



Variantes Patogênicas do Gene RB1 na População Brasileira: uma análise in silico focada no retinoblastoma pediátrico

AUTORES: Isabela Alicia Fink¹, Rafaela Sumiensi Girardi¹, Bruno Boeira Castiel², Martina Bressani de Sá¹; Giulia Scain¹; Maria Renita Burg Figueiredo³

1- Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

2- Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul

3- Universidade Luterana do Brasil

INTRODUÇÃO:

O retinoblastoma é o tumor intraocular primário mais comum na infância, fortemente associado a variantes do gene supressor tumoral RB1. O mapeamento preciso dessas alterações na população brasileira é essencial para o aprimoramento do diagnóstico e do aconselhamento genético.

OBJETIVO:

Analisar a frequência e o perfil das variantes estruturais patogênicas do gene RB1 na população brasileira, contrastando os achados com o padrão mutacional descrito na literatura global.

METODOLOGIA:

Estudo transversal descritivo in silico utilizando bases genômicas públicas. O espectro global de mutações foi extraído do ClinVar, filtrando-se por significância clínica patogênica ou provavelmente patogênica. Para a prevalência nacional, os dados foram cruzados com o Arquivo Brasileiro Online de Mutações (ABraOM). Visando isolar alterações com impacto funcional direto na conformação protéica, aplicou-se filtragem restritiva focada nas categorias nonsynonymous single nucleotide variant e splicing.

CONCLUSÃO:

A população brasileira apresenta um perfil de variantes do gene RB1 com participação significativa de alterações missense e de sítios de splicing. Enquanto a literatura global enfatiza mutações truncantes clássicas, nossos achados reforçam a necessidade de atenção a essas trocas de nucleotídeo único, que frequentemente impõem desafios diagnósticos e variações de penetrância clínica. A transição de dados globais para plataformas nacionais como o ABraOM é vital para regionalizar o rastreo oncogenético na pediatria e aprimorar as condutas.



RESULTADOS E DISCUSSÃO:

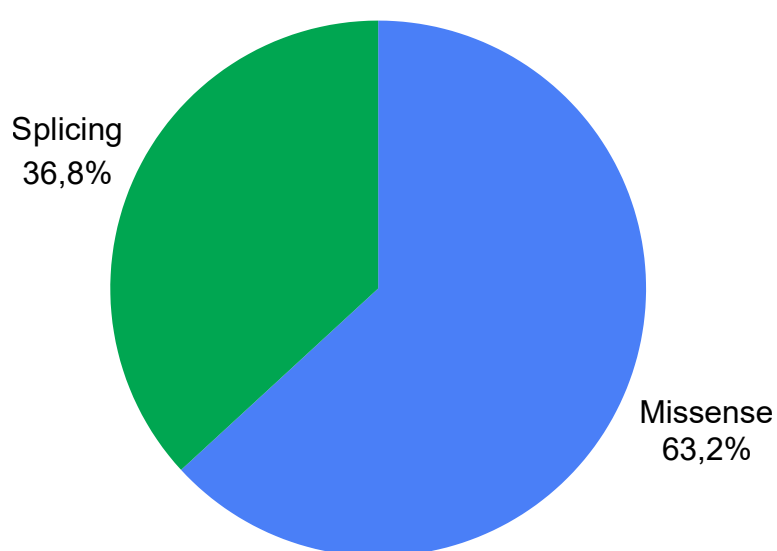


Figura 1: Distribuição das mutações da amostra nacional.



Figura 2: Processo de seleção das variantes de alta relevância.

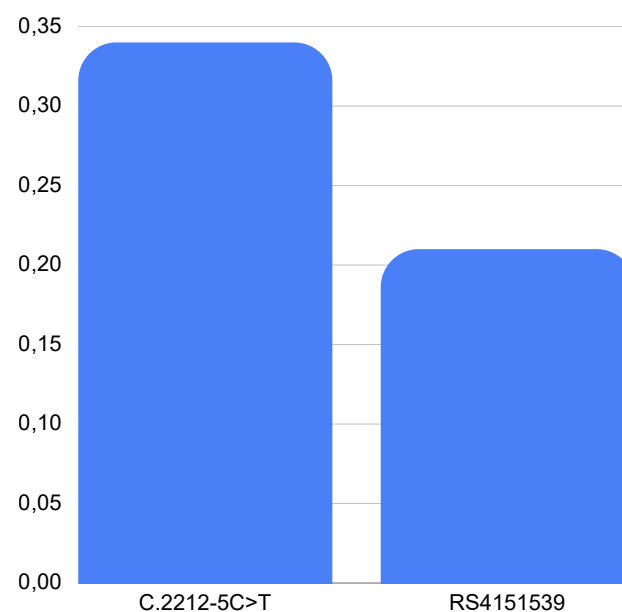


Figura 3: Variantes com maior prevalência.

Tipo de mutação	Brasil	Hemisfério Norte
Missense	Predominante	Rara
Splicing	Relevante	Menor
Trucante	Menos frequente	Predominante

Figura 4: Comparação da amostra nacional com a literatura do hemisfério norte.