



A IMPORTÂNCIA DO SEQUENCIAMENTO GENÉTICO E SEU ARMAZENAMENTO POR BIG DATA NA IDENTIFICAÇÃO DE GENES PARA TRATAMENTO DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS

FRANCIELE VITÓRIA DA SILVA

Introdução: O Projeto Genoma humano começou em 1990 liderado pelos Estados Unidos, sendo um dos grandes marcos da ciência, que representou uma Revolução Terapêutica na Medicina, possibilitando análises genéticas moleculares para a identificação de genes específicos para busca mais profunda das causas de doenças. A bioinformática surgiu como suporte a genômica, resultando em bancos de dados biológicos (amostras de DNA) em grande volume, conhecidos como Big Data. **Objetivo:** Relacionar a importância do sequenciamento genético e armazenamento por Big Data na análise de genes responsáveis pela manifestação de doenças genéticas, a fim de realizar o diagnóstico e tratamento de forma precisa. **Metologia:** O presente estudo trata-se de uma revisão de literatura, utilizando-se da plataforma Google Acadêmico e PubMed, como meio de busca de artigos. Foi utilizado filtro de busca no idioma português e inglês e nos respectivos termos: Sequenciamento, Big Data e Doenças Genéticas. **Resultados:** O armazenamento de genomas de pacientes pelos serviços de saúde possibilitaria novas análises e diagnósticos com elevado nível de acurácia, avaliando a eficácia de drogas em condições específicas de cada organismo. É importante ressaltar que indivíduos com a mesma mutação para determinado gene podem apresentar casos clínicos diferentes, o que também é um entrave, como doenças multifatoriais como hipertensão arterial, diabetes que são constantemente influenciadas pelo meio. Entretanto, doenças como anemia falciforme, fibrose cística, miopatia de Duchenne, doença de Huntington e formas hereditárias do câncer de mama, podem proporcionar informações relevantes. Assim tratamentos evasivos poderiam ser evitados, por meio de análise de genes específicos e tratamentos por terapia gênica, sendo possível o melhor acompanhamento dos resultados e melhor qualidade de vida para o paciente. **Conclusão:** O sequenciamento genético foi o grande marco da genética moderna, e com o auxílio da bioinformática mostrou-se de grande importância na Biologia Molecular. Apesar de ser uma área recente e que ainda demanda estudo aprofundado, é visível que a utilização de informações para tratamentos genéticos seria o tratamento mais acurado possível.

Palavras-chave: Big data, Doenças genéticas, Sequenciamento, Genoma, Biologia molecular.