

A importância do diagnóstico da SLF

Embora o diagnóstico da SLF pareça ser assustador no início, é importante que os portadores estejam cientes da condição para que possam ter os devidos cuidados com a saúde e com os hábitos de vida, como por exemplo, não fumar e minimizar a exposição a agentes cancerígenos. Os pacientes com SLF podem desenvolver câncer precocemente, por isso é extremamente importante fazer check-ups e exames regularmente - o diagnóstico precoce de um câncer tem maiores chances de um bom prognóstico e até mesmo de cura. Os pacientes devem ser acompanhados com médicos que conheçam a síndrome e que possam oferecer as melhores medidas preventivas e de tratamento quando for necessário.



Sobre o Consórcio de Pesquisa LiFE

O Consórcio de Pesquisa Li-Fraumeni Exploration (LiFE) é composto por dedicados médicos e cientistas do mundo inteiro que compartilham um objetivo comum: ajudar a melhorar a vida daqueles que vivem com a SLF. As pesquisas colaborativas avançam no conhecimento pessoal e profissional da Síndrome. Encontre a lista de centros de pesquisa e tratamento que estão familiarizados com a SLF na guia de Recursos Médicos em www.LFSAssociation.org.

LiFE

Li-Fraumeni Exploration Consortium



Encontre apoio na LFSFA

Li-Fraumeni Syndrome Association
P.O. Box 6458 Holliston, MA 01746
855-239-LFSFA (5372)
LFSAssociation.org

Esse folheto foi possível graças ao patrocínio do Laboratório Myriad Genetic, Inc.



Aviso

O conteúdo apresentado nesse folheto tem o objetivo de fornecer informações gerais sobre a SLF para o público. Não substitui a consulta com médicos e profissionais qualificados e familiarizados com a SLF.



A Conscientização sobre a SLF é importante

Capacitando famílias e profissionais a tomarem as melhores decisões.

Aprenda mais sobre a Síndrome de Li-Fraumeni (SLF)

O que é a Síndrome de Li Fraumeni e quais são os riscos?

A Síndrome de Li Fraumeni (SLF) é uma condição genética rara que aumenta o risco de desenvolver diversos tipos de câncer. **A SLF afeta homens e mulheres e já foi identificada em famílias do mundo todo.**

O câncer pode ocorrer em qualquer idade, mas uma característica da síndrome é o alto risco de câncer na infância.

Além disso, a maior parte das mulheres, quando tem um câncer, é mais comum que seja o câncer de mama.



Entendendo o que causa a SLF

A SLF é causada por uma mutação no gene tumor supressor *TP53*. Quando funciona corretamente, esse gene controla o crescimento celular anormal, evitando a formação do câncer. Os humanos têm duas cópias do gene *TP53* em cada uma de suas células – para os portadores da SLF, um desses dois genes *TP53* não funciona corretamente ou está ausente. A maioria das pessoas com SLF herdou a mutação de um dos pais, como também a SLF pode ser resultado de uma nova mutação (*de novo*) sem que o indivíduo tenha herdado dos pais ou tenha algum histórico familiar de câncer.

Cada filho que tem um dos pais portadores da SLF tem 50% de chances de herdar a síndrome. Por essa razão, os portadores da SLF devem discutir as questões reprodutivas com médicos especialistas que tenham conhecimento sobre a síndrome.

Tipos de Câncer mais comuns em portadores da SLF:

- Sarcoma de tecidos moles (como o rabdomyosarcoma anaplásico)
- Osteossarcoma
- Câncer de mama
- Tumores cerebrais e do sistema nervoso central (glioma, carcinoma do plexo coroide, meduloblastoma do subtipo SHH, neuroblastoma)
- Carcinoma adrenocortical
- Leucemia aguda

Outros Cânceres vistos em portadores da SLF, mas com menos frequência:

- Adenocarcinoma pulmonar
- Melanoma
- Tumores gastrointestinais (cólon, pâncreas)
- Rim
- Tireoide
- Células germinativas gonadais (ovário, testicular e próstata)

Os tipos de câncer e a idade que surgem variam entre as famílias com SLF. **Muitos indivíduos com a SLF desenvolvem dois ou mais cânceres primários ao longo de suas vidas.** Os médicos especialistas são capazes de fornecer informações mais específicas sobre o risco de câncer a cada paciente, após avaliar o histórico familiar e as particularidades na mutação do *TP53*. Embora o risco de desenvolver câncer seja aumentado, **é importante saber que nem todos os portadores da mutação desenvolverão câncer.**



Se você atende a qualquer um dos critérios a seguir, converse com o seu médico sobre o teste genético:

- Se você foi diagnosticado com algum dos tipos de câncer que foram listados nesse folheto antes dos 46 anos e se você tem pelo menos um parente de primeiro ou segundo grau que teve múltiplos cânceres ou algum câncer do espectro da SLF antes dos 56 anos de idade.
- Se você já foi diagnosticado com mais de um tipo de câncer do espectro da SLF, sendo o seu primeiro diagnóstico antes dos 46 anos.
- Se você é mulher e já teve o diagnóstico de câncer de mama antes dos 31 anos.
- Se você tem histórico de câncer de adrenal, carcinoma de plexo coroide ou rabdomyosarcoma embrionário do subtipo anaplásico.

Aconselhamento Genético e Teste Genético

Para determinar se o indivíduo ou se alguém da família carrega a SLF é preciso avaliar o histórico familiar. Qualquer um que atenda aos critérios listados nesse folheto deve ser submetido à investigação genética.

O Médico Geneticista é o profissional da saúde especializado em identificar condições hereditárias e genéticas, como a SLF. Esses profissionais podem oferecer aos indivíduos e familiares uma oportunidade de discutir as implicações do teste genético, bem como introduzir o diagnóstico de maneira cuidadosa, explicando quais condutas e cuidados deverão ser seguidos durante a vida. O teste genético envolve a análise de uma amostra de saliva ou de sangue em busca de alterações no gene *TP53*. É ideal que o processo de investigação genética comece com o membro da família que já teve câncer e, em caso de identificação da mutação da SLF, os outros membros devem iniciar a investigação para determinar quem mais tem a predisposição. O Médico Geneticista pode fornecer mais informações e esclarecer as dúvidas que envolvem o teste genético.