**Padrão do plano de fundo

Descrição gerada automaticamente** **UMA INVESTIGAÇÃO SOBRE AS ASSOCIAÇÕES GENÉTICAS NA LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA EM PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN**

**INTRODUÇÃO**: A síndrome de Down (SD) aumenta o risco de leucemia aguda na infância1-6, especialmente a leucemia linfoblástica aguda (LLA)1-6. Nesse sentido, foram identificadas variantes genéticas associadas à LLA-SD e sua relação com alterações somáticas1-6. Logo, essas descobertas são fundamentais para orientar o tratamentoe a pesquisa em pacientes com SD que desenvolvem leucemia aguda, ressaltando a importância contínua de estudos para aprimorar os entendimentos clínicos dessas doenças. **OBJETIVO**: A finalidade deste estudo é investigar as conexões genéticas envolvidas no surgimento da LLA em pacientes com SD e analisar locais específicos do DNA que apresentam relações com a doença. **METODOLOGIA**: Realizou-se uma revisão da literatura com estudos coletados nas plataformas: PubMed e Google Acadêmico; utilizando os descritores em ciências da saúde (DeCS): “Leucemia”, “Oncologia” e “Síndrome de Down”. Foram incluídos 6 estudos realizados entre os anos de 2014 e 2023, excluindo resumos e mini-revisões. **RESULTADOS**: Estudos recentes buscaram explorar as bases genéticas da LLA nos pacientes com SD, revelando associações significativas em genes. Sugeriram, então, uma predisposição específica no DNA de pacientes com essas condições, destacando a importância de investigar o genoma da doença em diferentes populações. Nesse sentido, a pesquisa explorou as consequências de uma variante genética associada ao gene IKZF11, envolvido na hematopoiese5, e revelou que ela afeta as interações da proteína-DNA2, influenciando a expressão gênica e proliferação celular em pacientes com SD.,  destacou-se a complexidade dos mecanismos moleculares  de pacientes com essas doenças, fornecendo melhores informações para o desenvolvimento de estratégias terapêuticas. **CONCLUSÃO**: O estudo investigou as relações genéticas do desenvolvimento da LLA em pacientes com SD a partir da identificação de locais específicos no DNA associados à doença e a análise da frequência de genes de risco. Logo, por meio de dados fornecidos, foi possível direcionar alternativas mais eficientes e capazes de aprimorar os resultados clínicos desses pacientes.

**Palavras-chaves**: "Leucemia”; “Oncologia”; “Síndrome de Down".

**Padrão do plano de fundo

Descrição gerada automaticamenteREFERÊNCIAS:**

1. BROWN, AUSTIN L. et al. Inherited genetic susceptibility to acute lymphoblastic leukemia in Down syndrome. **Blood,** vol. 134 , p. 15, out. 2019.
2. DE SMITH, A.J. et al. Heritable variation at the chromosome 21 gene ERG is associated with acute lymphoblastic leukemia risk in children with and without Down syndrome. **Leukemia,** vol. 33, p. 11, nov. 2019.
3. PERONI, EDOARDO et al. Hematologic Neoplasms Associated with Down Syndrome: Cellular and Molecular Heterogeneity of the Diseases. **Int J Mol Sci**, vol. 24, p. 20, out. 2023.
4. SCHMIDT, MADALINA-PETRONELA et al. Outcomes of patients with Down syndrome and acute leukemia: A retrospective observational study. **Medicine**, Baltimore, vol. 100, p. 40, out. 2021.
5. ROBERTS, IRENE et al. Haematopoietic development and leukaemia in Down syndrome. **Br J Haematol**, vol. 167, p. 5. dez. 2014.
6. MATEOS, MARION K. et al. Down syndrome and leukemia: insights into leukemogenesis and translational targets. **Transl Pediatr**, vol. 4, p. 2, abr. 2015.