

O câncer de mama é o segundo tipo de câncer mais incidente na mulher brasileira, sendo a principal causa mortis entre mulheres de 20 a 49 anos no RS. Os fatores genéticos representam de 5 a 7% de sua etiologia, chegando a 25% quando a doença antes dos 35 anos. O risco para desenvolver o CA de mama em mulheres portadoras de mutação genética nos genes BRCA1 e BRCA2 já encontra-se bem estabelecido (85%). O objetivo deste trabalho é estabelecer o perfil epidemiológico de mulheres portadoras de mutações em genes específicos para o CA de mama e determinar os tipos e a frequência de mutações nos genes BRCA1 e 2 na população feminina do RS. Serão selecionadas 100 mulheres que possuem história familiar de 2 ou mais indivíduos com CA de mama ou ovário diagnosticados antes dos 50 anos. Estas famílias serão referidas por diversos serviços, sendo que o estudo genético será realizado na Unidade de Genética Médica do HCPA. Serão retirados 30 ml de sangue periférico de cada indivíduo que participará do projeto e, posteriormente será extraído o DNA para análise dos genes BRCA1 e 2. Aquelas pacientes que forem portadoras de CA de mama terão os achados à nível de gene correlacionados com seus dados clínicos e epidemiológicos. Serão selecionadas aleatoriamente, pareadas por idade, raça e estado menstrual, mulheres para um grupo controle, isto é, sem história pessoal ou familiar de CA de mama. Este trabalho será o primeiro passo para procurarmos estratégias na prevenção primária do CA de mama. O desenvolvimento de testes diagnósticos da doença possibilitarão que, em um futuro próximo, observe-se redução da morbi-mortalidade por CA de mama e ovário nas mulheres portadoras de mutações nos genes BRCA1 e 2 e diminuição na ansiedade das não carreadoras desta mutação. (PIBIC-CNPq/UFRGS)