

O PAPEL DO BIOMÉDICO NO ESTUDO DAS BASES GENÉTICAS DAS MALFORMAÇÕES NEUROLÓGICAS, COM ÊNFASE NA MALFORMAÇÃO DE CHIARI TIPO I

***THE ROLE OF THE BIOMEDICAL SCIENTIST IN THE STUDY OF THE GENETIC
BASIS OF NEUROLOGICAL MALFORMATIONS, WITH EMPHASIS ON CHIARI
TYPE I MALFORMATION***

***EL PAPEL DEL CIENTÍFICO BIOMÉDICO EN EL ESTUDIO DE LA BASE
GENÉTICA DE LAS MALFORMACIONES NEUROLÓGICAS, CON ÉNFASIS EN
LA MALFORMACIÓN DE CHIARI TIPO I***

Alessandra Mara Ferreira Escossio

Natássia Albuquerque Ribeiro

Resumo: As malformações neurológicas são desafios clínicos e emocionais, afetando a vida das pessoas que convivem com elas todos os dias. Entre elas, a malformação da Síndrome Arnold Chiari tipo I se destaca por provocar sintomas que vão de dores de cabeça na região do pescoço (nuca) a distúrbios motores e zumbidos entre vários outros sintomas. Este trabalho foi desenvolvido não apenas para término de curso, mas para entender uma curiosidade da experiência pessoal vivida: sou portadora da Síndrome de Arnold-Chiari e conviver com essa patologia despertou em mim o desejo de entender as interrogações por trás dessa condição e de alguma forma contribuir para que outros pacientes tenham diagnósticos mais rápidos e precisos. Realizei uma revisão narrativa da literatura, explorando bases nacionais como SciELO, LILACS, BVS Brasil, Periódicos CAPES e BD TD, além de bases internacionais como PubMed e Google Scholar, abrangendo o período de 2015 a 2025. Este estudo reuniu informações sobre os aspectos clínicos e genéticos da malformação, destacando genes como COL1A1, COL3A1, GDF6, CHD3 e CHD8, que se relacionam ao desenvolvimento craniofacial, à matriz extracelular e ao neurodesenvolvimento. Também são discutidas as contribuições do biomédico no diagnóstico molecular, na interpretação de variantes genéticas e na colaboração com equipes multiprofissionais. Por fim, reforço que a Biomedicina ocupa papel essencial entre ciência e cuidado, ajudando a transformar resultados laboratoriais em decisões clínicas mais seguras e humanizadas.

Palavras-chaves: biomedicina. genética. malformações neurológicas. malformação de Chiari tipo I. COL1A1. COL3A1. GDF6. CHD3. CHD8.

Abstract: Neurological malformations are clinical and emotional challenges, affecting the lives of those who live with them every day. Among them, Arnold-Chiari type I malformation stands out for causing symptoms ranging from headaches in the neck region to motor disorders and tinnitus, among many other symptoms. This work was developed not only for course completion but also to understand a curiosity from my personal experience: I have Arnold-Chiari Syndrome, and living with this pathology has awakened in me the desire to understand the questions behind this condition and, in some way, contribute to other patients having faster and more accurate diagnoses. I conducted a narrative literature review, exploring national



databases such as SciELO, LILACS, BVS Brasil, CAPES Journals, and BDTD, as well as international databases such as PubMed and Google Scholar, covering the period from 2015 to 2025. This study gathered information on the clinical and genetic aspects of the malformation, highlighting genes such as COL1A1, COL3A1, GDF6, CHD3, and CHD8, which are related to craniofacial development, the extracellular matrix, and neurodevelopment. The contributions of biomedical professionals in molecular diagnosis, the interpretation of genetic variants, and collaboration with multidisciplinary teams are also discussed. Finally, I emphasize that Biomedicine plays an essential role between science and care, helping to transform laboratory results into safer and more humanized clinical decisions.

Keywords: Biomedicine. Genetics. Neurological malformations. Chiari malformation type I. COL1A1. COL3A1. GDF6. CHD3. CHD8.

Resumen: Las malformaciones neurológicas representan desafíos clínicos y emocionales que afectan la vida de quienes las padecen a diario. Entre ellas, la malformación de Arnold-Chiari tipo I destaca por causar síntomas que van desde cefaleas en la región cervical hasta trastornos motores y tinnitus, entre muchos otros. Este trabajo se desarrolló no solo para completar el curso, sino también para comprender una curiosidad de mi experiencia personal: padecí el síndrome de Arnold-Chiari, y vivir con esta patología ha despertado en mí el deseo de comprender las preguntas que subyacen a esta condición y, de alguna manera, contribuir a que otros pacientes obtengan diagnósticos más rápidos y precisos. Realicé una revisión narrativa de la literatura, explorando bases de datos nacionales como SciELO, LILACS, BVS Brasil, Revistas CAPES y BDTD, así como bases de datos internacionales como PubMed y Google Scholar, cubriendo el período de 2015 a 2025. Este estudio recopiló información sobre los aspectos clínicos y genéticos de la malformación, destacando genes como COL1A1, COL3A1, GDF6, CHD3 y CHD8, que están relacionados con el desarrollo craneofacial, la matriz extracelular y el neurodesarrollo. También se discuten las contribuciones de los profesionales biomédicos en el diagnóstico molecular, la interpretación de variantes genéticas y la colaboración con equipos multidisciplinarios. Finalmente, enfatizo que la Biomedicina juega un papel esencial entre la ciencia y la atención, ayudando a transformar los resultados de laboratorio en decisiones clínicas más seguras y humanizadas.

