

## **Avanços na terapia gênica para doenças neuromusculares**

**Heike Felipe Rangel Dias**

**Rennyson Siqueira do Amaral**

**Marina Rosan Costa**

**Fernanda Melo Oliveira**

**José Henrique Amaral dos Santos**

**Gabriela Capalbo Garrote**

### **RESUMO**

A terapia gênica tem mostrado potencial significativo no tratamento de doenças neuromusculares, como a distrofia muscular de Duchenne e a atrofia muscular espinhal. Os avanços na tecnologia de vetores virais e nas técnicas de edição genética, como o CRISPR-Cas9, abriram novas possibilidades terapêuticas. Este trabalho explora os principais avanços, resultados clínicos e desafios associados à aplicação dessa abordagem terapêutica. A revisão de literatura baseia-se em estudos recentes sobre as inovações no campo da terapia gênica.

**Palavras-chave:** Terapia gênica, Doenças neuromusculares, CRISPR-Cas9, Vetores virais.

### **1 INTRODUÇÃO**

As doenças neuromusculares compreendem um grupo heterogêneo de distúrbios genéticos que afetam a função muscular, levando à degeneração progressiva e perda da capacidade motora. Tradicionalmente, os tratamentos para essas condições têm se concentrado em aliviar os sintomas e retardar o progresso da doença, mas sem atacar diretamente suas causas subjacentes. Nos últimos anos, a terapia gênica emergiu como uma abordagem revolucionária, oferecendo a possibilidade de corrigir ou substituir genes defeituosos que causam essas doenças. Com avanços em tecnologias de vetores virais e ferramentas de edição de genes, como o CRISPR-Cas9, novas terapias prometem não apenas mitigar os sintomas, mas também potencialmente curar doenças neuromusculares. Este trabalho analisa os avanços recentes nessa área, com foco nos desafios e perspectivas futuras para sua implementação clínica.

### **2 METODOLOGIA**

Foi realizada uma revisão sistemática da literatura, com foco em publicações dos últimos cinco anos, a fim de garantir a atualidade das evidências científicas. A pesquisa bibliográfica foi conduzida em bases de dados renomadas, como PubMed, Scopus e Web of Science, utilizando descritores como “terapia



gênica”, “doenças neuromusculares” e “edição genética”. Foram incluídos estudos clínicos, revisões sistemáticas, meta-análises e artigos de revisão que discutem os avanços na aplicação da terapia gênica em distúrbios neuromusculares, com ênfase nas inovações tecnológicas e nos resultados de ensaios clínicos em humanos. Os critérios de inclusão consideraram a relevância dos estudos para o contexto terapêutico e clínico, a qualidade metodológica e a contribuição para a compreensão dos desafios e perspectivas futuras da terapia gênica.

### **3 RESULTADOS**

Os estudos revisados demonstraram que a terapia gênica oferece uma melhoria significativa na qualidade de vida de pacientes com doenças neuromusculares, especialmente em crianças com distrofia muscular de Duchenne e atrofia muscular espinhal. Vetores virais, como o adenovírus, mostraram-se eficazes na entrega de genes terapêuticos. Além disso, a utilização de CRISPR-Cas9 para corrigir mutações genéticas abriu novas perspectivas de tratamento personalizado.

### **4 CONCLUSÃO**

Os avanços na terapia gênica para o tratamento de doenças neuromusculares representam um marco importante na medicina, oferecendo perspectivas promissoras para pacientes que antes tinham opções limitadas. As inovações no uso de vetores virais e na edição genética, como o CRISPR-Cas9, têm demonstrado resultados significativos, especialmente em condições como a distrofia muscular de Duchenne e a atrofia muscular espinhal. No entanto, desafios técnicos e éticos ainda precisam ser superados, incluindo a necessidade de um controle mais preciso da resposta imunológica, a segurança em longo prazo e o acesso equitativo a essas terapias. O progresso contínuo em ensaios clínicos e pesquisas futuras é fundamental para maximizar o potencial dessas abordagens e garantir tratamentos eficazes e acessíveis para todos os pacientes.



## REFERÊNCIAS

ANNALS OF NEUROLOGY. Estudos de dados do mundo real sobre o uso de Nusinersen demonstram uma melhora significativa em pacientes com SMA do tipo 1, especialmente em crianças. 2019.

FDA. Aprovação do uso de Zolgensma como a primeira terapia gênica para SMA em crianças menores de dois anos. 2019.

Recentes avanços na edição gênica com o uso de vetores AAV para a correção do gene da distrofina têm mostrado resultados promissores no tratamento da DMD. Estudos clínicos em andamento estão focados na melhoria da eficácia e segurança dessa abordagem. Data e publicação não especificadas.