

CONSCIENTIZAÇÃO DA SLF CONHECIMENTO É PODER.



Empoderar adolescentes e jovens adultos a conduzir melhor aspectos referentes à sua saúde e à tomada de decisões. **Saiba mais sobre a Síndrome de Li-Fraumeni (SLF).**

O QUE É SÍNDROME DE LI-FRAUMENI E QUAIS SÃO OS RISCOS?

A Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) é uma condição genética que aumenta o risco de desenvolver vários tipos de câncer. A SLF afeta as pessoas independentemente do sexo e tem sido identificada em famílias ao redor do mundo. Os cânceres relacionados com essa condição podem ocorrer em qualquer idade, inclusive em crianças e em jovens adultos.



ENTENDENDO O QUE CAUSA A SLF

A SLF é causada por uma mudança no DNA (algumas vezes chamada variante ou mutação) no código do gene *TP53*. Quando trabalhando da maneira correta, o gene *TP53* é o "guardião do nosso genoma" que ajuda a prevenir que erros no DNA ocorram nas nossas células. O câncer é causado pelo acúmulo de muitos erros de DNA nas nossas células, então o *TP53* é um gene importante que nos protege de desenvolver câncer.

Todos nós nascemos com duas cópias do gene *TP53* em cada uma de nossas células. Para as pessoas com Li-Fraumeni uma das nossas cópias do gene *TP53* está funcionando e a outra tem uma alteração que faz com que o seu funcionamento não ocorra adequadamente. O teste genético analisa as duas cópias do gene *TP53* com que você nasceu e procura por alterações no DNA que fazem com que o gene não funcione. Isso normalmente é feito através de amostra de sangue ou saliva.

A maioria das pessoas que tem Li-Fraumeni herdaram a alteração no *TP53* de um dos seus pais.

Um pequeno número de pessoas são os primeiros em suas famílias a ter a SLF, apresentando uma mutação inédita no gene, ou seja, não herdada.

Quando uma criança ou um jovem adulto descobrem que tem a mutação no *TP53*, é recomendado que seus pais e irmãos (ou outros parentes diretos) se encaminhem ao conselheiro genético para discutir sobre a testagem mesmo se ninguém na família tiver tido câncer.

A SLF é herdada, ou, "passada para frente" em famílias de uma maneira chamada "herança dominante". Isso significa que herdar um gene *TP53* alterado, é o suficiente para ter SLF. Para uma pessoa com SLF, há 50% de chances de cada filho também herdar ou 50% de não herdar. Por essa razão, é importante falar com um médico e/ou conselheiro genético no futuro quando se pensar em começar uma família.



7 c æh] XS^Sd cW a FB'% é VWUd] fa Uaa
 ye bWÉ *Vd] y Va YWaSž CcS`Va hê c_S Ué ^c^S
 Suc_c^S`Va Waa VW6 TO cWUSceS_ UãUWÉ
 WWfWfS UaèWfSdS Ué ^c^S WE èW`ça UaèW cW
 UaèWfãÉ^SE WWS VWf d] ž **PDPSSFP**
NPTSPTP5FTFSPFP
FFNFTNSPSSI



Embora o risco de desenvolver câncer seja significativamente maior em pessoas com SLF, é importante saber que nem todos com SLF vão desenvolver câncer. Alguns dos cânceres mais comuns vistos em Li-Fraumeni estão descritos abaixo.

Cânceres vistos mais frequentemente em crianças e jovens adultos com SLF, incluem:

- Sarcoma de tecidos moles (câncer nos tecidos que conectam dão suporte e envolvem outras estruturas corporais como músculos e gordura)
- O steossarcomas (câncer que começa nos ossos)
- Tumores no cérebro
- Câncer na glândula adrenal (a glândula adrenal é um pequeno órgão localizado no topo de cada rim que nos ajuda a regular os hormônios)
- Leucemia (câncer das células sanguíneas)

Outros tipos de câncer que ocorrem com mais frequência em adultos com SLF, incluem:

- Câncer de mama
- Câncer de cólon
- Melanoma (câncer da pele)

Os tipos de câncer que ocorrem e a idade que ocorrem, podem variar entre famílias e até mesmo dentro da mesma família. Algumas pessoas com SLF desenvolvem dois ou mais cânceres separadamente ao longo da vida. É muito importante para todos com SLF serem monitorados de perto ao longo da vida e, serem cuidados por médicos que estão familiarizados com a SLF.

