

## Doença de Crohn e suas variantes genéticas

Carolina Silva Carvalho<sup>1</sup>; Natalia Silva Bueno<sup>1</sup>; Larissa Yurie Rezende Tanimitsu<sup>1</sup>; Maria Vitória Vieira Graciano<sup>1</sup>; Jivago Carneiro Jaime<sup>2</sup>.

1. Discente do curso de Medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.
2. Docente do curso de Medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.

**RESUMO:** A doença de Crohn (DC) é uma doença inflamatória recorrente que afeta principalmente o trato gastrointestinal. Ela possui diferentes expressões clínicas que provavelmente podem refletir uma interação entre os fatores ambientais e a genética. A taxa de desenvolvimento da doença parece imprevisível, apesar de muitas tentativas serem feitas para definir “fenótipo agressivo”. O objetivo da predição do fenótipo é reconhecer pacientes com alto risco de progredir a doença grave que poderiam se favorecer da terapia agressiva precoce. A idade do diagnóstico, a extensão, a localização e o comportamento são as principais condições que afetam o curso e o prognóstico da doença. Identificar o aumento da incidência da doença de Crohn relacionando com os fatores genéticos e ambientais envolvidos. **MÉTODO:** O presente trabalho se caracteriza como uma revisão integrativa, que consiste em sintetizar resultados de cinco artigos dos anos de 2016 a 2018. A busca pelos estudos foi realizada utilizando os bancos de dados online: LILACS, Medline/PubMed e SciELO, utilizando os seguintes descritores: “Crohn's disease” e “Genetics”. O aumento da ocorrência de doença inflamatória intestinal (DII) pode estar associado a fatores ambientais. Os resultados apontam para variações geográficas e étnicas, além da presença do gene NOD2 variante que pode impactar na frequência de desenvolvimento da DC. A presença das mutações pode causar progressão mais agressiva da doença. Até o momento, não existem marcadores genéticos disponíveis que possam ser usados para prever com precisão o risco de desenvolvimento da DC. As únicas associações significativas em todo o genoma observadas foram entre idade de início e localização da doença com variantes no NOD2. Uma observação clínica importante do estudo é que uma história familiar positiva foi associada a DC restritiva ou penetrante e a uma idade mais precoce do diagnóstico e, por essas influências, maior necessidade de cirurgia relacionada à DII. Em outro estudo, considerando as três principais variantes de NOD2, a associação mais forte foi alcançada em portadores de pelo menos uma mutação. Observou-se também que a concordância fenotípica relatada em familiares de DII, serve como argumento de que fatores ambientais e genéticos compartilhados moldam o fenótipo da doença. Além disso, a ligação alterada dos reguladores principais das células T pode predispor os indivíduos a condições autoimunes e inflamatórias específicas. Conclui-se, portanto, que os fatores genéticos estão associados a fatores ambientais afetando o aumento da incidência da DC. Além disso, a história familiar é importante para o diagnóstico precoce da doença, visto que a DC está associada a genes hereditários. Por fim, ainda são necessários estudos frente a essa temática para descobrir marcadores genéticos necessários para previsão de risco para DC.

**Palavras-chave:**  
Crohn's disease.  
Genetics variants.