Palabras clave: Biomedicina. Genética. Malformaciones neurológicas. Malformación de Chiari tipo I. COL1A1. COL3A1. GDF6. CHD3. CHD8.

1 Introdução

As malformações neurológicas representam um conjunto diverso de alterações que surgem durante o desenvolvimento do sistema nervoso central e muitas vezes, impactam na qualidade de vida de quem as possui. Entre as condições, estão desde os defeitos do tubo neural, como a espinha bífida, até as anomalias craniovertebrais, que podem comprometer tanto a estrutura quanto o funcionamento do encéfalo e da medula espinhal entre outras (Souza et al., 2021; Menezes, 2017; De Figueiredo, 2021).

Entre as malformações do sistema nervoso central, a malformação de Arnold-Chiari tipo I (CM-I) se destaca por ser uma das mais frequentemente identificadas nos exames de imagem. Essa condição é caracterizada pela descida das tonsilas cerebelares através do forame magno, o que pode causar compressão do tronco encefálico e alterar a circulação do líquido cefalorraquidiano (LCR), levando a manifestações clínicas variáveis, como cefaleia occipital, tontura e distúrbios motores (Souza et al., 2021). Nos últimos anos, os diagnósticos da Síndrome de Arnold-Chiari “tornaram-se mais frequentes, em parte devido as melhorias nas imagens do cérebro e da coluna vertebral por meio da ressonância magnética” (Ellenbogen, 2022, p.12).

A malformação de Chiari (CM-I) muitas vezes é considerada apenas uma alteração anatômica, cujo tratamento se concentrava praticamente em procedimentos cirúrgicos



de descompressão como a craniectomia. Com as pesquisas avançando, novas evidências começaram a mostrar que a causa pode ser bem mais complexa, envolvendo não só aspectos estruturais, mas também fatores genéticos e mecanismos do neurodesenvolvimento (Smith et al., 2023). Hoje, entendemos que variantes em genes relacionados ao colágeno, a fatores de crescimento e até mesmo a reguladores epigenéticos podem influenciar o quadro clínico e tentar explicar por que os sintomas variam tanto de pessoa para pessoa (Capra et al., 2019; Urbizu et al., 2021).

A forma de enxergar essa patologia, faz com que buscamos relacionar e entender a genética, morfologia e biomecânica. De uma forma que traga uma enorme relevância para a Biomedicina, pois amplia as possibilidades de atuação do biomédico. O profissional busca relacionar achados moleculares e interpretar variantes genéticas que possam auxiliar nas decisões clínicas. A presença do biomédico nas equipes multiprofissionais contribui para diagnósticos mais rápidos, buscando por traçar planos terapêuticos personalizados e, no aconselhamento genético de pacientes e familiares quando necessário (Richards et al., 2015). Classificar corretamente essas mutações é fundamental tanto para a prática clínica quanto para o aconselhamento genético de pacientes e familiares. Aqui no Brasil, o Conselho Federal de Biomedicina, por meio da Normativa nº 001/2022, reconhece essa atuação, habilitando o biomédico a exercer o papel de Conselheiro Geneticista. Isso reforça o quanto a presença desse profissional nas equipes multiprofissionais faz diferença no diagnóstico molecular e no cuidado com o paciente (CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA, 2022).

Olhando pelo ponto de vista científico, é impossível ignorar o impacto humano e social dessa condição. Muitos pacientes convivem por anos com dores, limitações funcionais e ansiedade diante da incerteza do diagnóstico e por muitas vezes são dados erroneamente. Avançar no entendimento genético da CM-I não é apenas uma questão científica, mas também ter empatia: significa tentar buscar respostas mais claras e rápidas, ajudando no diagnóstico e evitar procedimentos muitas vezes invasivos e talvez desnecessários e melhorar a qualidade de vida de quem enfrenta essa realidade no dia a dia (Bernier et al., 2014).

A escolha deste tema é profundamente pessoal. Sou portadora da Síndrome de Arnold–Chiari e convivo com os desafios que acompanham essa condição no meu dia a dia. Desde o diagnóstico que veio depois de anos convivendo com os sintomas que foram interpretados de forma errada. A falta de reconhecimento inicial da doença e a demora na investigação fizeram com que o tratamento fosse iniciado tarde. Infelizmente isso ocorre com muitos pacientes no Brasil.

