

1606**AVALIAÇÃO DOS CRITÉRIOS INTERNACIONAIS PARA PESQUISA DE MUTAÇÕES EM CASOS DE CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIOS: ESTÃO ADEQUADOS PARA A POPULAÇÃO LOCAL?**

Livia D'Avila Paskulin, Bárbara Alemar, Cristina Brinckmann Oliveira Netto, Patricia Ashton Prolla. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Introdução: O Câncer de Mama e Ovário Hereditário (HBOC) é causado por diferentes mutações nos Genes BRCA 1 ou 2 e corresponde a cerca de 5% dos cânceres de mama (CM) e de 10% dos de ovário (CO). A decisão de submeter um paciente a pesquisa de mutações germinativas patogênicas nestes genes é auxiliada por critérios internacionais como o Myriad, BRCApro e Penn. No entanto, a taxa de mutações encontrada em diferentes populações sofre influência por fatores genéticos, como frequências alélicas, penetrâncias e efeito fundador. **Objetivo:** Determinar as frequências de mutações nos genes BRCA 1 e 2 famílias que preenchem critérios internacionais para análise molecular para HBOC, comparando a sensibilidade local com a mundial destes algoritmos, avaliando se tais critérios estão adequados para as famílias do Rio Grande do Sul. **Métodos:** Série de casos para calcular a prevalência de mutações germinativas patogênicas nos genes BRCA 1 e 2 entre famílias com câncer de mama ou ovário de consultórios de oncogenética do Rio Grande do Sul que preenchem os critérios para pesquisa de mutações nos genes BRCA 1 e 2 da Myriad, ASCO, NCCN, Penn, BRCApro ou da BOADICEA que já realizaram sequenciamento ou Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification de ambos genes. **Resultados:** Até junho de 2014, 51 famílias preencheram os critérios de inclusão. Destas, 25 (44,64%) tiveram mutações germinativas patogênicas encontradas, configurando HBOC. Das famílias com mutações presentes, 17 (68%) corresponderam a mutações do gene BRCA1 e 8 (32%) do BRCA 2. **Conclusão:** Segundo a literatura, a sensibilidade destas ferramentas utilizadas para discriminar os pacientes em risco de HBOC é de cerca de 60%, variando de acordo com as diferentes populações mundiais. Nossa amostra apresenta sensibilidade de 45%, contrastando com a internacional. Nossos resultados indicam que os critérios utilizados internacionalmente podem não estar totalmente adequados à população local, sendo necessário o refinamento e validação destes critérios com avaliação ampla das características clínicas e epidemiológicas dos casos de HBOC no Rio Grande do Sul, tendo em vista o grande impacto deste diagnóstico em termos de estratégias de prevenção e diagnóstico precoce para os membros destas famílias. **Palavra-chave:** HBOC; BRCA; Câncer de Mama Hereditário.