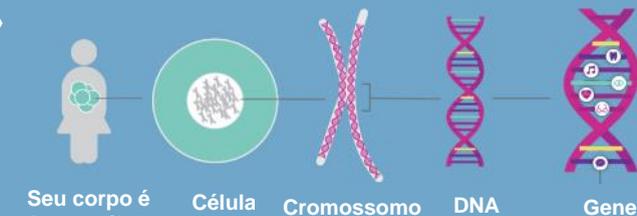
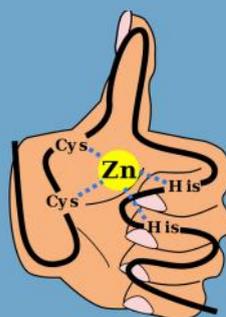


O que é Domínio do Dedo de Zinco (ZNF)

- O gene *EBF3* codifica um fator de transcrição - um mestre regulador que liga e desliga outros genes no DNA.
- Para fazer isso, o *EBF3* precisa conectar ou anexar ao DNA.
- O ZNF é uma porção do *EBF3* que o ajuda a fixar-se nas ranhuras das fitas de DNA e com isso liga e desliga os outros genes.



Adaptado de MiraKind



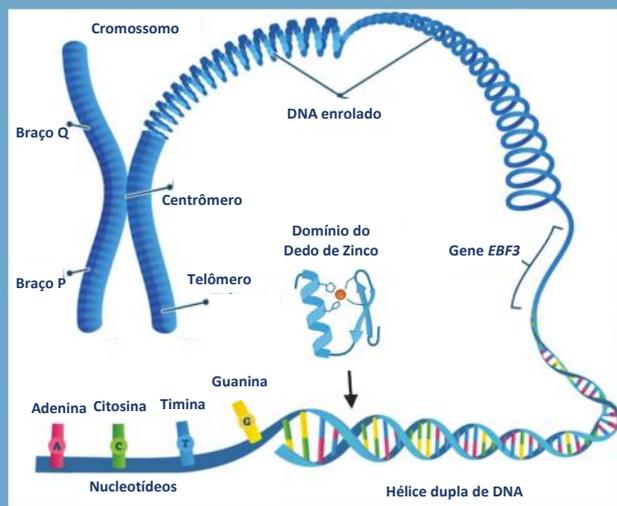
O Dedo de Zinco tem esse nome porque seu formato se assemelha a uma mão fechada com o dedo polegar para o alto.

Adaptado da Wikipedia

Por que o ZNF é importante para *EBF3*?

- Se o ZNF for alterado, o *EBF3* não pode funcionar corretamente ao ligar e desligar os genes necessários para o desenvolvimento
- Nossa pesquisa descobriu que as mudanças que ocorrem na parte do gene *EBF3* que codifica o ZNF, pode acarretar em mais sintomas e atrasos no desenvolvimento

ZNF e o seu DNA



Adaptado de VectorMine/iTock por GettyImages Plus e Biorender

Como analisar as condições do *EBF3*?

Escala de Desenvolvimento e Comportamento de *EBF3* (*EBF3-DBS*):

- Determina o risco de um indivíduo ter uma alteração no gene *EBF3* que cause uma doença
- Pontuação com base na frequência de características observadas em condições relacionadas a *EBF3*
- Tais características incluem hipotonia (diminuição do tônus muscular), ataxia (equilíbrio ou coordenação prejudicada), atraso na fala, estrabismo (olho desalinhado), constipação, *DRGE* (refluxo ácido frequente), *ITU* (infecções de trato urinário), hipomímia (diminuição nas expressões faciais), coçar e falta de coordenação em movimentos suaves e eficientes.

Escala de Gravidade de Atraso no Desenvolvimento por *EBF3* (*EBF3-DDSS*):

- Quantifica a gravidade dos sintomas usando prevalência de características e número de meses de atraso no desenvolvimento motor
- Aponta uma relação entre pontuações altas de *DDSS* e maiores alterações na parte do gene *EBF3* que codifica o ZNF

Essas escalas e descobertas podem ajudar famílias e médicos a diagnosticar, fornecer prognóstico e preparar terapias mais cedo.

Espectro do autismo Relacionado ao *EBF3* e Distúrbios de neurodesenvolvimento

HADDS

- **Alterações** no gene *EBF3* em um cromossomo

EBF3 Gene *

(Chao et al, 2017) (Harms et al, 2017) (Sleven et al, 2017)

Síndrome de deleção 10q26 Deleção completa



Ou deleção parcial



Do gene *EBF3* do cromossomo 10

(Lopes et al, 2017) (Deisseroth et al, 2022)

Autismo isolado

Mudanças nas partes do DNA que aumentam a expressão do gene *EBF3* em um cromossomo



(Padhi et al, 2021)

Para obter uma versão para impressão gratuita do artigo: "Abordagem fenotípica e mutacional integraddefine as relações genotipofenotípicas da síndrome HADD relacionada ao *EBF3*", visite

<https://www.medrxiv.org/content/10.1101/2020.12.07.20238691v2.full-text>

Conclusão:

Alterações no gene *EBF3* afetando a área ZNF da transcrição fator estão relacionados com mais sintomas

Nós encorajamos você a discutir essas descobertas com seu médico, conselheiro genético ou neurologista se estiver interessado em mais informações sobre o diagnóstico.



Adaptado de PR Newswire

Para saber mais sobre o Chao Lab e ver nossas publicações, acesse:

<https://www.bcm.edu/research/facultylabs/siao-tuan-chao-lab>

2022

Como reconhecer e prever o espectro de Autismo Relacionado ao *EBF3* e Distúrbios de neurodesenvolvimento

Este é um breve resumo da publicação mais recente do Chao lab: "Um Fenotípico Integrado e uma Abordagem genotípica revelam uma associação de subtipo de alto risco para Variantes de Missense do *EBF3*, que Afetam o Dominio do dedo de zinco", publicado em 2022 em uma revista *Annals of Neurology*