

Título: Análise de mutações genéticas do gene *brca1* e suas variantes associadas ao câncer de mama

Autores: Pyetra Mariah Madureira Filus, Silvano Piovan

Instituição: Centro Universitário Univel. Avenida Tito Muffato, 2371, Santa Cruz. CEP: 85806-080, Cascavel, Paraná, Brasil.

Introdução: O câncer de mama hereditário representa de 5% até 10% dos casos da neoplasia e está relacionado a mutações em genes como o *BRCA1* e *BRCA2*. As mutações geram variantes que podem ser malignas e quando atingem um gene responsável pelo reparo do DNA comprometem a supressão do tumor contribuindo para a carcinogênese. **Objetivos:** Investigar alterações moleculares das variantes de *BRCA1* que estão presentes no câncer de mama. **Métodos:** O estudo possui caráter observacional retrospectivo no qual será realizado um levantamento de dados de banco de dados genômicos: ClinVar (banco de dados mantido pelo National Center for Biotechnology Information - NCBI) e o Ensembl (projeto que fornece uma coleção de genomas de diferentes espécies). **Resultados:** A etiologia da doença é marcada por uma sequência de eventos multifatoriais, onde os fatores genéticos, ambientais e estilo de vida estão relacionados à sua origem. As variantes de *BRCA1* comumente encontradas nas populações são as mutações fundadoras 5382insC e 185AG. Grande parte das variantes patogênicas geram uma mudança no quadro de leitura do mRNA gerando a perda da função. As chances de uma pessoa ser portadora de uma mutação de *BRCA* variam de acordo com as diferentes populações e etnias. **Conclusão:** A compreensão detalhada do impacto funcional das variantes patogênicas do gene *BRCA1* em diferentes populações é fundamental para o diagnóstico e tratamento do câncer de mama. Estabelecendo um padrão das variantes mais comuns no Brasil e incorporá-las aos testes genéticos pode facilitar a conduta médica, promovendo estratégias de tratamento mais direcionadas, personalizadas e eficientes, além de contribuir para o banco de dados genéticos.

Palavras chaves: Carcinogênese, mutações gênicas, hereditariedade.