

ANÁLISE DAS VARIANTES GENÉTICAS GERMINATIVAS TSC1 e TSC2 CAUSADORAS DE ESCLEROSE TUBEROSA NA BAHIA

David Bastos Oliveira Diniz Carvalho¹; Diego Santana Chaves Geraldo Miguel²

davidcarvalho21.2@bahiana.edu.br

Introdução: A Esclerose Tuberosa (CET), também conhecida como Síndrome de Bourneville-Pringle, é uma doença genética rara autossômica dominante que afeta múltiplos órgãos, sendo causada por mutações nos genes TSC1 e TSC2, que atuam na via mTOR, relacionada ao controle de crescimento celular. **Objetivo:** O objetivo desse estudo é o de definir e relatar as variantes patogênicas e/ou provavelmente patogênicas causadoras de Esclerose Tuberosa na população do estado da Bahia. **Metodologia:** Este é um estudo observacional analítico transversal de tipo descritivo. A amostra estudada baseia-se em dados genéticos obtidos a partir de um painel de sequenciamento de 37 genes associados a cânceres hereditários, provenientes de 3.100 probandos encaminhados para este teste genético após triagem realizada por seus médicos assistentes. Foi realizada uma seleção das principais características das variantes patogênicas e provavelmente patogênicas nos genes TSC1 e TSC2 encontradas entre agosto de 2017 e maio de 2023, em um laboratório privado de médio porte em Salvador, Bahia. **Resultados e Discussão:** Dentre os 3.100 indivíduos analisados, 11 (0,35%) apresentaram variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas nos genes TSC1 ou TSC2. Das variantes encontradas, 4 estavam no gene TSC1 e 7 no TSC2. A variante mais frequente foi TSC2 - c.4298C>A - p.(Ser1433*), identificada em três indivíduos. Foram encontradas também variantes novas nos genes TSC1 (c.718dupC e c.1289dupC) e em TSC2 (c.3499_3524dup). **Conclusão:** O estudo revela que a população baiana tem um perfil genético com predominância de variantes no gene TSC2, o que é consistente com outros estudos globais. As variantes frameshift e nonsense foram as mais comuns, alinhando-se com achados de pesquisas anteriores da literatura. Esses achados reforçam a importância da caracterização molecular regional da Esclerose Tuberosa para melhor compreensão do espectro genético e potencial contribuição para o aconselhamento genético.

Palavras-chave: Esclerose tuberosa; Variantes germinativas; TSC1/TSC2.

Área Temática: Temas livres em medicina.