WHY A **DIAGNOSIS OF LFS MATTERS**

While the diagnosis of LFS can seem overwhelming, it is important for adolescents and young adults to be aware of the condition and the steps they can take to better manage healthcare and address lifestyle behaviors (such as not smoking and using sunscreen to minimize exposure to cancer causing agents). Because people with LFS often develop cancers early, regular check-ups and cancer screenings are extremely important – the sooner a cancer is diagnosed and appropriately treated, the better the chances of a successful outcome. Coordination with individual medical providers is crucial to ensure that an LFS diagnosis is considered in the treatment of other conditions, particularly in regard to the use of radiation therapy.

GENETIC COUNSELORS AND GENETIC COUNSELING

Genetic counselors are health care professionals who specialize in talking with individuals about genetic conditions. Families often meet with a genetic counselor when LFS is diagnosed. For some young adults, this meeting may have occurred when they were children. It is important to know that genetic counselors can be a resource even after the diagnosis of LFS. Genetic counselors can help people with LFS continue to incorporate the diagnosis into their healthcare and their lives - especially at important times of transition such as adolescence, young adulthood, going off to college, and when a person is beginning to think about planning their own family. In some cases, a person may benefit from meeting with professional such as a psychologist or social worker over a longer period of time to talk about the emotional side of living with LFS. A genetic counselor can also help you identify these resources. The LFSA website has a Directory of Genetic Counselors where you can find a genetic counselor in your area.



LFS AND SCHOOL

In general, having LFS should not affect life at school on a day to day basis. Having LFS itself does not affect someone's ability to learn or to achieve academic goals in school but sometimes having symptoms when you have cancer may affect school. Because of the recommendation for frequent screening tests, there is a need (more than for other classmates) to go to extra doctor's appointments. When possible, it will be important to try to schedule these appointments at times that don't interfere with school and extracurricular activities. However most importantly, health comes first, and there may be times when a conflict cannot be avoided. There could also be times when treatment for cancer interferes with being able to attend classes in-person. Some people are able to minimize the impact of missed classes by having a tutor. And while each school's policy is different, it may be worthwhile to ask the teacher about an option to participate in class through a video conference, like Skype or FaceTime.

There may be times where thoughts related to LFS feel overwhelming and distracting. This can include a range of emotions from worry to sadness to anger. These feelings are all normal. But, if they become significant and are distracting from school or friendships, it's really important to talk about them. Identify trusted resources such as family members, a good friend or a school counselor or nurse to talk to about these feelings when they come up.

LFS AND FRIENDS

The decision to talk with friends or someone you are dating about having LFS is a personal one. People should share as much or as little information about LFS as they feel comfortable with. Good friends can be a great support system for all of life's good and bad moments including those related to LFS. It is important to remember that all people (with and without LFS) experience things in life that bring frustration, worry or feelings of being different, and that even friends without LFS can understand these kinds of feelings and provide support. Other young adults with LFS can also be a great support system since they may share similar experiences. The LFS Youth Program is a great way to meet other adolescents and young adults like you!





ABOUT THE **LFSA YOUTH PROGRAM**

The LFSA Youth Program is a program designed to provide support to teens and young adults with LFS (ages 13-25) by giving them opportunities to learn more about the condition from experts in the field in fun, engaging, and positive ways such as Youth Workshops, webinars, and quarterly Youth Newsletters. Very importantly, the Youth Program facilitates friendships between young adults living with LFS, creating a great support network amongst those who truly understand! As one member said, "I realized that I'm not alone and, more than this, I feel inspired by every teen and young adult. I can see myself in them and I see that they have fears and concerns just like me... I could see that I'm not the only one who lives with these questions, this inspires me to fight and to live one day at a time"

**To learn more about the LFSA youth program visit the website at:
www.lfsassociation.org/youth-program/**



Learn more at **LFSAssociation.org**

Legal Disclaimer: The information presented here is intended to provide general information for the LFS community. It is not intended to replace consultation with qualified medical professionals familiar with the conditions and considerations for any individual.