



**UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAIBA
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA
CURSO DE LICENCIATURA PLENA EM CIÊNCIAS BIOLÓGICAS**

GIBRAN SARMENTO DE ALMEIDA

**A GENÉTICA HUMANA NO NORDESTE: REVISANDO A
LITERATURA USANDO DIFERENTES PALAVRAS-CHAVE**

CAMPINA GRANDE - PB

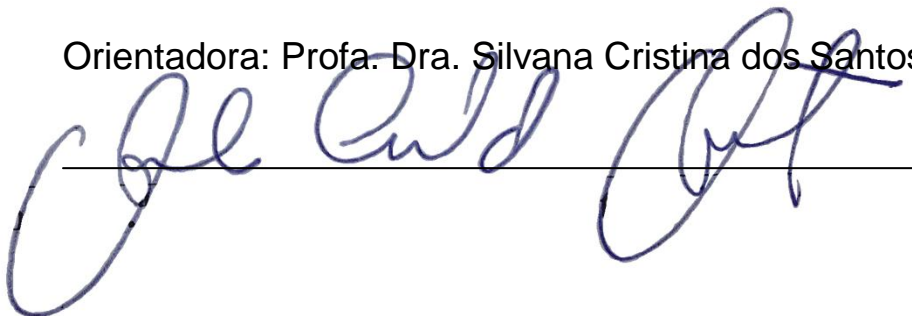
2010

GIBRAN SARMENTO DE ALMEIDA

A GENÉTICA HUMANA NO NORDESTE: REVISANDO A
LITERATURA USANDO DIFERENTES PALAVRAS-CHAVE

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado na forma de monografia ao Curso Licenciatura Plena em Ciências Biológicas pela Universidade Estadual da Paraíba, em cumprimento à regulamentação à formação do estudante de graduação.

Orientadora: Profa. Dra. Silvana Cristina dos Santos

A handwritten signature in blue ink, written over a horizontal line. The signature is cursive and appears to read 'Silvana Cristina dos Santos'.

CAMPINA GRANDE – PB

A447g

Almeida, Gibran Sarmiento de..

A genética humana no nordeste [manuscrito] : revisando a literatura usando diferentes palavras-chave / Gibran Sarmiento de Almeida. – 2010.

77 f.: il. color.

Digitado.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Ciências Biológicas) – Universidade Estadual da Paraíba, Centro de Ciências Biológicas, 2010.

“Orientação: Profa Dra. Silvana Cristina dos Santos, Departamento de Biologia”.

1.Genética humana. 2. Bibliometria. 3. Epidemiologia.
I. Título.

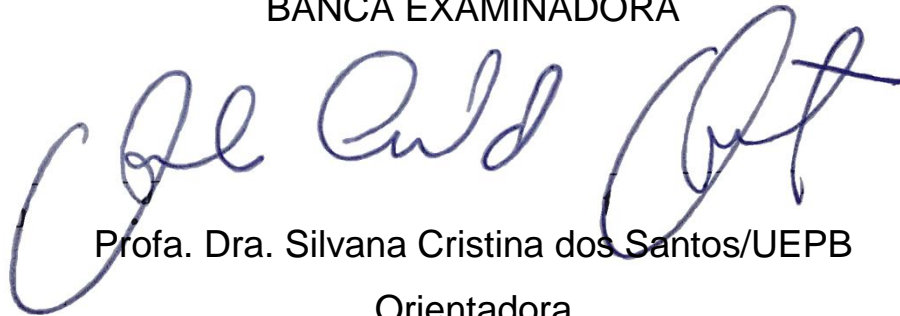
21. ed. CDD 599.935

A GENÉTICA HUMANA NO NORDESTE: REVISANDO A
LITERATURA USANDO DIFERENTES PALAVRAS-CHAVE

Aprovado em 07 de DEZEMBRO de 2010

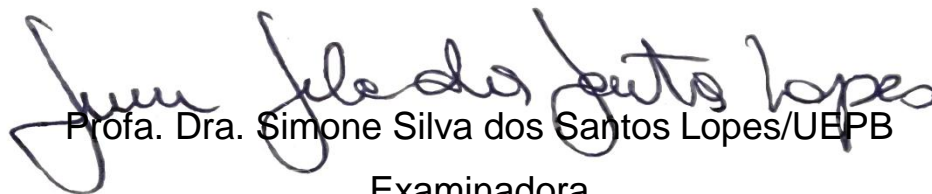
CONCEITO: 9.3

BANCA EXAMINADORA



Profa. Dra. Silvana Cristina dos Santos/UEPB

Orientadora



Profa. Dra. Simone Silva dos Santos Lopes/UEPB

Examinadora



Prof. Dr. Mathias Weller /UEPB

Examinador

AGRADECIMENTOS

Aos meus pais, Horácio Almeida Lima e Maria José Sarmento de Almeida que me ofereceram educação, ensinaram-me o respeito e a ter autoconfiança necessária para agir sempre.

À minha orientadora e professora Silvana Santos, por toda sua paciência e motivação em tempos em que estive angustiado ou desapontamento com resultados inesperados.

Ao professor Mathias Weller que colaborou com ensino de qualidade durante as reuniões do projeto.

Aos professores da UEPB que contribuíram para meu desenvolvimento acadêmico durante todo o curso.

A todos que me ajudaram diretamente ou indiretamente em algum momento da minha vida.

A GENÉTICA HUMANA NO NORDESTE: REVISANDO A LITERATURA USANDO DIFERENTES PALAVRAS-CHAVE

Autor:

Gibran Sarmiento de Almeida – Licenciatura Plena em Ciências Biológicas.

DB/CCBS/UEPB

Orientadora:

Silvana Santos – DB/CCBS/UEPB

Examinadores:

Simone Lopes – DB/CCBS/UEPB

Mathias Weller – DF/CCBS/UEPB

Resumo:

A produção acadêmica na área da Genética Humana é relativamente recente e se concentra na região sul e sudeste do Brasil. As descobertas de doenças genéticas endêmicas no Nordeste nem sempre alcançam os profissionais da área da saúde, porque o acesso às publicações é feito por meio de banco de dados específicos, como o *OMIM*, *Pubmed*, *Scielo* e *Google Acadêmico*. Se um profissional de um determinado estado quisesse conhecer quais doenças genéticas foram descobertas naquela região, usando esses bancos de dados, ele teria acesso a essa informação? Neste trabalho, o objetivo foi levantar e analisar a produção bibliográfica sobre doenças genéticas que afetam as populações do Nordeste brasileiro usando diferentes palavras-chave. Foram definidos conjuntos de palavras-chave usando epidemiologia, doenças genéticas, consangüinidade, e os diferentes estados do Nordeste para realizar uma busca bibliográfica. Os artigos foram classificados segundo ano de publicação, afecções estudadas e grupos de pesquisa. Os resultados apontam que a utilização de diferentes bancos de dados acarreta acesso a diferentes publicações. A hemoglobinopatias, como anemia falciforme e talassemia, são as doenças mais citadas; seguidas por algumas doenças genéticas raras, como a síndrome de Bernardinelli-Siep. Algumas afecções, como a síndrome Spoon, só foi encontrada em apenas uma das 14 buscas realizadas e essa doença é endêmica no estado do Rio Grande do Norte. Algumas doenças que sabidamente afetam as populações do Nordeste, como a mucopolissacaridose, não foram encontradas nas buscas realizadas com palavras-chave mais genéricas. Os achados também mostram assimetrias na produção acadêmica entre os estados nordestinos e em relação aos temas investigados. Nos anexos do trabalho, pode ser encontrado um catálogo com a descrição das doenças genéticas encontradas nas populações do Nordeste brasileiro.

Palavras-chave: Epidemiologia; Banco de Dados; Doenças Genéticas; Nordeste.

Abstract:

The academic production in the area of human genetics is relatively recent and is concentrated in south and Southeastern Brazil. The discoveries of genetic diseases in the Northeastern does not always reach the professionals of health, because access to publications is done through specific database such as OMIM, PubMed, Google Scholar and Scielo. If any professionals need to know what genetic diseases have been discovered in a region, using these databases, would they have access to such information? In this study the goal was to collect and analyze the output on genetic diseases affecting the population in northeastern Brazil using different keywords. Sets of keywords were defined such as epidemiology, genetic diseases, consanguinity, and different states of the Northeast to conduct a literature revision. The articles were classified by year of publication, studied diseases and research groups. The results indicated that the use of different databases might access various publications. The hemoglobinopathies such as sickle cell anemia and thalassemia are the diseases most commonly cited, followed by some rare genetic diseases such as Bernardinelli-Siepi syndrome. Some disorders like as Spoan syndrome was only found in only one of 14 performed searches, and this disease is endemic in Rio Grande do Norte. Some diseases known to affect the populations of the Northeast, as mucopolysaccharidosis, were not found in searches conducted with more general keywords. The findings also show disparities in academic production in different states Northeastern and in the subjects investigated. In the annexes of this work can be found a catalog with a description of genetic diseases affecting populations of Northeast Brazil.

Keywords: Epidemiology; Database; Genetic Diseases; Northeastern

LISTA DE ILUSTRAÇÕES E TABELAS

Figura 1 – Distribuição temática de todas as publicações levantadas em três bancos de dados (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico) usando diferentes palavras-chave..	18
Figura 2 – Distribuição de publicações sobre doenças genéticas ao longo do século.	22
Figura 3 – Distribuição das doenças genéticas mais estudadas no Nordeste	23
Figura 4 – Ranking dos estados para publicações científica	31
Tabela 1 – Ranking das doenças infecciosas e parasitárias; e doenças multifatoriais mais estudadas no Nordeste	20
Tabela 2 – Ranking das doenças monogênicas ou sindrômicas mais estudadas no Nordeste	21
Tabela 3 – Ranking das doenças genéticas citadas em artigos científicos na região Nordeste	24
Tabela 4 – Ranking das doenças genéticas estudadas na Paraíba.....	26
Tabela 5 – Ranking das doenças genéticas que citam o estado do Rio Grande do Norte.....	27
Tabela 6 – Resultados de busca usando estado do Ceará como palavra-chave.....	27
Tabela 7 – Ranking das doenças genéticas prevalentes nesta busca por região/Pernambuco	28
Tabela 8 - Doenças genéticas encontradas na busca por Alagoas	29
Tabela 9 – Doenças genéticas encontradas em Sergipe	29
Tabela 10 – Ranking das doenças genéticas prevalentes nesta busca por região/Bahia	30
Tabela 11 - Doenças genéticas prevalentes nesta busca por região/Maranhão	30
Tabela 12 - Doenças genéticas prevalentes nesta busca por região/Piauí.....	31

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	10
2. OBJETIVOS	13
2.1. OBJETIVO GERAL.....	13
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	13
3. METODOLOGIA	14
4. RESULTADOS E DISCUSSÃO	18
5. CONSIDERAÇÕES FINAIS	32
6. REFERÊNCIAS	34
7. APÊNDICE	38
8. ANEXO	60

1. INTRODUÇÃO

1.1. – A epidemiologia Genética

A prevalência e distribuição das doenças genéticas em populações, assim como fatores que determinam sua manifestação, são objetos de estudo da Epidemiologia Genética. Atualmente, nesta área de conhecimento, são realizadas análises que abrangem desde informações sobre a seqüência de genes do genoma humano até parâmetros sócio-culturais, demográfico, geográficos, econômicos, entre outros, que interferem de forma direta ou indireta na deriva e fluxo gênico de um grupo numa região. As variações gênicas podem alterar a freqüência das doenças genéticas em populações e um dos propósitos da epidemiologia genética é entender justamente a natureza dos vários fatores que influenciam a distribuição dessas afecções nas populações (FEITOSA ET. AL., 2002).

O conhecimento sobre as doenças genéticas que afetam as populações tem implicações para o desenvolvimento de políticas de saúde pública. A aproximadamente 5% das crianças nascidas vivas possuem alguma anomalia genética (ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE), e muitas afecções se manifestam progressiva ou tardiamente. O conhecimento sobre prevalência dessas doenças é estratégico aos sistemas de saúde porque elas são transmitidas ao longo das gerações e podem ser evitadas por meio de aconselhamento genético; como foi estabelecido na Portaria nº 81 (20/01/2009), quando foi instituído, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.

1.2. – Casamentos Consangüíneos

A distribuição de doenças genéticas ao longo do território brasileiro não se apresenta de forma homogênea, variando conforme o tamanho dos municípios, densidade demográfica, isolamento geográfico, padrões de migrações e colonização, entre outros. Muitos desses fatores podem contribuir

para o aumento da consangüinidade numa população favorecendo a redução da variabilidade genética (BEIGUELMAN ET. AL., 2008). O casamento entre pessoas aparentadas aumenta as chances de um casal portador da mesma mutação conceber filhos afetados por alguma doença genética recessiva, a chamada homozigose por origem comum (JORDE ET. AL., 1996; PASSARGE, 2004). A localização de regiões com maiores freqüências de casamentos consangüíneos tem sido um indicador para prospecção de novos casos de doenças genéticas (SANTOS ET. AL., 2010).

O tamanho reduzido da população e seu relativo isolamento podem influenciar os padrões reprodutivos de uma população, contribuindo para a endogamia. Algumas comunidades religiosas, aldeias e tribos beduínas apresentam essas características (BEIGUELMAN ET. AL., 2008). Em muitos municípios do Nordeste brasileiro ainda são comuns casamentos entre aparentados. Um exemplo dessa tradição ocorre no município de Serrinha dos Pintos (RN) com 32% de casamentos consangüíneos e onde foi descoberta recentemente uma nova síndrome genética recessiva (Síndrome de Spoon) com uma freqüência de 1/7 heterozigotos portadores desse alelo anômalo (MACEDO-SOUSA ET. AL. 2005, 2008; SANTOS ET. AL. 2010).

A conservação de padrões de casamentos consangüíneos está relacionada à manutenção de propriedade. Estudos revelam que uniões consangüíneas são mais presentes entre os ricos e ocorrem mais na zona rural do que urbana (SALZANO ET. AL., 1970). Outras são os cruzamentos preferenciais e mecanismos de isolamento genético que impede o intercâmbio de genes dentro da própria população na mesma região geográfica. O termo isolado, neste caso, é utilizado para demarcar um grupo humano separado de outros por alguma barreira, seja geográfica, sócio-econômica, religiosa, política ou cultural, que dificulta a permuta de genes com outros grupos pelo casamento. As populações isoladas apresentam padrões de distribuição de freqüência de genes semelhantes aos das populações muito endogâmicas (efeito Wahlund) com aumento da homozigose e freqüência de alelos recessivos (WAHLUND, 1928).

