



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2014: SIC - XXVI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2014
<b>Local</b>	Porto Alegre
<b>Título</b>	Prevalência de Polimorfismos em Genes da Via de Sinalização de p53 em Pacientes com Câncer de Mama HER2+
<b>Autor</b>	VANESSA BECK SEMPE
<b>Orientador</b>	PATRICIA ASHTON PROLLA

**INTRODUÇÃO:** A Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) e sua variante, a Síndrome de Li-Fraumeni-like (SLFL), são doenças autossômicas dominantes de predisposição hereditária a vários tipos de câncer diagnosticados em idade jovem, entre eles o câncer de mama. Mutações germinativas no gene *TP53* estão associadas à doença. Está descrita uma maior frequência de câncer de mama superexpressando a proteína HER2 em pacientes com SLF e SLFL. Dados não publicados de nosso grupo no entanto, mostram que apenas cerca de 5% de mulheres com câncer de mama HER2+ diagnosticado antes dos 60 anos de idade apresentam mutação germinativa em *TP53*. Uma possível explicação para a baixa prevalência encontrada é a presença de outro mecanismo pelo qual a célula possa inativar p53 no processo de transformação. **OBJETIVO:** Analisar polimorfismos nos genes *MDM2*, *MDM4* e *HAUSP*, que estão envolvidos na regulação de p53, em mulheres com câncer de mama HER2+ e grupo controle a fim de verificar potencial relação com câncer de mama HER2+. As genotipagens para o SNP T/G (rs2279744) no gene *MDM2*, SNP G/A (rs1563828) no gene *MDM4* e SNP G/A (rs1529916) no gene *HAUSP* foram realizadas por PCR em Tempo Real utilizando ensaio TaqMan®. As frequências alélicas e as genotípicas dos polimorfismos foram determinadas por contagem direta dos alelos e dos genótipos e as comparações entre os grupos e o grupo controle foram realizadas pelo Teste Qui-Quadrado ( $\chi^2$ ) de Pearson. **RESULTADOS:** Foram analisadas 106 mulheres com câncer de mama HER2+ diagnosticado em idade jovem (6 com mutação germinativa em *TP53*) e 184 controles. Para os polimorfismos de *MDM4* e de *HAUSP*, não foi encontrada diferença estatisticamente significativa entre os grupos. Para o polimorfismo de *MDM2*, a frequência do genótipo GG foi maior no grupo de pacientes com câncer de mama HER2+ e presença de mutação germinativa em *TP53* do que no grupo controle (P=0,015), porém não diferiu entre os casos de câncer de mama sem alteração em *TP53* e controles. **CONCLUSÃO:** Não foi observada diferença significativa entre as frequências alélicas e genotípicas de polimorfismos da via de sinalização de p53 na análise comparativa de mulheres com câncer de mama HER2+ e controles.