

SUB-REPRESENTAÇÃO GENÔMICA CAPIXABA E A NECESSIDADE DE BANCOS DE DADOS LOCAIS: UM ESTUDO BIBLIOMÉTRICO

Virgínia Liz Denadai^{(2,3)*}, Vinicius do Prado Ventorim^(1,2), Aléxia Stefani Siqueira Zetum^(1,2), Raquel Silva dos Reis Trabach^(1,2), Iuri Drumond Louro^(1,2)

¹Universidade Federal do Espírito Santo, ²Núcleo de Genética Humana e Molecular, ³Universidade Vila Velha. E-mail: *v.lizdenadai@gmail.com

INTRODUÇÃO: A sub-representação de populações miscigenadas em estudos genômicos constitui um desafio relevante para a interpretação de variantes genéticas e a aplicação da medicina de precisão, especialmente no Espírito Santo (ES), cuja população apresenta elevada diversidade ancestral. A literatura atual sobre a genômica capixaba é fragmentada, focada principalmente em subpopulações urbanas de ascendência europeia, o que contribui para vieses de análise genética e limita a acurácia em seus resultados. **OBJETIVO:** Analisar a representatividade genômica das populações miscigenadas do Espírito Santo e evidenciar a necessidade da implementação de um banco de dados genômico local. **MATERIAL E MÉTODOS:** Foram utilizados 17 artigos científicos, publicados entre 2023 e 2026, obtidos por bibliometria em *RStudio*, com as palavras-chave (*Genomics*) AND (*Ancestry*) AND ("*genetics variant*") AND (*Admixture*) AND (*Brazil*) AND (*Health*) em portais periódicos *PUBMED*, *Scopus* e *Web of Science*. **RESULTADOS:** O Brasil é reconhecido internacionalmente pela maior taxa de miscigenação global, entretanto, a representatividade do ES limita-se a 28 indivíduos, correspondendo a apenas 0,44% da amostragem nacional consolidada no estudo. Essa invisibilidade genômica regional afeta especialmente subpopulações de matriz africana e comunidades quilombolas, geralmente pouco contempladas nos painéis genéticos atuais. Estudos demonstram que a aplicabilidade clínica de Escores de Risco Poligênico (PRS) em subpopulações miscigenadas apresenta perda de precisão de 75% quando comparadas a europeias. Ademais, artigos apontam que a ausência de painéis de referência locais torna a identificação de variantes genéticas raras 15 vezes menor em populações sub-representadas. **DISCUSSÃO/RELEVÂNCIA CIENTÍFICA:** O ES abriga comunidades tradicionais de relevância nacional: remanescentes pomeranos, quilombos de descendentes africanos e comunidades indígenas. Essa riqueza ancestral, pouco representada em estudos populacionais, pode gerar uma lacuna de milhares de variantes inéditas ainda não mapeadas no território capixaba. Essa defasagem impacta diretamente a farmacogenética, especialmente em genes do complexo CYP450, cujas frequências alélicas distintas em populações miscigenadas alteram a eficácia e a toxicidade de fármacos essenciais. Conseqüentemente, a dependência de painéis de referência estrangeiros eleva a incidência de Variantes de Significado Incerto (VUS), podendo comprometer a aplicação da medicina de precisão no ES. **CONCLUSÃO:** A implementação de um banco de dados genômico

local, focado na diversidade miscigenada capixaba, é imperativa para mitigar erros diagnósticos e reduzir disparidades na predição de riscos à saúde. Portanto, o estudo pode contribuir ao avanço da medicina de precisão e ao desenvolvimento de estratégias equitativas em saúde pública.

Palavras-chave: Ancestralidade genética. Miscigenação. Comunidades Tradicionais. Medicina de Precisão.