

29791

**PRESENÇA DE CÂNCER COLORRETAL FAMILIAR TIPO X EM FAMÍLIAS QUE PREENCHEM OS CRITÉRIOS AMSTERDAM PARA SÍNDROME DE LYNCH NO SUL DO BRASIL**

Franciele Kich Giongo, Nayê Balzan Schneider, Cristina Netto, Silvia Liliana Cossio, Patrícia Koehler dos Santos, Luise Meurer, João Carlos Prolla. **Orientador:** Patricia Ashton Prolla

**Unidade/Serviço:** CPE - LMG

O diagnóstico clínico para síndrome de Lynch é normalmente estabelecido quando uma família preenche os critérios Amsterdam, e é confirmada pela identificação de mutações germinativas em um dos genes da via de reparo de malpareamento do DNA (Mismatch Repair-MMR): hMSH2, hMLH1, hMSH6 ou PMS2. Porém existe um subconjunto de pacientes, que representam cerca de 30% das famílias com critérios Amsterdam, em que nenhuma evidência de deficiência nos genes MMR pode ser identificada, sendo então designado como “Câncer Colorretal Familiar do Tipo X (CCFTX)”. Métodos: A frequência de deficiência da via de reparo de malpareamento do DNA (MMR) foi avaliada em um grupo de 24 indivíduos com câncer colorretal (CCR) ou endometrial de 20 famílias do sul do Brasil que preenchem os critérios Amsterdam. Foi utilizada a técnica de imunohistoquímica (IHQ) usando um painel de anticorpos para identificar as proteínas envolvidas MSH2, MLH1, MSH6, e PMS2. Em casos que mostraram uma perda na expressão nuclear de MHL1, a presença da mutação BRAF p.V600E e a instabilidade de microssatélites foram avaliadas no tumor, já que a presença dessas características está associada com tumores esporádicos e a falta desses aspectos indica um câncer hereditário. Resultados: Das vinte famílias Amsterdam estudadas, quatorze preencheram os critérios de Amsterdam II. A deficiência em MMR foi identificada no tumor de onze probandos e nos nove (45%) restantes a expressão nuclear de todas as quatro proteínas MMR estava normal, sugerindo o diagnóstico de CCFTX. Os pacientes com deficiência do sistema MMR foram diagnosticados com câncer colorretal em idade média de 41,2 anos, enquanto aqueles com proficiência do sistema em MMR foram diagnosticados em idade média de 47,2 anos. Conclusão: CCFTX é um diagnóstico diferencial frequente no câncer colorretal hereditário. Uma melhor caracterização molecular ainda é necessária para entendimento do mecanismo etiológico do Câncer Colorretal Familiar do Tipo X.