



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E  
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2006; 26 (Supl 1) :1-267

# 26<sup>a</sup>

Semana Científica  
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre  
5<sup>a</sup> Reunião da Rede Nacional de Pesquisa  
Clínica em Hospitais de Ensino  
13<sup>o</sup> Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

# Anais

---

SÍNDROMES DE LI-FRAUMENI E LI-FRAUMENI-LIKE: ALTA PREVALÊNCIA EM PROGRAMAS DE AVALIAÇÃO DE RISCO GENÉTICO PARA CÂNCER NO RIO GRANDE DO SUL.

EDENIR INEZ PALMERO; FERNANDA LENARA ROTH; SILVIA LILIANA COSSIO; INGRID PETRONI EWALD; PLI RIBEIRO; JAMILE ABUD; PATRICIA KOHELER DOS SANTOS; MAIRA CALEFFI; ROBERTO GIUGLIANI; PATRICIA ASHTON-PROLLA

**Introdução.** As síndromes de Li-Fraumeni (SLF) e Li-Fraumeni-like (LFL) são doenças autossômicas dominantes de predisposição ao câncer de mama (CM) e outros tumores causadas por mutações germinativas em TP53. SLF e LFL são síndromes raras, responsáveis menos de 1% dos casos hereditários de CM. **Objetivo.** Determinar a prevalência de diagnósticos clínicos de SLF e LFL em uma amostra de famílias em risco para câncer de mama hereditário (CMH). **Metodologia.** Foi realizada análise retrospectiva dos heredogramas de famílias atendidas em programas de avaliação de risco genético para câncer no Hospital Santa Rita e Hospital de Clínicas de Porto Alegre entre os anos de 2001 e 2004. Todos heredogramas foram classificados quanto ao diagnóstico clínico de SLF/SLFL utilizando os critérios clássicos, critérios de Birch e critérios de Eeles. **Resultados.** De um total de 172 famílias avaliadas no período, 48 (27,9%) apresentavam diagnóstico clínico de SLF ou LFL, sendo 4 (8,3%) SLF e 44 (91,7%) LFL. Estas últimas foram adicionalmente classificadas em LFL-Birch (5 famílias, 10,4%) e LFL-Eeles (39 famílias, 81,3%). Além de critérios para SLF ou LFL, 85 (49,4%) famílias apresentavam história compatível com outra síndrome de CMH, sendo esta HBOC (câncer de mama e ovário hereditários) em 41 (23,8%), HBCC (câncer de mama e ovário hereditários) em 26 (15,1%) e HNPCC (câncer colorretal não-polipomatoso) em 18 (10,5%) dos casos. **Conclusões.** Um número significativo de famílias que buscam aconselhamento genético para CMH nos serviços avaliados apresenta critérios diagnósticos para SLF/LFL. Este número é muito superior ao descrito na literatura internacional, sugerindo ser esta uma causa freqüente de CMH em nosso meio.