



## INFLUÊNCIA DOS FATORES GENÉTICOS NA SAÚDE MENTAL

## INFLUENCE OF GENETIC FACTORS ON MENTAL HEALTH

## INFLUENCIA DE LOS FACTORES GENÉTICOS EN LA SALUD MENTAL



<https://doi.org/10.56238/levv16n52-051>

**Data de submissão:** 24/08/2025

**Data de publicação:** 24/09/2025

### **Isabela Calixto Gomes de Sousa**

Graduação em Fisioterapia

Instituição: Universidade Estadual de Goiás (UEG)

E-mail: Isabela.sousa@aluno.ueg.br

Orcid: <https://orcid.org/0009-0007-4052-3366>

Lattes: <http://lattes.cnpq.br/7802178766290368>

### **Mariana Oliveira Silva**

Mestra em Biologia da Relação Parasito-Hospedeiro

Instituição: Universidade Federal de Goiás (UFG)

E-mail: mrnoliveirasilva@gamil.com

Orcid: <https://orcid.org/0009-0008-2088-3855>

Lattes: <https://lattes.cnpq.br/4241904362088313>

### **Juliana Callegaris Gomes**

Graduação em Fisioterapia

Instituição: Universidade Estadual de Goiás (UEG)

E-mail: julianacallegarisg@aluno.ueg.br

Orcid: <https://orcid.org/0009-0000-2270-5229>

Lattes: <http://lattes.cnpq.br/5565769760442372>

### **Hygor Willian de Oliveira**

Graduação em Fisioterapia

Instituição: Universidade Estadual de Goiás (UEG)

E-mail: Hygorwfisio@gmail.com

Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-0895-2175>

Lattes: <http://lattes.cnpq.br/3324514041130766>

### **Marc Alexandre Duarte Gigonzac**

Doutor em Biotecnologia e Biodiversidade

Instituição: Universidade de Brasília (UnB)

E-mail: mgigonzac@gmail.com

Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-6422-9873>

Lattes: <http://lattes.cnpq.br/5243589379211142>

**Thaís Cidália Vieira Gigonzac**

Doutora em Biologia Celular e Molecular

Instituição: Universidade Federal de Goiás (UFG)

E-mail: thaiscidalia@gmail.com

Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-2111-132X>

Lattes: <http://lattes.cnpq.br/0892495939159265>

## **RESUMO**

A saúde mental e o comportamento humano resultam de etiologia multifatorial, influenciados por experiências individuais e pela interação entre fatores genéticos e ambientais. Estudos indicam que essa interação desempenha um papel significativo no risco de transtornos como ansiedade, depressão e transtorno obsessivo-compulsivo. A variabilidade genética pode aumentar a vulnerabilidade individual às influências ambientais, ressaltando a importância de pesquisas que ampliem a compreensão sobre esses transtornos mentais e forneçam subsídios para estratégias de saúde pública. Portanto, o conhecimento científico, aliado a abordagens multiprofissionais, é essencial para promover o bem-estar de forma personalizada e eficaz. Assim, foi realizada uma revisão integrativa da literatura, com análise crítica dos estudos selecionados, visando aprofundar a compreensão do tema e destacar a influência dos fatores genéticos na saúde mental, para compreender como a expressão gênica pode impactar o comportamento humano, evidenciando a importância da interação entre fatores genéticos e ambientais na determinação dos aspectos comportamentais. O presente estudo contribuiu para identificação de genes associados ao comportamento e à saúde mental. Foram analisadas evidências que aprofundaram a compreensão do tema, apresentando genes e fenótipos, com as devidas alterações, como o exemplo dos genes DRD4, MAOA e CSMD1 associados com o funcionamento cognitivo e comportamental.

**Palavras-chave:** Comportamento. Transtornos Mentais. Qualidade de Vida.

## **ABSTRACT**

Mental health and human behavior have multifactorial etiologies, influenced by individual experiences and the interaction between genetic and environmental factors. Studies indicate that this interaction plays a significant role in the risk of disorders such as anxiety, depression, and obsessive-compulsive disorder. Genetic variability can increase individual vulnerability to environmental influences, highlighting the importance of research that broadens understanding of these mental disorders and informs public health strategies. Therefore, scientific knowledge, combined with multidisciplinary approaches, is essential to promote well-being in a personalized and effective manner. Therefore, an integrative literature review was conducted, with a critical analysis of the selected studies, aiming to deepen understanding of the topic and highlight the influence of genetic factors on mental health. To understand how gene expression can impact human behavior, highlighting the importance of the interaction between genetic and environmental factors in determining behavioral aspects. This study contributed to the identification of genes associated with behavior and mental health. Evidence was analyzed to deepen understanding of the topic, presenting genes and phenotypes, with the corresponding alterations, such as the DRD4, MAOA, and CSMD1 genes associated with cognitive and behavioral functioning.