Conviver com essa doença e seus desafios despertaram em mim o desejo de compreender, de forma mais detalhada e científica, as causas e os processos envolvidos, acreditando que obtendo esse conhecimento poderia de alguma forma ajudar outras pessoas a terem um diagnóstico melhor, mais rápido e um tratamento mais humano. Unindo a minha experiência com as pesquisas nesse tema.

Além disso, no Brasil, o acesso a exames genéticos ainda é bastante limitado no sistema público de saúde, o que acaba atrasando diagnósticos e tornando o caminho dos pacientes pelo diagnóstico mais longa (De Figueiredo, 2021).

Este trabalho tem como objetivo revisar o papel do biomédico no estudo das bases genéticas das malformações neurológicas, com ênfase na malformação de Chiari tipo I,



revisar genes candidatos implicados (COL1A1, COL3A1, GDF6, CHD3, CHD8); discutir metodologias moleculares modernas e os avanços futuros de edição genética que possa oferecer um melhor entendimento sobre essa doença e seus possíveis tratamentos.

2 Metodologia

Este estudo é uma revisão narrativa da literatura, conduzida entre julho e novembro de 2025. Foram consultadas as seguintes bases de dados: SciELO, LILACS e BVS Brasil (literatura latino-americana e brasileira), Periódicos CAPES e BDTD (produção acadêmica nacional), além de PubMed e Google Scholar (literatura internacional).

Para a realização da pesquisa, foram utilizados descritores baseados nos vocabulários controlados DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) e MeSH (Medical Subject Headings), combinados por operadores booleanos (AND, OR). Na busca o que mais utilizei, destacaram-se: “malformação de Chiari”, “Chiari Type I”, “biomedicina”, “genética”, “colágeno”, “COL1A1”, “COL3A1”, “GDF6”, “CHD3”, “CHD8” e “neurodesenvolvimento”.

Os critérios utilizados abrangeram artigos originais, revisões, teses e dissertações publicados entre 2015 e 2025, nacionais e internacionais, que relacionasse a importância entre a genética e a biomedicina nas malformações. Exclui artigos que não apresentavam relevância para os objetivos desse trabalho.

Foi realizada uma pesquisa informal com portadores da síndrome de Arnold-Chiari tipo I, em um grupo de WhatsApp do qual faço parte, para investigar a possível relação genética familiar da síndrome.

3 Resultados e Discussão

O campo de atuação do biomédico é amplo, podendo atuar em várias áreas na saúde e poder buscar especializações para compreender e ajudar nos diagnósticos precoces e nos tratamentos das doenças que nos rodeia. A área da pesquisa genética é de extrema importância para desvendar mistérios que habitam no nosso corpo humano. Identificar e compreender as alterações no nosso DNA é importante no combate as doenças. As pesquisas de alterações genéticas em malformações, vem crescendo bastante e com isso amplia o campo de atuação para o biomédico. Fazendo isso como peça importante para ajudar médicos e pacientes a entenderem mais sobre as doenças (Costa et al., 2019; Souza et al., 2021).

No Brasil, essa atuação vem crescendo bastante, com o biomédico ganhando espaço em áreas como genética e biologia molecular, ajudando a tornar os diagnósticos mais rápidos e assertivos (COSTA et al., 2019).

Abaixo, um resumo das formas como o biomédico pode colaborar nessa situação:



Tabela 1 – Mostra as áreas de atuação do biomédico na (CM-I) de forma organizada

Área de atuação	Atividades possíveis	Contribuição prática
Genética e Biologia Molecular	Triagem genética, análise de variantes, interpretação de laudos	Identificação de alterações genéticas associadas à CM-I
Apoio diagnóstico	Correlação de achados moleculares com imagem e clínica	Auxílio na definição do fenótipo e suspeita sindrômica
Pesquisa científica	Estudos sobre genes envolvidos (COL1A1, COL3A1, GDF6, CHD3, CHD8), coleta de dados	Geração de conhecimento para diagnósticos mais precisos
Aconselhamento genético multiprofissional	Apoio técnico em consultas genéticas, explicação dos resultados laboratoriais	Clareza para famílias sobre riscos e hereditariedade
Medicina personalizada	Integração de informações laboratoriais, fenótipo e genealogia	Contribuição para planos de cuidado mais individualizados

Fonte: Elaborado pela autora (2025).

A seguir serão apresentados os principais tópicos tentando relacionar atuação do biomédico com a pesquisa genética na malformação de Chiari tipo 1 e os avanços tecnológicos de forma mais simples, direta e fácil compreensão.

3.1 O papel do biomédico na genética nas malformações genéticas

O biomédico exerce um papel importante e fundamental na atuação entre laboratório e clínica: aplicando técnicas avançadas de biologia molecular como PCR, NGS e outros. Com as especializações de genética e biologia molecular, pode-se validar os controles de qualidades necessários para realização dos exames, interpreta variantes genéticas, colaborando com as equipes multidisciplinares para tomadas de decisões. Elaborando os relatórios de forma clara que sejam compreensíveis para as equipes médicas e pacientes entenderem os resultados moleculares, facilitando o melhor planejamento dos tratamentos (Richards et al., 2015; Conselho Federal De Biomedicina, 2022). Além disso, pode conduzir pesquisas no campo de neurociência e da genética (tabela 2).



