

Introdução: O câncer de mama (CM) é um problema significativo de saúde pública devido às suas altas taxas de incidência e mortalidade, sendo a primeira causa de morte por câncer em mulheres brasileiras. Cerca de 5-10% dos casos estão associados a uma forte história familiar (HF) e a mutações germinativas em genes de predisposição tais como *BRCA1*, *BRCA2* e *TP53*.

Objetivo: Identificar mulheres em risco de predisposição hereditária ao CM a partir de um questionário estruturado aplicado em nível de atenção primária e definir a prevalência das diferentes síndromes de predisposição a esse tumor em uma amostra populacional. **Métodos:** Foram obtidos dados da HF de câncer de todas as mulheres com idade > 18 anos incluídas na coorte Núcleo Mama POA, por meio de um questionário estruturado. Pacientes com suspeita de predisposição hereditária ao câncer a partir do questionário foram submetidas à avaliação genética. **Resultados:** Um total de 9218 pacientes foram incluídas e 902 foram avaliadas por uma HF de câncer positiva. Aproximadamente 6% dos casos apresentavam HF característica de síndromes de predisposição hereditária ao CM, sendo o fenótipo de Síndrome de Li-Fraumeni-Like (LFL) o mais comumente encontrado (67%). Cerca de 35% preenchiam critérios para Câncer de Mama e Ovário Hereditários e 13,7% preenchiam critérios para mais de uma síndrome. Análises moleculares estão em andamento. **Conclusão:** Uma parcela importante de mulheres atendidas na rede pública de Porto Alegre apresenta HF típica de predisposição hereditária ao câncer de mama e o fenótipo mais comum é o da Síndrome LFL, associada a mutações no gene *TP53*. Estudos subseqüentes são necessários para melhor definição dessa alta prevalência de LFL e caracterização clínico-molecular dessas famílias. Estes dados serão importantes para delinear estratégias de rastreamento e prevenção do câncer em indivíduos de alto risco.