

***LAUDO DO PERFIL GENÉTICO ASSOCIADO À PROPENSÃO  
PARA CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO  
GENES BRCA1 BRCA2***

***Paciente 100086***

Agosto/2017

• Rua Manoel Coelho, 845 - Centro - São Caetano do Sul/SP - CEP: 09510 -112  
• Tel.: +55 (11) 2141-1800 • E-mail: [diretoria@dnaclinic.com.br](mailto:diretoria@dnaclinic.com.br)

[WWW.DNACLINIC.COM.Br](http://WWW.DNACLINIC.COM.Br)

**Detecção de mutações para propensão ao câncer de mama e ovário**  
**Genes BRCA1 BRCA2**

|                       |                                         |                 |            |
|-----------------------|-----------------------------------------|-----------------|------------|
| Nome                  | Maria Cristina Rodrigues Souza Cagliari | Referência      | 100086     |
| CPF                   | 072.269.358-46                          |                 |            |
| Profissional de Saúde | Dr.Marcelo Vanucci Leocádio             | Tipo de amostra | Sangue     |
| Registro Profissional | CRBM 3047 SP                            | Data do Boletim | 10/07/2017 |

**Resultados da Análise**

| Gene         | Mutação Analisada | Genótipo detectado         |
|--------------|-------------------|----------------------------|
| <b>BRCA1</b> | 185_186delAG      | <b>wt/wt – sem mutação</b> |
| <b>BRCA1</b> | 5382_5383insC     | <b>wt/wt – sem mutação</b> |
| <b>BRCA2</b> | 6174delT          | <b>wt/wt – sem mutação</b> |

**Interpretação Final dos Resultados:**

**wt/wt** – genótipo normal (homozigoto normal)

**wt/mut** – uma cópia do gene possui a mutação e a outra é normal (heterozigoto)

**mut/mut** – ambas as cópias do gene possuem a mutação (homozigoto afetado)

A análise das variantes genéticas 185delAG, 5382insC e 6174delT dos genes *BRCA1* e *BRCA2* apresentam-se normais para ambos os alelos. Isto significa que a paciente não apresenta variações associadas com a propensão para o câncer de mama e ovário, nas mutações analisadas.

Adicionalmente, o restante do exon 2 (posições 100-199, 99 bases) e do exon 20 (posições 5313-5396, 84 bases) do gene *BRCA1*, bem como uma parte do exon 11 (posições 5945-6395, 450 bases) do gene *BRCA2* foram analisados por sequenciamento e nenhuma alteração nos dois alelos foi constatada neste trecho.

**Atenção:** as três mutações analisadas neste exame são as mais frequentes encontradas em pessoas com propensão genética ao câncer de mama. Entretanto, resultados com genótipo normal em relação às mutações analisadas neste exame não podem ser tomadas como

evidência de que a paciente nunca virá a desenvolver câncer, pois não excluem a possibilidade da paciente possuir outras mutações ainda não evidenciadas como causadoras de câncer, ou desenvolver a doença devido a outros fatores genéticos ou ambientais.

### **Considerações sobre o exame**

Os genes *BRCA1* e *BRCA2* codificam proteínas envolvidas no processo de supressão tumoral. Em células normais, os genes *BRCA1* e *BRCA2* ajudam na manutenção da estabilidade do DNA, prevenindo o crescimento e proliferação desordenada das células.

### **Risco e Prevalência**

O risco de uma mulher desenvolver câncer de mama e/ou ovário durante a sua vida é maior caso ela tenha herdado uma mutação prejudicial nos genes *BRCA1* *BRCA2*. Atualmente estima-se que portadoras de mutações nos genes *BRCA1* *BRCA2*, até aos seus 70 anos, possuem um risco de desenvolver câncer de mama de 57% e 49%, respectivamente. O risco de desenvolvimento de câncer de ovário até aos 70 anos é estimado entre 15% a 40% para mulheres portadoras de mutações.

Mutações nestes genes na população geral têm uma prevalência baixa. No entanto, entre 5% e 10% de todos os casos de câncer de mama em todo o mundo são causados por mutações nos genes *BRCA1* *BRCA2*.

O câncer de mama/ovário pode ser uma condição herdada geneticamente, cujo grande responsável é a transmissão de mutações presentes nestes genes para as gerações seguintes – Síndrome do Câncer de Mama/Ovário Herdado. O risco de desenvolvimento de câncer nas famílias de risco, portadoras das mutações, pode chegar até 80%.

### **Mutações Analisadas**

**BRCA1 – 185delAG** – Esta mutação consiste na deleção de dois pares de bases na posição 185 (exon 2) do gene *BRCA1*. A mutação é dominante. Pessoas com os genótipos normal/mutado (wt/mut) ou mutado/mutado (mut/mut) possuem um risco elevado de desenvolver câncer de mama, além de poder transmitir a mutação para os filhos.

**BRCA1 – 5382insC** – Esta mutação consiste na inserção de uma base na posição 5382 (exon 20) do gene *BRCA1*. A mutação é dominante. Pessoas com os genótipos normal/mutado (wt/mut) ou mutado/mutado (mut/mut) possuem um risco elevado de desenvolver câncer de mama, além de poder transmitir a mutação para os filhos.

