

VARGINHA - TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO - VARGINHA -
BIOMEDICINA

**USO DA TECNOLOGIA CRISPR-CAS9 PARA O TRATAMENTO DE ANEMIA
FALCIFORME E B-TALASSEMIA**

Alice Giancesini Lemos Ribeiro (alice.ribeiro@aluno.unifenas.br)

Maria Raquel Costa Martins (maria.raquel@aluno.unifenas.br)

Catherine Bueno Domingueti (catherine.domingueti@unifenas.br)

A anemia falciforme e a β -talassemia são duas das principais desordens genéticas do sangue, afetando milhões de pessoas em todo o mundo. Ambas as condições são causadas por mutações no DNA que resultam em alterações na produção e função das hemoglobinas, as proteínas responsáveis pelo transporte de oxigênio no sangue. A anemia falciforme, por exemplo, leva à produção de hemoglobina S, que altera a forma dos glóbulos vermelhos, transformando-os em células rígidas com formato de foice. Essas células deformadas podem obstruir os vasos sanguíneos, causando dor intensa, crises de anemia e uma série de complicações severas. A β -talassemia, por outro lado, resulta de uma produção deficiente de hemoglobina β , causando uma anemia crônica que exige transfusões sanguíneas frequentes. Ambas as doenças têm um impacto profundo na qualidade de vida dos pacientes, muitas vezes exigindo tratamentos caros e invasivos, além de cuidados médicos constantes.

Nos últimos anos, a tecnologia de edição genética CRISPR-Cas9 emergiu como uma ferramenta revolucionária no campo da medicina genética. Essa

tecnologia oferece a possibilidade de corrigir diretamente as mutações genéticas responsáveis por condições como a anemia falciforme e a β -talassemia. Funcionando como uma endonuclease "tesoura molecular", o CRISPR-Cas9 pode cortar o DNA em pontos específicos, permitindo a inserção ou substituição de sequências genéticas, corrigindo assim as deficiências que levam a essas desordens. O potencial de aplicar essa tecnologia para tratar doenças genéticas tem despertado grande interesse na comunidade científica, pois oferece uma solução mais eficaz e duradoura em comparação com os tratamentos atuais, que geralmente são paliativos e focam no manejo dos sintomas, sem resolver a causa subjacente da doença.

O objetivo deste estudo será explorar o potencial terapêutico do CRISPR-Cas9 no tratamento da anemia falciforme e da β -talassemia, com foco nos avanços científicos, nas implicações éticas e nas perspectivas futuras dessa abordagem. Ao analisar estudos recentes, pretende-se avaliar como a edição genética pode transformar o tratamento dessas doenças, oferecendo a possibilidade de cura em vez de apenas aliviar os sintomas. Além do impacto científico, também será discutida a dimensão social, já que o sucesso dessa tecnologia pode reduzir a dependência de tratamentos contínuos, como as transfusões sanguíneas e melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes.

Para alcançar esses objetivos, este trabalho será conduzido através de uma revisão bibliográfica, consultando artigos científicos e estudos clínicos recentes sobre a aplicação do CRISPR-Cas9 na correção de mutações genéticas responsáveis pela anemia falciforme e pela β -talassemia. As fontes serão obtidas de bases de dados reconhecidas, como PubMed, Scielo e Google Acadêmico. Além disso, serão analisados os desafios éticos que envolvem a edição genética em humanos, abordando questões como segurança, eficácia e as possíveis consequências de longo prazo dessa tecnologia. A combinação desses aspectos permitirá uma visão abrangente sobre o futuro do tratamento dessas desordens genéticas e o papel que o CRISPR-Cas9 pode desempenhar na medicina de precisão.

Palavras-chave: anemia falciforme; β -talassemia; crispr-cas9; ética; desordem genética.