

Introdução: A distribuição de novos casos de câncer segundo a localização primária é heterogênea em diferentes regiões do país, sendo as regiões Sul e Sudeste, as que apresentam as maiores taxas de incidência de diversos tipos de câncer, incluindo tumores pediátricos. Estudos recentes relatam alta prevalência de algumas doenças genéticas nestas regiões que podem ser causadas por mutações fundadoras. Os tumores pediátricos mais frequentemente associados à Síndrome de Li Fraumeni (SLF) e sua variante Like (LFL) são: sarcomas ósseos e de partes moles, tumores do sistema nervoso central (SNC) e carcinoma adrenocortical (ADR). **Método:** Pacientes com câncer foram recrutados do ambulatório do Serviço de Oncologia Pediátrica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), e os controles sem câncer, pareados por sexo e idade, de ambulatórios de pediatria na mesma instituição. A história familiar (HF) de câncer foi obtida do responsável através de desenho do heredograma, sendo os diagnósticos relatados de câncer confirmados sempre que possível com documentação técnica. Os heredogramas foram classificados quanto aos critérios para a síndrome por 2 examinadores independentes. **Resultados:** Foram incluídos 262 casos e 66 controles. Entre os casos, a distribuição de tumores se deu da seguinte forma: 11 diagnósticos de ADR, 58 leucemia, 74 sarcomas, 68 tumores de SNC, 14 Tumores de Células Germinativas, 30 tumores de Wilms e 7 pacientes com múltiplos tumores. Entre estes, 68 (26%) apresentaram HF típica de LFL e 27 (10%) HF de câncer de mama em familiares de primeiro ou segundo grau. No grupo controle, apenas 1 (1,5%) paciente apresentou HF de LFL e em 4 (6%) houve relato de HF de câncer de mama. Em ambos grupos, a idade média ao diagnóstico de câncer de mama nos familiares foi < 50 anos. **Conclusão:** Uma parcela significativa dos pacientes com tumores pediátricos do espectro Li-Fraumeni apresenta indicação clínica para pesquisa de mutações em TP53, definida por critérios da HF. A identificação de indivíduos e famílias com predisposição hereditária ao câncer tem significativo efeito sobre a morbi-mortalidade destas doenças.