**Keywords:** Behavior. Mental Disorders. Quality of Life.

## **RESUMEN**

La salud mental y el comportamiento humano tienen una etiología multifactorial, influenciada por las experiencias individuales y la interacción entre factores genéticos y ambientales. Estudios indican que esta interacción juega un papel significativo en el riesgo de trastornos como la ansiedad, la depresión y el trastorno obsesivo-compulsivo. La variabilidad genética puede aumentar la vulnerabilidad individual a las influencias ambientales, lo que resalta la importancia de la investigación que amplía



la comprensión de estos trastornos mentales y brinda apoyo a las estrategias de salud pública. Por lo tanto, el conocimiento científico, combinado con enfoques multidisciplinarios, es esencial para promover el bienestar de manera personalizada y efectiva. Por lo tanto, se realizó una revisión bibliográfica integradora, con un análisis crítico de los estudios seleccionados, con el objetivo de profundizar en la comprensión del tema y destacar la influencia de los factores genéticos en la salud mental. Para comprender cómo la expresión génica puede impactar el comportamiento humano, se destacó la importancia de la interacción entre factores genéticos y ambientales en la determinación de aspectos conductuales. Este estudio contribuyó a la identificación de genes asociados con el comportamiento y la salud mental. Se analizó la evidencia para profundizar en el tema, presentando genes y fenotipos con sus correspondientes alteraciones, como los genes DRD4, MAOA y CSMD1, asociados con el funcionamiento cognitivo y conductual.

**Palabras clave:** Conducta. Trastornos Mentales. Calidad de Vida.



## 1 INTRODUÇÃO

A saúde mental, de acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS)<sup>1</sup>, não se restringe à ausência de transtornos, sendo definida como um estado de bem-estar no qual o indivíduo reconhece suas habilidades, consegue lidar com os estresses cotidianos, trabalha de forma produtiva e contribui para sua comunidade. Essa definição amplia o foco para questões sociais relevantes, como os direitos individuais, a inclusão social, as adversidades enfrentadas durante a infância e o acesso a serviços de saúde.<sup>2</sup>

O comportamento humano pode ser caracterizado como uma manifestação que emerge da interação contínua entre o indivíduo e seu ambiente físico, social, histórico e biológico. A análise do comportamento, portanto, comprehende as interações como relações de dependência, que podem ser principalmente entre comportamento e ambiente, as quais influenciam e moldam as modificações comportamentais no indivíduo.<sup>3</sup>

Segundo o estudo de Zhao et al.<sup>4</sup> (2020) foram identificados genes associados a transtornos mentais, apresentando interação entre fatores genéticos e ambientais. A interação gene-ambiente tem se mostrado determinante tanto para a expressão de comportamentos quanto para o aumento do risco de desenvolvimento de condições psiquiátricas, especialmente em indivíduos geneticamente predispostos e expostos a ambientes nocivos.

Nesse contexto, as pesquisas buscam identificar a interação entre a expressão de determinados genes e os mecanismos neuronais envolvidos, bem como seus efeitos sobre o comportamento. Essa caracterização dos genes associados à regulação de comportamentos sociais e das vias neurais relacionadas, é essencial para compreender como essas manifestações se organizam em diferentes regiões cerebrais.<sup>5</sup>

Estudos de Associação Genômica Ampla (GWAS) têm desempenhado papel fundamental na identificação de variações genéticas ligadas a fenótipos comportamentais e psiquiátricos, incluindo transtornos mentais, traços de personalidade, uso de substâncias, comportamentos de risco e habilidades cognitivas.<sup>6,7</sup> Esses estudos oferecem subsídios importantes para abordagens mais precisas sobre a etiologia dos distúrbios comportamentais, possibilitando tanto a avaliação de riscos genéticos quanto o desenvolvimento de estratégias de intervenção precoce.

Condições comuns que afetam a saúde mental como a depressão, por exemplo, possui uma base multifatorial, sendo resultado da interação entre fatores genéticos e ambientais.<sup>8</sup> O mesmo se observa no Transtorno Obsessivo Compulsivo (TOC), cuja prevalência é significativamente maior em indivíduos com histórico familiar da condição. A complexidade do TOC decorre da combinação entre variantes genéticas e fatores ambientais, os quais em indivíduos suscetíveis, podem desencadear alterações comportamentais em diferentes níveis de gravidade.<sup>9</sup>

O ambiente em que vivemos influencia diretamente no bem-estar psicológico, sendo reconhecido como um fator determinante para a saúde mental. Determinantes como condições socioeconômicas desfavoráveis e falta de acesso à saúde exercem um papel significativo na saúde mental. A pandemia de COVID-19 agravou os desafios relacionados à saúde mental, gerando um aumento global nos índices de ansiedade, depressão e estresse. Simultaneamente, o contexto pandêmico reforçou a necessidade de ampliar o acesso aos serviços de saúde mental e de combater o estigma que ainda permeia os transtornos mentais.<sup>10</sup>

Embora o comportamento humano seja fortemente influenciado pelo ambiente e pelas experiências de vida, os fatores genéticos também exercem papel significativo. Estudos demonstram que características como agressividade, impulsividade, inteligência e preferências sociais possuem componentes genéticos. Além disso, situações nocivas, como maus-tratos na infância, quando associadas a predisposições genéticas, podem gerar impactos duradouros sobre a saúde mental.<sup>11</sup>

Dessa forma, compreender a interação entre fatores genéticos e ambientais é fundamental para desvendar como a expressão gênica influencia o comportamento humano. Este estudo, portanto, tem como objetivo reunir e analisar evidências que identificam os principais genes associados ao comportamento, destacando a influência dos fatores genéticos na saúde mental e suas implicações para a compreensão dos determinantes biológicos e ambientais envolvidos.