Tabela 2 – Situações em que a biomedicina pode ajudar baseadas nas pesquisas desse trabalho.

Situação	Conduta sugerida
CM-I com sinais de tecido conjuntivo	Priorizar painel com COL1A1/COL3A1; MLPA se suspeita de CNV
CM-I + macrocefalia/dismorfismos	Incluir CHD3/CHD8; considerar exoma
VUS em gene candidato	Reanálise anual; correlacionar com fenótipo e familiares
Comunicação com paciente	Relatório claro, sem jargões; incluir incertezas e limites dos testes

Fonte: Elaborado pela autora (2025).

O biomédico contribui para pesquisas de monitoramento de condições genéticas como a CM-I, identificando padrões hereditários e fatores de riscos (Bernier et al., 2014; Capra et al., 2019). Com isso apoia programas de rastreabilidade familiar e políticas de saúde para tratamentos específicos. Assim o biomédico fortalece o conhecimento sobre as doenças raras, além de contribuir para usar melhor os recursos de saúde e garantir que todos os pacientes recebam o mesmo cuidado (Urbizu et al., 2021).

Isso exige responsabilidade e sensibilidade, pois muitas vezes estamos falando de condições que impactam a vida inteira de uma pessoa.

3.2 A malformação de Chiari tipo I: e os aspectos clínicos e diagnósticos

A CM-I costuma provocar sintomas como dor de cabeça forte na parte de trás da cabeça, conhecida popularmente com nuca (especialmente ao tossir ou fazer esforço), formigamentos, tontura, zumbido e problemas de equilíbrio. São muitos sintomas que inclusive se confundem com diagnósticos de outras doenças (Menenzes, 2017; Souza et al., 2021).

Além dos sintomas mais comuns, a CM-I pode trazer alterações como: dificuldades de coordenação motora, problemas de memória, fadiga crônica e distúrbios do sono. Esses sintomas são relacionados ao comprometimento das funções cerebelares e medulares (Ciaramitato et al., 2019; Joaquim, 2020).

A ressonância magnética ainda é o exame mais utilizado para diagnosticar a doença por visualizar a descidas das tonsilas cerebelares e a anatomia da fossa posterior. A parte genética não substitui o exame de imagem, mas ajuda a entender por que aquilo acontece, e se há risco familiar e se há outras condições associadas, por que uma pessoa tem mais sintomas que a outra e simplesmente são assintomáticos (Markunas et al., 2013).

Mesmo a ressonância sendo a melhor escolha para identificar o Chiari, para dar um diagnóstico é necessário verificar de forma detalhada o histórico familiar, os sintomas que são vários como citados e muitas vezes a gravidade dos mesmos não está relacionado com a extensão da descida cerebelar observada na imagem. A triagem cuidadosa permite identificar casos assintomáticos ou ocultos na fase inicial da doença. Permitindo uma tomada de decisão mais assertiva com intervenção cirúrgica ou apenas acompanhamento (Ellenbogen, 2022).



Figura 1 – Imagem de ressonância magnética cedida pelo próprio autor, identificando as descidas cerebelares da malformação de Chiari tipo I.



Fonte: Autor (2025).

3.3 As bases genéticas das malformações neurológicas

As malformações do sistema nervoso central podem se originar de várias alterações genéticas. Algumas vão interferir no desenvolvimento do tecido conjuntivo, outras na formação óssea ou no próprio neurodesenvolvimento. No caso da CM-I, estudos mostram que os genes relacionados ao colágeno e reguladores epigenéticos podem estar ligados ao surgimento da condição Smith et al., 2023, Capra et al., 2019; Urbizu et al., 2021). Talvez isso possa explicar por que, em muitas famílias podem ter mais de um caso, porém nem todos são afetados da mesma forma.

Além dos fatores genéticos mencionados que afetam o tecido conjuntivo e ósseo, alterações diretamente no cerebelo e tronco encefálico podem contribuir para manifestação da CM-I. Os estudos relatam que a degeneração cerebelar e alterações estruturais podem ir surgindo devido a compressão crônica dessas regiões, podendo explicar as variedades de sintomas entre famílias com a mesma predisposição genética. (Joaquim, 2020).

Isso ajuda a entender por que os sintomas variam tanto de pessoa para pessoa. Cada caso pode ter fatores genéticos diferentes influenciando.

3.4 Os genes associados: COL1A1, COL3A1, GDF6, CHD3 e CHD8

Os genes COL1A1 e COL3A1 estão associados a produção de colágeno tipos I e III, essenciais para a integridade do tecido conjuntivo e da estabilidade craniovertebral (Urbizu et al., 2021).

