
*Tamiris Alves Rocha*  
*Silvio Assis de Oliveira Ferreira*  
*Roberta Albuquerque Bento da Fonte*  
*Erilane de Castro Lima Machado*  
*Ranilson de Souza Bezerra*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150211**

**CAPÍTULO 12 ..... 121**

CONFERÊNCIA DO CARRO DE EMERGÊNCIA: A RELEVÂNCIA FRENTE À UMA PARADA CARDIORRESPIRATÓRIA EM UM CENTRO DE TERAPIA INTENSIVA (CTI) - RELATO DE EXPERIÊNCIA

*Raquel Silva Nogueira*  
*Manuela Furtado Veloso de Oliveira*  
*Aldeyse Teixeira de Lima*  
*Mikaelly Almeida Amorim Oliveira*  
*Aline Bento Neves*  
*Gabriela De Nazaré e Silva Dias*  
*Erlon Gabriel Rego de Andrade*  
*Leide da Conceição do Espírito Santo Monteiro*  
*Irineia Bezerril de Oliveira da Silva*  
*Nubia Cristina Pereira Garcia*  
*Lilian Thais Dias Santos Monteiro*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150212**

**CAPÍTULO 13 ..... 128**

ELETRIOESTIMULAÇÃO DE ALTA VOLTAGEM NO REPARO TECIDUAL DE LESÃO POR PRESSÃO: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

*Lilian Ramine Ramos de Souza Matos*  
*Karoliny Teixeira Santos*  
*Larycia Vicente Rodrigues*  
*Cristina Maria Félix Crispiniano*  
*Eduardo Rafael de Sousa Neto*  
*Maria Conceição Matias da Silva*  
*Márcia Bento Moreira*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150213**

**CAPÍTULO 14 ..... 135**

EPIGENÉTICA

*Renata Mendes de Freitas*  
*Mário Campos Júnior*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150214**

<b>CAPÍTULO 15</b> .....	<b>144</b>
EQUIDADE COMO MARCO ÉTICO INSERIDO NA DIMENSÃO SOCIAL DA BIOÉTICA	
<i>Marcelo Moreira Corgozinho</i>	
<i>Aline Albuquerque Sant'Anna de Oliveira</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.37419150215</b>	
<b>CAPÍTULO 16</b> .....	<b>157</b>
MANIPULAÇÃO GENÉTICA: AVANÇOS E BIOÉTICA	
<i>Layslla Caroline Araújo Almeida</i>	
<i>Renata Maria Vieira Nogueira</i>	
<i>Valeska Silva Lucena</i>	
<i>Maria Do Socorro Rocha Melo Peixoto</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.37419150216</b>	
<b>CAPÍTULO 17</b> .....	<b>166</b>
MARCADOR DE DANO OXIDATIVO CELULAR EM DIFERENTES GRUPOS ETÁRIOS EM RIBEIRINHOS DO ESTADO DO PARÁ	
<i>Aline Barreto Sá</i>	
<i>Bruna Emanuelle Sanches Borges</i>	
<i>Claudia Simone Oliveira Baltazar</i>	
<i>Maria da Conceição Nascimento Pinheiro</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.37419150217</b>	
<b>CAPÍTULO 18</b> .....	<b>174</b>
MODIFICAÇÃO ESTRUTURAL NO EUGENOL: SÍNTESE, CARACTERIZAÇÃO E ATIVIDADE TOXICOLÓGICA FRENTE À ARTEMIA SALINA LEACH	
<i>Josefa Aqueline da Cunha Lima</i>	
<i>Herbert Igor Rodrigues de Medeiros</i>	
<i>Jadson de Farias Silva</i>	
<i>Romário Jonas de Oliveira</i>	
<i>Cosme Silva Santos</i>	
<i>Juliano Carlo Rufino de Freitas</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.37419150218</b>	
<b>CAPÍTULO 19</b> .....	<b>184</b>
O ENSINO DA BIOÉTICA NA EDUCAÇÃO SUPERIOR NA ÁREA DE SAÚDE	
<i>Waldemar Antônio das Neves Júnior</i>	
<i>Sergio Rego</i>	
<i>Laís Záu Serpa de Araújo</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.37419150219</b>	
<b>CAPÍTULO 20</b> .....	<b>196</b>
PRÉ-ECLÂMPSIA: USO DO ÁCIDO ACETILSALICÍLICO NA PREVENÇÃO	
<i>Jaciara Aparecida Dias Santos</i>	
<i>Sammantha Maryanne Soares Brito</i>	
<b>DOI 10.22533/at.ed.37419150220</b>	



**CAPÍTULO 21 ..... 198**

SÍNTESE E AVALIAÇÃO DO PERFIL TOXICOLÓGICO, FARMACODINÂMICO E FARMACOCINÉTICO DO BENZIL 4,6-DI-O-ACETIL-2,3-DIDESOXI-A-D-ERITRO-HEX-2-ENOPIRANOSÍDEO EMPREGANDO MÉTODOS *IN SILICO*

