

OSTEOARTRITE: DESVENDANDO A TEIA GENÉTICA DA DOENÇA

Camille Letícia Hullen¹; Taiane Schneider²

¹ Estudante, Discente do curso de Biomedicina do Centro Universitário FAI de Itapiranga

² Biomédica, Docente do curso de Biomedicina do Centro Universitário FAI de Itapiranga

E-mail para correspondência: camillehuulen@gmail.com

Grande área do conhecimento: Ciências da Saúde.

Introdução: A osteoartrite (OA) é uma doença articular degenerativa, caracterizada pela deterioração da cartilagem articular, levando a dor, rigidez e deformidade. Essa patologia acomete aproximadamente 12-22% da população mundial, causando incapacidade e redução da qualidade de vida, especialmente nos idosos, sendo mais prevalente nos músculos e nos ossos e a principal demanda nas consultas de reumatologia.^{1,2} Apesar de ser multifatorial, a genética emerge como um fator crucial na suscetibilidade e progressão da doença.^{3,4} **Objetivo:** Enumerar os fatores genéticos que podem influenciar no diagnóstico da Osteoartrite e conceituar a propensão hereditária para ocorrências de casos. **Método:** Foi realizada uma revisão de literatura na base de dados Google Acadêmico, *Scientific Electronic Library Online* (Scielo) e *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (Medline), utilizando as palavras chaves "osteoartrite" e "fatores genéticos osteoartrite". Foram incluídos estudos realizados em inglês ou português entre 2020 e 2024, com foco em fatores genéticos na osteoartrite. Foram excluídas publicações anteriores a 2020, em outros idiomas, não focados na genética da osteoartrite ou com metodologia insuficiente. **Resultados e Discussão:** Estudos demonstram que a OA tem um componente hereditário significativo.^{1,2} Familiares de primeiro grau de indivíduos com OA apresentam um risco 2 a 3

vezes maior de desenvolver a doença.^{1,3} Diversos genes foram associados à OA, com diferentes graus de influência, entre os mais importantes, estão: COL2A1, o qual codifica o colágeno tipo II, componente essencial da cartilagem, mutações nesse gene podem levar à formação de cartilagem anormal, aumentando o risco de OA.^{1,2,3} O gene COMP, codifica a proteína cartilagem oligomérica matriz, e alterações nesse gene podem afetar a estrutura e função da cartilagem, tornando-a mais suscetível à degeneração.^{1,2,3} O gene GDF5 codifica o fator de crescimento 5, que regula o desenvolvimento e a reparação da cartilagem, mudanças nesse gene podem influenciar a progressão da OA.^{1,2,3,4} Genes relacionados à produção e degradação da matriz extracelular da cartilagem podem estar alterados em indivíduos com OA, podendo levar à perda de cartilagem e progressão da doença.^{1,2,3,5} Os mediadores inflamatórios mais importantes na OA são IL-1 β , TNF- α e IL-6, a inflamação crônica contribui para a deterioração da cartilagem e o desenvolvimento da dor e rigidez.^{1,2,3,5} Alterações nos genes podem levar a mudanças no metabolismo ósseo ocasionando a formação de osteófitos (crescimentos ósseos) e à deformidade das articulações, como a reabsorção óssea pelo estímulo a processos catabólicos e anabólicos.^{1,2,3} A identificação de genes de suscetibilidade à OA pode auxiliar na avaliação do risco individual de desenvolver a doença.^{3,4} O conhecimento dos mecanismos genéticos da OA pode levar ao desenvolvimento de novas terapias que objetivam modificar o curso da doença.^{1,3,5} No futuro, a genética pode permitir o desenvolvimento de estratégias terapêuticas personalizadas para cada indivíduo, levando a melhores resultados no tratamento da OA.^{3,6} **Conclusão:** A genética tem um papel importante na osteoartrite, a compreensão dos mecanismos genéticos da doença podem levar ao desenvolvimento de ferramentas mais precisas para o diagnóstico, prognóstico e tratamento da OA, abrindo caminho para uma melhor qualidade de vida às pessoas afetadas por essa doença.

Palavras-chave: Osteoartrite. Artrose. Propensão genética.

REFERÊNCIAS

1. Barreto N, Fuller R, Dório M. Métricas para osteoartrite. *Rev Paul Reumatol.* 2022;21(1):62-71.
2. Domingues JG, et al. Desenvolvimento de rede neural convolucional para o diagnóstico radiográfico de osteoartrite dos joelhos no ELSA-Brasil Musculoesquelético. *Radiol Bras.* 2023;56:248-254.
3. Sousa Junior CA, et al. Intervenção fisioterapêutica na osteoartrite de joelho: uma revisão narrativa. *Res Soc Dev.* 2022;11(4):e43811427742.
4. Aubourg G, Rice SJ, Bruce-Wootton P, Loughlin J. Genetics of osteoarthritis. *Osteoarthritis Cartilage.* 2022 May;30(5):636-649. doi: 10.1016/j.joca.2021.03.002.
5. Molnar V, Matišić V, Kodvanj I, Bjelica R, Jeleč Ž, Hudetz D, et al. Cytokines and chemokines involved in osteoarthritis pathogenesis. *Int J Mol Sci.* 2021 Aug 26;22(17):9208. doi: 10.3390/ijms22179208. PMID: 34502117; PMCID: PMC8431625.
6. Nather Junior JC. Avanços e desafios da inteligência artificial no diagnóstico da osteoartrite. *Radiol Bras.* 2023;56:X-XI.