

Avaliação genética em 30 crianças com carcinoma de plexo coroide

Fernanda T. de Lima, Jéssica B. Rodrigues, Sílvia R. C. de Toledo,
Francine T. Gamba, Thais B. Mendes, Milena R. S. de Oliveira, Daniela B. Almeida, Sergio
Cavalheiro, Patricia A. Dastoli, Frederico A. Silva, Andrea M. Cappellano, Nasjla S. da Silva
IOP-GRAACC-UNIFESP, São Paulo, SP, Brasil

Introdução

Carcinoma de plexo coroide (CPC):
pico de incidência ≤ 2 anos.
síndrome de Li-Fraumeni $> 50\%$.
variante patogênica *TP53*, p.R337H,
afeta 0,3% nas regiões Sul e Sudeste
+ em 63% a 69% de pacientes com CPC

Objetivos

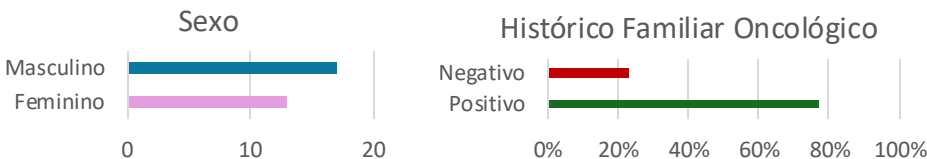
Avaliar a incidência de variantes patogênicas
nos pacientes com CPC, correlacionando
com dados clínicos e familiares em um
hospital oncológico pediátrico.

Pacientes & Métodos

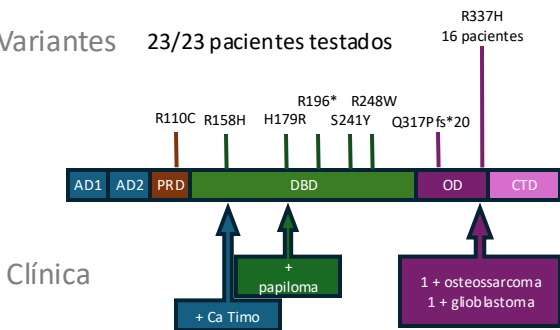
Revisão de prontuários, de pacientes com CPC, atendidos em um hospital público
especializado em oncologia pediátrica na cidade de São Paulo, entre 1992 e 2025.

Resultados

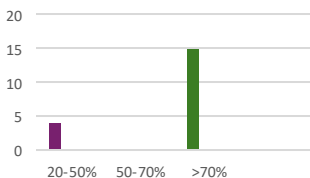
30 pacientes



Variantes 23/23 pacientes testados



IHQ p53 no tumor



20 pacientes testados

Discussão e Conclusões

Histórico familiar & Testagem genética

- A maior parte dos pacientes apresentou histórico familiar oncológico positivo (77%)
- Todos os pacientes (23) testados tinham variantes deletérias em *TP53*
- A variante mais frequente foi a R337H (16 pacientes)

Imunohistoquímica para a proteína p53

- Positividade foi fortemente associada à presença de mutações patogênicas no gene *TP53*

Aconselhamento genético

- Fundamental para todas as famílias com crianças com carcinoma de plexo coroide

Referências selecionadas