

MAPEAMENTO GENÉTICO DAS DEMÊNCIAS: UM PANORAMA DAS VARIANTES PATOGÊNICAS NA POPULAÇÃO DA BAHIA

COSTA, L. C.; CARVALHO, R. N.; SAMPAIO, R. A.; CARVALHO, R. H.; TORALLES, M. B. P.; MIGUEL, D. S. C. G

DNA - CENTRO LABORATORIAL DE GENÉTICA E BIOLOGIA MOLECULAR LTDA; ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA; GRUPO DE ESTUDO E PESQUISA INTERNACIONAL EM GENÉTICA MÉDICA e LIGA ACADÊMICA INTERDISCIPLINAR DE GENÉTICA

INTRODUÇÃO

As demências constituem um grupo de doenças complexas, de natureza poligênica e multifatorial, cuja relevância cresce diante do aumento da expectativa de vida e da busca por qualidade de vida ao longo do envelhecimento. Avanços na genética molecular têm possibilitado a identificação de genes associados a um risco aumentado para o desenvolvimento dessas condições. Nesse contexto, abordagens investigativas voltadas à caracterização de variantes genéticas relacionadas a tais genes representam uma perspectiva promissora no aprofundamento do conhecimento sobre a fisiopatologia das demências.

OBJETIVO

O objetivo deste estudo é descrever e relatar as variantes patogênicas germinativas dos principais genes relacionados à demências na Bahia.

METODOLOGIA

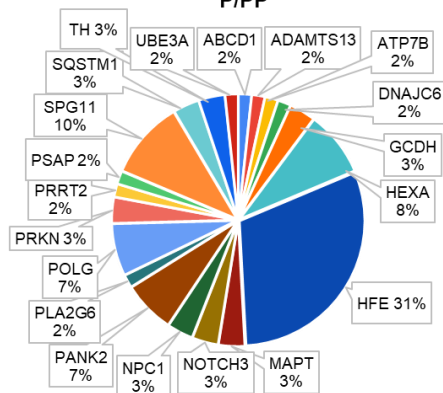
Trata-se de estudo observacional, tipo corte transversal, de caráter descritivo. A amostra estudada se baseia nos dados genômicos obtidos de análise genética germinativa obtidos de sequenciamento completo do exoma, incluindo genes associados à demências, oriundos de 1.963 probandos encaminhados para este teste genético após serem triados por seus médicos assistentes. Foram selecionadas as características principais das variantes patogênicas encontradas no período de Janeiro de 2020 e Agosto de 2024 em laboratório privado em Salvador/Bahia. Os dados extraídos foram sequenciados englobando os principais 94 genes associados à demência relatados na literatura acadêmica. Posteriormente, armazenados em banco de dados do software SOPHIA DDM, sendo analisados.

RESULTADOS

Entre os 1.963 probandos analisados, 59 indivíduos (3,01%) apresentaram alterações em um dos 94 genes associados às demências. Desses, apenas 20 indivíduos apresentaram mutações consideradas patogênicas ou provavelmente patogênicas, totalizando 46 variantes identificadas. A variante mais prevalente foi c.187C>G, do tipo missense, localizada no gene HFE, encontrada em 18 dos 59 indivíduos (30,5%).

Nenhuma nova variante patogênica ou provavelmente patogênica foi identificada neste estudo.

Número relativo de probandos com variantes P/PP



DISCUSSÃO

Os resultados evidenciam a presença de variantes patogênicas em uma parcela da população baiana. A comparação com a literatura global revela achados relevantes: a ausência de genes como: APOE, APP; PSEN1 e PSEN2 amplamente reconhecidos na doença de Alzheimer traduz um perfil epidemiológico distinto. Além disso, a variante c.187C>G no gene HFE mais prevalente na coorte da pesquisa relacionada com Hemocromatose sugere possível papel modulador, ainda que esse gene não seja classicamente associado às demências.

CONCLUSÃO

O estudo contribui para o mapeamento genético das demências na Bahia e reforça o papel da análise genômica na identificação de variantes com potencial impacto clínico. Dessa forma, reforça a necessidade de incentivo a investigações, que visem aprofundar a compreensão das interações gênicas e da patogenicidade envolvida na fisiopatologia dessas condições.

REFERÊNCIAS



Agradecimentos:

Agradecemos ao Grupo de Estudo e Pesquisa Internacional em Genética Médica, à Liga Acadêmica Interdisciplinar de Genética da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública e ao Laboratório DNA – Centro Laboratorial de Genética e Biologia Molecular Ltda. pelo apoio e pelas contribuições essenciais ao desenvolvimento de nossas atividades acadêmicas e científicas.