## 2 MÉTODOS

Trata-se de uma revisão integrativa, que permite a combinação de variadas metodologias, proporcionando informações e conhecimentos diversificados sobre um determinado assunto ou problema.<sup>12</sup>

O estudo foi conduzido por meio da seguinte pergunta norteadora: “existem fatores genéticos que influenciam a saúde mental e o comportamento?”. A execução e busca dos artigos utilizou de bases de dados eletrônicos como MEDLINE (Pubmed) e EMBASE (Excerpta Médica dataBASE).

Os descritores utilizados nas plataformas DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) e MeSH Database foram: genes, genetics, genotypes, behavior, mental disorders, physiotherapy. Realizou-se a busca mediante combinações dos descritores, com o uso dos operadores booleanos OR e AND.

Foram incluídos no presente trabalho, estudos experimentais e ensaios clínicos que abordaram a influência e relação entre fatores genéticos e saúde mental, estudos que investigam o comportamento e que buscam a compreensão dos distúrbios mentais e da interação entre fatores genéticos e ambientais na expressão do comportamento.

Como critérios de exclusão, artigos que não possuem contribuição genética, publicações com mais de 10 anos, pesquisas que utilizam métodos de análise na pesquisa não confiáveis ou de baixa

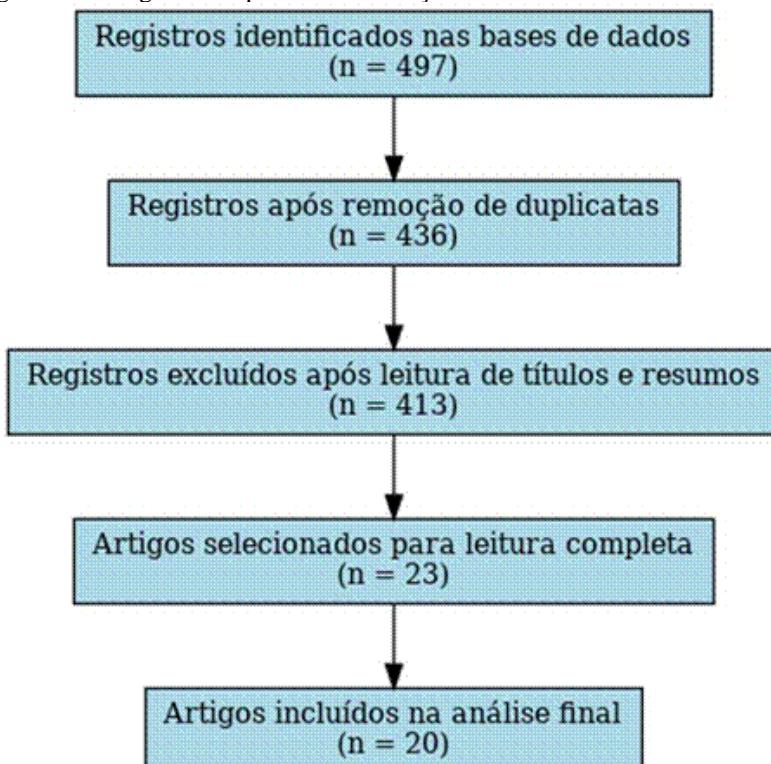
qualidade, foram desconsiderados. Os critérios quanto a qualidade, foram considerados os fatores de impacto e o Qualis da revista em que o artigo foi publicado.

A busca pelos estudos foi realizada nas bases de dados utilizando as palavras-chave definidas, considerando a relevância, a qualidade metodológica e o período de publicação, conforme os critérios de inclusão e exclusão estabelecidos. O processo de seleção foi realizado em três fases: inicialmente, os artigos encontrados foram submetidos ao aplicativo Web Rayyan® para a detecção de duplicatas. Na segunda fase, os títulos e resumos foram analisados para identificar os artigos mais pertinentes ao estudo. Na etapa final, as pesquisas que passaram pela triagem inicial foram lidas integralmente para verificar sua relevância e determinar sua inclusão na revisão. Os dados foram extraídos com base na análise dos artigos selecionados, com foco na identificação de genes relacionados à saúde mental e à influência genética em transtornos psiquiátricos.

### 3 RESULTADOS

Foram identificadas 497 referências nas bases consultadas. Destas, 61 foram excluídas por duplicidade, totalizando 436 artigos para próxima etapa. Após a leitura dos títulos e resumos, 413 estudos foram descartados por não atenderem aos critérios de inclusão. Com isso, 23 artigos originais foram selecionados para a leitura completa e apenas 20 artigos incluídos na análise final, conforme ilustrado na Figura 1.

Figura 1. Fluxograma do processo de seleção dos estudos incluídos na revisão.