Diversos estudos apontam que a CMI está relacionada a genes que controlam o desenvolvimento ósseo da base craniana e do tecido conjuntivo, como GDF6, COL1A1 e PAX1, entre outros (Capra et al., 2019). O GDF6 pode estar diretamente associado as alterações estruturais. Participa da formação óssea da base do crânio. Se ele sofre alterações, o volume da fossa posterior pode ser diferente, facilitando a descida das tonsilas cerebelares.

A análise de ligação do genoma completo estratificada da malformação de Chiari tipo I implica genes já conhecidos da síndrome de Klippel–Feil, como GDF6 e GDF3, como possíveis candidatos à doença, sugerindo que tanto variantes codificantes quanto regulatórias podem contribuir para a manifestação da doença (Markunas *et al.*, 2013).

Os genes CHD3 e CHD8 atuam na regulação da expressão de outros genes importantes no desenvolvimento do cérebro (Bernier *et al.*, 2014; Snijders Blok *et al.*, 2018). Alterações neles já foram associadas a macrocefalia, dismorfismos cranianos e características que podem se sobrepor aos achados de CM-I.

Tabela 3 – Genes organizados de forma simples e direta informando suas funções e evidências clínicas na relação com o CM-I.

Gene	Função / Papel Biológico	Fenótipos Associados	Implicações para o Biomédico
COL1A1	Codifica colágeno tipo I, essencial para a matriz extracelular e estabilidade estrutural.	Hipermobilitade ligamentar, alterações cranovertebrais, dor musculoesquelética.	Investigar síndrome do tecido conjuntivo, recomendar acompanhamento ortopédico e fisioterápico.
COL3A1	Produz colágeno tipo III, importante para integridade vascular e tecidos moles.	Fragilidade tecidual, risco de aneurismas, frouxidão articular.	Indicar avaliação cardiovascular e orientar rastreamento familiar.
GDF6	Fator de crescimento da família TGF-β, envolvido na formação craniofacial e vertebral.	Fusão vertebral, anomalias de fossa posterior, malformações esqueléticas.	Correlacionar achados radiológicos e genéticos para definir conduta cirúrgica.
CHD3	Remodelador de cromatina, regula expressão gênica do neurodesenvolvimento.	Atraso motor, dismorfismos craniofaciais, alterações cognitivas.	Recomendar painel NGS e acompanhamento neuropsicológico precoce.
CHD8	Regulador epigenético, associado a macrocefalia e TEA.	Macrocefalia, atraso de linguagem, fenótipo sindrômico.	Sugerir avaliação multidisciplinar e monitoramento do neurodesenvolvimento.

Fonte: Elaborado pela autora (2025).

3.5 Foco em CHD3 e CHD8: conexões com CM-I

Os genes CHD3 e CHD8 chamam bastante atenção, embora não sejam exclusivos da CM-I, mas aparecem relacionados a várias condições que podem causar a doença.

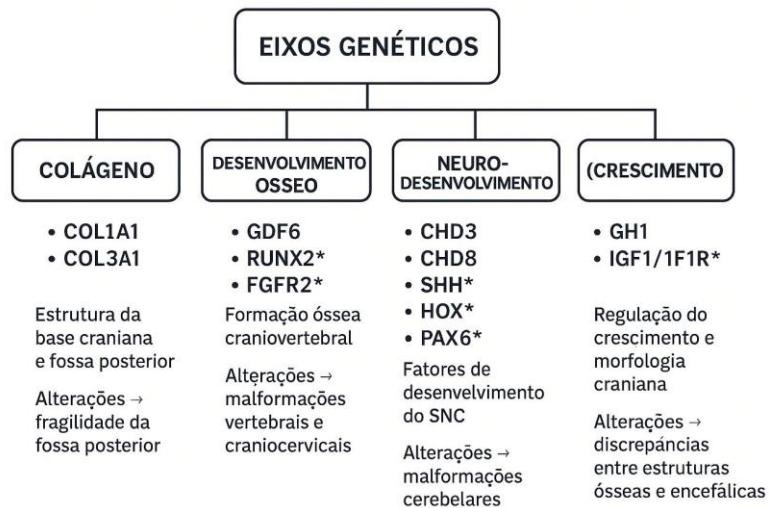
Alguns estudos mostraram que mudanças nos genes CHD3 e CHD8, que são da família de proteínas helicases-DNA, podem estar ligadas a problemas no desenvolvimento do cérebro, e em alguns casos, essas alterações podem contribuir para a malformação de Chiari tipo I (CM-I) (Bernier *et al.*, 2014; Snijders Blok *et al.*, 2018).



