



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2006; 26 (Supl 1) :1-267

26^a

Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
5^a Reunião da Rede Nacional de Pesquisa
Clínica em Hospitais de Ensino
13º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

ANÁLISE LABORATORIAL DE TUMORES DE ENDOMÉTRIO PARA IDENTIFICAÇÃO DE CASOS HEREDITÁRIOS ASSOCIADOS A DEFEITOS NO SISTEMA MMR DE REPARO DO DNA

SILVIA LILIANA COSSIO; PATRICIA KOEHLER DOS SANTOS, PATRICIA ASHTON PROLLA, LUISE MEURER, MARIO ROSITO, MARIA ISABEL EDELWEISS, HELEUZA MONEGO, WALDEMAR RIVOIRE, JOÃO CARLOS PROLLA.

Introdução: Nos países desenvolvidos, o câncer de endométrio (CE) ocupa o 1º lugar em frequência dentre os tumores do aparelho genital feminino, e no Brasil ocupa o 4º lugar. De todos os casos de CE, 5% são hereditários. O CE é também o tipo de câncer extra-colônico mais comum associado ao câncer colorretal hereditário não polipomatoso (HNPCC). A causa do desenvolvimento do HNPCC é uma mutação germinativa em qualquer um dos genes do sistema MMR (mismatch repair) de reparo do DNA, sendo MLH1 e MSH2 os genes mais frequentemente alterados. Mutações em MSH6 têm sido encontradas em famílias com CE. Estudos de imunohistoquímica (IHQ) para as proteínas mlh1, msh2 e msh6 no tecido tumoral de pacientes com diagnóstico clínico de HNPCC, têm sido recomendados para rastreamento do gene mutado. Existe diferença significativa na expressão das proteínas MMR detectadas por IHQ, dependendo do tipo de anormalidade no sistema MMR. Na condição hereditária, dependendo do tipo de mutação, a expressão da proteína MMR está alterada mas não há perda total de expressão. Nos casos esporádicos, a alteração da expressão é causada principalmente por metilação anormal do promotor do gene, o que leva à ausência total da proteína. **Objetivos:** Analisar a expressão das proteínas mlh1, msh2 e msh6 a través da IHQ em uma amostra de tumores de endométrio de pacientes em risco para HNPCC. **Materiais e Métodos:** Serão analisados 40 tumores de pacientes com os seguintes critérios: 1) CE antes dos 50 anos; 2) CE e outro tumor primário associado a HNPCC; 3) CE e familiar em 1º grau com tumor associado a HNPCC. A IHQ será feita com anticorpos específicos para as proteínas mlh1, msh2 e msh6. **Resultados preliminares:** Até o momento foram analisados 17 tumores, dos quais 12 tumores apresentam variação na expressão de msh2 e 16 apresentam variação na expressão de msh6. **Conclusões:** Conforme com o descrito na literatura, observa-se maior número de tumores de endométrio com alteração na expressão em msh6.