



ANÁLISE BIOINFORMÁTICA DE DOENÇAS GENÉTICAS HUMANAS RARAS NO NORDESTE BRASILEIRO.

Jeniffer Gabrielly de Sousa Pereira¹, Marcos Antonio Nobrega de Sousa ²

RESUMO

Doenças raras podem ser consideradas, como condições constantemente associadas a limitações físicas, comportamentais, sensoriais e intelectuais. Sua incidência é inferior a 5 casos por 10 mil habitantes; e a maioria é resultante de fatores de mutações. Os dados sobre as populações afetadas são escassos. Este trabalho teve por objetivo realizar uma revisão sistemática em bancos de dados online, e realizar uma análise de bioinformática. Foram consultados bancos de dados bibliográficos de 2012 a 2022 (Scopus, PubMed/MEDLINE, Periódicos Capes, Web of Science, Healthline, WebMD, The Lancet, NEJM (New England Journal of Medicine), JAMA (Journal of the American Medical Association) e PLOS (Public Library of Science), sobre Doenças Genéticas Humanas Raras no Nordeste Brasileiro. Foram utilizados os seguintes argumentos: “Rare Genetic Diseases” AND “Northeastern” AND “Brazil” AND “Humans”. Os dados selecionados foram trabalhados nos softwares Rayann e Prisma, para seleção colaborativa de artigos com uma revisão cega. Após realizar uma filtragem foram excluídos, os trabalhos que não atenderam aos critérios de exclusão. Ao todo foram encontrados 519 artigos, mas após a seleção e filtragem restaram apenas 32. Mucopolissacaridose teve a maior frequência, seguida de Hipotireoidismo e Síndrome de Berardinelli-Seip. O estado da Bahia foi o que teve o maior número de resultados e Rio Grande do Norte, o menor. Foram realizadas análises em sites de bioinformática para obter informações sobre os genes, localização cromossômica e sintomas da expressão gênica das doenças. No período analisado observa-se que a quantidade de pesquisas é reduzida frente a frequência de doenças raras no Nordeste Brasileiro.

Palavras-chave: Biologia Computacional, Doenças Raras, Revisão Sistemática.

¹Aluna do <Curso de Licenciatura em Ciências Biológicas>, Unidade Acadêmica de <Ciências Biológicas – UACB / CSTR>, UFCEG, Patos, PB, e-mail: gabriellyjeniffer283@gmail.com

²<Doutorado em Ciências Biológicas / Genética>, <Professor Associado IV>, Unidade Acadêmica de <Ciências Biológicas – UACB / CSTR>, UFCEG, Patos, PB, e-mail: marcos.nobrega@professor.ufcg.edu.br



ABSTRACT

Rare diseases can be considered as conditions constantly associated with physical, behavioral, sensory and intellectual limitations. Its incidence is less than 5 cases per 10 thousand inhabitants; and most are the result of mutation factors. Data on affected populations is scarce. This work aimed to carry out a systematic review of online databases, and perform a bioinformatics analysis. Bibliographic databases were consulted from 2012 to 2022 (Scopus, PubMed/MEDLINE, Periodicals Capes, Web of Science, Healthline, WebMD, The Lancet, NEJM (New England Journal of Medicine), JAMA (Journal of the American Medical Association) and PLOS (Public Library of Science), on Rare Human Genetic Diseases in the Brazilian Northeast. The following arguments were used: “Rare Genetic Diseases” AND “Northeastern” AND “Brazil” AND “Humans”. The selected data were worked on the software Rayann and Prisma, for collaborative selection of articles with a blind review. After filtering, works that did not meet the exclusion criteria were excluded. In total, 519 articles were found, but after selection and filtering only 32 remained. Mucopolysaccharidosis had the highest frequency, followed by Hypothyroidism and Berardinelli-Seip Syndrome. The state of Bahia had the highest number of results and Rio Grande do Norte, the lowest. Analyzes were carried out on bioinformatics websites to obtain information about genes, chromosomal location and gene expression symptoms of diseases. In the period analyzed, it is observed that the amount of research is reduced compared to the frequency of rare diseases in the Brazilian Northeast.

Keywords: Computational Biology, Human Rare Diseases, Systematic Review.