

P 3409**Prevalência da mutação BRCA1 5382insC em pacientes com história pessoal e/ou familiar de câncer de mama bilateral**

Marina Roberta Scheid, Bárbara Alemar, Ingrid Ewald, Edenir Palmero, Patricia Ashton-Prolla
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Introdução. O câncer de mama bilateral (CMB) ocorre frequentemente em pacientes com mutações germinativas em genes de predisposição ao câncer de mama, sendo a história familiar de câncer um dos fatores de risco para desenvolvimento da doença. Estima-se que 5-10% dos carcinomas de mama estejam associados a mutações germinativas em *BRCA1* e *BRCA2*. Estudos recentes indicaram que a mutação *BRCA1* 5382insC, a segunda mais frequente em famílias com mutação, poderia ser prevalente em mulheres com CMB. No presente estudo, analisamos a prevalência desta mutação em pacientes com histórico pessoal e/ou familiar de CMB. **Metodologia.** O projeto foi aprovado pelo CEP-HCPA e todas as pacientes foram incluídas após consentimento livre esclarecido. DNA genômico foi extraído a partir de sangue periférico e a presença da mutação foi analisada por sequenciamento de Sanger. **Resultados.** Foram incluídas 64 pacientes não-relacionadas, das quais 59 apresentavam história pessoal de CMB e destas, 3 apresentavam também outros tumores. A idade média ao primeiro e segundo diagnósticos de câncer de mama foi 49 e 55 anos, respectivamente. A maioria das famílias preenchia critérios clínicos para Síndrome de Câncer de Mama e Ovário Hereditários (HBOC): 51 famílias apresentavam critérios NCCN e 15 critérios ASCO. Os algoritmos PennII e tabelas Myriad revelaram que 66% e 20% das famílias, respectivamente, apresentavam probabilidade de mutação maior ou igual a 10%. A prevalência da mutação foi de 6,25% entre todas as pacientes (4 de 64), e 5% entre as pacientes com CMB. **Discussão.** Apesar de não selecionadas pela história familiar compatível com HBOC (apenas pela presença de CMB), 80% das famílias possuíam critérios clínicos para realização de sequenciamento de *BRCA1/BRCA2*. A mutação 5382insC é uma das mais prevalentes no Brasil e estudos haplotípicos recentes sugerem um ancestral comum entre os portadores desta mutação. O presente estudo revela uma alta prevalência desta mutação entre pacientes com história pessoal e/ou familiar de CMB não selecionadas por critérios HBOC. Embora seja necessário confirmar estes achados em uma coorte maior, a significativa prevalência de uma única mutação de *BRCA1* entre este grupo de pacientes sugere um forte componente hereditário entre as pacientes com câncer de mama bilateral. Projeto aprovado no CEP-HCPA. **Palavras-chaves:** BRCA, câncer de mama bilateral, 5382insC. Projetos 03-018, 04-081, 04-170, 09-115