



VARIANTES GENÉTICAS E ASPECTOS POPULACIONAIS RELACIONADOS AO DESENVOLVIMENTO DO CÂNCER CERVICAL

JOÃO LUIZ DE LEMOS PADILHA PITTA; BEATRIZ SOUZA TOSCANO DE MELO; TÚLIO DE LIMA CAMPOS

Introdução: O câncer cervical é uma das principais causas de mortalidade entre mulheres. Em 2022, mais de 662.000 novos casos foram diagnosticados globalmente, com cerca de 349.000 mortes registradas, sendo segunda maior causa de morte por câncer entre mulheres. Essa doença é causada predominantemente por infecção persistente de tipos oncogênicos do Papilomavírus humano (HPV) e só no Brasil são estimados mais de 17.000 novos casos deste tipo de câncer por ano. **Objetivos:** Este trabalho tem como objetivo realizar uma revisão bibliográfica e pesquisa em bases de dados públicas sobre genes associados à susceptibilidade ao câncer cervical, bem como variantes gênicas que possam ser utilizadas para diagnóstico e/ou tratamento. Além disso, busca-se relacionar essas informações com a incidência populacional da doença. **Materiais e Métodos:** Foram utilizadas ferramentas de busca, como PUBMED e SCIELO, bem como pesquisa nas bases de dados genômicos globais, gnomAD e o dbSNP e TCGA - NIH. **Resultados:** Foi possível observar que algumas mulheres aparentam ser mais susceptíveis ao HPV e suas complicações, sugerindo que algumas variantes genéticas podem contribuir para o desenvolvimento da doença, como alterações nos genes MED1, ERBB3, CASP8. Uma fusão gênica no gene BCAR4 foi relacionada a sensibilidade à Lapatinibe, droga já estabelecida no tratamento de câncer de mama, e poderia ajudar no tratamento de pacientes com câncer cervical que apresentam esta alteração. Curiosamente, tumores cervicais em pacientes negativos para HPV apresentaram alta frequência de mutação nos genes KRAS, ARID1A e PTEN, indicando outros possíveis componentes genéticos no desenvolvimento da doença. Porém, os dados do TCGA em uma coorte de 653 casos de câncer cervical, mostram um viés significativo, com mais de 70% dos casos provenientes de pacientes norte-americanas. A sub-representação de genomas de latino-americanas, especialmente brasileiras, limita o entendimento das bases genéticas da doença em populações miscigenadas como a do Brasil. **Conclusão:** É preciso que estudos genômicos também considerem recortes de ancestralidade e diversidade populacional visto que a análise de variantes genéticas ajuda a desenvolver abordagens de diagnóstico e tratamento mais eficazes e personalizadas que podem diminuir os altos índices de mortalidade associados ao câncer cervical.

Palavras-chave: **CÂNCER CERVICAL; ; DIVERSIDADE GENÉTICA; ONCOGENÔMICA; PAPILOMAVÍRUS HUMANO (HPV); VARIANTES GENÉTICAS**