**CÂNCER DE MAMA HEREDITÁRIO ASSOCIADO À SÍNDROME DE LI-FRAUMENI: RELATO DE CASO.**

\*Antonia Vanessa de Vasconcelos Martins Frota¹

Gerardo Vale Rodrigues de Albuquerque¹

Isabela Perini Teixeira¹

Mylena Ferreira de Oliveira¹

Vitória Fontenelle Dantas¹

Ellaine Dóris Fernandes Carvalho²

¹Centro Universitário Christus - Unichristus

²Hospital Geral Dr. César Cals, Departamento de Genética, Fortaleza – Ceará

Objetivos: O câncer de mama caracteriza-se como rápida multiplicação das células mamárias, principalmente epiteliais, que participam do revestimento e desenvolvimento dos lóbulos e ductos mamários. Aponta-se este câncer como a principal neoplasia de caráter invasivo causadora de morte no sexo feminino. Nesse contexto, reverbera-se a necessidade de maiores avanços no tratamento e no diagnóstico precoce dessa condição, pois, embora afete, principalmente, pacientes acima de 50 anos, existe a atípica possibilidade de predisposição hereditária a malignidades, aumentando o risco do desenvolvimento de cânceres antes dos 30 anos, como a síndrome de Li-Fraumeni, oriunda da mutação no gene *TP53*, cuja função é suprimir tumores. Desse modo, este trabalho objetiva relatar o caso de uma paciente com diagnóstico de câncer de mama associado a uma variante patogênica no gene *TP53*, caracterizando-se como Síndrome de Li-Fraumeni. Relato de caso: Paciente do sexo feminino, 26 anos, com diagnóstico de câncer de mama aos 25, acompanhada no Hospital Geral Dr. César Cals, foi encaminhada do ambulatório de mastologia ao de genética médica visando aconselhamento genético devido ao diagnóstico de câncer precocemente. Na investigação da história familiar, foram encontrados casos de câncer, como câncer de pulmão em tia paterna, câncer de útero em tia materna e histórico de câncer de esôfago em bisavô e bisavó maternos. Afirmou que amamentou por 3 anos, que possuía bons hábitos alimentares e negava consumo de bebidas alcoólicas e tabagismo. Solicitou-se o painel de genes para câncer de mama e ovário hereditários. Posteriormente, retornou ao ambulatório de genética com o resultado do painel genético, identificando-se a variante patogênica c.844C>T no gene *TP53*, confirmando o diagnóstico de Síndrome de Li-Fraumeni. Investigou-se se a variante estava presente em seus pais e em seu único filho de 4 anos (já que trata-se de uma síndrome que eleva o risco de diversos cânceres desde a infância), não sendo detectada em nenhum deles, concluindo se tratar de uma mutação de novo, não herdada, porém com risco de 50% de ser transmitida para sua futura prole. Após o resultado genético, medidas de prevenção foram estabelecidas conjuntamente à paciente e à equipe multidisciplinar que a acompanha, composta de mastologista, oncologista e geneticista, e optou-se pela mastectomia profilática bilateral. Ademais, possibilitou-se implementar estratégias de prevenção para outras formas de câncer, devido ao fato da síndrome de Li-Fraumeni aumentar seus riscos. Conclusão: Evidencia-se a importância do rastreamento genético em casos de suspeição de predisposição hereditária ao câncer de mama, sendo os fatores mais importantes: diagnóstico do câncer de mama em idade precoce, câncer de mama bilateral, câncer de mama triplo negativo, histórico familiar importante de câncer de mama ou ovário, histórico de diferentes tipos de câncer no mesmo paciente, dentre outros. O diagnóstico precoce de uma síndrome de predisposição ao câncer hereditário no paciente e seus familiares permite rastreio de tumores e implementação de medidas profiláticas e de vigilância, diminuindo a morbimortalidade. Ressalta-se a fundamental importância do aconselhamento genético pré e pós-teste para todos os pacientes com médico geneticista para que todas as dúvidas, riscos e benefícios destes testes sejam esclarecidos.

Palavras-chave: Câncer de mama, Síndrome de Li-Fraumeni, Câncer hereditário.