Legenda: Registros identificados nas bases de dados (n = 497); registros após remoção de duplicatas (n = 436); registros excluídos após leitura de títulos e resumos (n = 413); artigos selecionados para leitura completa (n = 23); artigos incluídos na análise final (n = 20).

Os autores dos estudos estão afiliados a instituições de diversos países, incluindo Alemanha, Arábia Saudita, Áustria, Bélgica, Brasil, Canadá, Chile, Croácia, Dinamarca, Estados Unidos, França, Israel, Itália, Japão, Noruega, Países Baixos, Polônia, Reino Unido, República Dominicana e Sérvia, evidenciando uma colaboração científica internacional. Essa colaboração internacional facilita a troca de conhecimentos e contribuiu significativamente para a identificação de 47 genes diferentes, destacando a importância das pesquisas internacionais no avanço do conhecimento genético. Os tipos de estudos envolvidos incluem ensaio clínico randomizado, ensaio clínico prospectivo, estudo de investigação, relato de caso, análise de dados, estudo prospectivo, estudo descritivo qualitativo, estudo de caso, análise quantitativa, estudo empírico e estudo observacional, refletindo a diversidade metodológica na abordagem dos problemas de pesquisa como demonstrado no quadro 1.

Quadro 1. Estruturação dos dados citados no texto.

Autor/Ano	Tipo de Estudo	Gene	Alterações
<i>Krüger RL et al., 2021.<sup>8</sup></i>	Ensaio clínico randomizado	BDNF, APOE, IGF-1, COMT, ECA, IDE, MTHFR, CLU, CR1, BIN1, PICALM, HMGCR, TOMM40;	Influenciam o desempenho cognitivo, associado à integridade neuronal;
<i>Mayer JS et al., 2018.<sup>13</sup></i>	Ensaio clínico prospectivo Estudo de investigação	DA; NIPBL; SMC1A;	TDAH, transtornos de humor, comportamento adenonico, obesidade; Comportamentos repetitivos, comportamentos retraídos ou isolamento social, comportamentos auto lesivos e ansiedade;
<i>Ng R et al., 2024.<sup>14</sup></i>			
<i>Köseoğlu E et al., 2018.<sup>15</sup></i>	Relato de caso	TREM2; TYROBP;	Demência progressiva;
<i>Lachiewicz AM et al., 2024.<sup>16</sup></i>	Análise de dados	FMR1;	Síndrome do X frágil (apresentam TDAH; ansiedade);

<i>Makwana R et al., 2024.</i> <sup>17</sup>	Estudo prospectivo	NAA10;	comportamentos agressivos; transtorno do espectro autista); Síndrome de Ogden (deficiência intelectual, déficit de atenção, comportamentos repetitivos, comportamentos prejudiciais e impulsivos);
<i>Palacios-Ceña D et al., 2023.</i> <sup>18</sup>	Estudo descritivo qualitativo	SCN1A; KCNQ2; CDKL5; PCDH19; GNAO1;	Encefalopatia epiléptica (irritabilidade, inflexibilidade diante mudanças, fobias, agressividade, déficit de atenção);
<i>Jahnke-Majorkovits AC et al., 2024.</i> <sup>19</sup>	Estudo de caso Estudo de caso	ARID1B; TRPM3;	Deficiência intelectual, TDAH, transtornos do espectro autista. Ansiedade, movimentos estereotipados, dificuldades sociais, desafios em relacionamentos interpessoais,
<i>Pawelak A et al., 2024.</i> <sup>20</sup>			
	Análise quantitativa	PTPN11; SOS1; SOS2; KRAS; HRAS; RAF1; RIT1;	comportamentos adaptativos.

<i>Tiemens DK et al., 2023.21</i>		LZTR1;	Síndrome de Noonan, ansiedade, distúrbios de humor, distúrbios sociais.
<i>Vrkić Boban I et al., 2022.22</i>	Relato de caso	SETBP1;	Deficiência intelectual, hiperatividade, déficit de atenção.
<i>Indugula SR et al., 2022.23</i>	Relato de caso Relato de caso longitudinal Relato de caso	HIST1H1E; CSMD1; UBE3A;	Síndrome de Rahman (deficiência intelectual, problemas comportamentais) Comportamento anormal de emoção, hiperatividade, ansiedade. Síndrome de Angelman (sorriso frequente, comportamento alegre, comportamento hiperativo, déficit de atenção).
<i>Costanzo F et al., 2022.24</i>			
<i>Triono A et al., 2021.25</i>			
<i>Xie RJ et al., 2021.<sup>26</sup></i>	Relato de caso	SHANK3;	Síndrome de Phelan-McDermid (interações sociais anormais,
	Análise de dados	NAA10; NAA15;	comportamentos esteriotipados). Deficiência intelectual e

<i>Cheng H et al., 2019.</i> <sup>27</sup>			transtorno do espectro autista.
<i>Muda R et al., 2018.</i> <sup>28</sup>	Estudo empírico	DRD4;	Comportamentos impulsivos, comportamentos de riscos, assumir riscos em jogos de azar ou consumo de álcool.
<i>Ünsel-Bolat G, Turan S, Bolat H, 2024.</i> <sup>29</sup>	Relato de caso	MAOA;	Violência, criminalidade, comportamento impulsivo, transtorno de déficit de atenção e hiperatividade, transtorno bipolar, transtorno do pânico, alcoolismo.
<i>Siracusano M et al., 2025.</i> <sup>30</sup>	Relato de caso Estudo observacional	CHL1; CNTN6; CNTN4; SSADHD;	Transtorno do espectro autista. Deficiência intelectual, traços obsessivos compulsivos, ansiedade, hiperatividade.
<i>Tokatly Latzer I et al., 2025.</i> <sup>31</sup>			

Legenda: O quadro apresenta uma organização detalhada das informações extraídas e analisadas, com base nos estudos revisados, visando ilustrar as variáveis relevantes e os resultados encontrados para os fatores discutidos.