*Rodrigo Ribeiro Alves Caiana*  
*Rayane de Oliveira Silva*  
*Romário Jonas de Oliveira*  
*Cosme Silva Santos*  
*João Rufino de Freitas Filho*  
*Juliano Carlo Rufino de Freitas*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150221**

**CAPÍTULO 22 ..... 211**

USO DE ÁCIDOS GRAXOS POLI-INSATURADOS ÔMEGA-3 COMO SUBSTITUTOS DE MEDICAMENTOS ANTI-INFLAMATÓRIOS EM DOENÇAS CRÔNICAS

*Geovana Alves Cleef de Souza*  
*Roseane Aires de Oliveira*  
*Rafaela da Silva Filgueira*  
*Esther Pereira Matos Carneiro*  
*Thamires Ferreira Dantas*  
*Williana Gomes da Silva*  
*Ercicleide Gomes Teixeira*  
*Edna Maria Nascimento da Paz*  
*Anabelle Moraes de Jaimes*  
*Dinara Maria da Silva Xavier*  
*Adriana Paula Braz de Souza*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150222**

**CAPÍTULO 23 ..... 223**

SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q13.3 E CROMOSSOMO EM ANEL

*Acácia Fernandes Lacerda de Carvalho*  
*Esmeralda Santos Alves*  
*Paula Brito Corrêa*  
*Neulice França Correia Barros*  
*Joanna Goes Castro Meira*  
*Angelina Xavier Acosta*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150223**

**CAPÍTULO 24 ..... 227**

REALOCAÇÃO DE TRABALHADORES E BIOÉTICA: PERSPECTIVAS NA GESTÃO DE PESSOAS

*Rosana Maria Barreto Colichi*  
*Renata Oliveira Castilho*  
*Martha Angelica Benicá Rodrigues Negrizoli*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150224**

**CAPÍTULO 25 ..... 231**

AUTOAVALIAÇÃO DE SAÚDE DE INDIVÍDUOS COM CÂNCER DE PRÓSTATA NO SUDOESTE BAIANO

*Andrei Teixeira Almeida*  
*Vitória da Conquista / BA.*  
*Yuri Pereira Muniz*  
*Cláudio Lima Souza*  
*Laize Tomazi*

**DOI 10.22533/at.ed.37419150225**

**SOBRE A ORGANIZADORA..... 247**

## SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q13.3 E CROMOSSOMO EM ANEL

### **Acácia Fernandes Lacerda de Carvalho**

Universidade Federal da Bahia- Instituto de Biologia – Laboratório de Genética Humana e Mutagênese. Salvador Bahia

### **Esmeralda Santos Alves**

Universidade Federal da Bahia. Hospital Universitário Prof. Edgard Santos. Laboratório de Genética Humana. Salvador Bahia

### **Paula Brito Corrêa**

Universidade Federal da Bahia. Hospital Universitário Prof. Edgard Santos. Laboratório de Genética Humana. Salvador Bahia

### **Neulice França Correia Barros**

Universidade Federal da Bahia. Hospital Universitário Prof. Edgard Santos. Laboratório de Genética Humana. Salvador Bahia

### **Joanna Goes Castro Meira**

Universidade Federal da Bahia. Hospital Universitário Prof. Edgard Santos. Serviço de Genética Humana. Salvador Bahia

### **Angelina Xavier Acosta**

Universidade Federal da Bahia. Hospital Universitário Prof. Edgard Santos. Serviço de Genética Humana. Salvador Bahia

atraso grave de fala, comportamento autista e características dismórficas menores. O paciente descrito foi atendido no Ambulatório de Genética Médica do Hospital Universitário Prof. Edgard Santos (COM-HUPES/UFBA) com dismorfias e atraso global de desenvolvimento. A análise citogenética clássica demonstrou presença de um cromossomo 22 em anel, 46,XY,r(22)(p11;q13) que foi caracterizado por SNP-Array utilizando os chips HumanCytoSNP-12 BeadChip® (Illumina Inc., San Diego, CA). A análise de SNP-array detectou a deleção de uma cópia da região 22q13.31-q13.33 (45764874-51169045)x1 com 5,4 Mb de tamanho. Nessa região existem vários genes, com destaque para o gene *SHANK3* (OMIM: 606230) identificado como o gene crítico nos aspectos neurológicos e comportamentais observados em pacientes com deleções 22q13. Mutações nesse gene são causa de transtorno do espectro do autismo (ASD).

**PALAVRAS CHAVE:** Cromossomo em anel; deleção 22q13; autismo; deficiência intelectual; SNP-array

**RESUMO:** A síndrome de microdeleção 22q13, também conhecida como síndrome de Phelan-McDermid (OMIM: 606232) é um distúrbio neurológico caracterizado pela incapacidade intelectual, hipotonia neonatal, atraso desenvolvimento global, ausência ou

### **INTRODUÇÃO**

A síndrome de microdeleção de 22q13, também conhecida como síndrome de Phelan-McDermid (OMIM:606232), é um distúrbio neurológico caracterizado pela deficiência

intelectual, hipotonia neonatal, atraso desenvolvimento global, ausência ou atraso grave de fala, comportamento autista e características dismórficas menores (8). Esta síndrome pode apresentar-se como uma deleção terminal simples ou através do cromossomo 22 em anel com a perda do segmento final (2,9).

