



Evento	Salão UFRGS 2013: SIC - XXV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2013
Local	Porto Alegre - RS
Título	Presença de Câncer Colorretal Familiar Tipo X em famílias que preenchem os critérios Amsterdam para Síndrome de Lynch no sul do Brasil
Autor	FRANCIELE KICH GIONGO
Orientador	PATRICIA ASHTON PROLLA

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 em 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 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. **Resultados:** Das 20 famílias Amsterdam estudadas, quatorze preencheram os critérios de Amsterdam II. A deficiência em MMR foi identificada no tumor de 11 probandos e nos 9 (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 CCFTX.