O Brasil possui em geral grande heterogeneidade genética, proveniente dos grupos étnicos colonizadores. Os diversos graus de endo ou intercruzamentos em diferentes regiões do país modificaram os padrões de distribuição de doenças genéticas. Se por um lado a miscigenação promoveu aumento da diversidade genética, algumas religiões exerceram força no sentido do endocruzamento. Essas religiões são variáveis que contribuem para os cruzamentos preferenciais (AZEVEDO, 1984). Não só a religião, mas outras variáveis determinam os casamentos preferenciais como etnia, aparência, condição econômica, nível escolar, parentesco etc.

1.3. – Justificativa

O conhecimento da prevalência das doenças genéticas é fundamental para planejamento de políticas públicas, porque a maior parte delas causa perda de função motora, auditiva, visual ou cognitiva. A produção acadêmica na área da Genética Humana é relativamente recente e se concentra na região sul e sudeste do Brasil. As descobertas de doenças genéticas endêmicas no Nordeste nem sempre alcançam os profissionais da área da saúde, porque o acesso às publicações é feita por meio de banco de dados específicos, como o *OMIM*, *Pubmed*, *Scielo* e *Google Acadêmico*. Se um profissional de um determinado estado quisesse conhecer quais doenças genéticas foram descobertas naquela região, usando esses bancos de dados, ele teria acesso a essa informação?

Neste trabalho, será realizada a revisão da literatura para descrição das doenças genéticas que afetam as populações do Nordeste brasileiro usando diferentes palavras-chave para sintetizar os dados da literatura. A intenção é mapear o que é conhecido sobre esse tema e avaliar as diferenças acarretadas por uso de diferentes estratégias de busca bibliográfica em banco de dados diferentes.

2. OBJETIVOS

✓ 2.1. Objetivo Geral:

Levantar e analisar a produção bibliográfica sobre doenças genéticas que afetam as populações do Nordeste brasileiro usando diferentes palavras-chave.

✓ 2.2. Objetivos Específicos:

- 2.2.1 – Descrever e comparar a distribuição das publicações em relação aos temas de investigações no campo da Genética Humana (imunologia; doenças monogênicas, multifatoriais; aspectos genéticos de doenças negligenciadas; entre outros);
- 2.2.2 – Comparar os resultados de buscas realizadas em diferentes bancos de dados por meio de palavras-chave específicas;
- 2.2.3 - Sintetizar as informações da literatura, compondo um catálogo das doenças genéticas encontradas no Nordeste, com as seguintes informações:
 - I. Identificação da doença
 - II. descrição resumida do quadro clínico da doença;
 - III. mapeamento genético (lócus gênico);
 - IV. mutação e gene (caso sejam conhecidos);
 - V. grupo e universidade que fez a descoberta.

3. MÉTODOS

3.1. – Os bancos de dados eletrônicos

Este trabalho foi realizado por meio de revisões sistemáticas da literatura através de palavras-chave e banco de dados especializados. Um desses bancos utilizado foi o **Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)**, que é um catálogo eletrônico atualizado de doenças genéticas e genes humanos, no qual são diariamente atualizadas as informações sobre doenças genéticas humanas. Este projeto foi iniciado na década de 1960 pelo Dr. Victor A. McKusick como um catálogo de traços mendelianos e distúrbios, intitulado Herança Mendeliana no Homem (MIM). O OMIM está conectado a outros sistemas de informação científica, como o Pubmed.

O **Pubmed** é um serviço da Biblioteca Nacional de Medicina Americana (NLM) e provê acesso a quase 20 milhões de citações bibliográficas (Medline) catalogadas desde meados de 1960. O conteúdo dessas citações são artigos médicos publicados nas mais variadas revistas de diversas especialidades. O Pubmed é a versão gratuita do banco de dados Medline, foi criado pelo National Center for Biotechnology Information (NCBI).

Outro banco de dados existentes no Brasil é o **Scientific Electronic Library Online, ou Scielo**. Trata-se de iniciativa criada em 1988 frutos da cooperação entre a FAPESP - Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo, BIREME - Centro Latino-Americano e do Caribe de Informação em Ciências da Saúde, instituições nacionais e internacionais relacionadas com a comunicação científica e editores científicos. É um modelo para a publicação eletrônica cooperativa de periódicos científicos na Internet e nele encontram-se as publicações de periódicos nacionais que podem ser acessados por qualquer um sem custo.

O **Google Acadêmico** é um serviço de uma empresa privada, Google, que possui um sistema capaz de fornece pesquisas da literatura acadêmica de forma abrangente. A empresa foi fundada por Larry Page e Sergey Brin e oficialmente registrada no dia 7 de setembro de 1998. Podem-se pesquisar: artigos revisados por especialistas, teses, livros, resumos e artigos de editoras

acadêmicas, organizações profissionais, bibliotecas de pré-publicações, universidades e outras entidades acadêmicas.

3.2. – A Coleta de dados

A busca por referências bibliográficas na base de dados do Pubmed foi realizada a partir das palavras-chave: Northeastern, Brazil, e os nomes dos estados nordestinos. Qualquer artigo, portanto, que citasse especificamente essa região seria identificado. Outra estratégia para coleta de informações e referências bibliográficas consistiu no uso da base de dados do Scielo com palavras-chave em português para acessar as publicações nacionais, assim como o Google Acadêmico. As buscas no Pubmed, Scielo e Google Acadêmico foram realizadas durante o período de setembro a outubro de 2010. Foram criados alguns subgrupos para busca, conforme descrito abaixo e os artigos foram classificados em relação ao tema de pesquisa, ano da publicação e instituição realizadora (grupo de pesquisa de instituição do NE ou do SE/SUL).

3.3. – As palavras-chave da pesquisa

Os subgrupos de palavras-chave usados para busca bibliográfica foram os seguintes:

1. Northeastern + Brazil + Genetic Human;
2. Northeastern + Brazil+ Genetic Epidemiology;
3. Northeastern + Brazil + Genetic Disease;
4. Northeastern + Brazil + Consanguineous Marriage;
5. Northeastern + Brazil+ Consanguinity;
6. Paraíba + Genetic Disease;
7. Rio Grande do Norte + Genetic Disease;
8. Ceará + Genetic Disease;
9. Pernambuco + Genetic Disease;
10. Alagoas + Genetic Disease;
11. Sergipe + Genetic Disease;
12. Bahia + Genetic Disease;
13. Maranhão + Genetic Disease;

14. Piauí + Genetic Disease.

No banco de dado do Scielo, a busca foi realizada com os mesmos subgrupos de palavras-chave escritas em português. O programa do Scielo oferece opções a serem selecionadas (Método: por palavra; Onde: Brasil) que garantiam a especificidade da pesquisa. No Google Acadêmico, a pesquisa resultou em centenas ou milhares de citações e foi limitada até as três primeiras páginas ou os 30 primeiros artigos selecionados.

3.4. – Classificação dos periódicos

Após realizar a busca de referências bibliográficas sobre doenças genéticas na região Nordeste e seus nove estados em cada banco de dados (PUBMED, SCIELO E GOOGLE ACADÊMICO); bem como usar os diferentes subgrupos de palavras-chave, todos os títulos e resumos dos artigos publicados foram analisados e classificados segundo os temas:

- A.** Doenças infecciosas e parasitárias de notificação compulsória - dengue, aids, tuberculose, hanseníase, doença de chagas e outras;
- B.** Doenças multifatoriais – diabetes, hipertensão, doença mental não específica e outras;
- C.** Descrição clínica e genética de doenças monogênicas (doenças causadas por mutações em um único locus que interessavam para seleção); e/ou cromossômicas específicas que causam síndromes genéticas.
- D.** Outros artigos não classificados.

As publicações também foram organizadas conforme o ano de sua publicação em cinco grupos: **a)** 1900-1970; **b)** 1970-1980; **c)** 1980-1990; **d)** 1990-2000; **e)** 2000-2010.

Essa classificação permitiria selecionar as publicações sobre doenças monogênicas ou síndromes genéticas que afetam as populações nordestinas, principal foco de interesse deste trabalho. O interesse principal era descobrir as doenças descritas em isolamentos geográficos.

3.5. – O catálogo e as tabelas comparativas

Após a coleta e leitura dos artigos, as informações sobre as doenças genéticas foram sintetizadas em tabelas com a localização de cada uma delas. Neste caso, todas as doenças genéticas que afetam populações e que estão descritas nos bancos de dados analisados ou revistas mais conceituadas da área estão presentes no tabela. O banco de dados do OMIM foi útil para a localização do loco gênico e mutações associados às anomalias genéticas.

Ao realizar a busca das doenças genéticas do Nordeste em bancos de dados eletrônicos, utilizando palavras-chaves dos subgrupos, foram obtidas listas extensas de publicações de periódicos. Cada lista de artigos científicos disponibiliza basicamente: títulos das obras, ano de publicação, nome do autor e a revista em que foi publicada. Mesmo tendo sido usadas palavras-chave como se fosse um filtro para seleção (nome da região geográfica mais as palavras: epidemiologia humana; ou casamento consangüíneo; ou consangüinidade; e/ou doença genética), os resultados não revelaram apenas artigos referentes às doenças genéticas, mas também outras doenças multifatoriais, infecciosas, parasitárias e assuntos banais que dificultaram na seleção dos artigos que interessavam para o trabalho.

Os resultados da análise das buscas de referências em três diferentes bancos de dados (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico) foram organizados em tabelas comparativas que representam cada uma das 14 buscas com conjuntos de palavras-chave específicas como já foi explicado. As tabelas foram reunidas no apêndice deste trabalho (TABELA COMPARATIVA de 1 a 14). O catálogo com descrição das publicações que descrevem doenças genéticas ou cromossômicas que afetam as populações nordestinas também foi reproduzido integralmente no apêndice deste trabalho (ANEXO 1).

A seguir serão apresentados os resultados das buscas usando palavras-chave em diferentes plataformas e as análises da distribuição de temas que foram investigados no campo da Genética Humana.

4. RESULTADOS E DISCUSSÃO

4.1 – Comparação entre PUBMED, SCIELO E GOOGLE ACADÊMICO

A busca nos três bancos de dados resultou em um total de 863 artigos levantados. Deste total, 145 artigos ou 16,80% deles foram classificados na categoria temática das doenças infecciosas e parasitárias de notificação compulsória (grupo A); 130 artigos ou 15,06% como doenças multifatoriais (grupo B); 186 artigos ou 21,55% foram classificados como doenças monogênicas ou sindrômicas (grupo C); e 402 artigos ou 46,59% não classificadas nos três anteriores (grupo D).

A distribuição da classificação dos artigos por temas pode ser melhor observada na Figura 1. Apesar de praticamente metade dos artigos não terem sido classificados em três grandes temas; o que interessa, neste caso, é entender que do total de artigos levantados, aproximadamente 20% deles foram selecionados para análise mais profunda sobre a prevalência de doenças genéticas e para elaboração do catálogo de doenças genéticas que afetam as populações nordestinas (anexo 1).

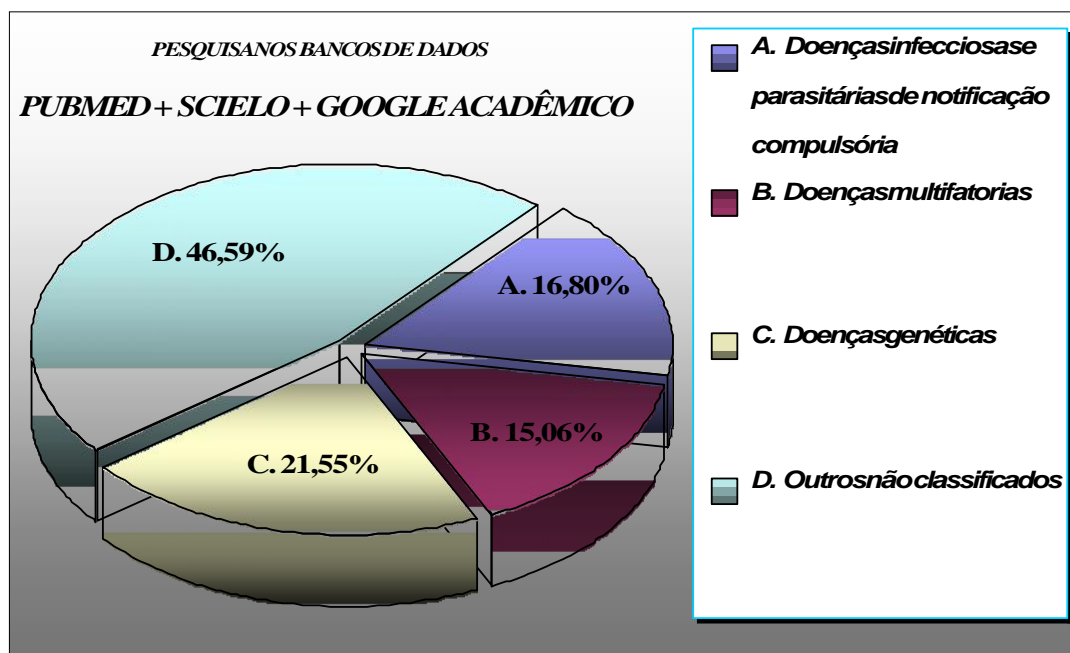


Figura 1 – Distribuição temática de todas as publicações levantadas em três bancos de dados (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico) usando diferentes palavras-chave.

Os resultados para as doenças infecciosas de notificação compulsória demonstraram que as doenças mais estudadas no nordeste foram a doença de Chagas com 52 artigos publicados sobre o assunto; seguido por leishmaniose com 30 artigos e estudos sobre o vírus da raiva ou hidrofobia com 11 artigos publicados. A doença de Chagas é causada pelo protozoário *Trypanosoma cruzi* e transmitida pelo percevejo do gênero triatoma conhecido como barbeiro, muito comuns em regiões rurais. O elevado número de publicações científicas sobre a doença de Chagas no Nordeste é compreensível. A região atualmente apresenta um dos maiores número de infectados e de índices de infestação triatomínica nacionais.

Em relação ao tema das doenças multifatoriais, a doença mais estudada foi Alzheimer com 21 publicações. Essa é uma doença neurodegenerativa progressiva e irreversível de aparecimento insidioso, que acarreta perda da memória e diversos distúrbios cognitivos (HARMAN, 1996). Outros temas de maior interesse foram a obesidade e diabetes, com 14 publicações cada; e a doença tireoidiana auto-imune. Na tabela a seguir, é mostrado o “ranking” dos temas investigados pelos pesquisadores no Nordeste.

