

Trabalhos Científicos

Título: Análise Da Prevalência Da Síndrome De Li-Fraumeni Através De Mutações Do Gene Tp53 Nos Pacientes Com Diagnóstico De Carcinoma De Córtex Da Adrenal No Hospital Gpaci

Autores: Introdução: O carcinoma de córtex da adrenal (CCA) é caracterizado por produção excessiva de andrógenos e tem prevalência 10 a 15 vezes maior nas regiões Sul e Sudeste do Brasil, podendo estar associado à mutação no gene TP53, variante R337H - síndrome de Li Fraumeni. Objetivos: avaliar a prevalência do CCA nos últimos 30 anos em um hospital oncológico infantil que atende as crianças de um determinado Departamento Regional de Saúde (DRS) e sua associação com a síndrome de Li Fraumeni, através da identificação de mutação no gene TP53. Metodologia: Análise de prontuários de pacientes tratados para CCA no hospital oncológico infantil e realização da pesquisa da mutação no TP53 variante R337H, por Reação em Cadeia de Polimerase (PCR) nos pacientes que não tiveram essa pesquisa realizada anteriormente. Para estes pacientes, caso apresentassem resultado positivo para mutação, também foi oferecido a pesquisa da mutação em parentes de primeiro grau. Resultados: foi observado um total de 17 pacientes diagnosticados com CCA no período de 30 anos, destes pacientes, 10 eram do sexo feminino (58,83%) e 7 do sexo masculino (41,17%), mostrando maior prevalência no sexo feminino, que está em consonância com a literatura. A análise da distribuição geográfica dos casos confirmou elevada concentração na região da DRS avaliada, que faz parte do Roteiro dos Tropeiros, descrito na literatura, reforçando a influência histórica da disseminação da mutação germinativa TP53. Com relação ao diagnóstico molecular, 12 pacientes (70%) foram submetidos à análise molecular para detecção de mutações no gene TP53, sendo que 9 (75%) apresentaram resultado positivo para a mutação, em 5 pacientes não foi possível realizar a pesquisa por motivos diversos. Houve a oportunidade de ser realizada a pesquisa da mutação no gene TP53, variante específica p.R337H e também mutação gene XAF1 p.E134* em 4 pacientes (casos mais recentes) e 100% deles apresentavam a mutação p.R337H e 3 deles (75%) positivaram para mutação no gene XAF1 p.E134*, sendo esta última mutação associada a um fenótipo mais agressivo da doença. Conclusão: : Esses achados têm importância clínica, pois reforça a relevância da Síndrome de Li-Fraumeni no desenvolvimento do CCA na infância na DRS estudada, servindo de alerta para médicos pediatras e endocrinologistas que atendem nessa região, além de destacar a necessidade de pesquisa para identificação mutação no gene P53, como parte do manejo diagnóstico e prognóstico, o que contribuir para estratégias de aconselhamento genético e vigilância oncológica de familiares.

Resumo: CYNTHIA WATANABE (PUC-SP), MANUELA BRAGA DE OLIVEIRA (PUC-SP), GABRIELA MARUCI FABRÍCIO (PUC-SP), LUÍS ANTÔNIO PIRES (PUC-SP), PAULA FONTES ASPRINO (HOSPITAL SÍRIO LIBANÊS), GUSTAVO NEVES (HOSPITAL GPACI), ANDRÉ VIU MATHEUS (HOSPITAL GPACI), ARLENE MATTUCCI DOMINGUES TARDELLI (HOSPITAL GPACI), DANIELA PARRA BRITO OLIVEIRA HENRIQUES (HOSPITAL GPACI)