

EDIÇÃO GÊNICA COM CRISPR/CAS9 PARA CORREÇÃO DE MUTAÇÕES NO GENE MYH7 EM MODELOS CELULARES DE CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA

Cauê Toledo Oliveira¹; Giovana Wielewski de Sousa¹; Gustavo Garcia Leite Pavanetti¹; Karina Torres Pomini².

1- Discente de Medicina da Universidade de Marília (UNIMAR), Marília, São Paulo.

2- Docente de Medicina da Universidade de Marília (UNIMAR), Marília, São Paulo.

INTRODUÇÃO: A Cardiomiopatia Hipertrófica (CMH) é a doença cardíaca monogênica mais comum, (1:500 indivíduos), caracterizada por hipertrofia ventricular e risco de morte súbita. Mutações no gene MYH7, são causa primária, desestabilizando a função do sarcômero. Terapias atuais são paliativas. A edição gênica CRISPR/Cas9 oferece potencial para correção definitiva de mutações genômicas. **OBJETIVO:** Investigar a viabilidade e eficácia do sistema CRISPR/Cas9 na correção de mutações MYH7 em modelos celulares de CMH, com base na literatura. **METODOLOGIA:** Realizou-se uma revisão de literatura no PubMed/Medline. A estratégia de busca utilizou "CRISPR" AND "MYH7", resultando inicialmente em 30 artigos. Aplicaram-se os filtros de acesso livre (2018 a 2025). Critérios de inclusão foram: idioma inglês, pesquisas experimentais primárias e com resultados publicados. Excluiu-se artigos em outros idiomas, revisões e estudos sem resultados. A seleção resultou em cinco artigos. **RESULTADOS:** Análise dos estudos demonstra a capacidade de gerar modelos celulares de CMH via células-tronco pluripotentes induzidas (iPSCs) com mutações MYH7 (ex: R403L). Nesses modelos, observou-se recapitulação de fenótipos da CMH: hipertrofia, desarranjo sarcomérico e disfunção do cálcio. As pesquisas evidenciam que CRISPR/Cas9 foi eficaz na reversão genotípica e fenotípica patológica nessas células corrigidas. **DISCUSSÃO:** Os achados compilados validam o uso de modelos iPSCs/CRISPR para estudar mecanismos da CMH. A reversão fenotípica após correção gênica por CRISPR/Cas9 em modelos celulares reforça a relação causal mutação-patologia, estabelecendo um promissor campo para terapias gênicas. **CONCLUSÃO:** A tecnologia CRISPR/Cas9, conforme demonstrado na literatura recente, é uma ferramenta viável e eficaz para a correção de mutações no gene MYH7 em modelos celulares de CMH. Este avanço abre novas perspectivas para o desenvolvimento de terapias gênicas visando a etiologia da doença e potencial prevenção de sua progressão. **PALAVRAS-CHAVE:** CRISPR; Cardiomiopatia Hipertrófica; Edição de Genes.