



BASES GENÉTICAS DO CÂNCER PEDIÁTRICO: UMA ANÁLISE DOS FATORES HEREDITÁRIOS E MUTAÇÕES DE RISCO

ISABELE PINTO ALVIM; THÁSSIA GOMES CAON; BRUNA CASATI; ILANNA RANGEL DE SOUZA

Introdução: Os cânceres pediátricos correspondem a cerca de 3% das neoplasias malignas no contexto brasileiro, sendo de etiologia multifatorial, possuindo diversos fatores de risco como demográficos, ambientes e alterações genéticas. A maioria dos casos associados a neoplasia hereditária estão relacionados a mutações em genes de predisposição ao câncer. **Objetivo:** Esse estudo visa explorar as principais bases genéticas envolvidas no câncer pediátrico, com ênfase nas mutações hereditárias e fatores genéticos de predisposição, a fim de identificar as principais características genéticas associadas ao risco do desenvolvimento de neoplasias em crianças. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão bibliográfica com busca de informações em portais como Google Acadêmico, Medline e PubMed, usando os descritores: *cancer pediatric; genetic; risk factors*, baseados nos descritores em ciência da saúde (DeCs). Foram encontrados cerca de 8.146 artigos, demonstrando a relevância do tema. **Resultados:** A revisão indicou que a presença de mutações em genes específicos, como TP53, BRCA1 e RB1, está fortemente relacionada a um aumento do risco de câncer pediátrico. Síndromes hereditárias, como a síndrome de Li-Fraumeni, neurofibromatose e retinoblastoma hereditário, foram identificadas como fatores de predisposição significativos. A síndrome de Li-Fraumeni e a neurofibromatose tipo 1 estão estreitamente associadas ao risco elevado de tumores específicos, como sarcomas, gliomas e leucemias. Por sua vez, mutações em genes supressores de tumor, como o gene RB1, relacionado ao retinoblastoma, podem predispor ao desenvolvimento de leucemia linfoblástica aguda (LLA), neuroblastoma e tumor de Wilms. Além disso, a análise dos estudos revelou que o rastreamento genético em famílias com histórico de câncer pode ser útil para a detecção precoce e o manejo mais eficaz da doença em crianças. **Conclusão:** O estudo reforça que as mutações hereditárias em genes de predisposição, bem como as síndromes genéticas, desempenham um papel significativo no risco de desenvolvimento de neoplasias pediátricas. A revisão evidencia a relevância do rastreamento genético para diagnóstico precoce e manejo clínico, contribuindo para estratégias mais eficazes de prevenção e tratamento. Esses achados ressaltam a necessidade de maior investimento em pesquisa e políticas de saúde voltadas à identificação precoce e manejo adequado de cânceres infantis, promovendo melhores desfechos clínicos.

Palavras-chave: ; GENÉTICA; MUTAÇÕES GERMINATIVAS; NEOPLASIA PEDIÁTRICA; SÍNDROMES HEREDITÁRIAS; SÍNDROME DE LI-FRAUMENI