## 4 DISCUSSÃO

A genética fornece uma base fundamental para entender a saúde mental, no entanto é a interação com o ambiente que, muitas vezes, determina a manifestação de transtornos psiquiátricos. O avanço das pesquisas nesta área tende a aprimorar o diagnóstico, tratamento e prevenção de doenças mentais, possibilitando o desenvolvimento de terapias individualizadas e eficazes.



De acordo com estimativas internacionais, os transtornos mentais estão entre as principais causas de anos vividos com incapacidade em escala global. Além disso, essas condições estão freqüentemente nos serviços de reabilitação. Segundo a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), o desempenho funcional de indivíduos com transtornos mentais pode ser impactado por condições de saúde física, uma vez que há uma interdependência entre as funções e estruturas corporais e os componentes relacionados às atividades e à participação social.<sup>32</sup>

Existem banco de dados genômicos tais como OMIM, Clinvar, HPO, NCBIE outros que trazem informações genéticas, principais alterações moleculares e clínicas relacionadas aos genes que já possuem associação comprovada cientificamente com cada transtorno ligado a saúde mental. O quadro 2 apresenta uma lista de genes encontrados no OMIM que possuem associação com cada alteração comportamental.

Quadro 2 - Genes associados à saúde mental, conforme descritos no banco de dados OMIM.

Transtornos Ligados a Saúde Mental	Genes Associados	Link da Página
TRANSTORNO DE ANSIEDADE	SLC6A4, BDNF.	607834, 113505
TRANSTORNO DO PÂNICO	PAND1, PAND2, PAND3.	167870, 607853, 609985
TRANSTORNO OBSESSIVO COMPULSIVO (TOC)	HTR2A, SLC6A4, BDNF, COMT.	164230, 113505, 116790
DEPRESSÃO MAIOR	FKBP5, TPH2, HTR2A, MDD1, MDD2	608516
TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE	DRD4, DRD5, TPH2, CDH2.	143465, 613003, 619957
TRANSTORNO AFETIVO MAIOR	MAFD1, MAFD2, MAFD3, MAFD4, MAFD5, MAFD6, MAFD7, MAFD8, MAFD9	125480



ESQUIZOFRENIA	SCZD12, MTHFR, CHI3L1, DISCO2, SYN2, DRD3, SCZD1, SCZD2, SCZD3, SCZD5, SCZD6, SCZD7, SCZD8, SCZD11, HTR2A, DAOA, COMT, RTN4R, APOL2, APOL4.	181500
TRANSTORNO DE PERSONALIDADE BORDERLINE (TPB)	HTR2B.	601122
TRANSTORNO DE PERSONALIDADE ANTISSOCIAL	HTR2B.	601122
TRANSTORNOS ALIMENTARES	MAOA-L, 5-HTTLPR, COMT, BDNF.	606788, 113505
TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA)	AUTS1, AUTS3, AUTS4, AUTS6, AUTS7, AUTS8, AUTS9, AUTS10, AUTS11, AUTS12, AUTS13, AUTS14A, AUTS14B, AUTS15, CNTNAB2, AUTS16, SLC9A9, AUTS17, SHANK2, AUTS18, CHD8, AUTS19, EIF4E, AUTS20, NLGN1, AUTSX1, NLGN3,	209850
	AUTSX2, NLGN4, AUTSX3, MECP2, AUTSX4, PTCHD1, AUTSX5, RPL10, AUTSX6, TMLHE.	
INSÔNIA FAMILIAR FATAL (IFF)	PRNP.	600072
DEPENDÊNCIA DE ÁLCOOL	GABRA2, ADH1B, ADH1C, TAS2R16.	103780



DEPENDÊNCIA DO TABACO	SLC6A4, GABR2, CYP2A6, CHRNA4.	188890
COMPORTAMENTO DE RISCO	SLC6A4, DRD4.	601696

Legenda: O quadro apresenta os principais genes relacionados à saúde mental descritos no banco de dados OMIM, incluindo suas funções biológicas e associações com transtornos psiquiátricos.