RANKING DOS TEMAS ESTUDADOS NO NORDESTE (GRUPO A E B)			
A. Doenças infecciosas e parasitárias de notificação compulsória	Nº de artigos	B. Doenças multifatoriais	Nº de artigos
1º. Doença de Chagas	52	1º. Alzheimer	21
2º. Leishmaniose	30	2º. Obesidade	14
3º. Raiva	11	2º. Diabetes	14
4º. Hepatite	08	3º. D. Tireoidiana Auto-imune	11
5º. Esquistossomose	07	4º. Doenças Cardiovasculares	10
5º. Hanseníase	07	5º. Fissuras Orofaciais	08
6º. HIV	03	5º. Autismo	08
6º. Leptospirose	03	5º. Câncer	08
7º. Tuberculose	02	6º. Hipertensão	04
8º. Pneumonia	01	7º. Doença de Parkinson	03
8º. Tétano	01	8º. Esquizofrenia	02
8º. Cólera	01	9º. Malformações Fetais	01
Outras Doenças	19	Outras Doenças	26
Total	145	Total	130

Tabela 1 – Ranking das doenças infecciosas e parasitárias; e doenças multifatoriais mais estudadas no Nordeste.

A respeito das doenças monogênicas ou síndromes específicas, foram encontrados nos três bancos de dados 186 artigos que representam 21% da amostra levantada. A doença genética mais citada e abordada é a anemia falciforme com 64 artigos publicados na área. A anemia falciforme tem sido a mais comum entre as hemoglobinopatias, caracterizada por uma mutação genética que compromete as funções das hemácias. Segundo o Ministério da Saúde do Brasil, o alelo mutado pode ser encontrado com frequências de 2% a 6% nas regiões do país, aumentando para 6% a 10% na população afro-descendente brasileira. No Nordeste, a prevalência deste alelo é de 3%, atingindo 5,5% no estado da Bahia. Em Pernambuco calcula-se uma prevalência seja de 3,5%, conforme estudo realizado em maternidades públicas do estado (BANDEIRA FM, ET. AL. 1999). Incluindo outras hemoglobinopatias, como a talassemia, o total de artigos atinge a cifra de 80 publicações de um total de 186 artigos, representando quase metade de todos os trabalhos analisados. Pode-se afirmar que o foco dos esforços dos

pesquisadores nos últimos anos tem sido no estudo esse grupo de doenças geneticamente determinadas.

RANKING DOS TEMAS ESTUDADOS NO NORDESTE (GRUPO C)	
Doenças Genéticas	Quantidade de Artigos
1º Anemia Falciforme	64
2º Hemoglobinopatias	16
3º Fibrose Cística	13
4º Síndrome de Down	10
5º Berardinelli-Seip	08
6º Síndrome de Turner	07
7º Síndrome de Laron	05
8º Fenilcetonúria	04
8º Adrenoleucodistrofia	04
8º Doença de Wilson	04
8º Perda Auditiva Genética	04
Outras	47
Total	186

Tabela 2 – Ranking das doenças monogênicas ou síndrômicas mais estudadas no Nordeste.

Os 186 artigos selecionados que tratam das doenças monogênicas ou síndromes genéticas foram analisados em relação ao ano de sua publicação. Verifica-se que a partir de década de 90 a quantidade de artigos publicados em periódicos científicos cresce vertiginosamente, especialmente entre os anos de 2001-2010 (Figura 2). Existem algumas explicações para esse crescimento, que abrangem tanto a democratização do acesso aos meios de comunicação quanto às políticas de formação de recursos humanos de alto nível e aumento da demanda de pesquisa na área. No período de 1991 a 2000 foram publicados apenas 27 artigos mencionando às doenças genéticas no Nordeste e este valor salta para 155 artigos de 2001 a 2010, um crescimento de cinco vezes mais.

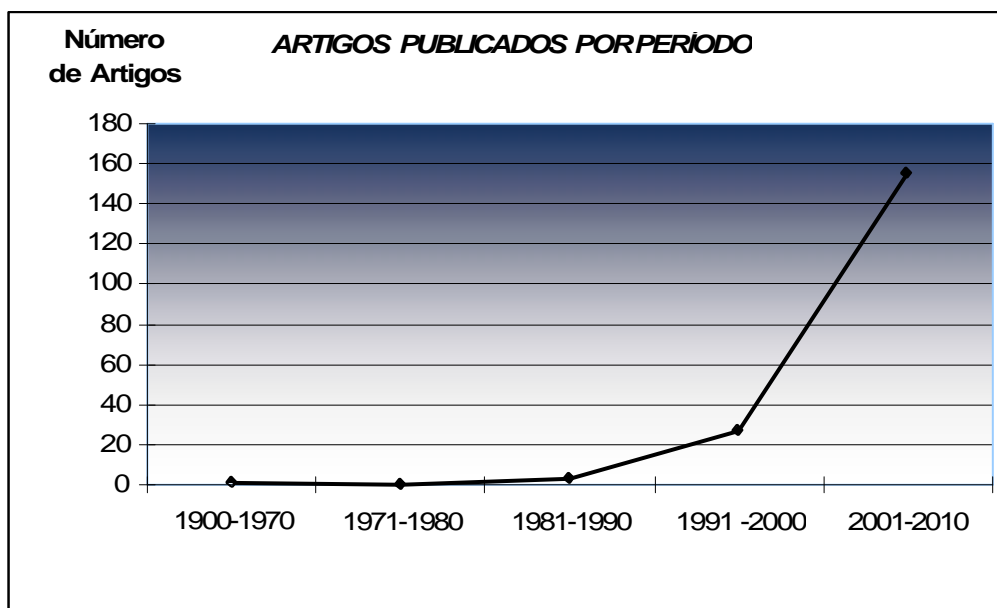


Figura 2 – Distribuição de publicações sobre doenças genéticas ao longo do século.

4.2 Doenças genéticas prevalentes no Nordeste

Com um total de 186 artigos selecionados e analisados referentes às doenças ou síndromes genéticas encontradas na região Nordeste, 64 artigos ou 34,4% deles estudaram a anemia falciforme. As hemoglobinopatias, com um total de 16 artigos publicados ou 8,6% do total das doenças genéticas foi a segunda mais estudada, podendo incluir a anemia falciforme, evidenciando novamente os esforços de pesquisadores em produzir sobre esse tema. Como já dissemos anteriormente, a anemia falciforme e as hemoglobinopatias, não específicas, resultam em praticamente metade das publicações dentro do grupo das doenças monogênicas ou sindrômicas (Figura3). As duas outras doenças mais estudadas no Nordeste são a fibrose cística e a síndrome de Bernardinelli-Seip.

DOENÇAS GENÉTICAS ESTUDADAS NO NORDESTE

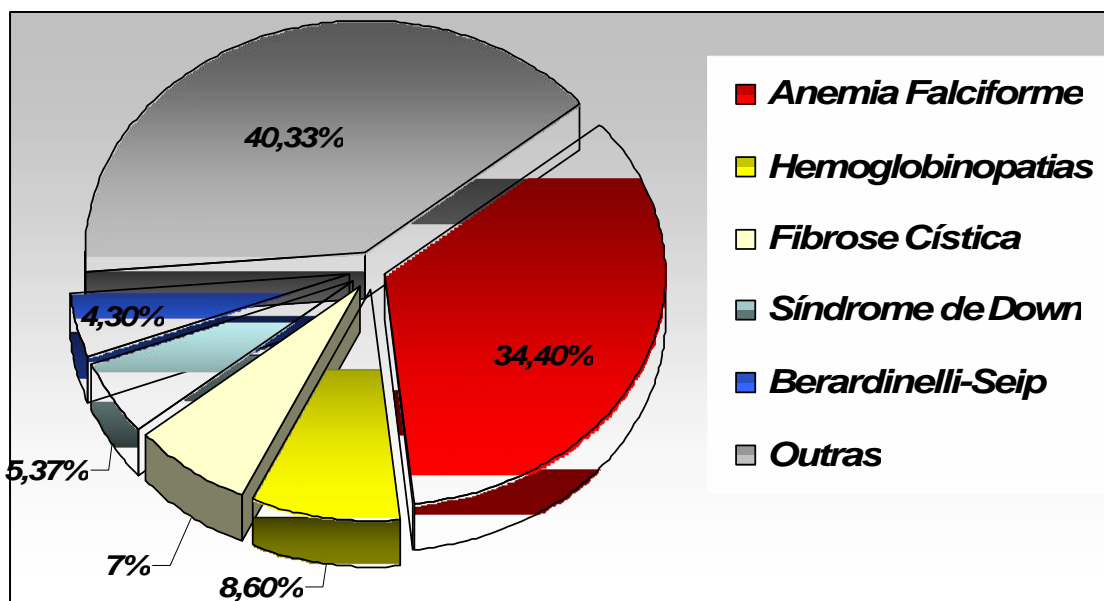


Figura 3 – Distribuição das doenças genéticas mais estudadas no Nordeste.

A doença falciforme originada no continente africano está presente em muitos lugares do mundo. Em todo o Brasil as doenças falciformes são freqüentes devido à grande presença da população afro-descendente. O Norte e o Nordeste são as regiões que mais apresentam prevalência para o traço falciforme, especialmente no estado da Bahia, com a maior proporção de negros. A seleção natural garante a preservação do traço falciforme em regiões onde a malária é endêmica. As regiões Sudeste e Sul do país apresentam a menor proporção de afro-descendentes, conseqüentemente haverá uma menor prevalência das doenças falciformes nestas regiões. A anemia falciforme é uma doença hereditária mais estudada no contexto epidemiológico do país.

Os resultados mostram também assimetrias em relação à quantidade de publicações nos diferentes estados. Essas diferenças podem ser acarretadas por ausência de grupos de pesquisa ou pelo próprio vício do uso de palavras-chave específicas. Interessante notar que nos períodos de 1900 a 1990 quase não foram citados artigos quando usadas como palavras-chave o nome dos estados nordestinos. Ao comparar os resultados dos números de publicações no Nordeste com as regiões Sul e Sudeste, os resultados revelaram quanto o Nordeste ainda precisa investir em Ciência e Tecnologia para fomentar grupos

de pesquisa na área da Genética Humana e Médica. A seguir serão detalhados os resultados das buscas por palavras-chave específicas.

4.3 Resultados comparativos usando diferentes palavras-chave

4.3.1 – NORDESTE

A tabela 3 abaixo mostra os resultados das buscas no grupo das doenças genéticas e sindrômicas comparativamente quando se utilizou diferentes grupos de palavras-chave em inglês (Pubmed) e em português (SciELO e Google Acadêmico). Nos cinco grupos de buscas analisados, usando palavras-chave: nordeste, Brazil ou Brasil, Human Genetic, Epidemiologia Genética, doença genética, casamento consanguíneo consangüinidade; verificou-se que ocorrem algumas repetições como para Anemia Falciforme e Berardinelli-Seip; e variação nas outras doenças citadas.

NORDESTE

1. Northeastern + Brazil + Human Genetic	
Doenças genéticas relacionadas com os artigos	Quantidade de Artigos
1º Berardinelli-Seip	03
2º Síndrome de Down	02
2. Nordeste, Brasil, Epidemiologia Genética	
Deficiência de G6PD	01
Anemia Falciforme	01
Deficiência Visual Genética	01
3. Nordeste, Brasil, Doença Genética	
1º Anemia Falciforme	05
2º Fibrose Cística	01
2º Berardinelli-Seip	01
2º Síndrome de Pendred	01
2º Talassemia Alfa	01
4. Nordeste, Brasil, Casamento Consanguíneo	
1º Síndrome de Laron	03

2º Anemia Falciforme	02
3º síndrome SPOAN	01
5. Nordeste, Brasil, Consangüinidade	
1º Berardinelli-Seip	03
2º Anemia Falciforme	02
3º Síndrome de Laron	01

Tabela 3 – Ranking das doenças genéticas citadas em artigos científicos na região Nordeste.

A síndrome de Berardinelli-Seip, BSS ou lipodistrofia generalizada congênita, é uma doença autossômica recessiva causada por mutação em AGPAT2 e Gng3lg3. Dois locos foram descritos: BSCL1 e BSCL2 em BSS, nos cromossomos 9q34 e 11q13, respectivamente (GARG A.; 2004). Os afetados apresentam ausência quase total de tecido adiposo subcutâneo. O diagnóstico pode ser realizado pela sintomatologia clínica e exames laboratoriais, que incluem os seguintes achados: a ausência ou diminuição do tecido adiposo subcutâneo, com padrão de crescimento acelerado acromegalóides e acentuada desenvolvimento somático e esquelético (GARG A., 2000).

A síndrome de Laron ou insensibilidade ao hormônio de crescimento (IGH) é um distúrbio autossômico recessivo caracterizado pela baixa estatura. Pessoas afetadas possuem receptores do hormônio de crescimento com uma falha em produzir o fator do crescimento. Os pacientes apresentam níveis elevados ou inapropriadamente normais de GH (LARON Z.; 2004). Importante ressaltar que estes artigos relatam casos de pacientes afetados pela síndrome de Laron, cujo heredograma revela casamentos consangüíneos em seus ascendentes.

Outra síndrome citada apenas uma única vez foi a Sp oan (Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, Neuropathy) (MACEDO-SOUSA ET. AL., 2005). Essa doença neurodegenerativa de herança autossômica recessiva foi descoberta em alguns municípios do Rio Grande do Norte e seu loco gênico está localizado no cromossomo 11 na mesma região que causa a síndrome de Bernadinelli-Siep, a qual afeta populações da região de Caicó no mesmo estado potiguar. Essas duas doenças são prevalentes no estado do Rio Grande do Norte devido provavelmente ao efeito de fundador e tradição de

casamentos consangüíneos encontradas nesta região (MACEDO-SOUZA ET. AL. 2008; SANTOS ET. AL.; 2005; 2006; 2010).

4.3.2 – COMPARAÇÃO DA PRODUÇÃO EM DIFERENTES ESTADOS

A seguir serão mostrados os resultados das buscas nos diferentes estados nordestinos, iniciando pela Paraíba.

PARAÍBA

A Tabela 4 apresenta o ranking das doenças genéticas mais investigadas na Paraíba. Doenças como a mucopolissacaridose não se apresentaram nos resultados, mesmo tendo sido confirmada sua presença em algumas localidades como relatada pela Profa. Dra. Paula Medeiros (comunicação pessoal). Isto significa que ainda não foram publicados artigos científicos sobre a prevalência desta doença na Paraíba.

