

Estudo de Haplótipos em pacientes portadores da variante *BRCA1*: c.3331_3334del e síndrome de HBOC na Bahia

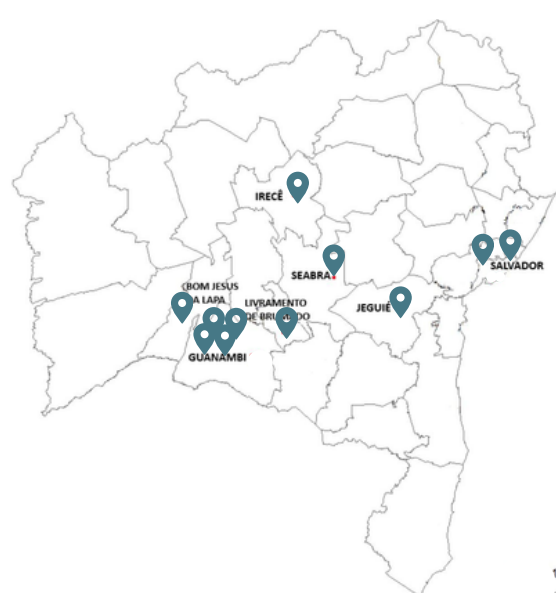
ARAÚJO, TS^{1,2}; MATTOS, F^{1,3}; RODRIGUES, JLG¹; BOMFIM-PALMA, TF¹; FREITAS, JC^{1,3}; GARCEZ, A¹; SÃO BERNARDO, S¹; FERREIRA, T^{1,4}; TORALLES, MB^{1,5}; NASCIMENTO, ILO¹; MEYER, R¹; MACHADO-LOPES, TMB¹

1. Laboratório de Imunologia e Biologia Molecular, UFBA; 2. Programa de Pós-Graduação em Órgãos e Sistemas da UFBA (PPGPIOS); 3. Departamento de Ciências da Vida, UNEB; 4. Hospital da Mulher, SESAB; 5. Laboratório DNA

INTRODUÇÃO

O câncer de mama é o tipo de neoplasia mais comum entre as mulheres e corresponde a cerca de 30% dos tumores femininos, enquanto o câncer de ovário representa cerca de 3%. Estima-se que entre 5% e 10% desses tumores estejam relacionados a fatores hereditários. O gene *BRCA1* é um dos mais associados à síndrome de predisposição de câncer de mama e ovário hereditários (HBOC). Mutações germinativas nesse gene aumentam o risco de desenvolvimento de câncer de mama e ovário ao longo da vida.

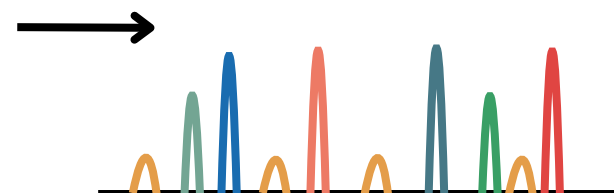
METODOLOGIA



12 PACIENTES COM HBOC



MARCADOR STR - Ch17



ANÁLISE DE FRAGMENTO

RESULTADOS E DISCUSSÃO

D17S1327	150 (91,67%)
D17S800	240 (50%)
D17S855	150 (58,33%)
D17S1323	130 (83,33%)
TRHA1	164 (83,33%)

Mais de 80% das amostras analisadas apresentam os alelos: **150/130/164** dos marcadores **D17S1327**, **D17S1323** e **TRHA1**

- O marcador **D17S579** apresentou um perfil mais heterogêneo, 5 dos 12 paciente (33,33%) apresentavam o alelo 120pb.

CONCLUSÃO

A presença de um haplótipo comum entre os pacientes avaliados pode indicar uma mutação fundadora na população analisada, sugerindo um origem única para a variante *BRCA1*: c.3331_3334del na Bahia. A investigação desta mutação pode ser considerada para implantação de triagem mutacional nos pacientes com suspeita de HBOC nesta população.