

# ASSOCIAÇÃO ENTRE CONSANGUINIDADE E DOENÇAS GENÉTICAS

## RESUMO

**Introdução:** Clinicamente, consanguinidade é o termo usado para descrever um casamento ou parceria entre dois indivíduos que são primos de segundo grau ou têm um relacionamento sanguíneo mais próximo. Estudos apontam o papel significativo da consanguinidade parental no aumento da prevalência de distúrbios genéticos; principalmente distúrbios autossômicos recessivos. **Objetivo:** O estudo avalia a associação entre doenças genéticas e consanguinidade, fatores de risco e efeitos na população, promovendo a conscientização e compreensão do tema. **Metodologia:** trata-se de uma revisão de literatura que explora consanguinidade, doenças genéticas, consequências reprodutivas em português e inglês, utilizando bancos de dados de 2019 a 2024. **Resultados:** Estudo demonstram que a consanguinidade está associada e contribui para uma maior prevalência de doenças genéticas autossômicas recessivas. Filhos nascidos de pais intimamente relacionados por sangue, conhecidos como consanguinidade parental, têm maior probabilidade de desenvolver doenças autossômicas recessivas e anormalidades congênitas. Além disso, tem um impacto prejudicial nos indicadores de sobrevivência fetal e resulta no parto de crianças em desvantagem em termos de parâmetros de saúde. A consanguinidade parental é um risco contribuinte para vários problemas complexos, como obesidade, doenças cardiovasculares, diabetes e alguns tipos de câncer, que podem impactar os resultados reprodutivos. Dentre as doenças mais prevalentes em casamentos consanguíneos se destacam a anemia falciforme, atrofia muscular espinhal e fenda labial. Filhos nascidos de pais consanguíneos têm mais probabilidade de ter complicações genéticas em comparação com aqueles nascidos de pais não relacionados. Estudos anteriores mostraram que alguns distúrbios hereditários específicos eram muito mais prevalentes em crianças cujos pais tinham um primo de segundo grau ou uma conexão familiar mais próxima. **Conclusão:** Cada indivíduo tem variantes genéticas específicas e genes defeituosos, que muitas vezes não afetam a saúde geral. É menos provável que duas pessoas não relacionadas tenham a mesma variedade de genes defeituosos. Quando os pais têm um relacionamento sanguíneo, seus filhos têm uma probabilidade ligeiramente maior de herdar um distúrbio genético. Isso ocorre porque o risco de criar descendentes com duas cópias de um gene recessivo é maior em casamentos entre parentes próximos em comparação com casamentos entre indivíduos não relacionados. Isso leva a uma maior probabilidade e frequência de doenças genéticas recessivas.

**Palavras-chave:** Consanguinidade; Doenças Genéticas; Padrões de Herança Genética.