

## A IMPORTÂNCIA DA BIOTECNOLOGIA NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA HIPERTERMIA MALIGNA: UMA INOVAÇÃO TECNOLÓGICA

ANA BEATRIZ AGUIAR ANTÔNIO

**Introdução:** A Hipertermia Maligna (HM) é uma síndrome metabólica rara de caráter autossômico dominante associada a uma mutação do gene RYR1 cuja reação é associada à exposição de agentes gatilho como anestésicos à base de gases halogenados. Devido à sua natureza assintomática, o diagnóstico precoce é crucial para o tratamento e prevenção. A biotecnologia vem desempenhando papel ativamente importante nesse diagnóstico, promovendo inovações promissoras para entender seus mecanismos e assim desenvolver estratégias terapêuticas eficazes utilizando métodos de sequenciamento do gene RYR1, reconhecendo, assim, suas mutações. **Objetivo:** Esse estudo tem como objetivo revisar o papel da biotecnologia no diagnóstico, tratamento e compreensão da HM trabalhando em conjunto com seus avanços e perspectivas futuras, além de promover o acesso ao conhecimento de uma doença ainda pouco conhecida e estudada nas diversas áreas da saúde. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão de artigos científicos disponíveis em fontes como SciELO, Pubmed-NCBI usando as palavras-chave “malignant hyperthermia” e “new generation sequencing”, selecionando estudos sobre os métodos diagnósticos da doença e abordagens terapêuticas. **Resultados:** A biotecnologia vem desempenhando um papel crucial no avanço da compreensão da HM. O Sequenciamento de Nova Geração (NGS) permite a identificação de mutações no gene RYR1, observando também sua variabilidade genética, fornecendo alternativas mais econômicas, mais rápidas e com alto rendimento na descoberta de variantes em todo o nível do genoma. O NGS pode ser utilizado para sequenciar o exoma completo, sendo essa a opção preferida para a detecção de variantes. Devido ao grande tamanho do gene RYR1, é de suma importância saber identificar a patogenicidade de uma variante específica para seu diagnóstico e prevenção. Além disso, a terapia gênica pode ser apontada como promissora no tratamento da HM, buscando solucionar a mutação do gene RYR1 futuramente. **Conclusão:** A biotecnologia oferece uma abordagem multifacetada, eficaz, econômica e moderna para buscar a solução dos desafios da HM, desde o diagnóstico precoce até o desenvolvimento de terapias gênicas que podem futuramente garantir um melhor prognóstico. Os avanços na área têm importância na compreensão dos mecanismos, facilitando o desenvolvimento de alternativas terapêuticas.

**Palavras-chave:** Hipertermia maligna, Biotecnologia, Ngs, Diagnóstico, Mutações.