**Padrão do plano de fundo

Descrição gerada automaticamenteUSO DA EDIÇÃO DE GENES NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA EPIDERMÓLISE BOLHOSA**

**INTRODUÇÃO**: A epidermólise bolhosa (EB) é um grupo de 4 doenças genéticas raras caracterizada pela fragilidade epitelial e formação de bolhas na pele e mucosas, sendo o subtipo RDEB, com ausência completa de expressão de C7, o mais grave. Os fenótipos da doença variam de leve a potencialmente fatal. A análise e edição genética, principalmente o sistema CRISPR-Cas9, tem sido estudada e utilizada no diagnóstico e tratamento da doença. **OBJETIVO**: Analisar os benefícios da edição de genes no diagnóstico e tratamento da epidermólise bolhosa. **METODOLOGIA**: Trata-se de uma Revisão Integrativa da Literatura, em que foram utilizados os descritores “edição de genes”, “epidermólise bolhosa” e “Proteína 9 Associada à CRISPR” e o booleano “AND” entre os termos, nas bases de dados Google Acadêmico e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Analisou-se 7 artigos, possuindo como critério de inclusão: período de 2019 a 2024, artigos completos e gratuitos e idioma (português e inglês), sendo selecionados 3 artigos. **RESULTADOS**: O painel de genes para diagnóstico da EB requer um alto investimento, além de ser de difícil acesso devido algumas técnicas diagnósticas, como a microscopia eletrônica de transmissão, não serem realizadas nos centros de referência do Brasil. Sendo assim, os pacientes acometidos pela EB enfrentam grandes dificuldades nesse acesso, portanto, há falta do diagnóstico e subclassificação, consequentemente, o país carece de acompanhamento e aconselhamento genético adequado para os pacientes. No que tange o tratamento, na RDEB, o alvo mais proeminente da terapia gênica é o gene COL7A1 devido à grande quantidade de mutações, sendo a CRISPR-Cas9 a ferramenta mais eficiente para a edição do genoma em queratinócitos primários, pois é capaz de corrigir uma mutação altamente prevalente. Portanto, a combinação ideal para a edição do genoma dessas células seria RNP CRISPR-Cas9 com fornecimento mediado por AAV6 de modelos de DNA do doador. Dessa forma, populações em massa de queratinócitos editada com esse protocolo foram capazes de obter a regeneração normal da pele humana com restauração da adesão dermoepidérmica. **CONCLUSÃO**: Evidencia-se, portanto, que a CRISPR-Cas9 abre caminho para uma terapia viável baseada em edição de genes para pacientes com EB que pode ser traduzida para clínica.

**Palavras-chaves**: Edição de Genes; Epidermólise Bolhosa; Proteína 9 Associada à CRISPR.

**Padrão do plano de fundo

Descrição gerada automaticamenteREFERÊNCIAS:**

BONAFONT, José *et al.* Clinically Relevant Correction of Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa by Dual sgRNA CRISPR/Cas9-Mediated Gene Editing. **Molecular Therapy**, v. 27, n. 5, p. 986–998, 2019.

BONAFONT, José *et al.* Correction of recessive dystrophic epidermolysis bullosa by homology-directed repair-mediated genome editing. **Molecular Therapy**, v. 29, n. 6, p. 2008–2018, 2021.

MARIATH, Luiza Monteavaro *et al.* Painel de genes para o diagnóstico da epidermólise bolhosa: proposta de abordagem viável e eficiente. **Anais Brasileiros de Dermatologia**, v. 96, n. 2, p. 155–162, 2021.

‌

‌

‌