

UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO
CENTRO DE CIÊNCIAS DE CHAPADINHA
CURSO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

JULIANA ALJAHARA SOUSA DO NASCIMENTO

**CONSEQUÊNCIAS DAS ALTERAÇÕES NO CARIOGRAMA HUMANO:
SÍNDROME DE DOWN, SÍNDROME DE EDWARD E SÍNDROME DE PATAU**

CHAPADINHA - MA
2022

JULIANA ALJAHARA SOUSA DO NASCIMENTO

**CONSEQUÊNCIAS DAS ALTERAÇÕES NO CARIOGRAMA HUMANO:
SÍNDROME DE DOWN, SÍNDROME DE EDWARD E SÍNDROME DE PATAU**

Monografia apresentada à Coordenação do Curso de Ciências Biológicas do Centro de Ciências de Chapadinha da Universidade Federal do Maranhão, como parte das exigências para a obtenção do título de Licenciada em Ciências Biológicas.

Orientador: Prof. Dr. Jardel Oliveira Santos

CHAPADINHA - MA

2022

Ficha gerada por meio do SIGAA/Biblioteca com dados fornecidos pelo(a) autor(a).
Diretoria Integrada de Bibliotecas/UFMA

Nascimento, Juliana Aljahara Sousa do.
CONSEQUÊNCIAS DAS ALTERAÇÕES NO CARIOGrama HUMANO:
SÍNDROME DE DOWN, SÍNDROME DE EDWARD E SÍNDROME DE PATAU /
Juliana Aljahara Sousa do Nascimento. - 2022.
30 p.

Orientador(a): Jardel Oliveira Santos.
Monografia (Graduação) - Curso de Ciências Biológicas,
Universidade Federal do Maranhão, Centro de Ciências de
Chapadinha, 2022.

1. Alterações Cromossômicas. 2. Aneuploidia. 3.
Fenótipo. I. Santos, Jardel Oliveira. II. Título.

JULIANA ALJAHARA SOUSA DO NASCIMENTO

**CONSEQUÊNCIAS DAS ALTERAÇÕES NO CARIOGrama HUMANO:
SÍNDROME DE DOWN, SÍNDROME DE EDWARD E SÍNDROME DE PATAU**

Monografia apresentada ao colegiado do Curso de Ciências Biológicas da Universidade Federal do Maranhão, Centro de Ciências de Chapadinha, como pré-requisito para obtenção do título de Licenciada em Ciências Biológicas.

Orientador: Prof. Dr. Jardel Oliveira Santos

Aprovada em: 10/12/2022.

BANCA EXAMINADORA

Prof. Dr. Jardel Oliveira Santos (Orientador)
Universidade Federal do Maranhão
Centro de Ciências de Chapadinha

Profa. Dra. Andréa Martins Cantanhede (Examinadora)
Universidade Federal do Maranhão

Prof. Dr. Marcelo Souza de Andrade (Examinador)
Universidade Federal do Maranhão

Lic. John Lucas Vieira e Silva (Examinador)
Universidade Federal do Maranhão

Dedico à minha mãe Jurema, à minha
irmã Juliene e ao meu irmão Carlos.

AGRADECIMENTOS

Primeiramente, eu agradeço a Deus, por ter me proporcionado a oportunidade e as condições para concluir a graduação. Por ter preparado tudo tão perfeito e na hora certa. Sou grata por todo livramento, durante a minha trajetória de ida para São Luís e vinda para Chapadinha.

À minha mãe Jurema Pacheco Sousa, que esteve presente em todos os momentos da minha vida, ajudando a realizar um dos meus sonhos. Minha mãe foi fundamental nesse processo, ajudou de forma financeira mesmo com toda dificuldade e psicológica. Obrigada por ser minha mãe, meu pai e minha família. O meu maior conceito de AMOR. O meu mais profundo agradecimento e minha eterna gratidão por tudo. EU AMO VOCÊ!

Aos meus irmãos Juliene Aljahara e Carlos José, foram fundamentais para a conquista da tão sonhada graduação. Me auxiliaram e me deram forças, Muito obrigada por tudo.

Ao meu melhor amigo e namorado Nick, obrigada por todo carinho, apoio, companheirismo e incentivo durante esses 4 anos. Sou grata todos os dias por ter te conhecido. Eu amo você.

