PAINEL PARA SÍNDROME DE LI-FRAUMENI

O QUE É?

O Painel para Síndrome de Li-Fraumeni é um exame genético crucial que analisa o gene TP53, o principal gene associado a essa síndrome hereditária de predisposição ao câncer. Diferente das abordagens oncológicas convencionais, que focam no tratamento de tumores já estabelecidos, este teste identifica mutações germinativas no TP53 que aumentam significativamente o risco de desenvolver múltiplos tipos de câncer em idades precoces, como sarcomas, câncer de mama, tumores cerebrais e leucemias.

A análise do gene TP53 é fundamental, pois ele atua como um guardião do genoma, regulando o ciclo celular e a apoptose. Identificar uma mutação nesse gene aumenta drasticamente a possibilidade de um diagnóstico precoce da síndrome, permitindo uma vigilância oncológica intensiva e personalizada. Essas informações genéticas são essenciais para um manejo clínico proativo, com protocolos de rastreamento adaptados e a possibilidade de intervenções preventivas, visando a detecção precoce e o tratamento mais eficaz de eventuais tumores.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com histórico pessoal ou familiar de múltiplos cânceres em idades jovens, a ocorrência de cânceres específicos frequentemente associados à síndrome (como sarcoma ou câncer de mama pré-menopausa), ou em casos de síndromes de câncer hereditário sem causa definida. Vale ressaltar que o Painel para Síndrome de Li-Fraumeni complementa a avaliação médica. Seus resultados fornecem dados genéticos vitais para um diagnóstico preciso, auxiliando na escolha de estratégias de manejo e tratamento, e no aconselhamento genético familiar, impactando diretamente a saúde e o bem-estar dos pacientes e seus parentes.

GENES AVALIADOS

TP53 (01)

METODOLOGIA

A análise é realizada por **Sequenciamento de Nova Geração (NGS)**, que permite a leitura detalhada do DNA, incluindo o DNA mitocondrial. Utiliza-se uma tecnologia avançada para capturar e sequenciar as regiões dos genes de interesse. Após o sequenciamento, as informações genéticas passam por uma **análise de bioinformática** robusta, que identifica possíveis alterações (variantes) no DNA. Essas variantes são descritas e **classificadas de acordo com as diretrizes internacionais da ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)**, que orientam a interpretação clínica dos achados.

É importante ressaltar que a precisão do exame depende das informações clínicas fornecidas pelo médico solicitante, fundamentais para a correta interpretação dos resultados.