

359

**CARACTERIZAÇÃO DE UM GRUPO DE PACIENTES EM RISCO PARA CÂNCER DE MAMA E CÓLON HEREDITÁRIOS QUANTO À PREVALÊNCIA DA DELEÇÃO 1100C NO GENE CHEK2.**

*Cristina Rossi, Jamile Abud, Ingrid Petroni Ewald, Silvia Liliana Cossio, Fernando Regla Vargas, Miguel Ângelo Moreira, Maria Isabel W Achatz, Edenir Inêz Palmero, Patrícia Koehler Santos, Patrícia Ashton-Prolla, Hector Yuri Conti Wanderley, Joao Carlos Prolla (orient.) (UFRGS).*

**Introdução:** Espera-se que em torno de 10 a 20% dos tumores colorretais tenham etiologia hereditária. O Rio Grande do Sul (RS) tem uma das maiores taxas de incidência de câncer de mama e mortalidade de todo o País. Em famílias com câncer de mama e cólon, um gene frequentemente alterado é o gene *CHEK2*. Esse gene é um supressor tumoral que codifica uma proteína quinase envolvida no controle dos pontos de checagem do ciclo celular. **Objetivos:** Determinar a prevalência da deleção 1100C no gene *CHEK2* em uma amostra de conveniência composta por indivíduos brasileiros com diagnóstico clínico de síndrome de predisposição hereditária ao câncer de mama e cólon (HBC). **Metodologia:** A extração do DNA será realizada através do método de precipitação por sal ou por Kit. Todas as amostras serão amplificadas por um protocolo de PCR de Longo Alcance, utilizando a enzima *Elongase®*. Após, a região específica do gene (exon 10) onde se encontra a deleção é amplificada por nova rodada de PCR ("nested PCR"). Será realizado o sequenciamento automatizado para detecção da mutação 1100delC, conforme protocolos já estabelecidos. Em todos os produtos amplificados, análise por DHPLC (Cromatografia Líquida Desnaturante de Alta Performance) será realizada como técnica de rastreamento para identificação da mutação. **Resultados e Conclusão:** Até o presente momento, possuímos 33 pacientes. Destes, 23 (69, 7%) foram submetidos ao sequenciamento. A mutação foi encontrada em um paciente (4, 3%). O DHPLC está em padronização. A frequência da deleção encontrada neste estudo é semelhante à da literatura. Tendo em vista que a análise é parcial e por se tratar de um estudo inédito no Brasil, não podemos estabelecer interpretações mais complexas até o momento. (Fapergs).