

APRESENTAÇÃO ORAL - GENÉTICA CLÍNICA E APLICADA

ANÁLISE DOS POLIMORFISMOS DE NUCLEOTÍDEO ÚNICO (SNPS) EM GENES REGULADORES DE LIPOPROTEÍNAS E SUA ASSOCIAÇÃO COM A DOENÇA ARTERIAL CORONARIANA

Maria Eduarda Lima Fernandes (mariaeduardalimafernandes28@gmail.com)

Lucas Danilo Lima E Silva (ldanilo1000@gmail.com)

Luis Guilherme Duarte Feitosa (luisguilhermeduarte20@gmail.com)

Luziele Dos Santos Oliveira (luzieleoliveira07@gmail.com)

Ytallo Da Costa Sousa (ytallosousa@ufdpar.edu.br)

Rebeca Vêras Araújo (leiz@ufdpar.edu.br_old)

INTRODUÇÃO: A doença arterial coronariana (DAC) é uma condição caracterizada pelo estreitamento das artérias coronárias devido ao acúmulo de placas ateroscleróticas, ou seja, acúmulo de gorduras, colesterol e outras substâncias que comprometem o fluxo sanguíneo para o coração. Fatores genéticos desempenham um papel crucial no desenvolvimento da DAC, especialmente polimorfismo de nucleotídeo único (SNPs) em genes reguladores de lipoproteínas, que influenciam diretamente o metabolismo lipídico e o risco cardiovascular. **OBJETIVO:** Investigar a associação entre SNPs em genes

reguladores de lipoproteínas e na doença arterial coronariana, analisando seu impacto nos níveis de colesterol e no risco cardiovascular. METODOLOGIA: Foi realizada uma revisão sistemática nas bases PubMed, MEDLINE e ScienceDirect, usando os termos em inglês: “Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs)”, “Lipoproteins”, e “Coronary Artery Disease”. Foram incluídos artigos publicados entre 2020 e 2025, com foco em estudos observacionais, comparativos ou clínicos que investigaram variantes genéticas em genes ligados à regulação e metabolismo das lipoproteínas. Os critérios de inclusão consideraram apenas estudos que abordaram genes comprovadamente envolvidos no metabolismo lipídico e na DAC. Excluíram-se artigos sem dados genéticos claros, sem foco em genes reguladores de lipoproteínas ou sem relação com o metabolismo lipídico. RESULTADOS: A busca inicial resultou em 60 artigos distribuídos entre as bases consultadas. Após a remoção de duplicatas e a seleção por relevância, 14 estudos foram selecionados para análise. Os genes mais investigados foram APOE, PCSK9, LPA, LDLR, CETP, TRIB1, APOA-IV, CELSR2, CD36 e outros reguladores hepáticos. Variantes específicas, como os SNPs rs429358/rs7412 (APOE), rs2483205/rs562556 (PCSK9), rs17321515/rs2954029 (TRIB1) e variantes na região KIV-2 do gene LPA, demonstraram associação com níveis alterados de LDL-C, HDL-C e lipoproteína(a), influenciando o risco de DAC. Alguns estudos aplicaram metodologias avançadas, como randomização mendeliana e análises multiômicas, para avaliar causalidade e mecanismos funcionais dessas variantes. A maioria das populações estudadas foi europeia e asiática, com destaque para amostras de China, Irã, Grécia e países europeus. Não foram encontrados estudos que incluíssem populações brasileiras ou latino-americanas, indicando uma lacuna na pesquisa genética local. Alguns estudos revisados também sugerem que certos SNPs podem atuar como biomarcadores genéticos para risco precoce de DAC. CONCLUSÃO: Os estudos analisados mostram que SNPs em genes como APOE, PCSK9 e LPA influenciam diretamente os níveis de LDL-C, HDL-C e Lp(a), contribuindo para o risco de DAC. A análise de SNPs em genes reguladores de lipoproteínas pode contribuir para uma medicina personalizada, permitindo diagnósticos mais precisos e tratamentos mais direcionados para pacientes com predisposição genética. A maioria das pesquisas foi realizada em populações europeias e asiáticas, com

ausência de dados brasileiros. Esses achados reforçam a importância dos fatores genéticos no metabolismo lipídico e evidenciam a necessidade de estudos em populações sub-representadas.

Palavras-chave: polimorfismo genético; metabolismo lipídico; aterosclerose coronária.