



## Scientific Research and Reviews (DOI:10.28933/SRR)



# Análise Da Interação Gênica E Manifestações Clínicas Na Esclerose Lateral Amiotrófica

Silva J.R.B.<sup>1</sup>; Matos A.V.M.<sup>2</sup>; Souza M.B.R.<sup>3</sup>

<sup>1,2</sup>Estudante do Curso de Medicina – UNICAP;

<sup>3</sup>Docente/Pesquisadora do Departamento de Ciências Biológicas e Saúde – UNICAP.

### ABSTRACT

**Introdução:** A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) caracteriza-se por ser um distúrbio neurológico progressivo que envolve a degeneração do sistema motor em vários níveis: bulbar, cervical, torácico e lombar. Por isso, provoca uma paralisia progressiva em praticamente todos os músculos esqueléticos, mas sem comprometer a consciência e a inteligência. **Objetivos:** Analisar o principal gene envolvido na ELA e identificar uma rede de interação genética, correlacionado-a as alterações nas funções desse gene. **Metodologia:** Utilizou-se a base de dados ALSGene para saber o principal gene envolvido na ELA. Após identificar e o gene C9orf72, o recurso de bioinformática, GeneMANIA, foi acessado para estabelecer as relações do C9orf72 com outros genes envolvidos na ELA. **Resultados e Discussão:** De acordo com os resultados encontrados, verificou-se que o C9orf72 é o gene com mais mutações predominantes na ELA, e que os genes que apresentam interação física com C9orf72 são EIF2BE e ESRRB. Com relação à co-expressão, os genes ESRRB e EIF2B2 não se expressão na presença do C9orf72. Os resultados mostraram também que o envolvimento bulbar pode ser devido à degeneração do neurônio motor inferior (paralisia bulbar) e/ou superior (paralisia pseudobulbar). A paralisia bulbar é associada à paralisia facial inferior e superior e dificuldade de movimento palatal com atrofia, disfagia. A paralisia pseudobulbar é caracterizada por labilidade emocional, aumento do reflexo mandibular e disartria. O diagnóstico de ELA é feito com base nos sinais de comprometimento do neurônio motor em diferentes regiões. É importante a exclusão de outras causas potenciais, como carcinoma esofágico e miastenia gravis. **Conclusão:** Apesar da ELA ser uma doença de natureza fatal e comprometer a qualidade de vida dos pacientes acometidos, é possível realizar um acompanhamento multidisciplinar, o qual pode aumentar a sobrevida dos pacientes em aproximadamente 2-3 meses e retardar a perda de força muscular.

**Palavras-chave:** Esclerose Amiotrófica Lateral; Genes; Neurologia

### \*Correspondence to Author:

Silva J.R.B.

Estudante do Curso de Medicina – UNICAP

### How to cite this article:

Silva J.R.B.; Matos A.V.M.; Souza M.B.R. Análise Da Interação Gênica E Manifestações Clínicas Na Esclerose Lateral Amiotrófica. Scientific Research and Reviews, 2019, 9:83

 **eSciPub**  
eSciPub LLC, Houston, TX USA.  
Website: <http://escipub.com/>