

PREVALÊNCIA DE HISTÓRIA FAMILIAR DE CÂNCER COMPATÍVEL COM SÍNDROME DE LI FRAUMENI E VARIANTES EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM CÂNCER E SEM CÂNCER NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

CRISTINA ROSSI; JULIANA GIACOMAZZI, FERNANDO DE SOUZA PEREIRA, SIMONE GEIGER SELISTRE, DANIELA ROTH, CRISTINA B NETTO, PATRICIA S SILVA, JOSÉ ROBERTO GOLDIM, SUZI A CAMEY, PATRICIA ASHTON-PROLLA

Introdução: A distribuição de novos casos de câncer é heterogênea entre o país, sendo que as regiões Sul e Sudeste 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 (p.ex: mutação *TP53* p.R337H, associada à Síndrome de Li Fraumeni (SLF) e sua variante Like (LFL). Os tumores pediátricos mais associados à SLF/LFL são: sarcomas, tumores do sistema nervoso central (SNC) e carcinoma adrenocortical (ADR). Objetivos: Descrever a prevalência de história familiar (HF) compatível com SLF/LFL em pacientes pediátricos com tumores do espectro da síndrome e em amostra controle. Método: Pacientes com câncer foram recrutados do ambulatório do Serv. Oncologia Pediátrica, HCPA, e os controles sem câncer de ambulatórios de pediatria na mesma instituição. A HF de câncer foi obtida do responsável através de heredograma. 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 ADR, 58 leucemias, 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 (CM). No grupo controle, apenas 1 (1,5%) paciente apresentou HF de LFL e em 4 (6%) houve relato de HF de CM. Conclusão: Uma parcela significativa dos pacientes com tumores pediátricos do espectro da SLF apresenta indicação clínica para pesquisa de mutações em *TP53*, definida por critérios da HF. A identificação de famílias com predisposição hereditária ao câncer tem significativo efeito sobre a morbi-mortalidade destas doenças.