

## Trabalho apresentado no 13º CBCENF

**Título:** LEVANTAMENTO BIBLIOGRÁFICO SOBRE AS DOENÇAS AUTOSSÔMICAS RARAS

**Relatoria:** LUCIANA FONSECA DO NASCIMENTO

Luciana Fonseca do Nascimento

**Autores:** CLAUTINA RIBEIRO DE MORAES DA COSTA

DISRAELI REIS DA ROCHA FILHO

**Modalidade:** Pôster

**Área:** Ensino e pesquisa

**Tipo:** Pesquisa

**Resumo:**

**INTRODUÇÃO:** O nosso corpo é formado por pequenas unidades chamadas células, as síndromes genéticas são distúrbios determinados geneticamente ou condicionados por fatores ambientais, herança genética (familiares) ou erro durante a divisão celular. **OBJETIVOS:** Com esta pesquisa pretende-se fazer um levantamento dos conhecimentos produzidos sobre as doenças autossômicas dominantes, divulgados na base de dados LILACS. Este estudo também contribui para adquirir conhecimentos sobre as doenças autossômicas dominantes raras que é de grande importância para nosso aprendizado profissional e também para esclarecimentos, que como futuros profissionais estaremos suscetíveis a nos deparar com pacientes portadores dessas doenças. **METODOLOGIA** adotada deste trabalho foi uma pesquisa bibliográfica ao banco de LILACS, sobre as principais doenças genéticas autossômicas dominantes. Essas doenças foram selecionadas separadamente e analisados os artigos, a partir dos dados obtidos foram construídos seis tabelas que destacam a quantidade de artigos produzidos sobre as principais doenças genéticas autossômicas dominantes rara e também análise dos assuntos tratadas nos artigos. **RESULTADOS E DISCUSSÃO** foram analisados 252 artigos publicados no período de 1981 a 2008. Estes artigos abordam os aspectos clínicos e genéticos, diagnóstico e tratamento das doenças autossômicas dominantes raras. **CONCLUSÃO:** Com esta pesquisa podemos concluir que há uma grande importância em realizar um levantamento bibliográfico sobre as doenças autossômicas dominantes raras. Analisados 252 artigos no banco de dados da Bireme (LILACS), pode-se observar que 62% dos artigos referem a neurofibromatose doença que afeta um grande número de pessoas, e que entre as doenças pesquisadas, destacou-se por ter um grande número de artigos referentes e sintomas comum.