## HISTÓRIA DO PACIENTE

Paciente do sexo masculino com 12 anos de idade foi encaminhado para o Ambulatório de Genética Médica do Hospital Universitário Prof. Edgard Santos por apresentar atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, atraso na fala e dismorfias faciais. Entre as características dismórficas observadas destacam-se: orelhas grandes em abano, ponte nasal baixa, posicionamento irregular dos dentes (Figura 1). É relatado também crises convulsivas e tratamento com anticonvulsivantes. Cariótipo dos pais foi normal e não há história de deficiência intelectual ou autismo na família.



Figura 1: Sinais dismórficos presentes no paciente: má oclusão e posicionamento irregular dos dentes, ponte nasal alargada e orelhas grandes.

## INVESTIGAÇÃO GENÉTICA

A análise citogenética clássica após cultura de linfócitos e bandeamento GTG demonstrou cariótipo 46,XY,r(22)(p11q13) (Figura 2). A análise por SNP-Array utilizando a plataforma de análise de alta resolução ScanSQ sistem (BeadArray based sequencing Technologies-Illumina) e os chips HumanCytoSNP-12 BeadChip® (Illumina Inc., San Diego, CA) revelou uma deleção de 5,4 Mb no cromossomo 22, na região q13.31-q13.33 (chr22:45764874-51169045)x1, considerada patogênica, de acordo com o American College of Medical Genetics and Genomics (1), e uma duplicação em 9p13.1-p12(chr9:40294324-42374011)x3, de significado incerto, arr[GRCh37].

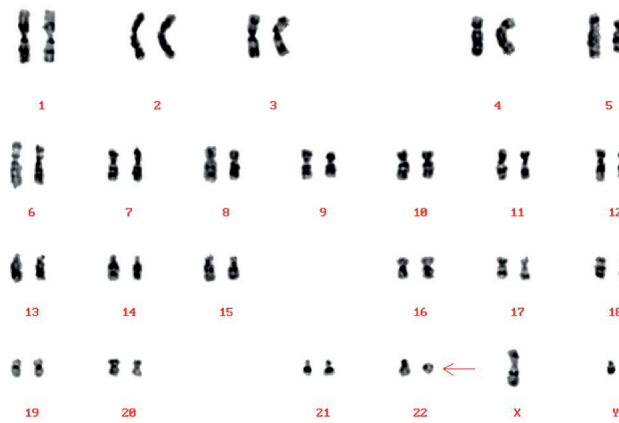


Figura 2: Cariograma bandeamento GTG do paciente: 46,XY,r(22)(p11q13). (ISCN 2017)

## DISCUSSÃO

A alteração em 22q13.31-q13.33 envolve vários genes, com destaque para o gene *SHANK3* (também conhecido como ProSAP2) (OMIM: 606230), identificado como o gene crítico nos aspectos neurológicos e comportamentais observados em pacientes com deleções 22q13. Mutações nesse gene estão associadas ao transtorno do espectro autista (ASD) (3,4,6,10). A caracterização citomolecular do cromossomo 22 em anel é importante para determinar a extensão da deleção e posterior correlação genótipo-fenótipo. Embora de tamanho pequeno, o cromossomo 22 é rico em genes, e a deleção dessa região está relacionada com perda considerável de linguagem e deficiência intelectual.

## REFERÊNCIAS

American College of Medical Genetics. **Standards and guidelines for interpretation and reporting of postnatal constitutional copy number variants.** Kearney et al., 2011

Cote GB, Katsantoni A, Deligeorgis D. **The cytogenetic and clinical implications of a ring chromosome 22.** *Ann Genet* 1981; 24:231-5.

Durand CM, Betancur C, Boeckers TM, et al. **Mutations in the gene encoding the synaptic scaffolding protein SHANK3 are associated with autism spectrum disorders.** *Nat Genet* 2007;39:25–27.

Gauthier J, Spiegelman D, Piton A, et al. **Novel de novo SHANK3 mutation in autistic patients.** *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* 2009;150B:421– 424.

Jean McGowan-Jordan; Annet Simons; Michael Schmid **An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (ISCN)**, 2016.

Moessner R, Marshall CR, Sutcliffe JS, et al. **Contribution of SHANK3 mutations to autism spectrum disorder.** *Am J Hum Genet* 2007;81: 1289–1297.

OMIM genes. [www.omim.org](http://www.omim.org)

Phelan K, Rogers C: **Síndrome de Phelan-McDermid**. *GeneReviews*. 2011.

Schintzel A. **Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man**. 2nd ed. Berlin: Walter de Gruyter; 2001

Soorya, L. Soorya, L., Kolevzon, A., Zweifach, *et al.*, **Prospective investigation of autism and genotype-phenotype correlations in 22q13 deletion syndrome and SHANK3 deficiency**. BioMedCentral 2013.

Agência Brasileira do ISBN  
ISBN 978-85-7247-137-4