Palavras-chave: Paraíba + Doença Genética	
Doenças genéticas relacionadas com os artigos	Quantidade de Artigos
1º Doença de Wilson	02
1º Síndrome de Down	02
1º Adrenoleucodistrofia	02
1º Doença de Kennedy	02
2º Fibrose Cística	01
2º Doenças Degenerativas da Retina	01
2º Raquitismo Hipofosfatêmico	01
2º Doença Genética Indeterminada	01
2º Hemoglobinopatias	01
2º Anemia Falciforme	01

Tabela 4 – Ranking das doenças genéticas estudadas na Paraíba.

RIO GRANDE DO NORTE

O estado do Rio Grande do Norte não possui registros de resultados encontrados no Pubmed, embora saibamos que a síndrome Spoan foi descrita naquele estado. No Google Acadêmico foram encontrados 30 artigos, destes 06 são classificados em doenças genéticas. Há prevalência das hemoglobinopatias e anemia falciforme nos resultados (Tabela 5).

Palavras-chave: Rio Grande do Norte + Doença Genética	
Doenças genéticas relacionadas com os artigos	Quantidade de Artigos
1º Hemoglobinopatias	02
1º Anemia Falciforme	02
2º Fenilcetonúria	01
2º Lúpus Eritematoso Sistêmico	01

Tabela 5 – Ranking das doenças genéticas que citam o estado do Rio Grande do Norte.

CEARÁ

Não foram encontradas publicações classificadas no grupo das doenças genéticas ou sindrômicas no Scielo para o estado do Ceará. Quando comparadas as doenças citadas no Pubmed e Google acadêmico, verifica-se que as citações indicam estudo de doenças genéticas diferentes.

Palavras-chave: Ceará + Doença Genética (PUBMED E SCIELO)	
Doenças genéticas relacionadas com os artigos	Quantidade de Artigos
Fibrose Cística	01
Berardinelli-Seip	01
Distrofia Muscular	01
Doença de Wilson	01
Fissura Labial	01
Neurofibromatose	01

Palavras-chave: Ceará + Doença Genética (GOOGLE ACADÊMICO)	
Hemoglobinopatias	02
Síndrome de Marfan	01
Doença de Gaucher	01
Displasia Tanatofórica	01

Tabela 6 – Resultados de busca usando estado do Ceará como palavra-chave.

PERNAMBUCO

O Pubmed se apresentou com plataforma com mais artigos publicados e com citação do estado de Pernambuco. Foram encontrados 17 artigos sobre o tema específico das doenças genéticas. Na Tabela 7 foram registradas as três primeiras doenças gênicas mais mencionadas nesta busca, tendo sido novamente a anemia falciforme mais citada. O alelo da hemoglobina S está em alta freqüência em toda a América, e no Brasil mais freqüente nas regiões sudeste e nordeste como Bahia e Pernambuco (BANDEIRA FM, ET. AL. 1999). A síndrome de Turner é um distúrbio cromossômico, condição que afeta apenas meninas com monossomia do cromossomo sexual X. Pessoas afetadas possuem baixa estatura, anormalidades cardiovasculares, anormalidades esqueléticas e no trato geniturinário, além de outras características clínicas específicas.

Palavras-chave: Pernambuco + Doença Genética	
Doenças genéticas relacionadas com os artigos	Quantidade de Artigos
1º Anemia Falciforme	11
2º Síndrome de Turner	04
3º Doença de Paget	03

Tabela 7 – Ranking das doenças genéticas prevalentes nesta busca por região/Pernambuco.

ALAGOAS

Na busca em que se utilizou o estado de Alagoas como palavra-chave, não foi encontrado artigos classificados no tema (C) no Pubmed, porém existem 04 artigos que não foram classificados nos temas de interesse. No Scielo absolutamente nada foi encontrado na busca. Entretanto, o Google Acadêmico apresentou 06 artigos para o tema (C) dos quais 03 são referentes à anemia falciforme.

Palavras-chave: Alagoas + Doença Genética	
Doenças genéticas relacionadas com os artigos	Quantidade de Artigos
Anemia Falciforme	03
Doença Granulomatosa Crônica Autossômica	01
Perda Auditiva Genética	01
Doença Celíaca	01

Tabela 8 - Doenças genéticas encontradas na busca por Alagoas.

SERGIPE

Quando foi utilizada Sergipe como palavra-chave, todas as plataformas citaram publicações de doenças genéticas, como mostra a tabela abaixo. Novamente a anemia falciforme prevalece como a doença de maior número de publicações. Também são citados trabalhos sobre hipotireoidismo congênito, hiperplasia adrenal congênita e outras doenças também mais recorrentes em regiões com tradição de casamentos consanguíneos.

Palavras-chave: Sergipe + Doença Genética	
Doenças genéticas relacionadas com os artigos	Quantidade de Artigos
Anemia Falciforme	07
Perda Auditiva Genética	02
Hipotireoidismo Congênito	02
Hiperplasia Adrenal Congênita	01
Doença de Wilson	01

Fenilcetonúria	01*
Doença Genética Indeterminada	01**
Síndrome de Pallister-Killian	01
Doença Celíaca	01

Tabela 9 – Doenças genéticas encontradas em Sergipe.

* Citação de hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no mesmo artigo.

** Mutaç o g nica que afeta a produ o do horm nio do crescimento.

BAHIA

A Bahia tem se mostrado um estado abundante em publica es cient ficas, o tamanho do territ rio deste estado colabora com o aparecimento de casos cl nicos envolvendo doen as gen ticas. Conforme os resultados das buscas, a Bahia apresenta diversos artigos sobre transtornos gen ticos de rara incid ncia. Abaixo est o as cinco mais citadas em artigos cient ficos:

Palavras-chave: Bahia + Doen�a Gen�tica	
Doen�as gen�ticas relacionadas com os artigos	Quantidade de Artigos
1� Anemia Falciforme	23
2� Fibrose C�stica	08
3� Hemoglobinopatias	07
4� S�ndrome de Down	04
5� Fenilceton�ria	02

Tabela 10 – Ranking das doen as gen ticas prevalentes nesta busca por regi o/Bahia.

MARANH O

No Maranh o foram encontrados 03 artigos para s ndrome de Turner e 03 para anemia falciforme. Os outros artigos citados tiveram incid ncias de apenas 01 artigo por doen a gen tica.

Palavras-chave: Maranh�o + Doen�a Gen�tica	
Doen�as gen�ticas relacionadas com os	Quantidade de Artigos

artigos	
Síndrome de Turner	03
Anemia Falciforme	03

Tabela 11 - Doenças genéticas prevalentes nesta busca por região/Maranhão.

PIAUI

No Piauí só foram encontradas quatro citações e todas de estudos sobre anemia falciforme. Esse resultado mostra as assimetrias em relação à produção acadêmica nos diferentes estados do Nordeste.

Palavras-chave: Piauí + Doença Genética	
Doenças genéticas relacionadas com os artigos	Quantidade de Artigos
Anemia Falciforme	04

Tabela 12 - Doenças genéticas prevalentes nesta busca por região/Piauí.

A Bahia é o estado que possui a maior referência de publicações científicas com 52 artigos sobre doenças genéticas de um total de 186 artigos analisados. Em segundo lugar está o estado de Pernambuco com 28 artigos publicados. Os estados do Rio Grande do Norte e Alagoas possuem os piores índices de publicações com referências às esses estados, com apenas 06 publicações ambos, conforme os bancos de dados do Pubmed, Scielo e Google Acadêmico (limitado para os trinta primeiros artigos, conforme relatado nos métodos). A figura 4 mostra os resultados de artigos selecionados nos quais eram citados os diferentes estados como palavra-chave.

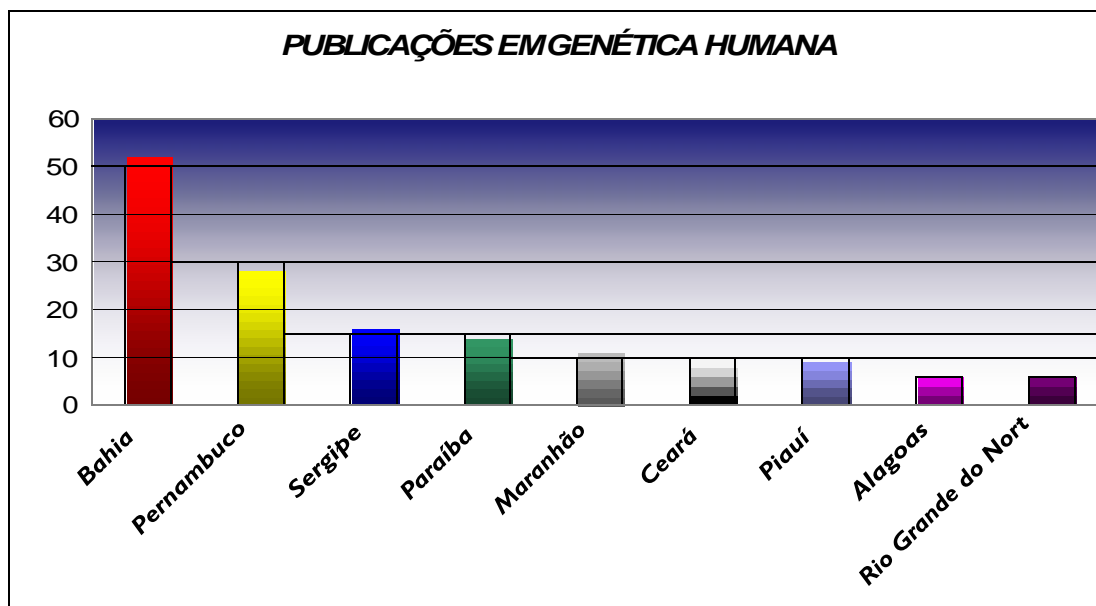


Figura 4 – Ranking dos estados para publicações científicas.

No anexo 1, todas as publicações analisadas durante o levantamento bibliográfico foram organizadas no formato de um catálogo das doenças e síndrome genéticas encontradas nos estados nordestinos. O catálogo apresenta a doença; os autores; um resumo do quadro clínico; as cidades onde foram encontrados os pacientes e a universidade responsável pelo estudo.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados do levantamento bibliográfico com uso de palavras-chave apontam que a utilização de diferentes bancos de dados acarreta acesso às diferentes publicações. A maior parte das publicações encontrada resultou de estudos sobre anemia falciforme e outras hemoglobinopatias. Algumas doenças genéticas, como a síndrome Spoon, só foi encontrada em apenas uma das 14 buscas realizadas e essa doença é endêmica no estado do Rio Grande do Norte. Algumas doenças que sabidamente afetam as populações do Nordeste, como a mucopolissacaridose, não foram encontradas nas buscas realizadas com palavras-chave mais genéricas. Os achados também mostram assimetrias na produção acadêmica entre os estados nordestinos e em relação aos temas investigados. O catálogo e as tabelas presentes no apêndice deste trabalho dão uma idéia mais detalhada dos resultados das doenças monogênicas e sindrômicas para a Região Nordeste.

O uso de diferentes bancos de dados por profissionais de saúde acarretaria em resultados de busca muito diferente. As doenças genéticas encontradas nos estados da Bahia e Pernambuco estão mais bem caracterizadas na literatura. Enquanto outras anomalias somente poderiam ser encontradas por seus próprios nomes e não por estados ou regiões onde foram descritas pela primeira vez.

6. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Azevêdo, E. 1984. Aspectos Genéticos da Biologia Social. **Revista Brasileira de Genética**. (vol. 7, p787 – 798).
2. Bandeira FM, et. al. 1999. Características de recém-nascidos portadores de hemoglobina S detectados através de triagem em sangue de cordão umbilical. **J. Pediatria**. Rio de Janeiro; 75:167-71.
3. Beiguelman, B. 2008. **Genética de Populações Humanas**: o efeito da consangüinidade. Ribeirão Preto: SBG, 235. p93-95, p134.
4. Bonné-Tamir, B.; Karlin, S.; Kenett, R. 1979. Analysis of genetic data on Jewish populations. I. Historical brackground, demographic features, and genetic markers. **Am. J. Hum. Genet.** 31: 324 – 340.
5. Brasil. Ministério da Saúde. Política Nacional de Saúde da População Negra: Uma Questão de Equidade. Brasília. 2001. 14p.
6. Feitosa, MF; Krieger, H. 2002. O futuro da epidemiologia genética de características complexas. **Ciência e Saúde Coletiva**, São Paulo, (vol.7, n.01).
7. Garg A. 2000. Lipodystrophies. **Am J Med.** 108 (2): 143-52.
8. Garg A. 2004. Medical progress: acquired and inherited lipodystrophies. **N Engl J Med.** 350 (12): 1220-34.
9. Harman D. 1996. A hypothesis on the pathogenesis of Alzheimer's disease. **Ann NY**;786:152-68.
10. Jorde, L.B.; Carey, J.C.; White, R.L.1996. **Genética Médica**. 1. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.

11. Laron Z. 2004. Laron syndrome (primary growth hormone resistance or insensitivity): the personal experience 1958-2003. **J Clin Endocrinol Metab**; 89:1031-22.
12. Macedo-Souza, M. I.; Kok, F.; Santos, S.; Amorim, S. C.; Starling, A.; Nishimura, A.; Lezirovitz, K.; Lino, A. M. M.; Zatz, M. (2005). Spastic Paraplegia, Optic Atrophy and Neuropathy (SPOAN Syndrome) is linked to chromosome 11q13. **Annals of Neurology**, 57 (5): 730-737.
13. Macedo-Souza, M. I.; Kok, F.; Santos, S.; Lucinio, L.; Lezirovitz, K.; Cavalaça, N.; Amorim, S. C.; Pessoa, A.; Graciani, Z.; Bueno, C.; Ferreira, A.; Prazeres, A.; Melo, A. N.; Otto, P. A.; Zatz, M. (2009) New observations and linkage refining in spastic paraplegia, optic atrophy and neuropathy. **Annals of Human Genetics**, 73: 1-6.
14. Naoum, P. 2000. Prevalência e controle da hemoglobina S. **Rev. bras. hematol. Hemoter.** (22): 142-148.
15. Nascimento, R.; Capelli, L. 2008. Aconselhamento Genético: o exemplo do casamento entre primos. **Genética na Escola**. SBG. 03.01, 1-3.
16. OMIM. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Center for Medical Genetics, Johns Hopkins University (Baltimore, MD) and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine (Bethesda,MD); 2010. Disponível na Internet: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM>>
17. Organização Pan-Americana da Saúde. Prevenção e controle de enfermidades genéticas e os defeitos congênitos: relatório de um grupo de consulta. Washington DC: Organização Pan-Americana da Saúde; 1984. (Publicação Científica, n. 460).
18. Passarge, E.2004. **Genética – Texto e atlas**. 2. ed. Porto Alegre: Artmed.

