

228

BANCO REGIONAL DE DNA DE MAMA E OVÁRIO DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE: INCIDÊNCIA DAS MUTAÇÕES 185DEL_{AG} E 5382INS_C NO GENE BRCA1 EM MULHERES JUDIAS ASHKENAZI DE PORTO ALEGRE.

Roberto Vanin Pinto Ribeiro, Crisle Vignol Dillenburg, Samuel Uez, Ana Cristina Bittelbrunn, Sandra Leister, Isabel Cristina Bandeira da Silva, Maira Caleffi, Eleonora Souza Dias, Carlos Henrique Menke (orient.) (UFRGS).

Introdução: A incidência do câncer de mama aumentou nas últimas décadas, e conseqüentemente, a mortalidade associada à neoplasia. O câncer de mama hereditário corresponde de 5 a 10% do total dos cânceres de mama existentes. *BRCA1* e *BRCA2* são os principais genes envolvidos com essa neoplasia. Centenas de diferentes mutações foram caracterizadas sendo que, na população de judeus Ashkenazi, três mutações (185del_{AG} e 5382ins_C, no gene *BRCA1* e 6174del_T, no gene *BRCA2*) são prevalentes, estando presentes em cerca de 1 a 2, 5% dos indivíduos. **Objetivo:** Determinar a freqüência das mutações 185del_{AG} e 5382ins_C, no gene *BRCA1*, na população de mulheres judias Ashkenazi de Porto Alegre. **Material e Métodos:** Foram analisadas 209 mulheres da comunidade judaica Ashkenazi de Porto Alegre, utilizando a técnica de *PCR-PSM*, seguida de digestão com enzimas de restrição. As mulheres não foram selecionadas por histórico prévio pessoal ou familiar de câncer. Os critérios para seleção foram idade (acima de 18 anos) e ascendência judaica Ashkenazi. **Resultados:** Encontramos três pacientes com a mutação 185del_{AG} e duas pacientes com a mutação 5382ins_C, com freqüências de 1, 435% (95% IC: 0, 366; 3, 856) e 0, 957% (95% IC: 0, 161; 3, 125), respectivamente. **Conclusão:** Estimando que as freqüências nesta população possam variar até 2, 5% (39), nossos resultados encontram-se dentro dos parâmetros já descritos na literatura. Consideramos de extrema importância a análise de testes genéticos preditivos. Porém, mesmo nas mulheres Ashkenazi, não se justifica rastreamento somente por sua ascendência. Deve-se considerar outros fatores de risco elevado para a doença, como o diagnóstico de doença prévia da mama e a presença de familiares, principalmente os de primeiro grau, afetados. (PIBIC).