

Caracterização clínica e molecular da Síndrome de Câncer Hereditário DICER1: uma revisão narrativa

Autores: Amanda Bihenck Mendes Borges¹, Guilherme Danielski Viola², Igor Araujo Vieira³.

¹ Curso de Graduação em Biomedicina, Universidade do Vale do Rio dos Sinos (Unisinos).

² Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

³ Escola de Saúde, Universidade do Vale do Rio dos Sinos (Unisinos).

Introdução: A síndrome DICER1 é uma síndrome de predisposição hereditária ao câncer rara associada com a presença de variantes germinativas patogênicas (VGP) no gene *DICER1*. A proteína DICER1 é uma endoribonuclease que atua no processamento dos miRNAs, especificamente na clivagem do pre-miRNA no citosol, tornando o seu papel crucial na biogênese dos miRNAs maduros e no controle global da expressão gênica. **Objetivos:** Revisar a literatura de maneira aprofundada acerca das características epidemiológicas, clínicas e moleculares da síndrome DICER1, visando robustecer o conhecimento dos profissionais brasileiros da área da saúde. **Métodos:** Revisão narrativa (estudo observacional) empregando os seguintes termos de busca no PubMed: “*dicer1 syndrome*”; “*dicer1 AND germline*”; “*dicer1 AND mutations*”. Foram selecionados apenas estudos dos últimos 15 anos, incluindo revisões. **Resultados:** Dentre os achados preliminares, o único trabalho publicado até o momento reportando indivíduos diagnosticados com a síndrome no Brasil foi um relato de caso de um paciente afetado e sua família, proveniente do Ambulatório de Oncogenética do HCPA. A nível mundial, também existe uma escassez de estudos acerca da síndrome (n=110), sendo a maioria deles publicados até o ano de 2020 (n=79). As únicas estimativas de prevalência da síndrome foram de 1:10.600 na população em geral (2017) e de 1:4.600 em populações com câncer (2019), sendo esta última descrita a partir do banco de dados do *The Cancer Genome Atlas*, o qual tem pouca representação de populações latino-americanas como a nossa. DICER1 foi uma das últimas síndromes de câncer hereditário descritas na literatura, cuja grande complicação é o amplo espectro (sítios primários em diferentes tecidos/órgãos) e a raridade dos tumores que ela abrange, havendo uma sobreposição desses tipos tumorais com aqueles associados a outras síndromes de câncer hereditário, o que dificulta o seu diagnóstico clínico. Já foram relatados tumores pulmonares, renais, ovarianos, cerebrais, de tireoide, pólipos gastrointestinais, teratomas, entre outros. O diagnóstico molecular também é dificultado pela distribuição das VGP ao longo de toda a extensão do gene *DICER1* (ausência de *hotspot* mutacional). **Conclusões:** O presente trabalho mostra-se relevante devido ao conhecimento sobre a síndrome DICER1 ainda ser pouco difundido entre os profissionais da saúde no Brasil, buscando fornecer um melhor entendimento sobre o fenótipo clínico e bases genéticas da doença.

Palavras-chave: DICER1, Síndrome de câncer hereditário DICER1, microRNAs, oncogenética.