19. Pubmed. U.S. National Library of Medicine and National Institutes of Health. 2010. Disponível na Internet: < <http://www.netmed.com.br/pubmed/> >
20. Salzano, F.M.; Freire-Maia, N. 1970. Problems in Human Biology. **A Study of Brazilian Populations**. Wayne State University Press, Detroit.
21. Santos, S. 2009. Aconselhamento genético pelas ondas do rádio. **Genética na Escola**. SBG. 03.03, 4-6.
22. Santos, S. 2005. **Para geneticistas e educadores: o conhecimento cotidiano sobre herança biológica**. Editora Annablume: SBG: FAPESP, São Paulo.
23. Santos, S. 2006. The diversity of everyday ideas about inherited disorders. **Public Understanding of Science**, 15: 259-275.
24. Santos, S. e Bizzo, N. 2005. From New Genetics to Everyday Knowledge: Ideas about how genetic diseases are transmitted in two large Brazilian families. **Science Education**, 89 (4): 564-576.
25. Santos, S.; Kok, F.; Weller, M.; Paiva, F. R. L.; Otto P. A. (2010). Inbreeding levels in Northeastern Brazil: strategies for the prospection of new genetic disorders. **Genetics and Molecular Biology**, 33: 1-2.
26. Scielo. Scientific Electronic Library Online. 2010. Disponível na Internet: <http://www.scielo.org/php/index.php>
27. Sousa, J. B. 2006. Você conhece esta síndrome? **An. Bras. Dermatol.** Vol.81 no1 Rio de Janeiro.
28. Wahlund, S. Zusammensetzung von Populationen und Korrelationserscheinungen von Standpunkt der Vererbungslehre aus betrachtet.

Hereditas 11: 65-106, 1928, cf. Li, C.C. **Population genetics**. Univ. Chicago Press, Chicago, 7a. reimpressão, 1972.

UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAIBA
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA
CURSO DE LICENCIATURA PLENA EM CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

APÊNDICES

- **TABELAS COMPARATIVAS DE BUSCAS COM DIFERENTES PALAVRAS-CHAVE**

- **CATÁLOGO DE REFERÊNCIAS SOBRE DOENÇAS GENÉTICAS QUE AFETAM POPULAÇÕES NORDESTINAS.**

TABELA COMPARATIVA 1: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – NORTHEASTERN, BRAZIL, GENETIC HUMAN

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
19	06	05	28	58	
Artigos Selecionados e Analisados				05	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 -2000	2001-2010
Nºde Artigos	01	00	00	01	03
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a.	Berardinelli-Seip		03		
b.	Síndrome de Pendred		01		
c.	Doença Genética Indeterminada		01		
d.	Síndrome de Brunzell		01*		

SCIELO – NORDESTE, BRASIL, GENÉTICA HUMANA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	01	01	02	
Artigos Selecionados e Analisados				01	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 -2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	01	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a.	Anemia Falciforme		01		

GOOGLE ACADÊMICO – NORDESTE, BRASIL, GENÉTICA HUMANA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
02	03	03	22	30	
Artigos Selecionados e Analisados				03	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 -2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	01	02
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a.	Síndrome de Down		02		
b.	Deficiência de G6PD		01		

* Citação de Síndrome de Brunzell e Berardinelli-Seip no mesmo artigo.

Legenda:

- A.** Doenças infecciosas e parasitárias de notificação compulsória - dengue, aids, tuberculose, hanseníase, doença de chagas e outras;
- B.** Doenças multifatoriais – diabetes, hipertensão, doença mental não específica e outras;
- C.** Descrição clínica e genética de doenças monogênicas (doenças causadas por mutações em um único locus que interessavam para seleção); e/ou cromossômicas específicas que causam síndromes genéticas.
- D.** Outros artigos não classificados.

TABELA COMPARATIVA 2: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – NORTHEASTERN, BRAZIL, GENETIC EPIDEMIOLOGY					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
17	05	00	08	30	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nº de Artigos	00	00	00	00	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
Nenhum resultado encontrado				00	
SCIELO – NORDESTE, BRASIL, EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
01	00	00	01	02	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nº de Artigos	00	00	00	00	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
Nenhum resultado encontrado				00	
GOOGLE – NORDESTE, BRASIL, EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
13	05	03	08	30	
Artigos Selecionados e Analisados				03	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nº de Artigos	00	00	00	02	01
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
a. Deficiência de G6PD				01	
b. Anemia Falciforme				01	
c. Deficiência Visual Genética				01	

TABELA COMPARATIVA 3: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – NORTHEASTERN, BRAZIL, GENETIC DISEASE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
20	03	06	09	38	
Artigos Selecionados e Analisados				06	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	02	04
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Anemia Falciforme			03		
b. Fibrose Cística			01		
c. Berardinelli-Seip			01		
d. Síndrome de Pendred			01		

SCIELO – NORDESTE, BRASIL, DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
01	02	01	04	08	
Artigos Selecionados e Analisados				01	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	01	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Anemia Falciforme			01		

GOOGLE ACADÊMICO - NORDESTE, BRASIL, DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
03	07	02	18	30	
Artigos Selecionados e Analisados				02	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	01	01
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Anemia Falciforme			01		
b. Talassemia Alfa			01		

TABELA COMPARATIVA 4: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – NORTHEASTERN, BRAZIL, CONSANGUINEOUS MARRIAGE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	00	02	02	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
Nenhum resultado encontrado			00		

SCIELO – NORDESTE, BRASIL, CASAMENTO CONSANGUÍNEO

4Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	00	00	00	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
Nenhum resultado encontrado			00		

GOOGLE ACADÊMICO – NORDESTE, BRASIL, CASAMENTO CONSANGUÍNEO

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	03	06	21	30	
Artigos Selecionados e Analisados				06	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	06
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Síndrome de Laron			03		
b. Anemia Falciforme			02		
c. SPOAN			01		

TABELA COMPARATIVA 5: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – NORTHEASTERN, BRAZIL, CONSANGUINITY

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	03	06	09	
Artigos Selecionados e Analisados				03	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	03
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Berardinelli-Seip			03		

SCIELO – NORDESTE, BRASIL, CONSANGUINIDADE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	00	00	00	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	00
Nenhum resultado encontrado			00		

GOOGLE ACADÊMICO – NORDESTE, BRASIL, CONSANGUINIDADE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
03	06	03	18	30	
Artigos Selecionados e Analisados				03	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	03
a. Anemia Falciforme			02		
b. Síndrome de Laron			01		

TABELA COMPARATIVA 6: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – PARAÍBA + GENETIC DISEASE					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
02	00	04	02	08	
Artigos Selecionados e Analisados				04	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	01	03
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Doença de Wilson			02		
b. Fibrose Cística			01		
c. Síndrome de Down			01		

SCIELO – PARAÍBA + DOENÇA GENÉTICA					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	01	02	00	03	
Artigos Selecionados e Analisados				02	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	01	01
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Raquitismo Hipofosfatêmico			01		
b. Doenças Degenerativas da Retina			01		

GOOGLE ACADÊMICO – PARAÍBA + DOENÇA GENÉTICA					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	08	08	14	30	
Artigos Selecionados e Analisados				08	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	02	06
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Adrenoleucodistrofia			02		
b. Doença de Kennedy			02		

c. Doença Genética Indeterminada	01
d. Síndrome de Down	01
e. Hemoglobinopatias	01
f. Anemia Falciforme	01

TABELA COMPARATIVA 7: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – RIO GRANDE DO NORTE + GENETIC DISEASE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	00	00	00	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
Nenhum resultado encontrado				00	

SCIELO – RIO GRANDE DO NORTE + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	00	03	03	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
Nenhum resultado encontrado				00	

GOOGLE ACADÊMICO – RIO GRANDE DO NORTE + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
01	05	06	18	30	
Artigos Selecionados e Analisados				06	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	01	05
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
a. Hemoglobinopatias				02	
b. Anemia Falciforme				02	
c. Fenilcetonúria				01	
d. Lúpus Eritematoso Sistêmico*				01	

* Causa desconhecida, etiologia não esclarecida.

TABELA COMPARATIVA 8: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – CEARÁ + GENETIC DISEASE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
06	03	05	10	24	
Artigos Selecionados e Analisados				05	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	01	04
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
a. Fibrose Cística				01	
b. Berardinelli-Seip				01	
c. Distrofia Muscular				01	
d. Doença de Wilson				01	
e. Neurofibromatose				01	

SCIELO – CEARÁ + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
01	01	00	04	06	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
Nenhum resultado encontrado				00	

GOOGLE ACADÊMICO – CEARÁ + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
02	04	05	19	30	
Artigos Selecionados e Analisados				05	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	01	00	04
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
a. Hemoglobinopatias				02	

b. Síndrome de Marfan	01
c. Doença de Gaucher	01
d. Displasia Tanatofórica	01

TABELA COMPARATIVA 9: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – PERNAMBUCO + GENETIC DISEASE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
09	13	17	16	55	
Artigos Selecionados e Analisados				17	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nº de Artigos	00	00	00	02	15
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Anemia Falciforme			05		
b. Síndrome de Turner			02		
c. Doença de Paget			02		
d. Neurofibromatose			01		
e. Síndrome de Laron			01		
f. Doença de Niemann-Pick B			01		
g. Síndrome de Christ-Siemens-Touraine			01		
h. Fibrose Cística			01		
i. Beta-Talassemia			01		
j. Síndrome de Cowden			01		
l. Adrenoleucodistrofia			01		

SCIELO – PERNAMBUCO + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	01	02	08	30	
Artigos Selecionados e Analisados				02	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nº de Artigos	00	00	00	00	02
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Doença de Gaucher			01		
b. Síndrome de Turner			01		

GOOGLE – PERNAMBUCO + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
-------	--	--	--	------------------	--

A	B	C	D		
00	08	09	13	30	
Artigos Seleccionados e Analisados				09	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	09
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Anemia Falciforme			06		
b. Síndrome de Turner			01		
c. Doença de Paget			01		
d. Dissomia Uniparental			01		

TABELA COMPARATIVA 10: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – ALAGOAS + GENETIC DISEASE					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	00	04	04	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
Nenhum resultado encontrado			00		
SCIELO – ALAGOAS + DOENÇA GENÉTICA					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	00	00	00	
Artigos Selecionados e Analisados				00	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	00
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
Nenhum resultado encontrado			00		
GOOGLE ACADÊMICO – ALAGOAS + DOENÇA GENÉTICA					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
02	10	06	12	30	
Artigos Selecionados e Analisados				06	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	06
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Anemia Falciforme			03		
b. Doença Granulomatosa Crônica Autossômica			01		
c. Perda Auditiva Genética			01		
d. Doença Celíaca			01		

TABELA COMPARATIVA 11: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – SERGIPE + GENETIC DISEASE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	08	01	09	
Artigos Selecionados e Analisados				08	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	02	06
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
a. Anemia Falciforme				03	
b. Hipotireoidismo Congênito				02	
c. Hiperplasia Adrenal Congênita				01	
d. Doença de Wilson				01	
e. Fenilcetonúria				01*	
f. Doença Genética Indeterminada				01**	

SCIELO – SERGIPE + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	01	00	01	
Artigos Selecionados e Analisados				01	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	01
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
a. Síndrome de Pallister-Killian				01	

GOOGLE ACADÊMICO – SERGIPE + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
02	08	07	13	30	
Artigos Selecionados e Analisados				07	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	07
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	

a. Doença Falciforme	04
b. Perda Auditiva Genética	02
c. Doença Celíaca	01

* Citação de hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria no mesmo artigo.

** Mutação gênica que afeta a produção do hormônio do crescimento

TABELA COMPARATIVA 12: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – BAHIA + GENETIC DISEASE					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
32	14	35	46	127	
Artigos Selecionados e Analisados				35	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	02	09	24
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Anemia Falciforme			16		
b. Síndrome de Down			04		
c. Fibrose Cística			06		
d. Hemoglobinopatias			03		
e. S. Mosaico Cri du chat (grito do gato em francês)			01		
f. Acondroplasia			01*		
g. Alpha-Thalassemia			01		
h. Síndrome de Grebe			01		
i. Adrenoleucodistrofia			01		
j. Doença de Gaucher			01		
l. Distrofia de Duchenne			01		
m. Síndrome de Angelman			01**		
n. Síndrome de Rett			01**		
o. Síndrome de X-Frágil			01**		

SCIELO – BAHIA + DOENÇA GENÉTICA					
Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	01	04	05	10	
Artigos Selecionados e Analisados				04	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	04
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		

a. Anemia Falciforme	02
b. Deficiência de 5 alfa-redutase tipo 2	01
c. Hemoglobinopatias	01

GOOGLE ACADÊMICO – BAHIA + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
01	03	13	13	30	
Artigos Selecionados e Analisados				13	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	13
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Anemia Falciforme			05		
b. Hemoglobinopatias			03		
c. Fenilcetonúria			02		
d. Fibrose Cística			02		
e. Doença Celíaca			01		

* Citação de Síndrome de Down e Acondroplasia no mesmo artigo.

** Citação de Síndrome de Angelman, Rett e X-Frágil no mesmo artigo.

TABELA COMPARATIVA 13: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – MARANHÃO + GENETIC DISEASE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
02	01	02	12	17	
Artigos Selecionados e Analisados				02	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	02
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
a. Síndrome de Turner				01	
b. Beta-Talassemia				01	

SCIELO – MARANHÃO + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	01	03	04	
Artigos Selecionados e Analisados				01	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	01
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
a. Síndrome de Turner				01	

GOOGLE ACADÊMICO – MARANHÃO + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	06	08	16	30	
Artigos Selecionados e Analisados				08	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	08
Doenças genéticas relacionadas com os artigos				Quantidade de Artigos	
a. Anemia Falciforme				03	
b. Fibrose Cística				01	
c. Doença Granulomatosa Crônica Autossômica				01	
d. Perda Auditiva Genética				01	

e. Síndrome de Turner	01
f. Deficiência de GH por Fatores Genéticos	01

TABELA COMPARATIVA 14: resultados de buscas por referências bibliográficas realizadas com palavras-chave específicas em três plataformas (Pubmed, Scielo e Google Acadêmico).

