

ANÁLISE DE MTDNA EM INDIVÍDUOS COM CÂNCER HEREDITÁRIO PROVENIENTES DO ESTADO DA BAHIA

Fernanda Mattos da Silva Reis Alencar¹, Tassila Santana Araujo^{2,3}, Juliana Lima Gomes Rodrigues^{2,3}, Thais Ferreira Bomfim Palma³, Juliana Cortes Freitas¹, Aidil Gonçalves Garcez³, Selma São Bernardo³, Thamara Claudia de Melo Ferreira³, Maria Betânia Pereira Toralles³, Ivana Lucia de Oliveira Nascimento³, Roberto José Meyer Nascimento³, Taisa Manuela Bonfim Machado Lopes³.

Universidade do Estado da Bahia (UNEB)¹; Universidade Federal da Bahia (UFBA)²; Laboratório de Imunologia e Biologia Molecular da Universidade Federal da Bahia (LABIMUNO/UFBA)³

Email: feeh.msra@gmail.com

Whatsapp: (71) 99165-3569

INTRODUÇÃO

Os haplogrupos de mtDNA ajudam a conectar populações atuais a civilizações antigas, auxiliando na compreensão dos movimentos migratórios humanos ao longo do tempo, logo, esse tipo de análise é relevante na identificação de possíveis associações entre as características ancestrais e a influência na saúde dos indivíduos. Estudos preliminares apontam que determinados haplogrupos podem estar relacionados a um risco no desenvolvimento de certos tipos de cânceres.

OBJETIVO

Avaliar a distribuição dos haplogrupos de mtDNA em indivíduos com suspeita de câncer hereditário comparado ao grupo controle.

METODOLOGIA

O estudo incluiu 119 indivíduos com câncer de mama diagnosticados com mutações em genes de suscetibilidade, além de 98 pacientes com câncer, mas sem mutações identificadas, todos com história familiar para a doença. O grupo controle teve 58 indivíduos sem câncer. A análise de sequências da região HVS-I do mtDNA foi realizada pelo método de Sanger. Para identificação dos haplogrupos previstos a partir do mtDNA foi utilizado o banco de dados MitoMap, por meio da ferramenta Mitomaster

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A maioria das pacientes sem mutação tinha entre 41-50 anos, enquanto naquelas com mutação a idade variou entre 30-40 anos. Nos dois grupos, o câncer de mama unilateral predominou, sendo 59% e 62%, respectivamente. A maioria dos pacientes tinha histórico familiar de câncer (67% e 76%, respectivamente). Para os critérios de raça/cor, a autodeclaração predominante foi de pardos, brancos e pretos. O haplogrupo L foi o mais comum, presente em 54% dos indivíduos, e em 47% dos pacientes com variantes no gene BRCA1 e 20% em BRCA2. Em relação ao subtipo triplo-negativo, 28% das pacientes com mutação apresentaram essa característica, comparado a 8% das pacientes sem mutação. Foram avaliadas amostras de 58 pacientes sem câncer, onde 14% tinham histórico familiar, e o haplogrupo L também predominou (66%). A população parda foi mais prevalente, e o haplogrupo africano L aparece em todos os grupos estudados, mostrando a complexidade entre genética e identidade racial. Estudos relacionam etnia a riscos de doenças como o câncer de mama, mas faltam dados específicos no Brasil. Uma pesquisa apontou que fatores étnico-raciais influenciam no diagnóstico tardio. Em mulheres uruguaias, o haplogrupo H foi associado a maior predisposição ao câncer de mama.

Figura 1. Perfil dos pacientes com e sem mutação

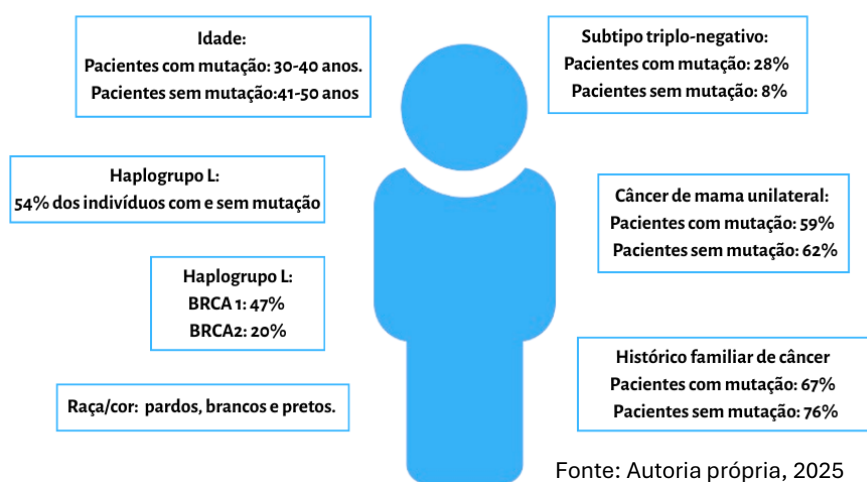
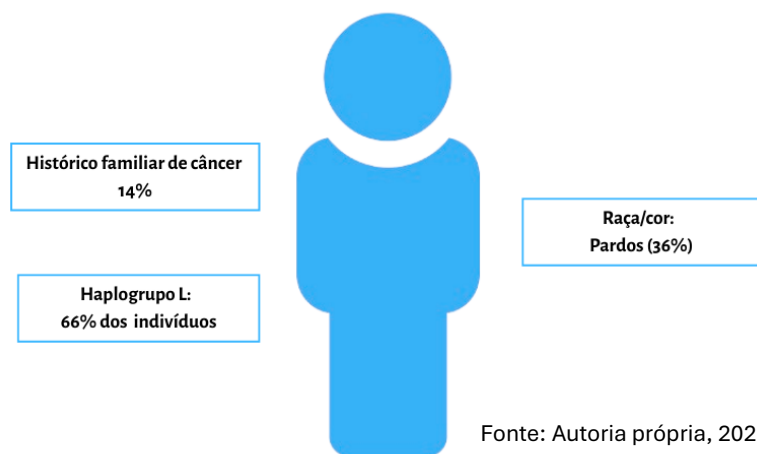


Figura 2. Perfil dos pacientes controle



CONCLUSÃO

Os achados reforçam a complexa diversidade genética brasileira e destacam a importância de considerar fatores genéticos e históricos com cautela ao analisar a predisposição ao câncer e a análise mitocondrial. Logo, os dados gerados fornecem uma base para estudos futuros que possam explorar com maior profundidade as interações entre ancestralidade, predisposição genética, regiões geográficas e ocorrência de câncer, permitindo avanços na personalização da prevenção e tratamento da doença.

REFERÊNCIAS

- AMORIM, António et al. Mitochondrial DNA in human identification: a review. **PeerJ**, vol. 7 e7314. 13 Aug. 2019.
- BONILLA, Carolina et al. Breast cancer risk and genetic ancestry: a case-control study in Uruguay. **BMC women's health**, v. 15, p. 1-10, 2015.
- DA COSTA VIEIRA, René Aloisio et al. Genetic ancestry of 1127 Brazilian breast cancer patients and its correlation with molecular subtype and geographic region. **Clinical Breast Cancer**, v. 23, n. 5, p. 527-537, 2023.
- RILEY, Vivienne et al. Mitochondrial DNA haplogroups and breast cancer risk factors in the Avon longitudinal study of parents and children (ALSPAC). **Genes**, v. 9, n. 8, p. 395, 2018.