



MUTAÇÕES NOS GENES BRCA1 E BRCA2: RELAÇÃO COM O DESENVOLVIMENTO DE CÂNCER DE MAMA E CRITÉRIOS PREDITIVOS PARA REALIZAÇÃO DE MASTECTOMIA PREVENTIVA – REVISÃO DE LITERATURA

Ana Paula Paschoal, Marcello Pansani Vilaça, Juliano Yasuo Oda (Orientador)

email: appaschoal@live.com

Curso de Medicina, Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Três Lagoas-MS, Brasil

Área: Agressão e Defesa; Medicina Clínica; Saúde Pública; Outros.

Formato: Apresentação Oral

O câncer de mama é o segundo tipo de câncer mais comum no mundo, e configura um importante problema de saúde pública. A regulação desordenada do crescimento e diferenciação celular estão envolvidos na fisiopatologia da carcinogênese, e a busca por padrões característicos que permitam a detecção precoce da doença é muito importante. Mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 têm sido associadas ao desenvolvimento de câncer de mama e ovário, inclusive em casos de câncer hereditário. A identificação de mutação nesses genes foi e é motivo para portadores recorrerem à mastectomia preventiva, ainda que jovens. O objetivo do presente estudo foi realizar uma revisão de literatura sobre mutações nos genes BRCA1/2, a relação com maior predisposição ao desenvolvimento de câncer de mama e a possibilidade de realização de mastectomia preventiva. Foram pesquisados artigos que relacionassem BRCA1 e BRCA2 a câncer de mama e mastectomia preventiva como buscador de informação científica. A base de dados utilizada foi a PubMed, considerando artigos em inglês e publicados no ano de 2017. Foram encontrados 34 trabalhos a partir do buscador. Foi realizada triagem através da leitura de títulos e resumos, sendo descartados 23 artigos que não faziam referência ao objetivo deste estudo. A análise dos 11 artigos incluídos demonstrou que existe um grande número de mutações nos genes BRCA1/2, sendo muitas delas ainda desconhecidas e outras ainda sem caracterização exata de seu possível envolvimento na carcinogênese. As mutações em BRCA1/2 foram associadas a um risco de desenvolvimento de câncer de mama entre 46-87%, sendo inicialmente estimado um risco cumulativo de 87% aos 70 anos para mutações em BRCA1, e 84% para BRCA2 na mesma idade. As mutações nos genes BRCA1/2 são consideradas mutações de alta penetrância, enquanto que a susceptibilidade à doença de pessoas que não carregam mutações nesses genes é decorrente de um número muito menor de mutações em BRCA1/2, sendo mais associada a características étnicas específicas e a genes de menor penetrância. A mastectomia preventiva aos 25 anos foi relacionada a uma maior taxa de sobrevida, mas essa expectativa cai conforme a idade de realização da cirurgia aumenta. Estudos também demonstraram a necessidade de se analisar mutações de vários genes, uma vez que o câncer é uma doença multifatorial. Conclui-se que é necessária cautela na orientação de pacientes quanto à necessidade ou não da realização de um procedimento radical como forma de prevenção.

Descritores: Gene BRCA1; Gene BRCA2; Câncer de Mama; Mastectomia.