

Análise da predisposição hereditária ao câncer em pacientes oncológicos pediátricos atendidos pelo SUS: Rastreamento de variantes germinativas do gene *TP53*

Flávia Barreto de Sousa; Rafaella Misael Queiroz; Diego Michel Fernandes Silva; Juliana Santana de Curcio; Lívia do Carmo Silva; Luiz Henrique Alves Costa; Igor Marques Cesário Calassa; Silvia Maria Salém Izacc Furlaneto; Paula Francinete da Silva Faustino; Elisângela de Paula Silveira Lacerda.

Centro de Genética Humana, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás.
flaviabarreto@discente.ufg.br

INTRODUÇÃO

O gene *TP53* é o principal gene associado à síndromes de predisposição hereditária ao câncer na população oncopediátrica. A análise de variantes germinativas no gene *TP53* é recomendada mesmo na ausência de histórico familiar de câncer, devido à sua relevância clínica. No Brasil, a variante fundadora p.Arg337His apresenta alta prevalência nas regiões Sul e Sudeste do país, no entanto, dados sobre sua frequência em outras regiões, como o Centro-Oeste, ainda são limitados, dificultando a implementação de estratégias de vigilância genômica e prevenção no SUS.

OBJETIVO

Investigar a presença de variantes germinativas no *TP53* em pacientes oncológicos pediátricos atendidos pelo SUS no estado de Goiás.

METODOLOGIA

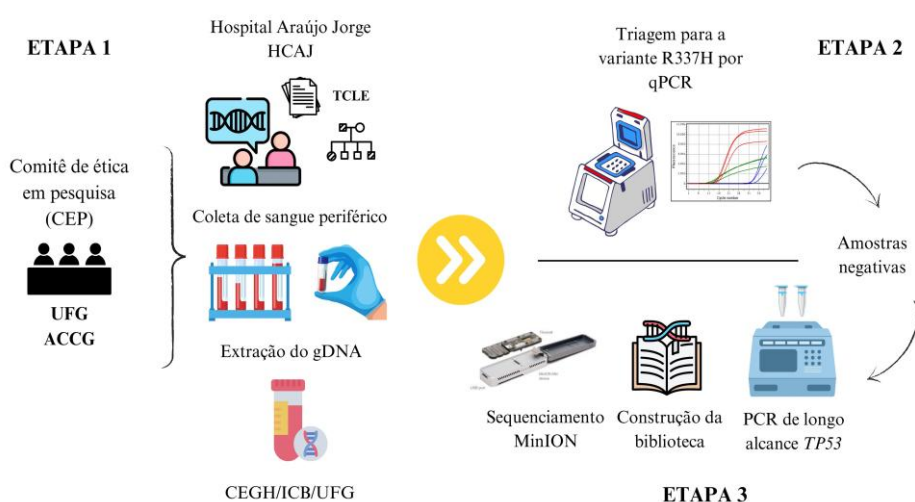


Figura 1. Fluxograma de trabalho.

Foram incluídos 81 pacientes pediátricos com câncer, atendidos no Hospital do Câncer Araújo Jorge (HCAJ) em Goiânia. As coletas de sangue periférico foram realizadas entre 2024 e 2025. Todas as amostras foram submetidas à genotipagem da variante p.Arg337His por qPCR. As amostras negativas foram submetidas ao sequenciamento completo do *TP53* pelo método de nanoporos (MinION, Oxford Nanopore Technologies). As variantes encontradas foram classificadas conforme os critérios da ACMG (2015).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A variante p.Arg337His foi identificada em uma paciente diagnosticada com carcinoma adrenocortical, com histórico familiar de câncer de mama na avó materna aos 64 anos. Sendo assim, 16 familiares maternos foram convidados a realizar o teste. A mãe, dois irmãos e um tio da probanda também apresentaram a variante, todos ainda assintomáticos.

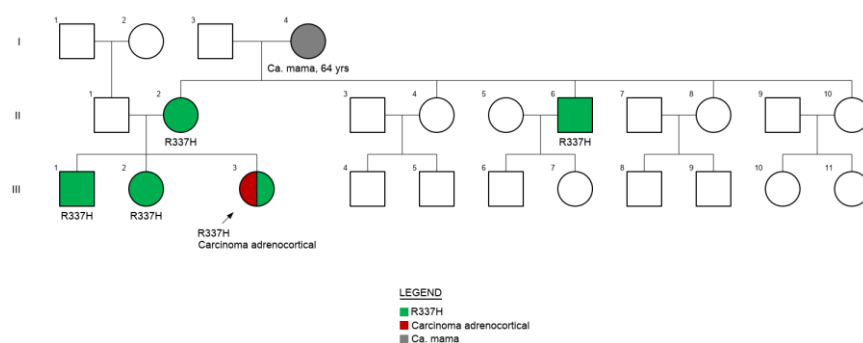


Figura 2. Heredograma paciente positiva R337H.

Até o momento, 12 amostras negativas para p.Arg337His foram submetidas ao sequenciamento completo do *TP53*, sem identificação de variantes patogênicas, provavelmente patogênicas ou de significado clínico. Sem a realização dessa análise molecular, esses indivíduos permaneceriam sem vigilância, aumentando o risco de diagnóstico tardio e redução no prognóstico.

CONCLUSÃO

Este estudo contribui para o preenchimento da lacuna de dados sobre a prevalência da p.Arg337His e outras variantes germinativas do *TP53* na região Centro-Oeste na população oncopediátrica. Destacamos o papel do Centro de Genética Humana da UFG (CEGH/UFG) como serviço especializado na realização de diagnóstico molecular gratuito pelo SUS, ampliando o acesso à triagem de síndromes hereditárias do câncer em pacientes pediátricos e seus familiares.

AGRADECIMENTOS

