



12_Screening de mutações BRCA 1/2 em doentes com cancro do ovário: a elevada taxa de deteção pode permitir prevenção primária em familiares de risco

Maria Beatriz de Oliveira Mira, Hugo Nunes, Patrícia Machado, Sidónia Santos, Sofia Fragoso, Ana Opinião, António Guimarães, Ana Luís, Ana Clara, Sandra Bento, Joana Parreira, Paula Rodrigues, Ana Francisca, Fátima Vaz

Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil de Lisboa (IPOLFG)

Introdução: O cancro do ovário (CO) é a causa de morte mais frequentes por tumores ginecológicos malignos e a predisposição genética para CO está bem documentada em cerca de 15% das neoplasias do ovário. As recomendações atuais sugerem que todas as mulheres com CO epitelial invasivo e não mucinoso sejam aconselhadas sobre a possibilidade de rastreio genético, independentemente da idade ou da história familiar.

Objetivo: Análise retrospectiva das doentes com CO com mutações patogénicas *BRCA1/2* identificadas entre Abril de 2007 e Dezembro de 2015.

Resultados: De 4235 famílias com cancro do ovário/mama/próstata registadas no nosso Instituto até Dezembro de 2015, 656 indivíduos foram identificados como portadores de mutações *BRCA 1/2*. Entre Abril de 2007 e Dezembro de 2015, uma amostra de 76 doentes com CO consentiu na realização de rastreio genético *BRCA 1/2*. Destas, 29 foram identificadas como portadoras de mutações patogénicas (38,2%). Estas doentes apresentavam uma idade média de 54 anos (34-77 anos) ao diagnóstico e a maioria tinha uma idade inferior a 60 anos (72%). A maioria tinha CO seroso de alto grau (83%). Sessenta e nove por cento das portadoras foram identificadas como casos índice (primeiro caso a ser testado na família) e 20 doentes foram testadas por identificação prévia de mutação *BRCA* na família.

Conclusões: O estudo de doentes com CO como casos index no *screening* de mutações *BRCA 1/2* permite uma elevada taxa de deteção de mutações patogénicas e é uma forma eficaz de identificar indivíduos em risco. Desta forma, é possível implementar medidas de prevenção primária de neoplasias da mama e ovário em familiares. No que concerne algumas das medidas de prevenção primária, como a anexectomia preventiva, o seu efeito na sobrevivência global das portadoras *BRCA1/2* está demonstrado.