

## ALTERAÇÕES GENÉTICAS COMUNS NA DEFICIÊNCIA INTELECTUAL E DOENÇAS METABÓLICAS: REVISÃO SISTEMÁTICA

Congresso Online Brasileiro de Medicina, 3ª edição, de 29/11/2022 a 01/12/2022  
ISBN dos Anais: 978-65-5465-003-8  
DOI: 10.54265/MPVA7918

**SANTANA; Natan Augusto de Almeida**<sup>1</sup>, **SANTANA; Alexandre Augusto de Andrade Santana**<sup>2</sup>, **TESSARI; Bernardo Malheiros Tessari**<sup>3</sup>, **PÓVOA; Gustavo Rodrigues Póvoa**<sup>4</sup>, **MOURA; Sérgio Gabriell de Oliveira Moura**<sup>5</sup>, **FREITAS; Yuri Borges Bitu de**<sup>6</sup>

### RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A deficiência intelectual (DI) possui diferentes definições, que se alteraram, sem superação de representações, apoiadas em abordagens normativas do desenvolvimento humano. Assim, na perspectiva contemporânea, a DI é tratada como alternativa de desenvolvimento possível ao ser humano. Neste contexto, levanta-se a possibilidade da relação de doenças advindas de inconsistências genéticas e a DI. **OBJETIVOS:** Identificar as relações genéticas entre doenças metabólicas e o desenvolvimento de deficiência intelectual. **MÉTODOS:** Revisão sistemática da literatura, na PubMed, com os descritores “*genetics AND intellectual disability AND metabolic disease*” e os filtros “*full text, 5 years e humans*”. Foram incluídos 18 artigos e excluídos três, por não tratarem da temática. **RESULTADOS:** Alterações gênicas da *CAMK2* e dos receptores *AMPA* e *NMDAR* são causas de DI. Pacientes com haploinsuficiência de *MED13L* apresentaram DI moderada a grave, encefalopatas mitocondriais por mutações em *TIMM50* e xantomatose cerebrotendinosa, pela variante p.Arg479Gly em homozigose. A variante de *VPS11* vinculou-se a nova forma de leucoencefalopatia, com defeitos de mielinização cerebral, DI e distúrbios neurológicos, prejudiciais à interação com *VPS18*. Duas novas mutações apontam para classificação de subtipo de neuropatia sensorio-autônoma hereditária e consideração destas em DI não diagnosticada. Vários estudos evidenciaram relação da DI com doenças causadas por mutações bialélicas em genes, como: hiperfenilalaninemia e *DNAJC12*, síndrome de Sjögren-Larsson e *ALDH3A2*, cardiomiopatia hipertrófica e *MTO1*, síndrome oculocerebrofacial de Kaufman e *UBE3B*, e deficiências de mevalonato-quinase e fosfomannomutase 2 da glicosilação. Defeitos gênicos em *TBCD* e *RALGAP1* foram associaram à DI e outros distúrbios neurológicos, assim como *SERAC1*, com perda da independência para atividades diárias. A DI ligada ao X, por mutação *missense* ou no local de emenda se relacionou a perturbações na homeostase da *OGT* e maturação do *HCF1*. Para o gene *SCL1A4*, mutação do tipo *frameshift* mostrou DI mais severa do que mutação *missense*. **CONCLUSÃO:** Há diversas mutações relacionadas à DI, causadoras de alterações na via metabólica e resultantes de alterações gênica em haploinsuficiência, variantes em homozigose, mutações bialélicas e de deslocamento ou no receptor. Ademais, ressalta-se que essas variações são importantes no

<sup>1</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás, natan.augusto.santana@gmail.com

<sup>2</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás, masterxandao@gmail.com

<sup>3</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás, bmt220300@gmail.com

<sup>4</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás, masternatan200@gmail.com

<sup>5</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás, s.gabriellmoura@gmail.com

<sup>6</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás, yuribf2@hotmail.com

contexto da terapia gênica, do diagnóstico preciso e precoce e do prognóstico. resumo - sem apresentação oral

**PALAVRAS-CHAVE:** Bases de Dados Genéticas, Deficiência intelectual, Doenças metabólicas

<sup>1</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás , natan.augusto.santana@gmail.com  
<sup>2</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás , masterxandao@gmail.com  
<sup>3</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás , bmt220300@gmail.com  
<sup>4</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás , masternatan200@gmail.com  
<sup>5</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás , s.gabriellmoura@gmail.com  
<sup>6</sup> Pontifícia Universidade Católica de Goiás , yuribf2@hotmail.com