

SÍNDROMES GENÉTICAS DE PREDISPOSIÇÃO AO CÂNCER, UM RELATO DE CASO COM SUSPEITA DE SÍNDROME DE LI-FRAUMENI E CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIO

CAMILA MATZENBACHER BITTAR; DIEGO MIGUEL; INGRID EWALD; CRISTINA NETTO; LARISSA BUENO; PATRICIA RIBEIRO; PATRÍCIA ASHTON-PROLLA

Introdução: As síndromes genéticas de predisposição ao câncer de mama estão associadas a mutações germinativas em genes supressores de tumor e seguem herança autossômica dominante. Entre elas estão a Síndrome de Li-Fraumeni (LFS), associada a mutações germinativas no gene do TP53 e a Síndrome de Câncer de Mama e Ovário Hereditário (HBOC), associada a mutações germinativas em BRCA1 ou BRCA2. Objetivos: Esse relato tem a intenção de descrever e discutir o caso de uma paciente com história familiar positiva para câncer de mama e outros tumores, destacando a sobreposição fenotípica das síndromes de predisposição genética ao câncer. Relato de Caso: Paciente feminina, 56 anos, procurou o ambulatório de oncogenética do Serviço de Genética Médica com o diagnóstico de câncer de mama aos 45 anos de idade. História familiar é positiva para câncer de mama (3 casos), tumor de células claras renais, câncer de próstata, câncer de cólon, ovário, Linfoma de Hodgkin e Linfoma Não-Hodgkin; além de relatos (ainda não confirmados) de rabdomyosarcoma, e tumores de pâncreas e estômago.. Resultados e Conclusões: É apresentado o heredograma da família e são discutidos os critérios de diagnóstico clínico para as diferentes síndromes de predisposição ao câncer de mama, especialmente HBOC e LFS, com descrição dos achados típicos de cada síndrome. Este caso ilustra a importância de considerar mais de um diagnóstico na análise de famílias suspeitas de câncer hereditário e aponta para a necessidade de investigação molecular de mais de um gene de predisposição ao câncer em muitas destas famílias. A identificação e o diagnóstico precoce dessas síndromes familiares é importante para toda a família, pela possibilidade de intervenção e rastreamento precoce para os cânceres mais comuns associados.