

DIAGNÓSTICO PREDITIVO PARA SÍNDROME DE LI-FRAUMENI NA INFÂNCIA: IMPORTÂNCIA DA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR

PATRICIA ASHTON-PROLLA; NETTO CBO; BUENO LMS; SANSEVERINO MT; PROTAS JS; GALVÃO C; ROTH DE, GOLDIM JR; ASHTON-PROLLA

Introdução: A Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) tem herança autossômica dominante, é causada por mutações germinativas em TP53 e predispõe os afetados a vários tumores em idade jovem. A penetrância é elevada, com risco de 90% de desenvolver câncer ao longo da vida. Algumas mutações apresentam penetrância parcial e menor risco de tumores na infância, como a mutação R337H, uma mutação fundadora que acomete cerca de 1:300 indivíduos no Sul do Brasil. Apesar de incertezas associadas ao risco atribuível desta mutação para tumores no adulto, há clara associação com carcinoma adrenocortical nos primeiros anos de vida, um tumor agressivo cujo prognóstico está diretamente relacionado ao diagnóstico precoce. Objetivo: Discutir os aspectos positivos e negativos do teste preditivo para câncer hereditário em lactente com risco 50% de ser portador da mutação TP53 R337H. Metodologia: Revisão da literatura quanto às diretrizes para diagnóstico preditivo para SLF na infância e discussão multidisciplinar. Análise detalhada dos fatores que influenciam a tomada de decisão nestas situações e dos aspectos positivos e negativos de cada abordagem, testar VS. não testar, para a criança e a família. Resultado: O resultado da discussão multidisciplinar foi favorável à realização do teste e a família optou pela mesma conduta. Conclusões: A discussão multidisciplinar acerca da realização de teste preditivo nesta situação, em que (a) os aspectos de penetrância da mutação ainda são pouco definidos e (b) a realização de teste genético preditivo para SLF em menores não está amplamente discutida, facilitou a comunicação da equipe com a família e fortaleceu a integração entre os diferentes profissionais envolvidos no manejo do caso.