



PROSPECÇÃO SISTEMÁTICA E APLICADA DA HERANÇA GENÉTICA DA DOENÇA DE ALZHEIMER UTILIZANDO FERRAMENTAS DE BIOINFORMÁTICA.

José Roberto Vaz Carneiro¹, Igor Luiz Vieira de Lima Santos ²

RESUMO

A Doença de Alzheimer (DA) é uma condição neurodegenerativa caracterizada por início insidioso e desenvolvimento gradual de disfunção cognitiva determinada pela presença de placas amiloides e emaranhados neurofibrilares no cérebro. Embora fatores ambientais e de estilo de vida desempenhem um papel importante no desenvolvimento da doença, a herança genética também desempenha um papel fundamental. O presente estudo é justificado por ser uma especificidade com conhecimento científico ainda limitado, pois pouco se conhece sobre os genes encontrados e como eles podem atuar na progressão dessa patologia. Sendo assim, este estudo tem como objetivo principal analisar sistematicamente os genes envolvidos nas vias de progressão da doença de Alzheimer utilizando ferramentas de bioinformática. O presente artigo trata-se de um estudo tecnológico e exploratório, bem como de revisão bibliográfica, de caráter quali e quantitativo. Outrossim, foram utilizadas técnicas padronizadas de coleta de dados, utilizando como base os bancos de dados de informações genéticas. Os resultados apontaram que a patologia DA é descrita pela acumulação e agregação de duas proteínas: a β -amilóide ($A\beta$) e tau hiperfosforilada (pTau), que formam emaranhados neurofibrilares intracelulares, apresentando-se tanto como DA de início precoce (DAIP) quanto DA de início tardio ou esporádico (DAIT). Diversos genes foram associados, como APP, PSEN1, PSEN2 e APOE. Concluiu-se que a presença de certos genes pode influenciar sobremaneira a expressão da doença de Alzheimer e a assistência de enfermagem é essencial à saúde dos indivíduos acometidos identificando problemas e atuando no diagnóstico e tratamento, priorizando o apoio a família promovendo à saúde dos idosos.

Palavras-chave: Doença de Alzheimer, Genes, Herança Genética.

¹Discente do Curso de Enfermagem, Centro de Educação e Saúde, Unidade Acadêmica de Enfermagem, UFCEG, Cuité, PB, e-mail: joserobertovazcarneiro@gmail.com

²Professor Doutor em Biotecnologia, Professor Adjunto, Centro de Educação e Saúde - UABQ, UFCEG, Cuité, PB, e-mail: igorsantosufcg@gmail.com



SYSTEMATIC AND APPLIED PROSPECTION OF THE GENETIC INHERITANCE OF ALZHEIMER'S DISEASE USING BIOINFORMATICS TOOLS.

ABSTRACT

Alzheimer's disease (AD) is a neurodegenerative condition characterized by insidious onset and gradual development of cognitive dysfunction determined by the presence of amyloid plaques and neurofibrillary tangles in the brain. Although environmental and lifestyle factors play an important role in the development of the disease, genetic inheritance also plays a key role. The present study is justified because it is a specificity with still limited scientific knowledge, as little is known about the genes found and how they can act in the progression of this pathology. Therefore, this study's main objective is to systematically analyze the genes involved in the progression pathways of Alzheimer's disease using bioinformatics tools. This article is a technological and exploratory study, as well as a bibliographical review, of a qualitative and quantitative nature. Furthermore, standardized data collection techniques were used, using genetic information databases as a basis. The results showed that AD pathology is described by the accumulation and aggregation of two proteins: amyloid- β ($A\beta$) and hyperphosphorylated tau (pTau), which form intracellular neurofibrillary tangles, presenting both as early-onset AD (IPAD) and Late-onset or sporadic AD (DAIT). Several genes were associated, such as APP, PSEN1, PSEN2 and APOE. It was concluded that the presence of certain genes can greatly influence the expression of Alzheimer's disease and nursing care is essential to the health of affected individuals, identifying problems and acting in diagnosis and treatment, prioritizing family support and promoting the health of the elderly.

Keywords: Alzheimer's Disease, Genes, Genetic Inheritance.