

PREVALÊNCIA DE REARRANJOS GÊNICOS EM
BRCA1 EM INDIVÍDUOS BRASILEIROS COM
SÍNDROME DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA
AO CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO

INGRID PETRONI EWALD; PATRICIA RIBEIRO, FER-
NANDO VARGAS, MIGUEL MOREIRA, LILIANA COS-
SIO, HUGO BOCK, MARIA SARAIVA, EDENIR INÊZ
PALMERO, LAVÍNIA SCHULER-FACCINI, ROBERTO
GIUGLIANI, PATRICIA ASHTON-PROLLA

O câncer de mama é uma das neoplasias malignas mais comuns que afetam mulheres de todo o mundo. Aproximadamente 5 -10% dos diagnósticos são causados por mutações germinativas em genes de predisposição; dentre estes, BRCA1 e BRCA2, associados à Síndrome de Câncer de mama e Ovário Hereditários (HBOC). Frequências observadas de mutações em BRCA para famílias HBOC, são muito menores do que as estimadas pelas análises de ligação e estudos recentes afirmam que rearranjos gênicos, especialmente em BRCA1, são responsáveis por uma proporção significativa de mutação em algumas populações. Neste estudo nós determinamos a prevalência de rearranjos em BRCA1 para 90 pacientes de alto risco para HBOC não previamente testadas para mutações em BRCA. Utilizando a técnica de MLPA (multiplex-ligation dependent probe amplification), identificamos 7(7,8%) indivíduos com rearranjos em BRCA1 , incluindo 3 com duplicações distintas (exons 2,10 e 22) e 4 com deleções (exons 9-19, exon 11 e éxon 19 em 2 casos). Nossos resultados indicam que os rearranjos gênicos são freqüentes no Brasil e que o screening inicial de famílias HBOC por MLPA pode ser uma estratégia custo – benefício recomendável para esta população. Esta hipótese, deve ser explorada com uma amostra maior e incluindo o gene BRCA2.