O papel do biomédico no estudo das bases genéticas das malformações neurológicas, com ênfase na malformação de Chiari tipo I

O CHD3 é importante para organizar o DNA dentro das células do cérebro, e quando ele não funciona direito, pode causar alterações na forma da cabeça, atrasos na fala e outras mudanças no cérebro que, às vezes, influenciam o espaço onde o cerebelo fica (forame magno). Já o CHD8 ajuda a controlar o crescimento e o formato do cérebro, e mutações nesse gene podem afetar o desenvolvimento cerebral de forma que favoreça a descida das tonsilas cerebelares, característica da CM-I (Bernier et al., 2014).

Figura 2 – Eixos genéticos relacionados à malformação de Chiari tipo I. Genes com asterisco (*) representam marcadores complementares descritos na literatura, incluídos apenas para fins de contextualização teórica.



Observação: Os genes com asteriscos não fazem parte diretamente da pesquisa. Coloquei para mostrar que existem muitos outros marcadores ao eixo genético que se relacionam com o Chiari, reforçando a complexidade da doença. Sem precisar falar de cada um.

Fonte: Elaborado pela autora (2025)

Ainda não se sabe exatamente como essas alterações causam a CM-I, mas entender esses genes ajuda os médicos e pesquisadores a relacionarem os sinais clínicos com fatores genéticos, possibilitando diagnósticos mais rápidos e tratamentos mais direcionados (Richards Et Al., 2015; Capra et al., 2019).

3.6 Pesquisa informal com portadores de Chiari tipo I em grupo de WhatsApp

Buscando uma melhor compreensão e relacionar da melhor forma possível a relação familiar com o CM-I, foi realizado uma pesquisa informal em grupo de portadores de Chiari e Siringomielia, tendo em média 200 pessoas. No total, 65 responderam ao pequeno questionário com as seguintes perguntas: se tinham conhecimento de algum familiar com a síndrome, se não tinham conhecimento ou não sabiam informar! Das 65 pessoas, 20 (30,7%) responderam que sim, que possuíam outros familiares com a mesma síndrome, 30 (46,1%) afirmaram que não tinham e 15 (23%) não sabiam informar.



Esses resultados, mesmo sendo informais sugerem que pode haver alguma ligação genética presente no meio familiar. E também estão de acordo com os artigos de pesquisados sobre a síndrome CM-I, relacionando a influência das variantes genéticas dos genes como COL1A1, COL3A1, GDF6, CHD3 e CHD8 (Capra et al., 2019; Markunas et al., 2013; Urbizu et al., 2021).

3.7 OS AVANÇOS TECNOLÓGICOS E POSSIBILIDADES FUTURAS NO DIAGNÓSTICO MOLECULAR

Nos últimos anos, as técnicas de diagnóstico molecular avançaram bastante, ajudando muito a identificar mutações associadas a doenças como a CM-I. Atualmente, é possível usar desde métodos mais simples como PCR e Sanger até exames mais complexos, como painéis de NGS, exoma clínico e genoma completo (Richards et al., 2015). O papel do biomédico tornou-se ainda mais relevante

Vale destacar que novas tecnologias estão surgindo como o CRISPR-Cas9, como umas das grandes promessas para o futuro. Esta ferramenta vem sendo usada em pesquisas e no desenvolvimento de terapias voltadas para doenças infecciosas, como o HIV, corrigindo mutações genéticas de forma direta (Escóssio et al., 2019).

Com o surgimento de novas tecnologias no diagnóstico molecular e de imagem facilitam a identificação da malformação de Chiari tipo I. As pesquisas mais recentes informam que o uso de algoritmos de aprendizado de máquina e redes neurais convolucionais (CNN) podem analisar as imagens da ressonância magnética com uma boa precisão, conseguindo identificar os padrões mortométricos e integrar com as informações genéticas e clínicas. A interação entre essas informações permite detectar de forma mais precoce da CM-I e contribuir para um melhor acompanhamento. Isso evidencia ainda mais o papel do biomédico nas inovações tecnológicas entre laboratório, clínica e a pesquisa (Tetik et al., 2021; Tanaka et al., 2022).

Considerações finais

O papel do biomédico na investigação das malformações genéticas de Chiari tipo 1, é bastante ampla. Essa atuação ocorre desde aplicações de metodologias moleculares avançadas, na ligação entre clínica e laboratório analisando, elaborando e auxiliando as equipes multiprofissionais a interpretar os resultados, possibilitando novos tratamentos e aconselhamentos genéticos familiares. As práticas biomédicas encontram se em constante evolução, tentando sempre buscar inovações científicas para esclarecer as demandas que aparecem na saúde pública em várias áreas, como das malformações neurológicas.

Os estudos dos genes COL1A1, COL3A1, GDF6, CHD3 e CHD8, quando realizados de forma detalhada e com as metodologias certas, tornam-se possíveis desvendar um pouco do mundo complexo que contribuem para as manifestações clínicas das malformações. Os genes estudados demonstraram o quanto a base genética pode influenciar na malformação do Chiari Tipo 1, com alteração na formação da fossa posterior, no tecido conjuntivo e no neurodesenvolvimento.