Fonte: OMIM. Disponível em: <https://omim.org/>.33

De acordo com as pesquisas levantadas, genes como o receptor de dopamina (*DRD4*), demonstram influência sobre o comportamento, estando associados a impulsividade, maior suscetibilidade ao envolvimento em jogos de azar e consumo de álcool. O gene *MAOA* é descrito na literatura como relacionado a uma maior propensão ao desenvolvimento de comportamentos violentos e criminais, transtorno de déficit de atenção, transtorno bipolar, transtorno do pânico e alcoolismo. Os genes citados têm impacto significativo na saúde mental, alterações nestes genes podem influenciar diretamente a regulação emocional e o controle da impulsividade, resultando em dificuldade ao lidar com o enfrentamento de determinadas situações cotidianas, afetando assim relações interpessoais e a qualidade de vida do indivíduo.<sup>28, 29</sup>

O gene *CSMD1* foi descrito como um regulador da ativação do complemento e da resposta inflamatória no sistema nervoso central em desenvolvimento, tem sido associado a condições neurocognitivas e psicopatológicas como Transtorno do Espectro Autista, Transtorno Bipolar, Esquizofrenia, Doença de Alzheimer, Doença de Parkinson. Alterações nesse gene podem implicar no comprometimento das habilidades cognitivas e dificuldades nas funções executivas, afetando diretamente a qualidade de vida e o cotidiano dos pacientes.<sup>24</sup>

Segundo a pesquisa de Garés-Caballer et al.<sup>34</sup> (2022) foi evidenciado que doenças mentais graves possuem influência genética na sua susceptibilidade e sugerem uma possível disfunção do sistema inflamatório como fator de vulnerabilidade para o desenvolvimento de transtornos psiquiátricos. A prática regular de exercícios físicos e a adoção de um estilo de vida ativo podem contribuir positivamente para a saúde mental. Nesse contexto, práticas como a atividade física regular atuam como uma ferramenta para modular a saúde mental, contribuindo para a redução de processos inflamatórios e promovendo um equilíbrio neurobiológico que pode atuar na prevenção e no tratamento desses distúrbios. Dessa forma, incluir um estilo de vida ativo não só melhora o bem-estar físico, mas como um suporte para a saúde mental ao longo dos anos.

O estudo de Mayer et al.<sup>13</sup> (2024) aponta que a prática moderada e contínua de exercícios físicos pode exercer efeito direto sobre a regulação da dopamina, neurotransmissor frequentemente identificado com níveis alterados em indivíduos diagnosticados com Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH). No caso do TDAH infantil, há evidências de que a atividade física favorece

a função neurocognitiva, além de contribuir para a diminuição de fatores de risco. Acredita-se que o exercício físico estimule um aumento discreto na liberação de dopamina no cérebro, o que minimiza a distração e promove melhorias na atenção e no desempenho cognitivo, auxiliando na redução de sintomas relacionados à hiperatividade e desatenção.<sup>13</sup>

## 5 CONCLUSÃO

O presente estudo contribuiu para identificação de genes associados ao comportamento e a saúde mental, foram analisadas evidências que aprofundaram a compreensão do tema, apresentando genes e fenótipos, com as devidas alterações, como o exemplo dos genes *DRD4*, *MAOA* e *CSMD1* associados com o funcionamento cognitivo e comportamental.

Com base na análise das pesquisas realizadas, o gene *BDNF* apresentou maior frequência. Estando relacionado com o desempenho cognitivo e a integridade neuronal. Associado a diferentes transtornos ligados à saúde mental, como o Transtorno de Ansiedade, Transtorno Obsessivo Compulsivo e Transtornos Alimentares.

Os resultados apresentados apoiaram a afirmativa que os genes associados a fatores ambientais podem afetar a saúde mental. A análise dos genes relacionados a transtornos mentais e comportamentais revela a importância de fatores genéticos na susceptibilidade de doenças como transtornos de atenção, comportamentos impulsivos, transtornos de humor, além de condições complexas, como demência e deficiência intelectual.

Variantes dos genes citados nos resultados descrevem o impacto direto nas funções cerebrais e indicam uma interação entre o funcionamento cognitivo e a saúde mental de cada indivíduo. Os dados levantados indicam que os fatores genéticos desempenham função determinante na manifestação de alterações e manifestações de transtornos psiquiátricos e comportamentais. O que mostra a complexa ligação entre genética, ambiente e saúde mental.

A pesquisa mostrou a interação genética como desempenho cognitivo, influenciando na maior susceptibilidade em doenças como o Alzheimer e Parkinson. Genes também ligados a alterações comportamentais, influenciando no risco de desenvolver ansiedade, isolamento social, irritabilidade e flexibilidade emocional. Em comportamentos impulsivos, como a agressividade, abuso de substâncias, predisposição a violência e a criminalidade.

O conhecimento e a compreensão da base genética dentro da saúde mental e das interações com o ambiente, permitem aprimorar os diagnósticos preventivos e intervenções precoces e específicas para cada caso, podendo trabalhar estratégias psicossociais, para a eficácia do cuidado e da qualidade de vida, beneficiando diretamente os indivíduos afetados e suas famílias.

Por fim, este estudo reforça a importância de ampliar as investigações das interações gene-ambiente no campo da saúde mental, tanto para a ampliação do conhecimento científico quanto para o



desenvolvimento de ações preventivas e terapêuticas mais eficazes. Essa perspectiva contribui para o fortalecimento das práticas clínicas baseadas em evidências, com foco na promoção da saúde e na qualificação da atenção aos transtornos mentais.



