

ESTUDO DA MUTAÇÃO V600E NO GENE BRAF NO RASTREAMENTO DO CÂNCER COLORRETAL HEREDITÁRIO: RESULTADOS PRELIMINARES

GABRIEL DE SOUZA MACEDO; PATRÍCIA KOEHLER-SANTOS; ANA LUIZA SILVA MAIA; PATRÍCIA ASHTON-PROLLA

Mutações germinativas em genes de reparo do malpareamento (genes MMR) do DNA são causadoras da Síndrome de Lynch, uma síndrome hereditária de predisposição ao câncer. Recentemente, mutações no oncogene BRAF (sendo a mais prevalente no códon 600) têm sido encontradas em pacientes com vários tipos de câncer e especificamente em tumores colorretais sua frequência chega a 10%. Alguns trabalhos foram publicados mostrando que tumores colorretais positivos para BRAF V600E seriam esporádicos e esse achado poderia excluir a indicação de pesquisa de mutações em genes MMR. Por isso, o presente estudo tem por objetivo estimar a frequência da mutação V600E em BRAF em uma amostra de pacientes com câncer colorretal. Até o momento, foram incluídas 75 famílias com diagnóstico clínico de câncer colorretal esporádico (acima de 60 anos de idade e ausência de história familiar de câncer, 23 famílias) e câncer colorretal hereditário (critérios de Amsterdam e Bethesda, 18 e 34 famílias, respectivamente). A análise da alteração V600E do gene BRAF foi avaliada através da amplificação da região de interesse por PCR (DNA extraído de tecido emblocado em parafina), seguida de seqüenciamento direto. Até o presente momento obtivemos resultados de 5/18 casos Amsterdam, 12/34 casos Bethesda e 20/23 dos casos esporádicos, e não foi evidenciada a presença da mutação (variante 600E) em nenhum dos casos analisados. Levando-se em consideração nosso pequeno tamanho amostral e a presença de estabilidade nas regiões microssatélites (característica associada a uma menor frequência de mutação no gene BRAF) dos tumores avaliados, a mutação pode ser menos prevalente em nossa série de casos. Outras 100 amostras de tumores esporádicos serão incluídas no estudo.