**BRCA2 – 6174delT** – Esta mutação consiste na deleção de uma base na posição 6174 (exon 14) do gene *BRCA2*. A mutação é dominante. Pessoas com os genótipos normal/mutado (wt/mut) ou mutado/mutado (mut/mut) possuem um risco elevado de desenvolver câncer de

mama, além de poder transmitir a mutação para os filhos.

**Médico Responsável:** Dr. Martin Whittle CRM [SP] 66.459



Suzane de Andrade Barboza

CRBio 109.576/01-P

**Técnica Responsável**

***A interpretação deste laudo deverá sempre ser realizada com o acompanhamento de um profissional habilitado. Este tem o conhecimento necessário para informá-la (o) sobre a relação dos resultados deste exame com as condutas a serem tomadas para melhoria da sua saúde.***

### **Trabalhos Científicos para Referência (resumido):**

- 1 – Ewald et al., *Prevalence of the BRCA1 founder mutation c.5266 dup in Brazilian individuals at-risk for the hereditary breast and ovarian cancer syndrome*. Hereditary Cancer in Clinical Practice. 2011.
- 2 – Esteves et al., *Prevalence of BRCA1 and BRCA2 gene mutations in families with medium and high risk of breast and ovarian cancer in Brazil*. Brazilian Journal of Medical and Biological Research. 2009.
- 3 – Issacs, C. And Smith, K., *BRCA Mutation Testing in Determining Breast Cancer Therapy*. Cancer Journal, 2011.
- 4 – Carraro et al., *Comprehensive Analysis of BRCA1, BRCA2 and TP53 Germline Mutation and Tumor Characterization: A portrait of Early Onset Breast Cancer in Brazil*. Plos One, March 2013.
- 5 – <http://www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/Risk/BRCA/>
- 6 – <http://www.hopkinsmedicine.org/healthlibrary/hereditarybreastcancersyndromeBRCA1BRCA2>
- 7 – Lourenço, J.J., et al., *BRCA1 mutations in Brazilian Patients*. Genetics and Molecular Biology, April 2004.
- 8 – Dufloth et al., *Analysis of BRCA1 and BRCA2 mutations in Brazilian breast cancer Patients with positive family history*. São Paulo Med. Journal, 2005.
- 9 – Dillenburg, C. et al., *Prevalence of 185delAG and 5382insC mutations in BRCA1, and 6174delT in BRCA2 in women of Ashkenazi Jewish origin in Southern Brazil*. Genetics and Molecular Biology, 2012.

### **Considerações Importantes**

*As informações fornecidas neste documento foram concebidas para apoiar e não substituir, a relação que existe entre pacientes e seu médico existente. A interpretação correta deste laudo deve ser realizada com o acompanhamento de um profissional habilitado. A utilidade clínica deste perfil genético é: auxiliar o médico ou a individualizar o tratamento após a avaliação clínica e constatação das mutações que conferem propensão para o desenvolvimento de câncer de mama e/ou ovário. O BRACA1&BRAC2 POR PCR não oferece ou indica a adoção de suplementos, medicamentos ou tratamentos específicos. A personalização do tratamento envolve um conjunto de informações (idade, estilo de vida, estado de saúde, histórico familiar) coletadas pelo profissional de saúde durante a consulta. A análise oferecida pelo BRACA1&BRAC2 POR PCR fornece a informação genética que será utilizada em conjunto com as informações dos fatores ambientais coletadas anteriormente. Desta maneira, o médico ou profissional de saúde terá uma visão mais completa dos aspectos que envolvem o desenvolvimento de doenças crônicas e multifatoriais em um indivíduo. Consequentemente, o profissional poderá adaptar a dieta e/ ou o tratamento adequados para que o seu paciente gerencie a sua condição de saúde e comorbidades associadas com mais eficiência. **Consulte sempre seu médico especialista sobre a melhor conduta de tratamento.** Os serviços fornecidos pelo BRACA1&BRAC2 POR PCR refletem o que o BRACA1&BRAC2 POR PCR acredita ser o conhecimento mais preciso sobre as variantes genéticas em um dado momento. Portanto, esses resultados podem mudar de tempos em tempos, com base em atualizações dos serviços BRACA1&BRAC2 POR PCR e os conhecimentos científicos correspondentes. Os dados divulgados neste boletim estão pautados em trabalhos científicos publicados em revistas de alto impacto e relevância na comunidade científica. O BRACA1&BRAC2 POR PCR fornece um serviço de interpretação dos resultados dos testes genéticos com base em dados da literatura científica atualizada e revisada. Estes são os dados resultantes da comparação da sua sequência genética com a sequência de participantes em estudos publicados na literatura mundial sobre o risco genético para esta doença. O teste não identifica todas as mutações associadas à propensão para câncer de mama e/ou ovário, porém analisa as mutações que se acreditam serem as mais prevalentes entre a população geral. Além disso, outras mutações associadas à propensão para câncer de mama e/ou ovário podem ser descobertas no futuro, e o BRACA1&BRAC2 POR PCR se responsabiliza apenas pela análise das variantes listadas acima.*