

**FREQÜÊNCIA DA MUTAÇÃO 5382insC NO GENE BRCA1 EM UM GRUPO DE PACIENTES BRASILEIRAS COM CÂNCER DE MAMA BILATERAL**

Ingrid Petroni Ewald, Silvia Liliana Cossio, Patricia Koehler dos Santos, Daniela Dornelles Rosa, Patricia Ashton Prolla

As síndromes genéticas de predisposição ao câncer de mama (CM) estão associadas a mutações germinativas em genes supressores de tumor de alta penetrância. A síndrome de predisposição hereditária ao câncer de mama mais importante em número relativo de casos é a chamada síndrome de HBOC (do inglês Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome: Síndrome de Câncer de Mama e Ovário Hereditário), causada principalmente por mutações germinativas nos genes BRCA1 e BRCA2. A mutação germinativa 5382insC no gene BRCA1 tem sido encontrada em pacientes com câncer de mama bilateral, bem como em pacientes com diagnóstico de CM em idade precoce. Sendo assim, este estudo pretende estimar a frequência da mutação 5382insC em 80 pacientes não relacionados de alto risco para a Síndrome de HBOC com câncer de mama bilateral provenientes de três estados Brasileiros (Rio Grande do Sul, São Paulo e Bahia). A análise da mutação germinativa 5382insC foi realizada por PCR seguido de seqüenciamento em DNA extraído a partir de sangue periférico dos pacientes incluídos. Dos 80 casos analisados, 5% (quatro pacientes) apresentou a mutação. De acordo com esses resultados, o rastreamento da mutação germinativa 5382insC poderia ser utilizado como primeira abordagem em pacientes com diagnóstico de CM bilateral. Identificar pacientes de alto risco portadores de mutação germinativa em genes de alta penetrância é fundamental para o adequado manejo do paciente e da sua família.