



B0074

**ASSOCIAÇÃO DA VARIANTE TRP149STOP (G446A) DO GENE ARLTS1 COM CÂNCER DE MAMA**

Wagner Tadeu Jurevicius do Nascimento (Bolsista FAPESP) e Profa. Dra. Carmen Sílvia Bertuzzo (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

O câncer de mama é uma das mais freqüentes neoplasias entre as mulheres. No Brasil é a primeira causa de doença maligna em mulheres e tem uma ocorrência estimada de 48.930 casos para 2006, segundo o INCA. O câncer de mama pode ser familiar ou esporádico, sendo que para o primeiro caso algumas alterações hereditárias já foram definidas, como BRCA1 e 2. Outros estudos tem sido realizados encontrando variantes de genes, como o ARLTS1, em associação com câncer de mama familiar. Portanto, é necessário analisar em mulheres brasileiras a prevalência da variante Trp149Stop do gene ARLTS1 com o intuito de definir sua relevância na transmissão familiar da doença da mama. Nesse contexto, desenvolve-se um estudo caso-controle, totalizando 221 indivíduos, com casos de câncer de mama com e sem histórico familiar, que serão submetidos a teste de genética molecular para uma mutação específica, estabelecendo uma possível associação ao câncer de mama. Até o momento fizemos a padronização do método de amplificação do gene ARLTS1 e do método de digestão enzimática com as enzimas FspBI e CfrI. Temos 47 resultados prontos de amostras, sendo um deles heterozigoto para a mutação TRP149STOP (G446A) do gene ARLTS1.

Câncer de mama - ARLTS1 - TRP149STOP