

PREVALÊNCIA DOS CRITÉRIOS DA SÍNDROME DE LI-FRAUMENI LIKE EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DIAGNÓSTICO DE SARCOMAS, TUMORES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL, TUMOR DE WILMS E CARCINOMA ADRENOCORTICAL NO SERVIÇO DE ONCOLOGIA PEDIÁTRICA DO HCPA

DANIELA ELAINE ROTH;ALGEMIR LUNARDI BRUNETTO, PATRICIA ASHTON-PROLLA, JULIANA GIACOMAZZI, CRISTINA ROSSI, JOSÉ ROBERTO GOLDIM, JÚLIA SCHNEIDER PROTAS, EDENIR INÊZ PALMERO, MARIA ISABEL WADDINGTON ACHATZ, PIERRE HAINAUT

Introdução: A Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) caracteriza-se pela predisposição hereditária ao câncer, com caráter autossômico dominante, e está associada a mutações germinativas no gene TP53. Famílias que apresentam características incompletas da SLF, preenchem critérios para Síndrome de Li-Fraumeni-like (LFL). Recentemente uma mutação germinativa no códon 337 do gene TP 53, R337H, foi observada com elevada frequência na população geral do sul do Brasil. Objetivos: Determinar a prevalência de história familiar de SLF e suas variantes nas famílias de crianças diagnosticadas com tumores pertencentes à SLF. Material e Métodos: Crianças do Serviço de Oncologia Pediátrica do HCPA, com diagnóstico de sarcomas, tumores cerebrais, tumor de Wilms e carcinoma adrenocortical foram incluídos no estudo, após assinatura de termo de consentimento. Foram realizadas entrevistas sobre história familiar de câncer e construção de heredograma. Resultados: Dados preliminares, de 38 pacientes, mostram que 16 (42,1%) tem história familiar positiva para câncer com critérios bem definidos para LFL, incluindo 10 famílias com critérios completos ou modificados de Chompret, e 6 famílias com critérios de Eeles (1 e/ou 2). Conclusão: A definição da prevalência da história familiar de SLF/LFL será fundamental para determinar o delineamento de possíveis estratégias de identificação de risco para os portadores e seus familiares, assim como terá impacto em medidas de diagnóstico precoce e prevenção destes tumores pediátricos no Brasil.