## REFERÊNCIAS

1. Organização mundial de saúde.. Mental health. Acesso em: 1 abr. 2024. Disponível em: [https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/mental-health-strengtheningourresponse/?gad\\_source=1&gclid=Cj0KCQjwiMmwBhDmARIsABeQ7xRT79w43TZeXDjVr0Jd6O\\_LFk4I0BEPirMDqMJietsAnhDY4LHcjEaApBUEALw\\_wcB](https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/mental-health-strengtheningourresponse/?gad_source=1&gclid=Cj0KCQjwiMmwBhDmARIsABeQ7xRT79w43TZeXDjVr0Jd6O_LFk4I0BEPirMDqMJietsAnhDY4LHcjEaApBUEALw_wcB).
2. Kirkbride JB, Anglin DM, Colman I, Dykxhoorn J, Jones PB, Patalay P, et al. The social determinants of mental health and disorder: evidence, prevention and recommendations. Vol. 23, World Psychiatry. 2024.
3. Benvenuti MF, Baia FH. Behavior and selection by consequences: behavior analysis in Brazil - between dogma and science. Psicologia USP. 2022;33:1–12.
4. Zhao L, Han G, Zhao Y, Jin Y, Ge T, Yang W, Cui R, Xu S, Li B. Gender differences in depression: evidence from genetics. Front Genet. 2020 Oct;11:562316.
5. Ruiz-Ortiz J, Tollkuhn J. Specificity in sociogenomics: Identifying causal relationships between genes and behavior. Hormones and Behavior. 2021 Jan 1;127.
6. Karlsson Linnér R, Mallard TT, Barr PB, Sanchez-Roige S, Madole JW, Driver MN, et al. Multivariate analysis of 1.5 million people identifies genetic associations with traits related to selfregulation and addiction. Nature Neuroscience. 2021 Oct 1;24(10):1367–76.
7. Buniello A, Macarthur JAL, Cerezo M, Harris LW, Hayhurst J, Malangone C, et al. The NHGRI-EBI GWAS Catalog of published genome-wide association studies, targeted arrays and summary statistics 2019. Nucleic Acids Research. 2019 Jan 8;47(D1):D1005–12.
8. Krüger RL, Clark CM, Dyck AM, Anderson TJ, Clement F, Hanly PJ, et al. The Brain in Motion II Study: study protocol for a randomized controlled trial of an aerobic exercise intervention for older adults at increased risk of dementia. Trials. 2021 Dec 1;22(1).
9. Mataix-Cols D, et al. Population-based, multigenerational family clustering study of obsessivecompulsive disorder. JAMA Psychiatry. 2013 Jul;70(7):709-17.
10. Kupcova I, Danisovic L, Klein M, Harsanyi S. Effects of the COVID-19 pandemic on mental health, anxiety, and depression. BMC Psychology. 2023 Dec 1;11(1).
11. Warrier V, Kwong ASF, Luo M, Dalvie S, Croft J, Sallis HM, Baldwin J, Munafò MR, Nievergelt CM, Grant AJ, Burgess S, Moore TM, Barzilay R, McIntosh A, van IJzendoorn MH, Cecil CAM. Gene-environment correlations and causal effects of childhood maltreatment on physical and mental health: a genetically informed approach. Lancet Psychiatry. 2021 May;8(5):373-86.
12. Ercole FF, Melo LS, Alcoforado CL. Integrative review versus systematic review. Rev Min Enferm. 2014;18(1).
13. Mayer JS, Hees K, Medda J, Grimm O, Asherson P, Bellina M, et al. Bright light therapy versus physical exercise to prevent co-morbid depression and obesity in adolescents and young adults with attention-deficit / hyperactivity disorder: Study protocol for a randomized controlled trial. Trials. 2018 Feb 26;19(1).



