

P 1843**Estratégias para expandir o acesso dos usuários do SUS a testes de análise molecular em oncogenética**

Gustavo Stumpf da Silva; Patrícia dos Santos Silva; Camila Matzembacher Bittar; Cristina Brinckmann Oliveira Netto; Patrícia Ashton-Prolla - HCPA

Predisposição hereditária ao câncer é responsável pela ocorrência de pelo menos 10% de todos os tumores sólidos. A identificação de variantes patogênicas nestes genes permite o acompanhamento e implementação de condutas redutoras de risco (exames de triagem, quimioprevenção, cirurgias redutoras de risco) que podem beneficiar enormemente pacientes e seus familiares. Nesse momento, exames de diagnóstico molecular, para aqueles já afetados por câncer, e preditivos, em familiares ainda não afetados, não estão disponíveis aos usuários do SUS. O Laboratório de Medicina Genômica (LMG) realiza alguns testes de análise molecular de genes supressores tumorais no contexto de pesquisa contribuindo para ampliar o conhecimento acerca da heterogeneidade molecular das síndromas de predisposição hereditária ao câncer. Os resultados destas análises são divulgados em publicações científicas e sempre que informativos, podem ser utilizados pela equipe assistencial para definição de condutas. Para os pacientes atendidos no ambulatório de oncogenética do HCPA são hoje oferecidos testes de diagnóstico molecular dos genes TP53, VHL, MUTYH (realizados no LMG/HCPA) e dos genes MLH1, MSH2, MSH6, APC, RB1, PTEN (realizados em laboratórios parceiros também no contexto de pesquisa). A análise dos genes BRCA1 e BRCA2 é realizada parcialmente no HCPA e parcialmente em laboratórios parceiros da Rede Brasileira de Câncer Hereditário. Entre os anos de 2013 a 2015 foram concluídas 191 análises moleculares no LMG, sendo 133 (69,6%) análises de casos índices e 58 (30,4%) análises de mutações específicas em familiares. Adicionalmente, foram enviadas 88 amostras para laboratórios parceiros. Foram realizadas aproximadamente 5000 reações de sequenciamento de Sanger, 25 reações de NGS, 2249 reações de HRM e 602 reações de MLPA. No cenário atual em que os testes de predisposição hereditária ao câncer não estão disponíveis aos usuários do SUS, a análise molecular realizada em projetos de pesquisa locais ou colaborativos pode ser uma alternativa importante para possibilitar algum acesso a estas tecnologias. Unitermos: Câncer hereditário; Genes supressores tumorais; Diagnóstico molecular