Com as pesquisas se desenvolvendo e avançando nesse tema, tem em vista que a malformação CM-I não pode ser mais vista apenas como uma anomalia anatômica, mas sim como uma condição multifatorial, no qual mutações e variações genéticas têm papel importante no surgimento e na gravidade dos sintomas. Os avanços tecnológicos como



O papel do biomédico no estudo das bases genéticas das malformações neurológicas, com ênfase na malformação de Chiari tipo I

os painéis de NGS, exoma clínico e na edição genética como o CRISPR-CAS9, mesmo ainda em desenvolvimento podem contribuir para futuramente reverter alguns sintomas ou possivelmente ajudar a prevenir a doença. Com isso, reforça a atuação do Biomédico como forma essencial compondo as equipes multidisciplinares, ajudando no aconselhamento genético, realizando pesquisas de forma ética, responsável e se mantendo em constante atualização acadêmica.

Integrar o conhecimento técnico, com a experiência pessoal, por ser portadora da síndrome. Traz a necessidade de uma abordagem mais humana e empática na condução dessa narrativa, assim fazendo com que os achados tenham mais relevância ao caso. Podemos realçar que a combinação dos avanços tecnológicos e a visão humana são essenciais para superar os desafios que essa malformação impõe.

Por fim, esse estudo mostra que o biomédico obtendo o conhecimento a partir da investigação dos genes, mostra a complexidade dessa doença e amplia novas possibilidades para o diagnóstico, tratamentos e muda o cenário onde podemos buscar ocupar um papel ativo na busca de soluções para essa doença.

Referências Bibliográficas

- BERNIER, R. et al. Disruptive CHD8 mutations define a subtype of autism early in development. *Cell*, v. 158, n. 2, p. 263–276, 2014. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.cell.2014.06.017>.
- CAPRA, V.; IACOMINO, M.; ACCOGLI, A.; PAVANELLO, M.; ZARA, F.; CAMA, A.; DE MARCO, P. Chiari type I malformation: what about genetics? *Child's Nervous System*, v. 35, n. 10, p. 1703–1715, 2019. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00381-019-04322-w>.
- CIARAMITARO, P.; FERRARIS, M.; MASSARO, F.; GARBOSSA, D. Clinical diagnosis part I: what is really caused by Chiari I? *Child's Nervous System*, v. 35, n. 10, p. 1673–1679, 2019. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00381-019-04206-z>.
- CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA (CFBM). **Normativa nº 001**, de 20 de janeiro de 2022. Dispõe sobre a atuação do biomédico na área de Genética e concede habilitação para o exercício da função de Conselheiro Geneticista. Brasília: CFBM, 2022. Disponível em: <https://cfbm.gov.br/normativas>. Acesso em: 27 out. 2025.
- COSTA, M. C. et al. A dinâmica do conhecimento biomédico e em saúde: uma análise. *Sociedade e Estado*, v. 34, n. 1, p. 165–187, 2019. DOI: <https://doi.org/10.1590/15174522-02105001>.
- DE FIGUEIREDO, E. L. Malformação de Chiari e a sua correlação com transtornos orofaciais. *Research, Society and Development*, v. 10, n. 2, p. 1–10, 2021. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/351523546_Malformacao_de_Chiari_e_a_sua_correlacao_com_transtornos_orofaciais. Acesso em: 2 out. 2025.
- ELLENBOGEN, Richard G. *Chiari Handbook for Patients and Families*. Chiari Project, 2022. Capítulo: “How Common Are Chiari Malformation and Syringomyelia?”, p. 12. Disponível em: <https://chiariproject.org/wp-content/uploads/2022/09/Chiari-Handbook-for-Patients-and-Families.pdf>. Acesso em: 27 set. 2025.



ESCÓSSIO, A. M. F. et al. Estratégias para eliminação do vírus HIV no organismo: o que há de novo? In: *MICROBIOLOGY DAY*, 2019, Fortaleza. *Anais* [...]. Fortaleza: Faculdade Pitágoras, 2019.

INSTITUT CHIARI & SIRINGOMIELIA & ESCOLIOSIS DE BARCELONA. Síndrome de Arnold-Chiari I, 2019. Disponível em: <https://institutchiaribcn.com/pt/doencas-que-tratamos/sindrome-de-arnold-chiari-i/>. Acesso em: 8 jul. 2025.

JOAQUIM, Andrei Fernandes. Severe cerebellar degeneration and Chiari I malformation – speculative pathophysiology based on a systematic review. *Revista da Associação Médica Brasileira*, v. 66, n. 3, p. 375-379, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1590/1806-9282.66.3.375>. Acesso em: 5 nov. 2025.

MARKUNAS, C. A. et al. Stratified whole genome linkage analysis of Chiari type I malformation implicates known Klippel-Feil syndrome genes, such as GDF6 and GDF3, as putative disease candidates. *PLoS ONE*, v. 8, n. 4, e61521, 2013. DOI: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0061521>.