14. Ng R, O'Connor J, Summa D, Kline AD. Neurobehavioral and developmental profiles: genotype–phenotype correlations in individuals with Cornelia de Lange syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2024 Dec 1;19(1).
15. Köseoğlu E, Tepgeç F, Yetkin MF, Uyguner O, Ekinci A, Abdülrezzak Ü, et al. Nasu hakola Disease:A Rare Cause of Dementia and Cystic Bone Lesions, Report of a New Turkish Family. *Noropsikiyatri Arsivi*. 2018 Mar 1;55(1):98–102.
16. Lachiewicz AM, Stackhouse TM, Burgess K, Burgess D, Andrews HF, Choo TH, et al. Sensory Symptoms and Signs of Hyperarousal in Individuals with Fragile X Syndrome: Findings from the FORWARD Registry and Database Multisite Study. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2023 Nov 1;
17. Makwana R, Christ C, Marchi E, Harpell R, Lyon GJ. Longitudinal Adaptive Behavioral Outcomes in Ogden Syndrome by Seizure Status and Therapeutic Intervention [Internet]. 2024. Available from: <http://medrxiv.org/lookup/doi/10.1101/2024.02.23.24303144>
18. Palacios-Ceña D, Güeita-Rodríguez J, Gil-Nagel A, Jimenez-Antona C, García-Bravo C, Velarde-García JF, et al. Health care concerns in parents of children with different genetic developmental and epileptic encephalopathies: A qualitative study. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2024 Feb 1;66(2):195–205.
19. Jahnke-Majorkovits A, Fauth C, Gander M, Sevecke K. Treatment of psychiatric comorbidities and interaction patterns in Coffin-Siris syndrome: A case report of a 4-year-old girl. *Clinical Case Reports*. 2024 Feb;12(2).
20. Pawelak A, Polczyk A, Wolańska E, Kłaniewska M, Biela M, Basiak A, et al. Case Report: Expanded delineation of phenotype of TRPM3-related neurodevelopmental disorders. *Frontiers in Pediatrics*. 2024;12.
21. Tiemens DK, Kleimeier L, Leenders E, Wingbermühle E, Roelofs RL, Sibbles B, et al. The most important problems and needs of rasopathy patients with a noonan syndrome spectrum disorder. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2023 Dec 1;18(1).
22. Vrkić Boban I, Sekiguchi F, Ložić M, Miyake N, Matsumoto N, Ložić B. A Novel SETBP1 Gene Disruption by a De Novo Balanced Translocation in a Patient with Speech Impairment, Intellectual, and Behavioral Disorder. *Journal of Pediatric Genetics*. 2022 Jun;11(02):135–8.
23. Indugula SR, Ayala SS, Vetrini F, Belonis A, Zhang W. Exome sequencing identified a novel HIST1H1E heterozygous protein-truncating variant in a 6-month-old male patient with Rahman syndrome: A case report. *Clinical Case Reports*. 2022 Feb;10(2).
24. Costanzo F, Zanni G, Fucà E, di Paola M, Barresi S, Travaglini L, et al. Cerebellar Agenesis and Bilateral Polimicrogyria Associated with Rare Variants of CUB and Sushi Multiple Domains 1 Gene (CSMD1): A Longitudinal Neuropsychological and Neuroradiological Case Study. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. 2022 Feb 1;19(3).
25. Triono A, Iskandar K, Nugrahanto AP, Hadiyanto ML, Gunadi, Herini ES. The role of whole exome sequencing in the UBE3A point mutation of Angelman Syndrome: A case report. *Annals of Medicine and Surgery*. 2022 Jan 1;73



26. Xie RJ, Li TX, Sun C, Cheng C, Zhao J, Xu H, et al. A case report of Phelan-McDermid syndrome: preliminary results of the treatment with growth hormone therapy. *Italian Journal of Pediatrics*. 2021 Dec 1;47(1).
27. Cheng H, Gottlieb L, Marchi E, Kleyner R, Bhardwaj P, Rope AF, et al. Phenotypic and biochemical analysis of an international cohort of individuals with variants in NAA10 and NAA15. *Human Molecular Genetics*. 2019 Sep 1;28(17):2900–19.
28. Muda R, Kicia M, Michalak-Wojnowska M, Ginszt M, Filip A, Gawda P, et al. The dopamine receptor d4 gene (Drd4) and financial risk-taking: Stimulating and instrumental risk-taking propensity and motivation to engage in investment activity. *Frontiers in Behavioral Neuroscience*. 2018 Mar 2;12.
29. Ünsel-Bolat G, Turan S, Bolat H. A novel MAOA gene variant: Brunner syndrome, a rare syndrome, is associated with a wide range of psychiatric symptoms. *International Journal of Developmental Neuroscience*. 2024 dec; 84(8):972-6.
30. Siracusano M, Stellato M, Carloni E, Miccolo G, Riccioni A, Moavero R, et al. Autism spectrum disorder and 3p24.3p23 triplication: a case report. *Journal of Medical Case Reports*. 2025 Dec 1;19(1).
31. Tokatly Latzer I, Hanson E, Bertoldi M, DiBacco ML, Aygun D, Afacan O, García-Cazorla À, Juliá-Palacios N, Opladen T, Hübschmann OK, Jeltsch K, Aden P, Oppebøen M, Rotenberg A, Tsuboyama M, Roullet JB, Pearl PL. The neuropsychological profile of SSADH deficiency, a neurotransmitter disorder of GABA metabolism. *Mol Genet Metab*. 2025 Mar;144(3):109051.
32. Silva SDL, et al. Handgrip strength is associated with functioning in patients with mental disorders: A two-center cross-sectional study. *Journal of Psychiatric Research*. 2024 Dec;180:131-7
33. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM®. McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University (Baltimore, MD) [Internet]. Baltimore (MD): Johns Hopkins University; c1966–2025 [acesso em 2025 janeiro 29]. Disponível em: <https://www.omim.org/>.
34. Garés-Caballer M, Sánchez-Ortí JV, Correa-Ghisays P, Balanzá-Martínez V, Selva-Vera G, Vila-Francés J, et al. Immune–Inflammatory Biomarkers Predict Cognition and Social Functioning in Patients With Type 2 Diabetes Mellitus, Major Depressive Disorder, Bipolar Disorder, and Schizophrenia: A 1-Year Follow-Up Study. *Frontiers in Neurology*. 2022 Jun 2;13.