



Mosaicismismo Gênico associado à Síndrome de Down

Isabelly Silva Schreiner Paz¹, Bruno César do Espírito Santo²

¹Acadêmica do curso de Biomedicina, Campus Ponta Grossa-PR, Universidade Cesumar - Unicesumar. Programa Voluntário de Iniciação Científica. isabellypazbiom@gmail.com.

²Orientador, Docente no Curso de Biomedicina, UniCesumar.
bruno.espirito@unicesumar.edu.br

RESUMO

Introdução: Nas últimas décadas os avanços na genética e na biologia molecular têm revolucionado o entendimento acerca da diversidade e complexidade do genoma humano. A capacidade de sequenciar e analisar DNA em grandes níveis permitiu descobertas antes inimagináveis, relacionando-as diretamente à saúde e o desenvolvimento humano. Dentro desse contexto, o mosaicismismo cromossômico ganhou destaque por suas implicações e suas revelações surpreendentes sobre a variação genômica. O mosaicismismo é decorrente de erros na divisão mitótica no momento da anáfase, onde as cromátides não se separam corretamente, acarretando a presença de células aneuploides, ou seja, com números distintos de cromossomos em um mesmo indivíduo. No mosaicismismo, as mutações gênicas se acumulam durante o desenvolvimento embrionário e pós-natal, ou seja, quanto antes surge uma mutação no organismo, maior é seu risco potencial. Ademais, o mosaicismismo não ocorre apenas na fase embrionário, podendo ser um mecanismo responsável pelo envelhecimento humano. Na maioria dos contextos, a aneuploidia tem efeitos profundos na fisiologia celular das células somáticas humanas, e apenas em algumas exceções são compatíveis com a vida, embora acompanhadas de diversas patologias. A síndrome de Down, que corresponde a trissomia do 21, em mosaico, possui células com 46 cromossomos e células com trissomia no cromossomo 21, fazendo com que o indivíduo possua duas linhagens celulares. A trissomia 21 em mosaico acontece no embrião, após a fase de zigoto, devido a uma incorreta separação dos cromossomos homólogos. O mosaicismismo associado a essa corresponde a outro diagnóstico genético e normalmente apresenta menos características clínicas da síndrome de Down. Dessa maneira, é possível observar a correlação entre as mutações em mosaico e suas mudanças na fisiologia do corpo humano. **Objetivo:** Analisar e descrever as causas, características e impactos na fisiologia humana proporcionadas pelo mosaicismismo destacando a importância de se conhecer a condição desde o estágio de embrião e como ela pode existir mesmo na fase adulta, principalmente durante o envelhecimento. Ainda correlacionar o mosaicismismo a síndromes cromossômicas, especialmente a Síndrome de Down. **Metodologia:** Através de uma revisão bibliográfica somada a aspectos documentais o presente estudo visou analisar sobre o mosaicismismo e seus impactos na fisiologia humana ao longo da vida. Primeiramente, foram obtidos artigos através da pesquisa nos bancos de dados Google Acadêmico e PubMed, ambos direcionando para revistas referentes aos assuntos pré-estabelecidos. Na pesquisa de palavras-chave iniciais foram utilizados os termos “mosaicismo”, “physiology”, “somatic mosaicismo”, “mosaicismo”, “trisomy”, “Down’s Syndrome”, “phenotype” e “trisomy 21”, excluindo teses de conclusão de curso (TCC), teses de Mestrado e Doutorado e artigos que não estivessem em português, inglês ou espanhol. Por meio dessas palavras-chaves, foram encontrados aproximadamente 100 artigos relevantes pelo título, após análise dos resumos, foram selecionados 38 artigos. Com a realização de levantamento bibliográfico, obteve-se a análise e a organização das



informações mais pertinentes sobre a influência do mosaicismismo no código genético humano. A análise dos dados visará explicar a influência do mosaicismismo no comportamento humano desde seu desenvolvimento intrauterino até a fase adulta. **Resultados Esperados:** Ao final da pesquisa, espera-se resultados de cunho científico que validem a proposta visada pelo presente projeto, trazendo um conhecimento aplicável, e acessível sobre os mecanismos envolvidos/modificado pelo mosaicismismo e seu comportamento fisiológico durante todo o curso da vida do indivíduo. O mosaicismismo pode ser mais comum do que se imagina, muitas das vezes sem consequências aparentes e pode ter influência no processo de envelhecimento humano, acredita-se que cada vez mais estudos entorno dessa temática surgirão e este poderá contribuir para futuros. Além disso, espera-se que sua correlação com as síndromes cromossômicas seja cada vez mais levada em consideração, pois pode influenciar no fenótipo e a maneira como a síndrome se manifesta no indivíduo, sendo mais branda ou mais grave. Dessa maneira, acredita-se que o presente estudo poderá contribuir para pesquisas futuras, ampliando cada vez mais os horizontes ao redor dessa temática, visto que o mosaicismismo engloba muito mais condições do que se suspeitava no momento de sua descoberta. Finalmente, a pesquisa e a ciência são fundamentais para o aprimoramento da saúde de toda população, assim, estudos como este podem auxiliar cada vez mais na promoção de novas práticas terapêuticas para as doenças e mutações cromossômicas, em especial o mosaicismismo.

Palavras-chave: Aneuploidia; Cromossomos; Fenótipo; Mosaicismismo; Síndrome de Down.