

PERFIL MOLECULAR DE VARIANTES DE NUCLEOTÍDEO ÚNICO RELACIONADAS À ELASTICIDADE E À PIGMENTAÇÃO DA PELE EM INDÍGENAS DA AMAZÔNIA BRASILEIRA

CASTILHO, KARLA LUANNY RODRIGUES¹; DA SILVA, Tamires Ferreira²;
CALCAGNO, Danielle Quiroz²;

Fundamentação/Introdução: A população brasileira apresenta alta diversidade genética, com importante contribuição indígena na região Norte. Variantes genéticas nessas populações podem influenciar características como a elasticidade e a pigmentação da pele. Assim, investigar essas características em populações indígenas da Amazônia é essencial para contribuir na medicina personalizada.

Objetivos: Caracterizar o perfil molecular de genes relacionados à elasticidade e à pigmentação da pele em indígenas da Amazônia brasileira.

Delineamento e Métodos: Trata-se de um estudo analítico de base genômica, utilizando dados de sequenciamento de exoma de 94 indivíduos indígenas da região amazônica. As variantes foram selecionadas em genes de elasticidade (COL1A2 e FBN1) e pigmentação (SLC24A5, DCT e TPCN2). As frequências das populações europeia, africana, americana, oriente médio, leste asiático e sul asiático foram acessadas dos bancos de dados gnomAD e o 1000 Genomes, e para a população brasileira foi utilizado o ABraOM. As análises estatísticas foram realizadas utilizando o software RStudio v 4.0 e as comparações entre as frequências foram conduzidas por meio do teste exato de Fisher ($p \leq 0,05$).

Resultados: Foram identificadas 13 variantes de nucleotídeo único (SNVs) em genes relacionados à elasticidade (COL1A2 e FBN1). Dentre essas, a variante rs412777 (COL1A2) apresentou diferença estatística em relação a todas as populações analisadas nos bancos gnomAD e 1000 Genomes, com padrão semelhante ao observado na comparação com a população brasileira. Para pigmentação, foram identificadas 5 SNVs nos genes SLC24A5, DCT e TPCN2. A variante rs755684 (DCT) apresentou variação relevante em relação às populações estudadas, enquanto a variante rs1426654 (SLC24A5) diferiu da maioria dos grupos analisados, exceto das populações leste asiática e africana, mantendo esse padrão nas comparações com populações brasileira, americana, europeia e sul-asiática. Além disso, a variante rs1470892 (TPCN2) demonstrou associação estatística em múltiplas populações, enquanto a rs3750965 apresentou esse padrão apenas na população sul-asiática. Nenhuma variante foi exclusiva da população indígena, embora diferenças nas frequências alélicas em relação a outras populações globais evidenciem um perfil genético distinto.

Conclusões/Considerações Finais: O estudo permitiu caracterizar o perfil molecular de variantes da elasticidade e da pigmentação da pele em populações indígenas da Amazônia. Esses achados reforçam a relevância da investigação genômica e seu potencial para aplicações na medicina de precisão.

Palavras-chave: elasticidade; pigmentação; populações indígenas; Variantes de nucleotídeo único;

1 Universidade Federal do Pará - Belém - PA - Brasil

2 Núcleo de Pesquisa em Oncologia - Hospital Universitário João de Barros Barreto - Belém - PA - Brasil