PUBMED – PIAUÍ + GENETIC DISEASE

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
04	02	01	02	09	
Artigos Selecionados e Analisados				01	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	01
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Síndrome de Down			01		

SCIELO – PIAUÍ + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
00	00	01	01	02	
Artigos Selecionados e Analisados				01	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	01
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Síndrome de Usher			01		

GOOGLE ACADÊMICO – PIAUÍ + DOENÇA GENÉTICA

Temas				Total de Artigos	
A	B	C	D		
04	01	06	19	30	
Artigos Selecionados e Analisados				07	
Ano de Publicação	1900-1970	1971-1980	1981-1990	1991 - 2000	2001-2010
Nºde Artigos	00	00	00	00	06
Doenças genéticas relacionadas com os artigos			Quantidade de Artigos		
a. Anemia Falciforme			04		
b. Deficiência de α 1-Antitripsina			01		
c. Síndrome de Down			01		

Anexo 1 – Catálogo de referências sobre doenças genéticas que afetam populações nordestinas.

PARAÍBA

Doença Genética	<i>DOENÇA DE WILSON</i>
Autor	<i>José Correia de Farias Brito</i>
Publicação/ano	<i>Wilson disease: clinical signs and "faces of panda" on magnetic resonance imaging. Report caso; 2005.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>13q14.3-q21.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Doença hereditária autossômica recessiva. Característica: acúmulo tóxico de <u>cobre</u> nos tecidos, principalmente <u>cérebro</u> e <u>fígado</u>, o que leva o portador a manifestar sintomas neuropsiquiátricos e de doença hepática.”</i> <i>(http://hepcentro.com.br/wilson.htm)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Paraíba (UFPB)</i>	

Doença Genética	<i>RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO</i>
Autor	<i>Adriana B. Nunes</i>
Publicação/ano	<i>Raquitismo Hipofosfatêmico: da Clínica à Genética Molecular/2000.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>Xp22.2-p22.1</u>/dominante ligado ao cromossomo X</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminado</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“O termo raquitismo refere-se à insuficiente de mineralização da matriz osteóide recentemente formada durante o processo de ossificação endocondral, na placa de crescimento. O raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X é considerado a causa mais comum de raquitismo hereditário.”</i> <i>(http://www.projetodiretrizes.org.br/4_volume/29-RaquitisH.pdf)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Paraíba/ Universidade Federal de São Paulo</i>	

Doença Genética	<i>DISFUNÇÕES TIREOIDIANAS</i>
Autor	<i>Alana A.N. Pontes</i>
Publicação/ano	<i>Prevalência de Doenças da Tireóide em Uma Comunidade do Nordeste Brasileiro; 2002.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>6p11</u>/ Gene map locus <u>5q31-q33</u>/ Gene map locus <u>8q24.2-q24.3</u>, <u>8q23-q24</u>/ Gene map locus <u>10q</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Cabaceiras</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“As doenças tireoidianas auto-imunes têm sido associadas com inúmeras desordens reumatológicas, incluindo o lúpus eritematoso sistêmico (LES).”</i> <i>(http://www.scielo.br/pdf/abem/v52n3/a14v52n3.pdf)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Paraíba (UFPB/UFCG)</i>	

Doença Genética	<i>DOENÇA DE KENNEDY</i>
------------------------	--------------------------

Autor	<u>KAIMEN-MACIEL, et al.</u>
Publicação/ano	<i>Atrofia muscular bulbo espinhal recessiva ligada ao cromossomo X (doença de Kennedy): estudo de uma família/1998.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>Xq11-q12</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“A doença de Kennedy ou atrofia muscular bulboespinhal é uma doença neuromuscular progressiva em que ocorre degeneração do neurônio motor inferior. A doença de Kennedy apresenta um padrão de herança recessivo ligado ao X, caracterizado pela manifestação da doença apenas em homens.”</i> <i>(http://genoma.ib.usp.br/aconselhamento/condicoes-doenca_kennedy.php)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Estadual de Londrina (UEL)</i>	

Doença Genética	<i>ANEMIA FALCIFORME</i>
Autor	<i>Débora Diniz</i>
Publicação/ano	<i>Educação para a genética em saúde pública: um estudo de caso sobre a anemia falciforme/2005</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>11p15.5</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Campina Grande</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Doença hereditária que causa a má-formação das hemácias, que assumem forma semelhante a foices. O alelo S é um alelo simples, autossômico, dominante para a falciformização em baixas tensões de oxigênio.”</i> <i>(http://www.webartigos.com/articles/9363/1/Anemia-Falciforme/pagina1.html)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade de Brasília</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE DOWN</i>
Autor	<i>Maria do Carmo Pessoa Nogueira Serrão</i>
Publicação/ano	<i>Síndrome de Down: uma abordagem psicossocial; 2006.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Trissomia do cromossomo 21/inclui: Gene map locus <u>12q24.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“A Síndrome de Down ou trissomia do 21, é sem dúvida o distúrbio cromossômico mais comum e a mais comum forma de deficiência mental congênita. Os pacientes apresentam baixa estatura e o crânio apresenta braquicefalia, com o occipital achatado. O pavilhão das orelhas é pequeno e dismórfico. A face é achatada e arredondada, os olhos mostram fendas palpebrais e exibem manchas de Brushfield ao redor da margem da íris. A boca é aberta, muitas vezes mostrando a língua sulcada e saliente.”</i> (http://www.portalsaofrancisco.com.br/alfa/sindrome-de-down/)	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Paraíba</i>	

Doença Genética	<i>ADRENOLEUCODISTROFIA</i>
Autor	<i>Maria Carolina Souza Queiroz</i>
Publicação/ano	<i>Adrenoleucodistrofia: relato de caso e aspectos relevantes ao otorrinolaringologista; 2009.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>Xq28</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	

“A adrenoleucodistrofia é um transtorno ligado ao cromossoma X, e acredita-se que sua incidência seja ligeiramente superior a 1 em cada 100.000 pessoas. O defeito metabólico é o acúmulo de ácidos graxos de cadeia longa no sistema nervoso, nas glândulas adrenais e nos testículos, onde o material acumulado interrompe a atividade normal. Existem várias formas diferentes da doença. A mais grave é a forma cerebral infantil, que aparece em meio à infância. As demais formas aparecem durante a adolescência.”

(<http://adam.sertaoggi.com.br/encyclopedia/ency/article/001182.htm>)

Instituição de Pesquisa: Faculdade de Medicina do ABC.

RIO GRANDE DO NORTE

Doença Genética	<i>HEMOGLOBINOPATIAS</i>
Autor	<i>Maria Cristina Pignataro Emerenciano de Araújo</i>
Publicação/ano	<i>Prevalência de hemoglobinas anormais em recém-nascidos da cidade de Natal, Rio Grande do Norte, Brasil; 2004</i>
Mutação/Cromossomo	-----
Cidade de ocorrência	<i>Natal</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“As alterações das hemoglobinas envolvem a síntese estrutural e quantitativa dos aminoácidos que compõem as diferentes cadeias de globinas, bem como as moléculas e enzimas que participam da formação do grupo heme. As alterações que ocorrem nas globinas se devem às modificações nos genes responsáveis pelo sequenciamento e estrutura de cada tipo de polipeptídeo de globina, bem como naqueles destinados à regulação quantitativa da síntese equilibrada entre as globinas alfa e beta (b, d e g).”</i>	
<i>(http://www.hemoglobinopatias.com.br/)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal do Rio Grande do Norte</i>	

Doença Genética	<i>LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO</i>
Autor	<i>Elaine Lira Medeiros Bezerra</i>
Publicação/ano	<i>Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES): Perfil Clínico-Laboratorial dos Pacientes do Hospital Universitário Onofre Lopes (UFRN-Natal/Brasil) e Índice de Dano nos Pacientes com Diagnóstico Recente; 2005</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus 1q23, 16p13.3, 1q23, 1q22, 13q32, 12q24, 11q14, 1p13, 6p21.3, 4q22-q24, 4p16-p15.2, 3p21.3-p21.2, 2q37.3, 1q41-q42</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminado</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“O lúpus eritematoso sistêmico é uma doença inflamatória crônica, multissistêmica, de causa desconhecida e de natureza auto-imune, caracterizada pela presença de diversos auto-anticorpos. Evolui com manifestações clínicas polimórficas, com períodos de exacerbações e remissões. De etiologia não esclarecida, o desenvolvimento da doença está ligado à predisposição genética e aos fatores ambientais, como luz ultravioleta e alguns medicamentos.”</i>	
<i>(http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-42302006000600012)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal do Rio Grande do Norte</i>	

Doença Genética	<i>ANEMIA FALCIFORME</i>
Autor	<i>Paulo C. Naoum</i>
Publicação/ano	<i>Prevalência e controle da hemoglobina S; 2000.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus 16q24.3</i>

Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico descrito anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Centro de Referência de Hemoglobinas/UNESP</i>	

Doença Genética	<i>FENILCETONÚRIA</i>
Autor	<i>Monteiro, Lenice Teresinha Bussolotto</i>
Publicação/ano	<i>Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos; 2006.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>12q24.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Doença autossômica recessiva caracterizada por uma anomalia congênita onde a ausência de uma enzima que processa o aminoácido com o nome de fenilalanina faz com que ele se acumule no organismo tornando-se tóxico. Essa toxicidade ataca principalmente o cérebro e tem efeitos irreversíveis, como retardo mental permanente.”</i>	
<i>(http://www.tuasaude.com/fenilcetonuria/)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminado</i>	

CEARÁ

Doença Genética	<i>FIBROSE CÍSTICA</i>
Autor	<i>Claudia de Castro Silva</i>
Publicação/ano	<i>Melatonin improves sleep and reduces nitrite in the exhaled breath condensate in cystic fibrosis--a randomized, double-blind placebo-controlled study;2006.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>7q31.2, 19q13.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminado</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Também conhecida como mucoviscidose, é uma doença genética autossômica recessiva causada por um distúrbio nas secreções de algumas glândulas, nomeadamente as glândulas exócrinas.”</i>	
<i>(http://www.fibrosecistica.com/)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

Doença Genética	<i>BERARDINELLI-SEIP</i>
Autor	<i>Elizabeth Daher</i>
Publicação/ano	<i>Berardinelli syndrome. A case report with fatal outcome; 2008.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>11q13</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“A lipodistrofia generalizada congênita, doença autossômica recessiva, caracteriza-se por escassez do tecido subcutâneo. A falta de tecido adiposo propicia disfunção metabólica dos lipídeos e carboidratos, resistência periférica à insulina, hipertrigliceridemia e hipermetabolismo.”</i>	
<i>(http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0365-05962006000100012&script=sci_arttext)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal do Ceará</i>	

Doença Genética	<i>DISTROFIA MUSCULAR TIPO 2B</i>
Autor	<i>Leonardo Halley Carvalho Pimentel</i>
Publicação/ano	<i>Limb-girdle muscular dystrophy type 2B mimicking polymyositis; 2008.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>2p13.3-p13.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“As distrofias musculares progressivas é uma herança recessiva ligada ao cromossomo X constituem um grupo de doenças, caracterizadas por uma degeneração progressiva e irreversível da musculatura esquelética com variação do tamanho das fibras musculares.”</i> <i>(http://www.bib.unesc.net/biblioteca/sumario/000042/0000420B.pdf)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal do Ceará</i>	

Doença Genética	<i>DOENÇA DE WILSON</i>
Autor	<i>FP Júnior da Silva</i>
Publicação/ano	<i>Swallowing dysfunction in Wilson's disease: a scintigraphic study; 2008.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>13q14.3-q21.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

Doença Genética	<i>NEUROFIBROMATOSE</i>
Autor	<i>José Ibiapina Siqueira Neto</i>
Publicação/ano	<i>Neurofibromatosis associated with moyamoya arteriopathy and fusiform aneurysm: case report; 1998.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>17q11.2</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminado</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Doença autossômica dominante causada por mutações no neurofibromatosis-1 (NF-1) do gene no cromossomo 17. A neurofibromatose, também conhecida como doença de von Recklinghausen é uma doença hereditária caracterizada pelo crescimentos anormal de tecido nervoso mole e carnudo denominados neurofibromas, que podem ser sentidos sob a pele como pequenos nódulos. Esses tumores podem surgir na pele e em outras partes do corpo, e em geral começam a aparecer depois da puberdade, entre os dez e os quinze anos de idade. Nenhum tratamento consegue deter a evolução da neurofibromatose ou curá-la, mas os tumores individuais são removidos cirurgicamente ou o seu volume é reduzido com a radioterapia. “Em alguns casos, os tumores causam problemas no esqueleto, como a curvatura anormal da coluna vertebral, deformidades das costelas, aumento dos ossos longos dos membros superiores e inferiores e defeitos dos ossos do crânio e em torno do olho.”</i> <i>(http://www.tuasaude.com/neurofibromatose/)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal do Ceará (UFC)</i>	

Doença Genética	<i>DOENÇA DE GAUCHER</i>
Autor	<i>Luíza Danielle Barros Lins</i>
Publicação/ano	<i>Estudo de pacientes com Doença de Gaucher em um hospital terciário infantil de Fortaleza, Ceará; 2008.</i>

Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>1q21</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Fortaleza</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Doença de Gaucher é a doença de depósito lisossômico mais comum. É uma doença autossômica recessiva causada por uma mutação no gene GBA. Esta mutação causa a deficiência da beta-glicosidase ácida ou beta-glicocerebrosidase, que leva ao acúmulo de glicolipídios nos macrófagos principalmente em baço, fígado, medula óssea e pulmão.”</i> <i>(http://www.shire.com.br/doencas/gaucher)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Faculdade de Medicina de Juazeiro do Norte</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE MARFAN</i>
Autor	<i>Carlos Eduardo Baraldi</i>
Publicação/ano	<i>A Síndrome de Marfan e seus aspectos odontológicos: revisão da literatura; 2008.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>15q21.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminado</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Transmissão autossômica dominante, com expressividade variável As principais manifestações clínicas da doença concentram-se em três sistemas principais: o esquelético caracterizado por estatura elevada, escoliose, braços e mãos alongadas e deformidade torácica; o cardíaco, caracterizado por pro lapso de <u>válvula mitral</u> e dilatação da <u>aorta</u>; e o ocular, caracterizado por miopia e luxação do cristalino. A essa possibilidade de atingir órgãos tão diferentes denomina-se pleiotropia.”</i> <i>(http://www.marfan.com.br/sobre_marfan/sindrome/sindromemarfan.asp?area=1)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal do Rio Grande do Sul</i>	

