



APLICAÇÃO POTENCIAL DOS SCORES DE RISCO POLIGÊNICO AO CÂNCER DE MAMA DESCRITOS EM COORTES DE OUTROS PAÍSES NA POPULAÇÃO BRASILEIRA: UMA ANÁLISE EXPLORATÓRIA UTILIZANDO BANCOS DE DADOS PÚBLICOS

GIULIANNA SONNENSTRAHL; NATASCHA BOM; IGOR ARAUJO VIEIRA

INTRODUÇÃO: O câncer de mama (CM) é o câncer com maior incidência e mortalidade em mulheres no Brasil, com 66.280 novos casos e 16.009 óbitos por ano. As regiões Sudeste e Sul representam as maiores taxas de incidência, ressaltando a importância de estudar as bases genéticas da doença em nossa população. O escore de risco poligênico (PRS) consiste em uma estimativa do risco de um conjunto de variantes genéticas em prever o fenótipo de um indivíduo. Recentemente, vários PRS para CM têm sido testados para várias populações. **OBJETIVOS:** Analisar de maneira exploratória a frequência de variantes descritas previamente em PRS para CM de outras populações em bancos de dados genéticos públicos da população brasileira, com a finalidade de validar os PRS anteriores na nossa população. **METODOLOGIA:** Os dados de interesse foram extraídos a partir da ferramenta online *PGS catalog*. Os critérios de inclusão foram: a) presença do código rs das variantes; b) estudos publicados nos últimos 5 anos. Para a busca das frequências na população brasileira, foram utilizados os bancos de dados ABraOM e SELA. **RESULTADOS:** Foram filtrados 8 estudos abordando PRS para CM (em geral ou subtipo específico) em quatro populações diferentes, sendo 5 abrangendo europeus, 1 latino-americano, 1 asiático e 1 africano. Nenhum estudo na população brasileira foi encontrado. A grande maioria das variantes não foi localizada no SELA, pois ele compila dados de exomas e as variantes dos PRS anteriores localizam-se predominantemente em regiões não codificantes. Ao analisar os dados do ABraOM, observou-se que 85,83% das variantes mapeadas nos estudos prévios apresentavam frequência >5% nesta população da região sudeste do Brasil, demonstrando potencial de futuramente serem utilizadas na constituição de um PRS para estimar o risco de CM em nossa população. **CONCLUSÃO:** Estes dados reforçam o fato de que existe uma escassez de estudos sobre PRS para CM na população brasileira. Nossos resultados preliminares indicam que seria possível validar um PRS para doença em nossa população utilizando o conhecimento prévio de PRS propostos para outras populações, seguida por uma filtragem das variantes a partir da sua frequência em bancos de dados genéticos brasileiros, tais como o ABraOM.

Palavras-chave: Câncer de mama, Escore de risco poligênico, População brasileira, Genética do câncer, Bancos de dados genéticos.