

O câncer de mama é o segundo tipo de câncer mais incidente na mulher brasileira, sendo a principal causa mortis entre mulheres de 20 a 49 anos no RS. O risco para desenvolver o CA de mama em mulheres portadoras de mutação nos genes BRCA1 e 2 é de 85%. O objetivo deste trabalho é estabelecer o perfil epidemiológico de mulheres portadoras de mutações em genes específicos para câncer de mama e determinar os tipos e a frequência de mutações nos genes BRCA1 e 2 na população feminina do RS. Até o momento, 115 mulheres tiveram seu DNA extraído para uma futura análise dos genes BRCA1 e 2, a partir de 30 ml de sangue periférico. A média de idade foi de 40,7 anos. Dessas, 13 mulheres (11,3%) tiveram câncer de mama, cuja média de idade foi de 38,2 anos. Cento e doze mulheres (97%) apresentaram história familiar de CA de mama e/ou ovário, das quais 12,5% possuem 1 familiar afetado; 43,7% possuem 2; 29,5% possuem 3 e 14,3% possuem 4 ou mais familiares afetados. De todas as mulheres que doaram sangue, 61,7% se enquadram nos critérios de seleção do projeto: história pessoal de CA de mama e/ou ovário diagnosticado antes dos 50 anos e/ou história familiar de mama e/ou ovário diagnosticados antes dos 50 anos, sendo que a avaliação clínica, genética e epidemiológica já está sendo realizada nesse grupo. (PIBIC-CNPq/UFRGS).