



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2006; 26 (Supl 1) :1-267

26^a

Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
5^a Reunião da Rede Nacional de Pesquisa
Clínica em Hospitais de Ensino
13º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

SÍNDROME DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO (HBOC) E MAMA E CÓLON (HBCC): PREVALÊNCIA EM PROGRAMAS DE AVALIAÇÃO DE RISCO GENÉTICO PARA CÂNCER NO RIO GRANDE DO SUL

INGRID PETRONI EWALD; FERNANDA ROTH, EDENIR PALMERO, SILVIA LILIANA COSSIO, PATRICIA RIBEIRO, ROBERTO GIUGLIANI, MAIRA CALEFFI, PATRICIA ASHTON-PROLLA, JOÃO CARLOS PROLLA

Introdução: As síndromes de predisposição hereditária ao câncer de mama/ovário (HBOC) e câncer de mama/cólon (HBCC) são doenças autossômicas dominantes de predisposição ao câncer causadas por mutações germinativas nos genes BRCA1/2 e CHEK2, respectivamente. Dados de prevalência destas síndromes em famílias de risco para câncer de mama hereditário (CMH) são desconhecidos em nosso meio. Objetivo: Determinar a prevalência de diagnósticos clínicos de HBOC e HBCC em uma amostra de famílias em risco para CMH. Metodologia: Foi realizada análise retrospectiva dos heredogramas de famílias atendidas nos programas de avaliação de risco genético para câncer do Hospital Santa Rita e Hospital de Clínicas de Porto Alegre entre 2001 e 2004. Todos heredogramas foram avaliados por dois examinadores e classificados quanto ao diagnóstico clínico em HBOC e HBCC utilizando os critérios da ASCO e de Meijers-Heijboer, respectivamente. Foi também realizada estimativa da probabilidade de mutação em gene BRCA utilizando as tabelas de prevalência de mutação de Myriad e Penn II. Resultados: De um total de 172 famílias avaliadas no período, 41 (23,8%) apresentavam diagnóstico clínico de HBOC. A probabilidade média de mutação em gene BRCA foi 12,8% utilizando as tabelas de prevalência de mutação e 18,0% utilizando o modelo Penn II. Utilizando ambos modelos, a probabilidade de mutação foi superior a 30% em 40 (23,2%) famílias. Critérios para HBCC foram encontrados em 26 (15,1%) famílias. Por fim, 34 (19,7%) famílias apresentavam história compatível com mais de uma síndrome de CMH. Conclusões: A avaliação criteriosa de indivíduos que procuram programas de avaliação de risco genético para câncer de mama deve incluir a investigação dos critérios HBOC, tradicionalmente considerada a síndrome mais comum de CMH, mas também para HBCC e outras síndromes. Um número considerável de famílias apresenta critérios para mais de uma síndrome de CMH.