

## Avaliação molecular e fenotípica de indivíduos e famílias portadores da Síndrome de Neoplasia Hereditária Multilocus (MINAS)

Sophia Mascagni Silva<sup>1</sup>, Diogo Cordeiro de Queiroz Soares<sup>1</sup>, Daniele Paixão Pereira<sup>1</sup>, José Cláudio Casali da Rocha<sup>1</sup>, Dirce Maria Carraro<sup>1</sup>, Giovana Tardin Torrezan<sup>1</sup>

<sup>1</sup> AC Camargo Cancer Center; São Paulo-SP, Brasil

**Introdução:** Uma pequena parcela dos pacientes portadores de síndromes de predisposição hereditária ao câncer (SPHC) apresenta variantes patogênicas em mais de um gene de predisposição ao câncer (GPC), condição recentemente descrita como síndrome de neoplasia hereditária multilocus (MINAS) e com implicações clínicas ainda desconhecidas. **Objetivo:** O presente estudo tem como objetivo descrever as características clínicas de pacientes/famílias com MINAS e avaliar características moleculares dos tumores desses indivíduos, buscando definir relações de etiologia entre variantes e tumores, efeitos sinérgicos e riscos modificados nesses indivíduos. **Metodologia:** Foi realizada coleta de dados clínicos, histopatológicos e de histórico familiar de 27 pacientes portadores de MINAS identificados na casuística do A.C.Camargo. Estão sendo realizadas análises de co-segregação em familiares com câncer e, em material tumoral, análises de perda de heterozigose (LoH) através de NGS de amplicon. **Resultados:** Observa-se um predomínio de pacientes mulheres (22/27) e com histórico de câncer de mama (14/27) e prevalência de síndrome de câncer de mama e ovário hereditários (HBOC). Os genes com variantes patogênicas/provavelmente patogênicas identificados em um maior número de pacientes foram: BRCA2 (13), MUTYH (6), BRCA1 (5), CHEK2 (5), TP53 (3). Sessenta e quatro por cento dos pacientes apresentam variantes em dois genes de herança autossômica dominante, 30% apresentaram 1 gene de herança autossômica dominante e 1 de autossômica recessiva (monoalélico) e 7% apresentaram variantes em dois genes de herança autossômica recessiva (monoalélico). Os resultados preliminares de perda de heterozigose demonstram que houve perda somática do alelo selvagem por deleção em 3 dos 5 tumores avaliados, nos genes BRCA1, BRCA2, ATM. **Conclusão:** Esperamos descrever as consequências fenotípicas clínicas e moleculares de um grupo raro de pacientes portadores de MINAS, colaborando para o conhecimento científico da área e contribuindo com o banco de dados de MINAS.

**Palavras-chaves:** Síndrome de predisposição hereditária ao câncer; Síndrome de neoplasia hereditária multilocus; Gene de predisposição ao câncer; Perda de heterozigose; Análise de co-segregação.

doi: <https://doi.org/10.52600/2763-583X.bjcr.2022.2.Suppl.1.28>