

## AValiação DOS GENÓTIPOS IDENTIFICADOS EM PACIENTES DIAGNOSTICADOS NO BRASIL COM SÍNDROME DE COHEN: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

GUSTAVO MOTTIN RIZOWY (1); LAURA GARLET (1)

(1) Universidade Regional Integrada do Alto Uruguai e das Missões, Departamento de Ciências da Saúde, Curso de Biomedicina, Frederico Westphalen.

Palavras-chave: Síndrome de Cohen, COH1, VPS13B, Genótipo, Brasil.

Introdução: A Síndrome de Cohen (SC; OMIM 216550) é uma doença multissistêmica autossômica recessiva, caracterizada por mutações no gene VPS13B, não há tratamento específico, com diagnóstico complexo e ainda com poucas informações sobre a correção genótipo-fenótipo.

Objetivo: Analisar artigos publicados que abordem o diagnóstico de pacientes com SC no Brasil.

Metodologia: Foi realizada uma revisão sistemática da literatura, buscando identificar estudos que avaliaram, diagnosticaram ou relataram pacientes com SC no Brasil. A busca foi realizada por pares. Esta revisão foi conduzida em quatro etapas: identificação, seleção, avaliação de elegibilidade e inclusão. As pesquisas bibliográficas foram realizadas no período de 2000-2024, em periódicos científicos indexados nas bases de dados PubMed, Google Acadêmico, SciELO, Medline e Lilcas utilizando como termos de busca: Síndrome de Cohen; COH1; VPS13B; Brasil, tanto em português como inglês. Posteriormente, os estudos foram avaliados de acordo com o título e com o resumo. Foram excluídos artigos que não utilizaram pacientes brasileiros e que artigos com pacientes sem confirmação de SC. A partir dessas análises, os artigos foram aprofundados na fase da avaliação, por meio da leitura completa dos artigos. Os estudos incluídos têm os seguintes critérios de elegibilidade: estudos que relatam pacientes com diagnóstico confirmado de SC na população brasileira.

Resultados: O resultado do processo de busca foi de 72 artigos nas cinco bases de dados pesquisadas. Posteriormente, foi realizada a triagem dos artigos pelos títulos e resumos, dos quais 21 artigos foram selecionados, 10 foram excluídos por serem artigos incompletos, artigos de opiniões e hipóteses médicas, artigos que não utilizaram pacientes brasileiros, artigos de revisões de literatura e artigos cujos pacientes não tinham diagnóstico confirmatório de SC, resultando em 11 artigos. Dos 11 artigos, 8 foram selecionados a partir dos critérios de elegibilidade. A partir desta revisão sistemática da literatura foi possível concluir que há um baixo índice de publicação sobre os pacientes com SC diagnosticados no Brasil, além disso é possível verificar que não há uma variante mais prevalente entre os pacientes assim como as suas manifestações clínicas.

Conclusão: Os artigos abordam diferentes aspectos, como manifestações clínicas e variantes. Não há uma variante mais prevalente, assim como manifestações clínicas mais específicas entre os pacientes brasileiros.