

Câncer de Mama (BRCA1 e 2)

Descrição

O câncer mais comum entre as mulheres de raça branca é o de mama, sendo responsável por 10% dos casos de câncer no mundo.

Geralmente a primeira manifestação clínica é um nódulo duro e indolor. A mulher pode perceber que tem um tumor ao se tocar, observar retração do mamilo ou, mais raramente, secreção de sangue. Muitas vezes o diagnóstico só é revelado na mamografia.

A detecção precoce é crucial para o sucesso do tratamento, a recomendação é que se realize o auto-exame, pesquisas clínicas e exames complementares.

As mulheres judias com ascendência ashkenazim têm uma tendência aumentada a apresentar mutações que podem gerar o câncer de mama. Estima-se que uma em cada 40 mulheres desse grupo desenvolvam algum tipo de mutação, enquanto que, entre as mulheres em geral, a chance de desenvolver uma mutação é de uma para quinhentas (1:500).

As mutações desses genes, conhecidas como BRCA1 e BRCA2, também podem causar tumores de ovário, câncer de próstata e de intestino grosso.

BRCA1 e BRCA2	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA.
Método	- PCR de três regiões específicas dos genes BRCA1 e BRCA2, seguida de análise da seqüência em seqüenciador automático.

Indicação

Entre as mulheres que possuem a mutação, independentemente de terem ascendência ashkenazim, 56% têm chance de desenvolver o tumor antes dos 70 anos e 16% de chance de desenvolver câncer de ovário. Entre esta população específica, estima-se que as duas mutações respondam por 9% dos casos de câncer de mama e por 40% dos de ovário. A alta freqüência dessas mutações e o alto risco dessas mulheres desenvolverem a doença tornam o exame de prevenção precoce indicado.

O exame também é aconselhado para mulheres que têm casos de câncer de mama na família. Em todo o mundo, anualmente, ocorrem cerca de 150 mil novos casos da doença. Destes, cerca de 10% aparecem em mulheres cujas ancestrais tiveram câncer de mama ou de ovário. Nestas famílias, as chances de os genes BRCA1 e BRCA2 sofrerem mutação estão entre 50% e 60%.