MENENZES, P. G. de S. Malformação de Arnold-Chiari tipo I associada a siringomielia: um relato de caso. *Revista de Ciências da Saúde*, v. 19, n. 1, p. 29-34, 2017. Disponível em: <https://periodicoseletronicos.ufma.br/index.php/rcisaude/article/view/6923>. Acesso em: 27 out. 2025.

RICHARDS, S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants. *Genetics in Medicine*, v. 17, n. 5, p. 405–424, 2015. DOI: <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>. Acesso em: 8 jul. 2025

SMITH, B. L. et al. Elucidating the genetic basis of Chiari I malformation. *Neurosurgery*, v. 92, n. 2, p. 189–199, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jnc.2022.07.001>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36424064/>. Acesso em: 2 out. 2025.

SNIJDERS BLOK, L. et al. CHD3 helicase domain mutations cause a neurodevelopmental syndrome. *Nature Communications*, v. 9, n. 4619, 2018. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41467-018-06014-6>. Acesso em: 2 nov. 2025

SOUZA, Allan Caio Veloso et al. Síndrome de Arnold-Chiari: uma revisão de literatura. *Anais do Seminário Científico do UNIFACIG*, v. 7, p. 1–7, 2021. Disponível em: <https://pensaracademico.unifacig.edu.br/index.php/semariocientifico/article/view/2920>. Acesso em: 8 ago. 2025.

TANAKA, K. W.; RUSSO, C.; LIU, S. et al. Use of deep learning in MRI diagnosis of Chiari malformation type I. *Neuroradiology*, v. 64, p. 1585–1592, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00234-022-02921-0>. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00234-022-02921-0>. Acesso em: 6 nov. 2025.

TETIK, B.; DOĞAN, G. M.; PASAHAN, R.; DURAK, M. A.; GÜLDOĞAN, E.; SARAC, K.; ÖNAL, C. Multi-parameter-based radiological diagnosis of Chiari Malformation using Machine Learning Technology. *International Journal of Clinical Practice*, v. 75, n. 11, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1111/ijcp.14746>. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/ijcp.14746>. Acesso em: 5 nov. 2025.



O papel do biomédico no estudo das bases genéticas das malformações neurológicas, com ênfase na malformação de Chiari tipo I

URBIZU, A.; GARRETT, M. E.; SOLDANO, K.; *et al.* Rare functional genetic variants in COL7A1, COL6A5, COL1A2 and COL5A2 in Chiari Malformation Type 1. *PLoS ONE*, v. 16, n. 5, p. e0251289, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0251289> Acesso em: 10 ago. 2025



Editorial

Editor-chefe:

Vicente de Paulo Augusto de Oliveira Júnior
Centro Universitário Fanor Wyden
vicente.augusto@wyden.edu.br

Editora responsável:

Ozângela de Arruda Silva
Centro Universitário Fanor Wyden
ozangela.arruda@wyden.edu.br

Autor(es):

Alessandra Mara Ferreira Escossio
Centro Universitário Fanor Wyden
alessandraescossio@icloud.com
Contribuição: *Investigação, escrita e desenvolvimento do texto.*

Natássia Albuquerque Ribeiro
Centro Universitário Fanor Wyden
natassia.ribeiro@professores.unifanor.edu.br
Contribuição: *Investigação, orientação, escrita e desenvolvimento do texto.*

Submetido em: 26.11.2025

Aprovado em: 27.12.2025

Publicado em: 27.12.2025

DOI: 10.5281/zenodo.18100360

Financiamento: N/A

Como citar este trabalho:

ESCOSSIO, Alessandra Mara Ferreira; RIBEIRO, Natássia Albuquerque. O PAPEL DO BIOMÉDICO NO ESTUDO DAS BASES GENÉTICAS DAS MALFORMAÇÕES NEUROLÓGICAS, COM ÊNFASE NA MALFORMAÇÃO DE CHIARI TIPO I. *Duna: Revista Multidisciplinar de Inovação e Práticas de Ensino*, [S. l.], p. 360–373, 2025. DOI: 10.5281/zenodo.18100360. Disponível em: <https://wyden.periodicoscientificos.com.br/index.php/jornadacientifica/article/view/1183>. Acesso em: 30 dez. 2025. (ABNT)

Escossio, A. M. F., & Ribeiro, N. A. (2025). O PAPEL DO BIOMÉDICO NO ESTUDO DAS BASES GENÉTICAS DAS MALFORMAÇÕES NEUROLÓGICAS, COM ÊNFASE NA MALFORMAÇÃO DE CHIARI TIPO I. *Duna: Revista Multidisciplinar De Inovação E Práticas De Ensino*, 360–373. <https://doi.org/10.5281/zenodo.18100360> (APA)



© 2025 Duna – Revista Multidisciplinar de Inovação e Práticas de Ensino. Centro Universitário Fanor Wyden – UniFanor Wyden. Este trabalho está licenciado sob uma licença Creative Commons Atribuição - Não comercial - Compartilhar 4.0 Internacional CC-BY NC 4.0 Internacional).

