

358

**PREVALÊNCIA DE MUTAÇÕES FUNDADORAS NOS GENES BRCA1 E BRCA2 ENTRE INDIVÍDUOS DE ALTO-RISCO PARA A SÍNDROME DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO.**

*Patrícia Izetti-Ribeiro, Ingrid Petroni Ewald, Fernando Regla Vargas, Miguel Angelo Martins Moreira, Jesus Pais Ramos, Carlos Alberto Moreira-Filho, Danielle Renzoni da Cunha, Sara Hamaguchi, Maira Caleffi, Roberto Giugliani, Patricia Ashton Prolla (orient.) (UFRGS).*

**Introdução:** O câncer de mama é a neoplasia maligna não-cutânea de maior incidência e mortalidade entre as mulheres brasileiras e poucos estudos têm investigado a contribuição de mutações fundadoras nos genes BRCA para a ocorrência desse tumor. Em mulheres de ascendência judaica Ashkenazi, mais de 30% dos casos de câncer de mama e ovário podem ser atribuídos a mutações nestes genes, sendo as mutações 185delAG e 5382insC em *BRCA1* e 6174delT em *BRCA2* as mais frequentes. **Objetivos:** Determinar a prevalência de mutações fundadoras em uma amostra de pacientes não-Ashkenazi em risco para Câncer de Mama e Ovário Hereditários (HBOC, Hereditary Breast and Ovarian Cancer). **Métodos:** Foram incluídas famílias atendidas em serviços de oncogenética de centros de referência de Porto Alegre e do Rio de Janeiro, entre 2001 e 2007. Todas as famílias preenchiam os critérios para HBOC preconizados pela ASCO (American Society of Clinical Oncology) e/ou tinham uma probabilidade de mutação em BRCA  $\geq 30\%$  e negavam ascendência Ashkenazi. Os fragmentos de interesse foram amplificados por PCR e analisados por seqüenciamento. **Resultados:** Do total de 137 famílias avaliadas, 5% apresentavam a mutação 5382insC em BRCA1. Entre probandas com câncer de mama bilateral, a frequência da mutação foi 12%, comparado com uma frequência de 1, 2% ( $p < 0,05$ ) em probandas com câncer de mama unilateral. As mutações 185delAG e 6174delT não foram encontradas nesta amostra. **Conclusão:** Os resultados deste estudo indicam que em pacientes não-Ashkenazi de alto risco para a síndrome HBOC as mutações fundadoras 185delAG e 6174delT não são comuns. Já a mutação 5382insC parece ser mais prevalente em pacientes com câncer de mama bilateral. (Fapergs).