

eP1407

Análise da mutação TP53 C.1010G>A (P.ARG337HIS; R337H) em mulheres com câncer de mama diagnosticadas com 49 anos ou menos avaliadas em ambulatório de oncogenética de hospital terciário no Rio Grande do Sul

Yasminne Marinho de Araújo Rocha, Camila M. Bittar, Cristina B. Netto, Gustavo Stumpf, Patricia Silva, Patricia Ashton-Prolla - HCPA

Introdução: A Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) e a variante Síndrome de Li-Fraumeni-Like (LFL), são doenças autossômicas dominantes associadas a mutações germinativas no gene TP53 e caracterizadas por predisposição ao desenvolvimento de um amplo espectro de tumores em idade precoce. Os tumores mais comuns relacionados à SLF são sarcomas ósseos e de partes moles, tumores cerebrais, carcinoma adrenocortical, leucemias e câncer de mama pré-menopáusicas. A mutação R337H em TP53 é uma mutação fundadora com uma prevalência populacional de 0.3% no Sul do Brasil. Indivíduos com esta mutação também têm maior risco para uma ampla gama de tumores do espectro típico da SLF. Em 2014, uma prevalência mutacional média de 12,1% foi descrita em mulheres não selecionadas para história familiar com câncer de mama pré-menopáusicas recrutadas em diferentes regiões do país. O objetivo do presente estudo foi analisar a prevalência da mutação R337H em mulheres que apresentaram câncer de mama com idade menor ou igual a 50 anos, com e sem fenótipo clínico de LFL/LFS. Metodologia: 331 mulheres com diagnóstico confirmado de câncer de mama em idade igual ou inferior a 49 anos, atendidas no ambulatório de Oncogenética do HCPA foram testadas para a mutação R337H de TP53. História familiar autorreferida de câncer foi coletada de cada paciente. As 331 mulheres testadas foram divididas em dois grupos, de acordo com critérios de Chompret que definem fenótipo sugestivo da síndrome: grupo (1) foi composto por 46 mulheres com critérios de Chompret e grupo (2) por 285 mulheres sem critérios de Chompret. Resultados: Na amostra total, foram identificadas 7 portadoras da mutação (2,11%). Quando os grupos foram analisados separadamente, a prevalência foi 2,17% (grupo 1, 1 portadoras) e 2,11% (grupo 2, 6 portadoras). Conclusão: Não houve diferença significativa entre as taxas de prevalência de mutação entre pacientes jovens com câncer de mama com e sem critérios de Chompret para síndrome de Li-Fraumeni. Embora a prevalência da mutação fundadora encontrada no presente estudo tenha sido menor que a publicada anteriormente, estudos adicionais, com número maior de participantes, são necessários para definição da real prevalência da mutação na região em mulheres com câncer de mama pré-menopáusicas no Sul do Brasil. Palavras-chaves: Síndrome de Li-Fraumeni, câncer de mama, TP53 P.R337H