**Aplicação da Terapia Genética em Erros Inatos do Metabolismo**

Maria Vitória Vieira Graciano¹, Larissa Yurie Rezende Tanimitsu¹, Natalia Silva Bueno¹, Carolina Silva Carvalho¹, Jivago Carneiro Jaime²

1. Discente do curso de medicina do Centro Universitário de Anápolis – UniEVANGÉLICA
2. Docente do curso de medicina do Centro Universitário de Anápolis – UniEVANGÉLICA

**INTRODUÇÃO:** Uma importante função da Terapia Gênica (TG) no tratamento de Erros Inatos do Metabolismo (EIM) é reestabelecer o equilíbrio metabólico e para isso são usados princípios isolados ou combinados. Os importantes progressos no entendimento das bases bioquímicas e moleculares dos erros do metabolismo tem proporcionado um arsenal terapêutico cada vez maior para o manejo de muitas dessas condições, um exemplo disso é a CRISPR que são  pequenas porções do [DNA](https://pt.wikipedia.org/wiki/%C3%81cido_desoxirribonucleico) [bacteriano](https://pt.wikipedia.org/wiki/Bact%C3%A9rias) compostas por repetições de [nucleotídeos](https://pt.wikipedia.org/wiki/Nucle%C3%B3tido) possibilitando modificações precisas no DNA. Sendo o objetivo desse trabalho ressaltar a importância da aplicação da terapia gênica e a relevância para a vida dos pacientes que possuem alterações metabólicas no DNA.**MÉTODO**: Foram selecionados 16 artigos originais de 2016 a 2020, nas bases de dados “PubMed”, “Scielo” e “Lilacs” sendo utilizados os descritores *Gene Therapy* e *Errors in Metabolism* e excluindo aqueles que não respondiam ao objetivo dessa revisão. **DESENVOLVIMENTO:** As falhas no metabolismo são distúrbios genéticos derivados de deficiência enzimática, logo, ocorre uma conversão insuficiente dessas enzimas que gera patologias, por exemplo, o acúmulo de metabólitos tóxicos. Assim, a terapia gênica visa tratar essas afecções por meio da diminuição de metabólitos não convertidos e ativar vias que gerem o descarte desses compostos tóxicos. Os vetores virais adeno-associados, por exemplo, são utilizados para entrega de componentes de edição de genoma, todavia,limitações estão associadas a esses vetores, incluindo capacidade reduzida de empacotamento de DNA e o potencial para expressão a longo prazo da endonuclease-despachada.Sendo esse um mecanismo eficiente porém não é total resolutivo na terapia gênica.Já os vetores como nanopartículas lipídicas formadas com polímeros aprimorados podem levar à expressão transiente da Cas9, que é uma enzima pré-requisito crítico para edição eficiente de um gene bem caracterizado, reduzindo os riscos decorrentes de efeitos fora do alvo e hospedando a resposta imune, melhorando a eficiência da edição do genoma. **CONCLUSÃO:** A TG nos erros inatos do metabolismo é de extrema importância, ela não representa uma cura mas proporciona qualidade de vida e o diagnóstico precoce impulsiona intervenções mais bem sucedidas com atividade síncrona de uma equipe multidisciplinar.Considerando a complexidade e a importância dos estudos genômicos, peças importantes como a Cas9 e a CRSIPR salvam vidas.

**PALAVRAS-CHAVES:** Gene Therapy, Inborn Errors in Metabolism, CRISPR