

Sessão 34
Genética Humana D

311

CARACTERIZAÇÃO DE UM GRUPO DE PACIENTES EM RISCO PARA CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIOS QUANTO À PRESENÇA E FREQUÊNCIA DE REARRANJOS GÊNICOS EM BRCA1. *Patrícia Lisbôa Izetti Ribeiro, Ingrid Petroni Ewald,*

Fernando Regla Vargas, Patricia Ashton Prolla (orient.) (UFRGS).

Introdução: Entre 5 e 10% dos casos de câncer de mama estão relacionados à predisposição hereditária. Famílias que apresentam características indicativas de síndrome de predisposição hereditária ao câncer de mama e ovário (HBOC), mas negativas para mutações pontuais em BRCA1/2, podem apresentar grandes rearranjos nesses genes. **Objetivos:** Verificar a frequência de rearranjos gênicos em BRCA1 em uma amostra de indivíduos brasileiros com diagnóstico clínico de HBOC, comparar duas técnicas laboratoriais distintas para identificação dessas alterações e correlacionar os achados moleculares com os aspectos clínico-patológicos. **Métodos:** Foram incluídas famílias atendidas em programas de avaliação de risco genético para câncer de centros de referência de Porto Alegre e do Rio de Janeiro, entre 2001 e 2007. Todas as famílias preenchiam os critérios para HBOC preconizados pela ASCO e/ou tinham uma probabilidade de mutação em BRCA $\geq 30\%$. Para a detecção dos rearranjos gênicos foram utilizados PCR longo e MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*). **Resultados:** De 93 famílias avaliadas, 58.1% apresentavam probabilidade de mutação $\geq 30\%$. Em 85.5% das pacientes o diagnóstico de câncer ocorreu antes dos 50 anos. O estudo ainda está em andamento e, até o momento, 20 pacientes foram analisadas pelo método MLPA. Destas, seis tiveram o rastreamento completado e não se detectou a presença de rearranjos no gene BRCA1. Em relação ao PCR longo, 40 pacientes já tiveram as análises iniciadas, mas não concluídas. **Conclusão:** A identificação de alterações genéticas associadas ao câncer de mama hereditário na população brasileira contribuirá para o conhecimento do perfil molecular dos genes envolvidos, além de possibilitar o diagnóstico de famílias em risco que necessitam de um acompanhamento preventivo mais efetivo.