Doença Genética	<i>HEMOGLOBINOPATIAS</i>
Autor	<i>M. da Silva Pitombeira</i>
Publicação/ano	<i>Hemoglobinopatias na Infância; 1988.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>-----</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

Doença Genética	<i>DISPLASIA TANATOFÓRICA</i>
Autor	<i>Erlane Marques Ribeiro</i>
Publicação/ano	<i>Displasia tanatofórica; 2004.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>4p16.3</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminado</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“A Displasia Tanatofórica (DT) é uma displasia óssea letal caracterizada por encurtamento de costelas e membros, encurvamento de ossos longos e anormalias vertebrais. É uma condição de caráter autossômico dominante. Os autores relatam o caso de um recém-nascido pré-termo com DT e discutem os achados clínicos e radiológicos, prognóstico e diagnóstico diferencial.”</i> <i>(http://www.pediatriasaopaulo.usp.br/upload/pdf/236.pdf)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

PERNAMBUCO

Doença Genética	<i>NEUROFIBROMASTOSE</i>
Autor	<i>Marques-Salles Tde J</i>
Publicação/ano	Complex karyotype defined by molecular cytogenetic FISH and M-FISH in an infant with acute megakaryoblastic leukemia and neurofibromatosis.; 2010.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus 17q11.2</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminado</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade de Pernambuco</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE TURNER</i>
Autor	<i>Burégio-Frota P</i>
Publicação/ano	Identification of a de novo inv dup(X)(pter--> q22) by multicolor banding in a girl with Turner syndrome.; 2010.
Mutação/Cromossomo	<i>Monossomia do cromossomo X</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminado</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Afeta apenas indivíduos de sexo feminino e não possui cromatina sexual, são monossômicos, ou seja, em exames de seu cariótipo revelou a presença de 45 cromossomos, sendo que do par dos sexuais há apenas um X. Sendo seu cariótipo representado por 45,X. Quando adultas apresentam geralmente baixa estatura, não mais que 150 cm; linha posterior de implantação dos cabelos baixa (na nuca) ; pescoço alado; retardamento mental; genitálias permanecem juvenis; ovários são atrofiados e desprovidos de folículos, portanto, essas mulheres não procriam.”</i>	
<i>(http://www.ghente.org/ciencia/genetica/turner.htm)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal de Pernambuco</i>	

Doença Genética	<i>ANEMIA FALCIFORME</i>
Autor	<i>Tomás Fernando Scalamandré Mendonça</i>
Publicação/ano	Association of variant alleles of MBL2 gene with vasoocclusive crisis in children with sickle cell anemia; 2010.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus 11p15.5</i>
Cidade de ocorrência	<i>Recife</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínica apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade de Pernambuco</i>	

Doença Genética	<i>DOENÇA DE PAGET</i>
Autor	<i>Francisco Bandeira</i>
Publicação/ano	Characteristics of Paget's disease of bone in the city of Recife, Brazil.; 2009.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus 8q24</i>
Cidade de ocorrência	<i>Recife</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	

“Herança autossômica dominante. É uma doença esquelética localizada, monostótica ou polioestótica, caracterizada por um aumento da remodelação óssea, em que os principais sítios comprometidos são: vértebras, ossos longos dos membros inferiores, pélvis e crânio. As principais manifestações clínicas incluem dor óssea, fraturas, deformidades esqueléticas e artrite secundária.”

(<http://www.odontosites.com.br/odonto/artigos3.asp?id=48>)

Instituição de Pesquisa: *Universidade de Pernambuco*

Doença Genética	SÍNDROME DE LARON
Autor	<i>Erik Trovão Diniz</i>
Publicação/ano	Novel nonsense mutation (p.Y113X) in the human growth hormone receptor gene in a Brazilian patient with Laron syndrome; 2008.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>5p13-p12</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Herança autossômica dominante, a síndrome de Laron, ou síndrome da insensibilidade completa ao GH, inicialmente descrita em judeus por Laron e Cols. em 1966. Caracteriza-se pela presença de fenótipo com deficiência grave de GH (déficit de crescimento pré-natal que se acentua gravemente após o nascimento, hipoglicemia, frontal proeminente, fâcies pequena, hipoplasia das cordas vocais etc) com níveis normais ou elevados de GH e ausência de resposta de crescimento durante tratamento com o hormônio de crescimento recombinante humano.”</i> <i>(http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0004-27302002000400016&script=sci_arttext)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Fundação de Apoio à Pesquisa do Estado de São Paulo</i>	

Doença Genética	DOENÇA DE NIEMANN-PICK B
Autor	<i>Eduardo Just da Costa e Silva</i>
Publicação/ano	The aurora sign in a patient with type B Niemann-Pick disease; 2006.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>11p15.4-p15.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“A doença de Niemann-Pick é uma doença lisossômica ou de acumulação, em que a deficiência de uma enzima específica tem como resultado a acumulação de esfingomielina, um produto do metabolismo das gorduras. O gene responsável por esta doença é recessivo, o que significa que uma criança com esta doença tem um gene defeituoso herdado dos dois progenitores.”</i> <i>(http://www.cienceduc.com/servicos-online/documentos/doc_download/60-monografia-doenca-de-niemann-pick.html)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Instituto Materno Infantil Professor Fernando Figueira</i>	

Doença Genética	SÍNDROME DE CHRIST-SIEMENS-TOURAINÉ
Autor	<i>Jair C. Leão</i>
Publicação/ano	Anhydrotic ectodermal dysplasia (Christ-Siemens-Touraine syndrome). A case report; 2005.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus: <u>Xq12-q13.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Síndrome de Crist-Siemens-Tourainé é também conhecida como displasia ectodérmica hereditária anidrotica ou hipohidrotica. O termo 'displasia ectodérmica' representa um grupo de doenças hereditárias, podendo ter influências ambientais, que envolve as estruturas derivadas do ectoderma, como os pêlos, glândulas sudoríparas e sebáceas, unhas e dentes seja</i>	

pela ausência, atraso ou desenvolvimento incompleto dessas estruturas, podendo, ainda, afetar os tecidos de origem não ectodérmica. As diferentes formas de displasia ectodérmica diferem quanto ao modo de transmissão e manifestações clínicas, pois a hidrótica é transmitida por um gene autossômico dominante, enquanto a hipohidrótica deriva de um traço recessivo ligado ao cromossomo X.”

(http://www.newslab.com.br/ed_antteriores/71/art05.pdf)

Instituição de Pesquisa: Universidade Federal de Pernambuco

Doença Genética	FIBROSE CÍSTICA
Autor	<u>Marcelo Magalhães</u>
Publicação/ano	Burkholderia cepacia genomovar III and Burkholderia vietnamiensis double infection in a cystic fibrosis child; 2002.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus</i> <u>7q31.2, 19q13.1</u>
Cidade de ocorrência	Recife
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
Quadro clínico apresentado anteriormente.	
Instituição de Pesquisa: Universidade Federal de Pernambuco	

Doença Genética	BETA-TALASSEMIA
Autor	<u>Aderson S. Araújo</u>
Publicação/ano	A different molecular pattern of beta-thalassemia mutations in northeast Brazil; 2003.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus</i> <u>11p15.5</u>
Cidade de ocorrência	Indeterminada
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
“É considerada de herança autossômica recessiva. A talassemias beta são mais heterogêneas do que as do tipo alfa. Caracterizam-se por uma alteração quantitativa da síntese de globinas beta e são classificadas como talassemias beta zero (ou talassemia β^0) quando não há síntese de globinas, e talassemias beta mais (ou talassemia β^+) quando há alguma taxa de síntese.”	
(http://www.talassemias.com.br/talassemias/tal-beta.htm)	
Instituição de Pesquisa: Hospital de Hematologia da Fundação Hemope	

Doença Genética	SÍNDROME DE COWDEN
Autor	<i>Jair C. Leão</i>
Publicação/ano	Cowden's syndrome affecting the mouth, gastrointestinal, and central nervous system: a case report and review of the literature; 2005.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus</i> <u>10q23.31</u>
Cidade de ocorrência	Recife
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
“A síndrome de Cowden (SC) ou síndrome de múltiplos hamartomas (SMH) é genodermatose rara de herança autossômica dominante e expressividade variável. É caracterizada por múltiplas lesões hamartomatosas de origem ectodérmica, mesodérmica e endodérmica. O órgão mais acometido é a pele, e as lesões mucocutâneas estão presentes em proporção que varia de 99 a 100% dos casos. Esses sinais precedem o desenvolvimento do câncer em vários anos, servindo como importantes marcadores clínicos na identificação de pacientes com alto risco para desenvolver câncer da mama e tireóide.”	
(http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0365-05962002000600009&script=sci_arttext)	
Instituição de Pesquisa: Universidade Federal de Pernambuco e Universidade de Londres	

Doença Genética	ADRENOLEUCODISTROFIA
Autor	<i>Marques PR de Brito</i>
Publicação/ano	Adrenoleukodystrophy: clinical and histopathological study of a case associated to the use of abortifacient agents in the second month of pregnancy; 1992.
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus Xq28</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Faculdade de Ciências Médicas (FCM) da Fundação do Ensino Superior de Pernambuco</i>	

Doença Genética	DOENÇA DE GAUCHER
Autor	<i>Ana M. Martins</i>
Publicação/ano	<i>Tratamento da doença de Gaucher: um consenso brasileiro; 2003.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus 1q21</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal de São Paulo</i>	

Doença Genética	DISSOMIA UNIPARENTAL
Autor	<i>PE Castro</i>
Publicação/ano	<i>Alterações cromossômicas numéricas e suas implicações clínicas: Dissomia Uniparental e Imprinting Genômico/----.</i>
Mutação/Cromossomo	-----
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“Presença (em uma célula) de dois pares de cromossomos de um dos pais e nenhum cromossomo deste par do outro pai. Esta composição cromossômica é resultado da não-disjunção genética durante a meiose. A dissomia pode ser constituída de dois cromossomos homólogos de um dos pais (heterodissomia) ou de um cromossomo duplicado (isodissomia).”</i> <i>(http://www.lookfordiagnosis.com/mesh_info.php?term=Dissomia+Uniparental&lang=3)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

ALAGOAS

Doença Genética	ANEMIA FALCIFORME
Autor	<i>Marco Antonio Zago</i>
Publicação/ano	<i>Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos; 2007.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus 11p15.5</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	

Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	
Doença Genética	DOENÇA CELÍACA
Autor	<i>Shirley Ramos da Rosa Utiyama</i>
Publicação/ano	<i>Aspectos genéticos e imunopatogênicos da doença celíaca: visão atual; 2004.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>6p21.3</u>, <u>6p21.3</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p><i>“Existem fortes evidências de que os alelos HLA-DQ2 ou HLA-DQ8 são os responsáveis a doença. A Intolerância permanente ao glúten. A Doença Celíaca geralmente se manifesta na infância, entre o primeiro e terceiro ano de vida, podendo, entretanto, surgir em qualquer idade, inclusive na adulta. O tratamento da doença consiste em uma dieta totalmente isenta de glúten. Os portadores da doença não podem ingerir alimentos como: pães, bolos, bolachas, macarrão, coxinhas, quibes, pizzas, cervejas, uísque, vodka, etc, quando estes alimentos possuírem o glúten em sua composição ou processo de fabricação.”</i></p> <p><i>(http://www.acebra.org.br/2004/doencaceliaca.php)</i></p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

Doença Genética	PERDA AUDITIVA GENÉTICA
Autor	<i>Ricardo Godinho</i>
Publicação/ano	<i>Perda auditiva genética; 2003.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>6p22.3</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p><i>“A perda auditiva genética não sindrômica é classificada em autossômica dominante e autossômica recessiva e internacionalmente referida como DFNA e DFNB.”</i></p> <p><i>(http://www.scielo.br/pdf/rboto/v69n1/a16v69n1.pdf)</i></p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Instituto de Ciências Biológicas e Saúde, PUC- Minas</i>	

Doença Genética	DOENÇA GRANULOMATOSA CRÔNICA AUTOSSÔMICA
Autor	<i>Carolina Prando-Andrade</i>
Publicação/ano	<i>Doença granulomatosa crônica autossômica: relato de caso a análise genético-molecular de dois irmãos brasileiros; 2004.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>7q11.23</u> Gene map locus <u>1q25</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p><i>“A doença granulomatosa crônica é uma imunodeficiência primária caracterizada por atividade microbicida deficiente. Mutações no gene que codifica a proteína p47-phox (NCF-1) estão presentes em 30% dos casos de doença granulomatosa crônica. Essa forma da doença é de herança autossômica recessiva e resulta em fenótipo de evolução mais benigno e início tardio em relação à forma ligada ao X, que corresponde a 56% dos casos.”</i></p> <p><i>(http://www.scielo.br/pdf/jped/v80n5/v80n5a15.pdf)</i></p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP)</i>	

SERGIPE

Doença Genética	ANEMIA FALCIFORME
------------------------	--------------------------

Autor	<i>Hyder Aragão de Melo</i>
Publicação/ano	<i>Transcranial doppler in sickle cell anaemia: evaluation of brain blood flow parameters in children of Aracaju, Northeast-Brazil; 2008.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>11p15.5</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Aracajú</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

Doença Genética	HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO
Autor	<i>Ramalho AR</i>
Publicação/ano	<i>Neonatal screening program for congenital hypothyroidism in northeast of Brazil: criteria, diagnosis and results; 2008.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>14q31</u>; Gene map locus <u>2q12-q14</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Aracajú</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p><i>“O hipotireoidismo é uma doença causada pela produção deficiente ou falta do hormônio tireoideano T4, imprescindível para o desenvolvimento de todo o organismo inclusive o cérebro. Na maioria das vezes (90%), é causada por anomalia na embriogênese, seguida de erros metabólicos da função tireoideana de herança autossômica recessiva. A frequência tem sido 1 caso para cada 13.500 nascidos. O hormônio T4 está envolvido no desenvolvimento ósseo, cardíaco, intestinal, manutenção da temperatura corpórea e maturação do sistema nervoso central. Em sua ausência leva à deficiência metal e grave prejuízo no crescimento físico. O tratamento deve ser iniciado o mais rápido possível repondo-se o hormônio T4 , além do rigoroso acompanhamento médico.”</i></p> <p><i>(http://www.uff.br/disicamep/hipcong.htm)</i></p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal de Sergipe</i>	

