

## **IDENTIFICAÇÃO DE UMA NOVA VARIANTE NO GENE CDKN2A EM UM PACIENTE COM MELANOMA CUTÂNEO**

LEE, Christopher William<sup>1</sup>, SCHNEIDER, Carlos Henrique<sup>1</sup>, TERCENIO, Maria Leandra<sup>1</sup>, DE PAULA, Patrícia Oliveira<sup>1</sup>, GROSS, Maria Claudia<sup>1</sup>

### **RESUMO**

**Introdução:** Missal, município localizado ao sul do Brasil e ao oeste paranaense, apresentou aumento na incidência de câncer na população. Dados de 2016 demonstram que o câncer é a segunda maior causa de óbito da localidade. No Brasil, o câncer de pele representa 30% de todos os tumores malignos, sendo considerado raro em crianças e adultos de pele negra. É uma patologia mais prevalente em pessoas de pele clara e maiores de 40 anos, as quais são mais suscetíveis à ação nocivas dos raios ultravioleta e dispostas a apresentarem lesões na pele que aumentam a predisposição de desenvolver a doença. **Objetivo:** Portanto, o objetivo desta pesquisa foi realizar sequenciamento do gene CDKN2A para investigar alterações relacionadas ao melanoma hereditário em moradores do município. **Material e método:** No presente estudo, 55 indivíduos foram avaliados. Estes indivíduos foram divididos em três grupos: 38 indivíduos com câncer de pele não melanoma, 9 indivíduos com câncer de pele melanoma e 8 indivíduos controles negativos. Foram utilizados seis pares de iniciadores para a análise genética, relacionados aos éxons 1, 2 e 3. Porém apenas uma alteração foi evidenciada no fragmento amplificado com os iniciadores “forward” CTTCTGGACACGCTGGT e “reverse” AGTCTTCATTGCTCCGCAGT. **Resultado:** A alteração estava presente em um indivíduo portador de melanoma, sendo esta uma substituição de uma guanina por uma adenina na posição 436 (c.436G>A) o qual afeta o éxon 3 do gene CDKN2A, resultando em p.Asp146Asn. **Conclusão:** Esta é uma variante considerada rara e diferente das encontradas no Brasil, também diferindo das encontradas em outros países e continentes. Desse modo, evidencia-se que as características genótípicas da população local relacionadas ao gene CDKN2A não são únicos fatores determinantes para o surgimento deste câncer melanoma.

**Palavras-chave:** Câncer, Melanoma, SNP, Sequenciamento.

<sup>1</sup> Laboratório de pesquisa em ciências médicas, Instituto Latino-americano de Ciências da Vida e da Natureza, Universidade Federal da Integração Latino-Americana. biologolee@gmail.com