

eP2215

Caracterização clínica e molecular de pacientes diagnosticadas com câncer de ovário epitelial, peritoneal primário e de trompas de falópio em hospital público terciário do Rio Grande do Sul

Daniele Konzen, Marina Bianchi Lemieszek, Cristina Brinckmann de Oliveira Netto, Gabriel de Souza Macedo, Patrícia Ashton-Prolla - HCPA

Introdução: O câncer de ovário epitelial, apresenta a mais alta taxa de mortalidade entre as neoplasias ginecológicas no mundo. Por não existir rastreamento efetivo para a doença, em 70% dos casos a neoplasia já se apresenta em estágio avançado ao diagnóstico e a média de sobrevida para paciente em estágio IV varia de 15 a 29 meses. Atualmente, menos de 40% das mulheres diagnosticadas e tratadas serão curadas. O mais importante fator de risco associado ao desenvolvimento de CO, e também ao seu surgimento, em idade precoce, é a história familiar positiva. Para as mulheres portadoras de mutações germinativas BRCA1 e BRCA2 o risco cumulativo vital de desenvolvimento de CO é de 40-60% e de 11-27%, respectivamente. A identificação destas mulheres representa uma oportunidade para redução da ocorrência do CO em até 80% com a realização de medidas recomendadas em guidelines. Objetivo: Caracterizar, do ponto vista clínico e molecular, pacientes diagnosticadas com câncer de ovário epitelial, câncer primário de peritônio e câncer de trompas de falópio atendidas no Hospital de Clínicas de Porto Alegre e outros centros de atendimento assistencial de Porto Alegre. Metodologia: Busca ativa por pacientes com diagnóstico de CO, independentemente da idade ou história familiar. A coleta de dados é realizada através de questionário desenvolvido para este projeto, visando caracterização demográfica, clínica e cirúrgica das pacientes. É realizada coleta de sangue periférico em EDTA e coleta do bloco de parafina contendo o tumor de ovário para extração de DNA no Laboratório de Medicina Genômica do Serviço de Pesquisa Experimental do HCPA. O DNA extraído é armazenado no mesmo laboratório para posterior análise dos genes BRCA1 e BRCA2 por sequenciamento de nova geração e análise de rearranjos por MLPA. Resultados parciais: até o momento 23 pacientes foram recrutadas e tiveram suas amostras de sangue coletadas para análise molecular de variantes nos genes BRCA1 e BRCA2; das 23 amostras coletadas, 9 já tiveram a sua análise concluída. Sete amostras analisadas tiveram como resultado ausência de variantes patogênicas, provavelmente patogênicas ou de significado incerto nos genes BRCA1 e BRCA2. Duas obtiveram resultados positivos sendo uma com presença da variante germinativa patogênica c.5463_5464insT no gene BRCA1 e a outra com presença da variante germinativa patogênica c.8488-1G>A (intron 19, gene BRCA2). Palavras-chaves: câncer de ovário, câncer hereditário, BRCA1/BRCA2