Doença Genética	HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA
Autor	<i>Viviane C. Campos</i>
Publicação/ano	<i>High frequency of Q318X mutation in patients with congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency in northeast Brazil; 2009.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>6p21.3</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p><i>“Os diferentes tipos de síndrome adrenogenital são hereditários, como defeitos de um gene recessivo autossômico. Este defeito resulta em falta de uma <u>enzima</u> necessária à glândula adrenal para a fabricação de cortisol. Em resposta a essa deficiência, a glândula pituitária secreta um hormônio (ACTH- veja teste de <u>ACTH</u>), que estimula a glândula adrenal, causando a superprodução de hormônios andrógenos (masculinos), mas sem provocar um aumento necessário de cortisol.”</i></p> <p><i>(http://adam.sertaoggi.com.br/encyclopedia/ency/article/000411.htm)</i></p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

Doença Genética	DOENÇA DE WILSON
Autor	<i>Barbosa ER</i>
Publicação/ano	<i>Wilson's disease with myoclonus and white matter lesions; 2007.</i>

Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>13q14.3-q21.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>São Paulo University Medical School</i>	

Doença Genética	<i>FENILCETONÚRIA</i>
Autor	<i>Roberto José R. Ramalho</i>
Publicação/ano	<i>Evolution of the screening program for congenital hypothyroidism and phenylketonuria in the Sergipe State from 1995 to 2003; 2004.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>12q24.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal de Sergipe</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE PALLISTER-KILLIAN</i>
Autor	<i>José Roquennedy Souza Cruz</i>
Publicação/ano	<i>Anestesia em criança com síndrome de Pallister-Killian: relato de caso; 2004.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Tetrassomia do cromossomo 12p</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“É uma doença genética rara causada por uma anomalia, em mosaico, no cromossomo 12. Deficiência mental profunda com desenvolvimento mínimo da linguagem. Convulsões. Hipotononia com desenvolvimento de contraturas com o avançar da idade. Surdez. Muitos afetados são natimortos, os sobreviventes são limitados ao leito, não desenvolvem a fala.” (http://dicionariodesindromes.blogspot.com/2006/10/sndrome-de-pallister-killian.html)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

BAHIA

Doença Genética	<i>ANEMIA FALCIFORME</i>
Autor	<i>Salles C</i>
Publicação/ano	<i><u>Prevalence of obstructive sleep apnea in children and adolescents with sickle cell anemia. 2009.</u></i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>11p15.5</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Bahia Hospital Medical Center</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE DOWN</i>
Autor	<i>de A Moreira LM</i>
Publicação/ano	<i>A case of mosaic trisomy 21 with Down's syndrome signs and normal intellectual development. 2000</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Trissomia do cromossomo 21/ Inclui: Gene map locus</i>

	<u>12q24.1</u>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

Doença Genética	<i>FIBROSE CÍSTICA</i>
Autor	<i>Faucz FR</i>
Publicação/ano	<i>CFTR allelic heterogeneity in Brazil: historical and geographical perspectives and implications for screening and counseling for cystic fibrosis in this country. 2009</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>7q31.2, 19q13.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Pontifícia Universidade Católica do Paraná</i>	

Doença Genética	<i>HEMOGLOPINOPATIAS</i>
Autor	<i>Wellington dos Santos Silva</i>
Publicação/ano	<i>Evaluation of coverage by a neonatal screening program for hemoglobinopathies in the Recôncavo region of Bahia, Brazil; 2006.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>-----</i>
Cidade de ocorrência	<i>Cachoeira, São Félix e Maragogipe</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Faculdade Adventista de Fisioterapia da Bahia</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DO MOSÁICO CRI DU CHAT</i>
Autor	<i>Lilia Maria de Azevedo Moreira</i>
Publicação/ano	<i>Mosaic cri-du-chat syndrome in a girl with a mild phenotype; 2008.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus: <u>5p15.2</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“É uma desordem genética causada pela perda de material genético do braço curto do cromossomo. Foi estudada primeiramente pelo Prof. Lejeune, em Paris em 1963. Este cientista foi o mesmo que também identificou a Síndrome de Down. Ele descreveu a síndrome a partir do choro característico que muitos bebês ou crianças têm que é muito parecido com o miado de um gatinho. É uma síndrome que atinge 1 em 50.000 crianças no mundo e se origina no momento da concepção devido a quebra do braço pequeno do cromossomo.”</i>	
<i>(http://www.professorjarbasbio.com.br/sindrome.htm)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Bahia</i>	

Doença Genética	<i>ACONDROPLASIA</i>
Autor	<i>Azevedo Moreira LM</i>
Publicação/ano	<i>Co-occurrence of achondroplasia and Down syndrome: Genotype/phenotype association; 2010.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>4p16.3</u></i>

Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p>“A acondroplasia ocorre devido a um distúrbio autossômico dominante de penetrância completa, de modo que todos os portadores do gene apresentam a doença. Apresenta como forma de nanismo produzida por um distúrbio de crescimento devido a deficiência na ossificação endocondral, caracterizando um distúrbio autossômico dominante de penetrância completa, em que cerca de 10% dos casos são transmitidos, pois um dos genitores é afetado.” http://www.cibersaude.com.br/revistas.asp?fase=r003&id_materia=3674</p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Bahia</i>	

Doença Genética	<i>ALFA-TALASSEMIA</i>
Autor	<i>Couto FD</i>
Publicação/ano	<i>Alpha-Thalassemia 2, 3.7 kb deletion and hemoglobin AC heterozygosity in pregnancy: a molecular and hematological analysis; 2003.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>16pter-p13.3</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p>“A perpetuação deste tipo de doenças à descendência depende dos progenitores, dado que se trata de uma doença autossômica recessiva. O padrão de hereditariedade para as é mais complexo devido à existência não de dois, mas de quatro genes que codificam para a α-globina.” http://blooddiseases.webs.com/hereditariedade.htm</p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Pathology and Molecular Biology Laboratory, Bahia, Brazil.</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE GREBE</i>
Autor	<i>Teresa Costa</i>
Publicação/ano	<i>Grebe syndrome: clinical and radiographic findings in affected individuals and heterozygous carriers; 1998.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>20q11.2</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p>“A Síndrome de Grebe ou <u>Displasia Acromesomélica com Nanismo Grave</u> e deformação dos membros. Esta síndrome é uma doença rara com desordem autossômica recessiva pertencente ao grupo das displasias osteocondro. Nesta síndrome as principais características incluem o <u>nanismo grave</u> com micromelia marcada e deformação dos membros superiores e inferiores. Acontecem deformações ósseas, fusão do carpo e ossos tarsais, ausência de falanges proximais e do meio, ainda estão presentes diversas disfunções metacárpicas e metatársicas dos ossos, porém não há anomalias vertebrais.” http://saude.psicologiananet.com.br/nanismo-grave-sindrome-de-displasia-acromesomelica-sindrome-de-grebe.html</p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

Doença Genética	<i>DISTROFIA DE DUCHENNE</i>
Autor	<i>Passos-Bueno MR</i>
Publicação/ano	<i>Racial effect on serum creatine-kinase: implications for estimation of heterozygosity risks for females at-risk for Duchenne dystrophy; 1989.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>Xp21.2</u></i>

Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p>“Distrofia muscular é uma doença de origem genética, cuja característica principal é o enfraquecimento e posteriormente a atrofia progressiva dos músculos, prejudicando os movimentos e levando o portador a uma cadeira de rodas. Ela é uma doença motora e se diferencia das demais porque qualquer esforço muscular que cause o mínimo de fadiga contribui para a deterioração do tecido muscular. Isto porque o defeito genético ocorre pela ausência ou formação inadequada de proteínas essenciais para o funcionamento da fisiologia da célula muscular. Uma mutação ligada ao X se expressa fenotipicamente em todos os homens que a recebem, mas apenas nas mulheres que são homozigóticas para a mutação. Mulheres heterozigóticas podem expressar o fenótipo (considerando a Hipótese de Lyon). O gene de um distúrbio ligado ao X às vezes está presente em um pai e em uma mãe portadora e, então, as filhas podem ser homozigóticas afetadas.”</p> <p>(http://www.wgate.com.br/conteudo/medicinaesaudefisioterapia/neuro/duchenne.htm)</p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Bahia</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE ANGELMAN</i>
Autor	<i>Veiga MF</i>
Publicação/ano	<i>Neurological manifestation and genetic diagnosis of Angelman, Rett and Fragile-X syndromes; 2002.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus 15q11-q13, Xq28, Xp22</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p>“Os sinais clínicos da síndrome de Angelman são atraso de desenvolvimento, retardo mental grave, ausência de fala, convulsões, ataxia, microcefalia, hiperatividade, macrostomia (boca grande), aparência feliz com explosões de risadas. A região 15q11-q13 é caracterizada pela presença de genes cujo padrão de expressão é dependente de sua origem ser materna ou paterna. A ativação diferencial de genes dependendo do genitor do qual eles são herdados é conhecida como imprinting genômico.”</p> <p>(http://genoma.ib.usp.br/pesquisas/doencas_sindrome-angelman.php)</p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Bahia</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE RETT</i>
Autor	<i>Veiga MF</i>
Publicação/ano	<i>Neurological manifestation and genetic diagnosis of Angelman, Rett and Fragile-X syndromes; 2002.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus Xq28</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p>“Desordem dominante ligada ao cromossomo X. A Síndrome de Rett é uma anomalia genética que causa desordens de ordem neurológica, acometendo somente em crianças do sexo feminino. Compromete progressivamente as funções motoras, intelectual assim como os distúrbios de comportamento e dependência.”</p> <p>(http://www.drauziovarella.com.br/ExibirConteudo/5150/sindrome-de-rett)</p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Bahia</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DO X-FRÁGIL</i>
Autor	<i>Veiga MF</i>
Publicação/ano	<i>Neurological manifestation and genetic diagnosis of Angelman, Rett and Fragile-X syndromes; 2002.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus Xq27.3</i>

Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p>“É a causa mais freqüente de comprometimento mental com caráter hereditário, afetando o desenvolvimento intelectual e o comportamento de homens e mulheres. A expressão "X-Frágil" deve-se a uma anomalia causada por um gene defeituoso localizado no cromossomo X, que, por sua vez, passa a apresentar uma falha numa de suas partes.”</p> <p>(http://www.xfragil.com.br/duvida_01.html)</p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Bahia</i>	

Doença Genética	<i>DEFICIÊNCIA DE 5 ALFA-REDUTASE TIPO 2</i>
Autor	<i>Christine Hackel</i>
Publicação/ano	<i>Deficiência de 5alfa-redutase tipo 2: experiências de Campinas (SP) e Salvador (BA); 2005.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>5p15</u>; Gene map locus <u>2p23</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<p>“A conversão da testosterona (T) em 5a-dihidrotestosterona (DHT) é intermediada pela enzima 5a-redutase tipo 2. Uma das causas de pseudo-hermafroditismo masculino (PHM) é a deficiência desta enzima, de herança autossômica recessiva, na qual a conversão da T em DHT é nula ou defeituosa. A DHT induz a virilização da genitália externa para formar o pênis, a uretra, a próstata e a bolsa escrotal durante a vida fetal e atua no desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários durante a puberdade. Os afetados são indivíduos com cariótipo 46, XY que, ao nascimento, apresentam freqüentemente ambigüidade genital.”</p> <p>(http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302005000100014)</p>	
Instituição de Pesquisa: <i>Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética – CBMEG</i>	

Doença Genética	<i>FENILCETONÚRIA</i>
Autor	<i>Tatiana Amorim</i>
Publicação/ano	<i>Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal da Bahia; 2005.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>12q24.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal da Bahia</i>	

MARANHÃO

Doença Genética	<i>ANEMIA FALCIFORME</i>
Autor	<i>MA Zago</i>
Publicação/ano	<i>Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos; 2007.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>11p15.5</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

Doença Genética	<i>FIBROSE CÍSTICA</i>
Autor	<i>Jose Dirceu Ribeiro</i>
Publicação/ano	<i>Controvérsias na fibrose cística-do pediatra ao especialista Controvérsias na fibrose cística-do pediatra ao especialista; 2002.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>7q31.2, 19q13.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Departamento de Pediatria da FCM/Unicamp</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE LARON</i>
Autor	<i>Leila Pedroso de Paula</i>
Publicação/ano	<i>Avaliação dos métodos diagnósticos para deficiência de GH (DGH) na infância: IGFs, IGFbPs, testes de liberação, ritmo de GH e exames de imagem; 2008.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>5p13-p12</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	

PIAUI

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE DOWN</i>
Autor	<i>Marques RC</i>
Publicação/ano	<i>Zinc nutritional status in adolescents with Down syndrome; 2007.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>1q43, Xp11.23, 21q22.3</u>; incluindo trissomia do 21</i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal do Piauí</i>	

Doença Genética	<i>SÍNDROME DE USHER</i>
Autor	<i>Josilene de Carvalho Soares Liarth</i>
Publicação/ano	<i>Síndrome de Usher: características clínicas; 2002.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>11q13.5</u>; Gene map locus <u>11p15.1</u>; Gene map locus <u>10q21-q22, 10q21-q22</u>; Gene map locus <u>5q14</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“A síndrome de Usher se caracteriza pela associação de retinose pigmentar e surdez congênita, parcial ou total. É uma doença autossômica, herdada recessivamente.”</i> <i>(http://www.scielo.br/pdf/abo/v65n4/11574.pdf)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade Federal do Piauí</i>	

Doença Genética	<i>ANEMIA FALCIFORME</i>
Autor	<i>Debora Diniz</i>
Publicação/ano	<i>Educação para a genética em saúde pública: um estudo de caso sobre a anemia falciforme; 2005.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>11p15.5</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>Quadro clínico apresentado anteriormente.</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Universidade de Brasília</i>	

Doença Genética	<i>DEFICIÊNCIA DE ALFA 1 - ANTITRIPSINA</i>
Autor	<i>GB dos Reis Viana</i>
Publicação/ano	<i>Deficiência de α1-Antitripsina (DAAT): uma abordagem genético-molecular, clínica e epidemiológica; 2006.</i>
Mutação/Cromossomo	<i>Gene map locus <u>14q32.1</u></i>
Cidade de ocorrência	<i>Indeterminada</i>
Descrição resumida do quadro clínico da doença	
<i>“A Deficiência de Alfa1-antitripsina (AAT) é uma condição genética que aumenta o risco de desenvolver uma doença pulmonar ou hepática assim como outras patologias associadas. Desordem genética de herança autossômica recessiva.”</i> <i>(http://www.alfa1.org/referencias_tratamientos_emergentes_sandhaus_thorax_2004_portugues.pdf)</i>	
Instituição de Pesquisa: <i>Indeterminada</i>	