

ALTERAÇÕES GERMINATIVAS EM PACIENTES COM CÂNCER COLORRETAL ABAIXO DE 50 ANOS

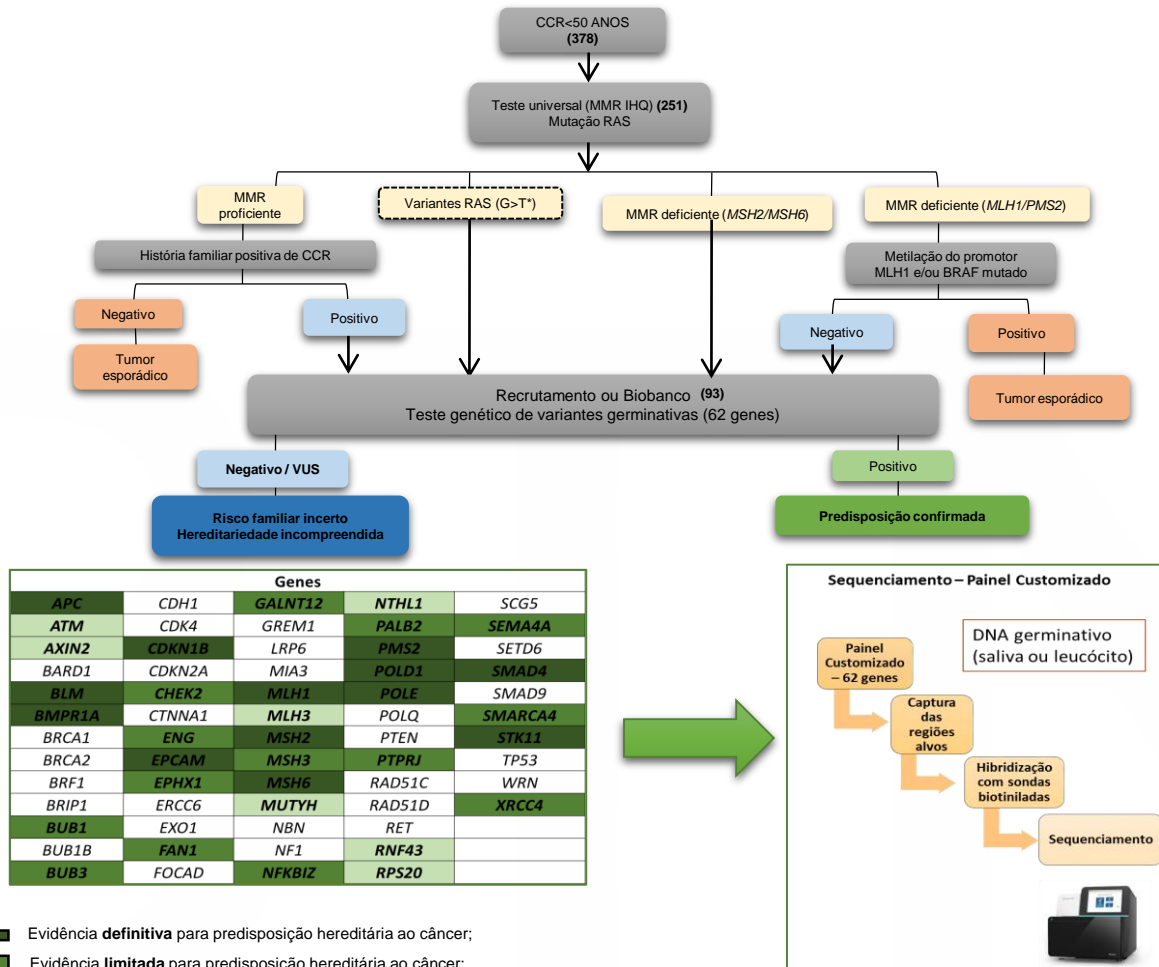
Fundação Antônio Prudente – A.C. Camargo Cancer Center
 Oliveira da Silva SI; Katin Kupper BE; Santiago KM; Formiga MN; Aguiar S; Carraro DM; Torrezan GT.

Introdução

Pacientes com câncer colorretal (CCR) em idade jovem (< 50 anos) apresentam maior risco de apresentar variantes germinativas em genes de predisposição ao câncer, entre eles os genes da Síndrome de Lynch (SL) (genes MMR - *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* e *PMS2*). A análise por imunohistoquímica (IHQ) das proteínas MMR é de alta relevância para a detecção de indivíduos em risco para SL. Ainda, apesar das principais síndromes de CCR hereditárias representarem 15-19% dos casos de CCR de início precoce, a etiologia da maior parte do CCR nestes pacientes é desconhecida, mesmo com até 25% destes casos apresentando história familiar importante de CCR.

Desta maneira, o objetivo do presente estudo foi investigar as causas genéticas de predisposição ao câncer colorretal em idade jovem.

Casuística e Métodos

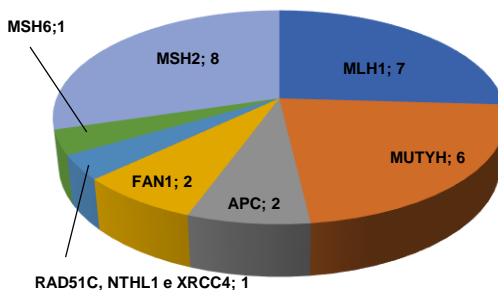
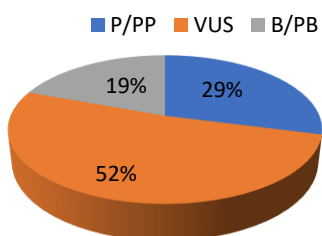


- Evidência **definitiva** para predisposição hereditária ao câncer;
- Evidência **limitada** para predisposição hereditária ao câncer;
- Evidência **moderada** para predisposição hereditária ao câncer.

Fonte: O autor. O nível de evidência de associação dos genes com predisposição ao CCR foi baseado no trabalho de Seifert et al, 2019.

Resultados

Porcentagem de variantes encontradas nos 93 pacientes sequenciados



Dois pacientes apresentaram variantes P/PP em mais de 1 gene (*MUTYH/XRCC4*, *MLH1/FAN1*).

Conclusões

A análise germinativa detectou variantes patogênicas em cerca de 1/3 dos casos dos pacientes com CCR em idade jovem, a maioria deles sendo portadores de Síndrome de Lynch. Com os resultados obtidos neste estudo, esperamos contribuir descrevendo o cenário clínico e molecular do CCR hereditário e esporádico em pacientes brasileiros jovens.