

DA ALTERAÇÃO GENÉTICA AO CÂNCER: A RELAÇÃO ENTRE A DEFICIÊNCIA DE ALFA-1-ANTITRIPSINA E O CARCINOMA HEPATOCELULAR

Thainá Santos Martins (Discente Sem Ic)¹
Gabriela Silva Cruz (Orientadora)²

RESUMO

Introdução: A deficiência de alfa-1-antitripsina (A1AT) é um distúrbio genético raro associado a alterações no gene *SERPINA1*, responsável pela produção dessa proteína, que desempenha importante função na proteção dos tecidos contra a ação de enzimas proteolíticas. Algumas variantes do gene podem resultar na produção de uma proteína com conformação anormal, favorecendo seu acúmulo nos hepatócitos e contribuindo para o desenvolvimento de lesão hepática progressiva. **Objetivo:** Nesse contexto, a deficiência de A1AT apresenta relevância para a compreensão das doenças hepáticas de origem genética e de suas possíveis complicações, incluindo o carcinoma hepatocelular. Assim, este estudo teve como objetivo analisar, na literatura científica, a relação entre a deficiência de alfa-1-antitripsina, a progressão da doença hepática e o desenvolvimento do carcinoma hepatocelular, bem como discutir a atuação do farmacêutico no cuidado aos pacientes acometidos. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada mediante busca de estudos científicos nas bases SciELO, PubMed e NCBI Bookshelf, utilizando descritores relacionados à alfa-1-antitripsina, *SERPINA1*, doença hepática e carcinoma hepatocelular. Foram considerados estudos que abordassem os aspectos genéticos, fisiopatológicos e clínicos da deficiência de A1AT, suas manifestações hepáticas e sua relação com o carcinoma hepatocelular. **Resultados:** Os resultados demonstraram que determinadas variantes do *SERPINA1* podem levar ao acúmulo da A1AT anormal nos hepatócitos, promovendo lesão celular e inflamação crônica, com possibilidade de progressão para fibrose e cirrose. A doença hepática avançada está associada ao desenvolvimento de carcinoma hepatocelular, evidenciando a importância do acompanhamento desses pacientes. Além disso, por se tratar de uma condição rara, suas manifestações podem apresentar sobreposição com outras doenças hepáticas, dificultando seu reconhecimento. Nesse contexto, o farmacêutico pode contribuir para o cuidado integral por meio do acompanhamento da farmacoterapia, prevenção de problemas relacionados aos medicamentos, orientação quanto ao uso adequado dos tratamentos e educação em saúde. **Conclusões:** Conclui-se que a deficiência de alfa-1-antitripsina constitui uma condição genética relevante no contexto das doenças hepáticas, apresentando possíveis repercussões oncológicas. A compreensão de sua progressão e de suas complicações, associada à atuação multiprofissional, pode contribuir para o reconhecimento da condição, o acompanhamento adequado e a qualidade do cuidado prestado aos pacientes.

Apoio Financeiro: UNILAB

Grande área do CNPq: Ciências da Saúde

Em que medida o meu trabalho contribui para a "Diversidade, Inclusão e Transformação social"? Contribui ao ampliar a visibilidade da deficiência de alfa-1-antitripsina, uma condição genética rara que pode apresentar repercussões hepáticas e oncológicas. A disseminação de informações sobre a doença pode favorecer seu reconhecimento, o acompanhamento adequado e a qualificação da assistência em saúde, contribuindo para um cuidado mais integral e inclusivo aos pacientes.

Palavras-chave: Alfa-1-antitripsina; *SERPINA1*; Doença Hepática; Carcinoma Hepatocelular.

Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira, Instituto de Ciências da Saúde, Discente, thaiiinas@gmail.com¹

Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira, Instituto de Ciências da Saúde, Docente, gabrielacruz@unilab.edu.br²