



DELEÇÃO 22Q11.2 EM ESQUIZOFRÊNICOS: INTER-RELAÇÃO OU CONSEQUÊNCIA?

BEATRIZ PINTO HELY SILVA; THALITA APRIGIA DA SILVA LIMA; DAYANE APARECIDA GOMES; ELIFRANCES GALDINO DE OLIVEIRA

Introdução: A deleção da região cromossômica 22q11.2 é a razão molecular de maior risco para a esquizofrenia (SZ), uma vez que 25% dos indivíduos que têm a exclusão dessa microrregião desenvolve esquizofrenia, conseqüentemente 1% da população esquizofrênica é portadora desta síndrome cromossômica. Esta condição não afeta apenas o neurodesenvolvimento, mas também elementos cardíacos, faciais, orofaríngeos, deficiências de cálcio e do sistema imunológico.

Objetivos: investigar o vínculo entre a presença da deleção 22q11.2, e sua forma sindrômica, e suas repercussões neurológicas e moleculares na esquizofrenia. **Metodologia:** o presente estudo é uma revisão integrativa da literatura publicada nas bases de dados *Pubmed*, *Scielo* e *Google Scholar*, predominando periódicos internacionais, durante o período entre 2018 e 2022, usando como descritores “22q11.2DS and mitochondria”, “Schizophrenia and 22q11.2DS”, “22q11.2 and Deletion Syndrome”. Foram escolhidos 32 artigos para avaliação e excluídos 14 por não possuir grupo controle, não avaliar pacientes SZ 22q11.2 com psicose e pacientes SZ 22q11.2 sem psicose e não haver a presença de ambos os gêneros. No final, 18 artigos foram designados para o debate. **Resultados:** os achados apontam tanto para a presença de déficits sensoriais, funcionais e de coordenação motora, quanto de déficits no monitoramento de ações não só no domínio temporal, como também no espacial e hipersensibilidade à psicoestimulantes. Além disso, vias metabólicas envolvendo o gene alvo da rapamicina em mamíferos (mTOR), o córtex cingulado anterior e, por fim, o putâmen são desajustadas e demonstraram papel importante na regulação da expressão dos fenótipos SZ com 22q11.2DS. Do mesmo modo, a mitocôndria tem suas funções desreguladas, pois seus produtos proteicos sofrem redução, bem como os complexos de fosforilação oxidativa I e IV e o ATP neural, tendo em vista que há uma microdeleção da zona MRPL40. **Conclusão:** através dos resultados observa-se que esta síndrome de deleção prevalente na comunidade esquizofrênica intensifica a sintomatologia e os distúrbios moleculares e metabólicos. Para além disso, se estabelece um estado de angústia nos portadores da deleção e da sua forma sindrômica, em virtude do medo de desenvolver quadros psicóticos.

Palavras-chave: Esquizofrenia, Deleção no cromossomo 22, Mitocôndria, Síndrome de deleção 22q11.2, Psicose.