O Thiago que é uma das lembranças que me trazem calma e saudade, foi uma pessoa muito especial que partiu muito precoce, mas agradeço por ter tido a oportunidade de conhecer. Obrigado.

Sou grata aos meus professores da Universidade Federal do Maranhão, em especial, ao meu orientador: Prof. Dr. Jardel Oliveira Santos, que aceitou realizar este projeto comigo. Ao grupo de pesquisa GENEAL, a Lucianne, Cyntia, Giselle, Junior e John.

Agradeço a minha companheira de casa Bianca, que me acompanhou durante os quatro anos, grata por sua alegria contagiante.

Ao meu amigo Mateus e toda a sua família que me proporcionaram bons momentos e que me receberam com muito amor em sua casa.

Aos meus amigos que estiveram presentes durante esses 4 anos, me proporcionaram muitos momentos bons, foram pessoas que me acolheram e me fizeram muito feliz, agradeço por ter tido a oportunidade de encontrar com vocês Tiago, Marconny, Alessandra, Amabelle.

*“Na plateia, eu te vi chorar
(Essa eu fiz pra minha mãe se orgulhar)
Firmado na rocha e na fé que não falha
(Essa eu fiz pra minha mãe se orgulhar)
Contigo ao meu lado, eu não temo nada”
- Oruam*

RESUMO

As alterações cromossômicas representam um dos maiores grupos de doenças genéticas, e requerem muita atenção e entendimento sobre as informações disponíveis no meio acadêmico. Portanto, objetivou-se com este estudo caracterizar os três principais tipos de síndromes cromossômicas de maior ocorrência na espécie humana a partir de um mapeamento da literatura técnica da área de Genética Humana. Foi aplicado o filtro de publicações disponibilizadas entre 2012 e 2022 nos idiomas: espanhol, inglês e português, as quais foram consideradas as publicações mais relevantes hierarquizadas pelas plataformas de pesquisa. Foram realizadas buscas nas seguintes bases de dados Google Acadêmico, *Scielo*, Periódicos Capes e Elsevier com uso das palavras chaves: “Chromosomal syndromes” AND “Chromosomes” AND “Genetics” AND “Síndromes cromossômicas” AND “Cromossomos” AND “Genética”. O termo mais frequente utilizado na literatura formal e informal, é “Síndrome”, seguido por “doenças genéticas”. Para a descrição atual das expressões fenotípicas, houve a prevalência de um padrão, apresentado desde o início das síndromes de Down, Edward e Patau. Apesar do acervo literário já existente referente às principais condições genéticas, a busca por conhecimento tem se tornado cada vez mais necessária. Conhecer as principais terminologias utilizadas pela literatura formal e informal e conhecer as descrições atuais dos padrões de expressões fenotípicas é de extrema relevância para desmistificar o preconceito e contribuir para o processo de inclusão.

Palavras-chave: Alterações Cromossômicas. Aneuploidia. Fenótipo.

ABSTRACT

Chromosomal alterations represent one of the largest groups of genetic diseases, which requires a lot of attention and understanding of the information available in the academic environment. Thus, the objective was to characterize the three main types of chromosomal syndromes with the highest occurrence in the human species, based on a mapping of the technical literature in the area of Medical Human Genetics. The filter of publications made available between 2012 and 2022 in the languages: Spanish, English and Portuguese was applied, which were considered the most relevant publications ranked by the research platforms. Searches were carried out in the following databases Google Scholar, Scielo, Periódicos Capes and Elsevier using the keywords: "Chromosomal syndromes" AND "Chromosomes" AND "Genetics" AND "Síndromes cromosómicas" AND "Cromossomos" AND "Genética". For the current description of phenotypic expressions, there was a prevalence of a pattern, presented since the beginning of Down, Edward and Patau syndromes. Despite the existing literary collection regarding the main genetic conditions, the search for knowledge has become increasingly necessary. Knowing the main terminologies used by the formal and informal literature and knowing the current descriptions of the patterns of phenotypic expressions is extremely important to demystify prejudice and contribute to the inclusion process.

Keywords: Chromosomal Changes. Aneuploidy. Phenotype.