



IDENTIFICAÇÃO DE TESTES GENÉTICOS QUE DETECTAM AS MUTAÇÕES DE BRCA1 EM PACIENTES COM CÂNCER DE MAMA

Marlua Luiza Kühl Pontel; Debora Sündermann; Karine Ruoso Luchese Purper; Lia Gonçalves Possuelo

Introdução: O câncer de mama (CM) é o câncer mais comum diagnosticado entre as mulheres em todo o mundo, essa doença não transmissível é a principal causa de mortes femininas em muitos países, as diferenças geográficas na incidência e mortalidade são devidas a muitos fatores intrínsecos por exemplo, os genéticos, e extrínsecos como o meio ambiente e estilo de vida. Apesar das divergências notáveis, as estratégias de controle do CM são geralmente aplicadas no rastreamento e tratamento dentro e entre países, o que levou a disparidades cada vez maiores na mortalidade e morbidade entre diferentes grupos raciais/étnicos. Essa crescente carga global de câncer de mama em países de baixa e média renda exige intervenções inovadoras para acelerar o progresso no seu controle e prevenção. Por meio da análise genômica dos genes de predisposição e a carga de suscetibilidade hereditária em diversas populações, pode-se melhor estimar o manejo clínico e as recomendações de tratamento. Com os avanços das tecnologias de sequenciamento, é possível analisar várias regiões genômicas simultaneamente a um custo bastante reduzido. Muitos painéis multigênicos, como o painel BROCA e o Oncopanel, foram desenvolvidos e aplicados com sucesso em grandes estudos nos Estados Unidos e Europa. **Objetivo:** Identificar testes genéticos de BRCA1 que detectam mutações associadas com hereditariedade para câncer de mama. Metodologia:

Foi realizada uma revisão sistemática, que ocorreu em agosto de 2022, utilizando "Câncer de mama", "BRCA1" (Breast Cancer) e "Testes genéticos" como palavras-chave, e operador booleano AND. As bases de dados foram PUBMED e WEB OF SCIENCE. Os critérios de inclusão foram: artigos em português e inglês publicados no ano de 2022. Da base de dados PUBMED, obtivemos um total de 38 resultados, dos quais 26 foram selecionados e 12 excluídos pelo título, 11 excluídos pelo resumo e 15 selecionados para o trabalho. Da base de dados WEB OF SCIENCE obtivemos um total de 59 resultados, dos quais 8 foram selecionados pelo título, 6 foram excluídos pelo resumo, e 2 selecionados para o trabalho. **Resultados:** Com o total de 17 artigos incluídos na análise, observou-se as diversas técnicas de sequenciamento para a identificação do BRCA1: Testes de Diagnóstico de Linhagem Germinativa, Genotipagem Direcionada, Oncopanel, Sequenciamento em painel BROCA, Sequenciamento em larga escala, Sequenciamento de Sanger, Teste BRCA da linhagem germinativa, MLPA - Multiplex Ligation - dependent probe amplification e Sequenciamento de Nova Geração (Next Generation Sequencing -NGS), sendo a última técnica a mais prevalente para identificação das

mutações do gene BRCA1. **Considerações Finais:** Testes genéticos são cada vez mais importantes na prevenção, diagnóstico e tratamento do câncer de mama. Amplamente disponíveis há mais de uma década, os testes clínicos para mutações nos genes de câncer de mama BRCA1, continuam sendo o exemplo mais proeminente do uso da variação genética humana para reduzir o risco de doenças. BRCA1 é um gene supressor de tumor envolvido no reparo do DNA, portanto, uma cópia defeituosa de qualquer um desses genes sensibilizam as células a mutações e ao desenvolvimento de câncer. Suas mutações aumentam substancialmente os riscos de câncer de mama. O teste genético dá às pessoas a chance de saberem se a doença em si ou seu histórico familiar deve-se a uma mutação genética hereditária. Um número considerável de testes genéticos identificou variantes de significância clínica.