



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2020: SIC - XXXII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2020
<b>Local</b>	Virtual
<b>Título</b>	Importância da detecção de grandes rearranjos genômicos em pacientes com síndromes de predisposição ao câncer: revisão de estudos científicos em diferentes populações do mundo
<b>Autor</b>	DÉBORA LEITE ROCHA
<b>Orientador</b>	PATRICIA ASHTON PROLLA

## Importância da detecção de grandes rearranjos genômicos em pacientes com síndromes de predisposição ao câncer: revisão de estudos científicos em diferentes populações do mundo

Autores: Débora Leite Rocha, Clévia Rosset, Patrícia Ashton Prolla

**Introdução:** As diferentes síndromes de predisposição ao câncer (SPC) conferem maior risco para vários tipos de tumores. Identificar deleções e duplicações dos genes associados, através de técnicas de análise molecular específicas, é decisivo para o prognóstico do paciente e sua família. **Objetivo:** O objetivo desse trabalho foi ressaltar a importância de identificar grandes rearranjos gênicos (do inglês *large genomic rearrangements* - LGRs) em pacientes com suspeita de SPC, através da análise da frequência (fq) de LGRs descritas em estudos científicos de diferentes populações. **Métodos:** Foram pesquisadas no PubMed as palavras chave “*largerearrangements*”, “*exondeletions*”, “*exonduplication*” seguidas do nome dos genes associados as seguintes SPCs: *ATM* (Ataxia-Telangectasia, *BRCA1/2* (Câncer Mama/Ovário), *TP53* (Síndrome de Li-Fraumeni), *RB1* (Retinoblastoma), *APC* (Polipose Adenomatosa Familiar), *MYH* (Polipose recessiva), *VHL* (Síndrome de Von Hippel-Lindau), *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *EPCAM* (Síndrome de Lynch), *NF1* (Neurofibromatose1), *NF2* (Neurofibromatose2), *TSC1*, *TSC2* (Complexo Esclerose Tuberosa), *PTCH1* (Síndrome de Gorlin), *PTEN* (Doença de Cowden), *STK11* (Síndrome de Peutz–Jeghers). Foram analisados os textos completos de 228 e incluídos 125 artigos científicos publicados. Foram excluídos trabalhos anteriores a 2009. **Resultados:** Dentre os 125 estudos incluídos, os testes moleculares utilizados para detecção de LGRs foram: 77% MLPA, 15% MLPA combinado a outro método e 8% outros métodos. A média de LGRs nos diferentes continentes corresponde às seguintes fqs: 3,26% na África (n=5), 3,04% na América do Norte (n=9), 7,76% na América do Sul (n=17), 10,48% na Ásia (n=45), 6,75% na Europa (n=44) e 15,06% na Oceania (n=3). **Conclusões:** A fq relativamente alta de LGRs em todos os genes e continentes mostra a importância de solicitar um exame específico para detecção de grandes deleções/duplicações, como o MLPA, em pacientes sem mutação de ponto encontrada, pois a identificação de um rearranjo gênico em gene associado a SPC pode ser decisiva no manejo famílias em risco para câncer.