

327

CARACTERIZAÇÃO DE FAMÍLIAS EM RISCO PARA CÂNCER DE MAMA HEREDITÁRIO NO RIO GRANDE DO SUL. *Melissa Brauner Blom, Roberto Giugliani, Patrícia Prolla (orient.)* (UFRGS).

Introdução: O câncer (Ca) de mama no Rio Grande do Sul tem as mais altas taxas de incidência e mortalidade do país. Estima-se que 5 a 10% do total tenha caráter hereditário, porém pode ter um maior percentual em nosso meio. O objetivo deste estudo é identificar famílias com alto risco para síndromes de predisposição hereditária ao Ca de mama. Materiais e Métodos: Nos pacientes que procuram aconselhamento genético para história familiar de Ca são feitos heredograma, estimativas do risco de Ca e probabilidade de mutação em gene de predisposição. Os que preenchem critérios para a síndrome de Ca hereditário (SCH) por mutações em BRCA1 e BRCA2, coletam sangue para extração do DNA e pesquisa de mutações após consentimento informado. Resultados: Foram avaliados 212 pacientes até o momento e 158 (74, 5%) preencheram pelo menos um dos critérios para SCH de Ca de mama. Destes, 74 (46, 8%) decidiram prosseguir com a investigação sendo submetidos à coleta de sangue para extração de DNA. Em relação aos critérios clínicos diagnósticos, observou-se a seguinte distribuição: História pessoal de Ca de mama e um ou mais dos seguintes critérios: Idade ao diagnóstico \leq a 40 anos, com ou sem história familiar – 86 casos (40, 5%) Idade ao diagnóstico \leq a 50 anos ou bilateral, com \geq 1 familiar com Ca de mama ou ovário – 107 (50, 4%) Diagnóstico em qualquer idade, com \geq 2 familiares próximos com Ca de ovário em qualquer idade ou Ca de mama, especialmente se diagnosticado antes dos 50 anos ou bilateral – 67 casos (31, 6%) Conclusão: A caracterização clínica e molecular destas famílias poderá trazer informações importantes acerca de correlações genótipo-fenótipo da SCH de mama e ovário por mutações em BRCA1 e BRCA2 em nosso meio. (Fapergs).