

CONSCIENTIZAÇÃO DA SLF CONHECIMENTO É PODER.



Empoderar adolescentes e jovens adultos a conduzir melhor aspectos referentes à sua saúde e à tomada de decisões. **Saiba mais sobre a Síndrome de Li-Fraumeni (SLF).**

O QUE É SÍNDROME DE LI-FRAUMENI E QUAIS SÃO OS RISCOS?

A Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) é uma condição genética que aumenta o risco de desenvolver vários tipos de câncer. A SLF afeta as pessoas independentemente do sexo e tem sido identificada em famílias ao redor do mundo. Os cânceres relacionados com essa condição podem ocorrer em qualquer idade, inclusive em crianças e em jovens adultos.



ENTENDENDO O QUE CAUSA A SLF

A SLF é causada por uma mudança no DNA (algumas vezes chamada variante ou mutação) no código do gene *TP53*. Quando trabalhando da maneira correta, o gene *TP53* é o "guardião do nosso genoma" que ajuda a prevenir que erros no DNA ocorram nas nossas células. O câncer é causado pelo acúmulo de muitos erros de DNA nas nossas células, então o *TP53* é um gene importante que nos protege de desenvolver câncer.

Todos nós nascemos com duas cópias do gene *TP53* em cada uma de nossas células. Para as pessoas com Li-Fraumeni uma das nossas cópias do gene *TP53* está funcionando e a outra tem uma alteração que faz com que o seu funcionamento não ocorra adequadamente. O teste genético analisa as duas cópias do gene *TP53* com que você nasceu e procura por alterações no DNA que fazem com que o gene não funcione. Isso normalmente é feito através de amostra de sangue ou saliva.

A maioria das pessoas que tem Li-Fraumeni herdaram a alteração no *TP53* de um dos seus pais.

Um pequeno número de pessoas são os primeiros em suas famílias a ter a SLF, apresentando uma mutação inédita no gene, ou seja, não herdada.

Quando uma criança ou um jovem adulto descobrem que tem a mutação no *TP53*, é recomendado que seus pais e irmãos (ou outros parentes diretos) se encaminhem ao conselheiro genético para discutir sobre a testagem mesmo se ninguém na família tiver tido câncer.

A SLF é herdada, ou, "passada para frente" em famílias de uma maneira chamada "herança dominante". Isso significa que herdar um gene *TP53* alterado, é o suficiente para ter SLF. Para uma pessoa com SLF, há 50% de chances de cada filho também herdar ou 50% de não herdar. Por essa razão, é importante falar com um médico e/ou conselheiro genético no futuro quando se pensar em começar uma família.

Eu ouvi falar que o TP53 é descrito como um 'super-herói' do genoma. Quando vê uma célula acumulando erros de DNA que causam câncer, ele tenta consertar a célula e, se não consegue consertá-la, ele a destroi. A SLF ocorre quando um dos "braços" do TP53 está quebrado, então ele tem apenas um braço para lutar na batalha.

Embora o risco de desenvolver câncer seja significativamente maior em pessoas com SLF, é importante saber que nem todos com SLF vão desenvolver câncer. Alguns dos cânceres mais comuns vistos em Li-Fraumeni estão descritos abaixo.

Cânceres vistos mais frequentemente em crianças e jovens adultos com SLF, incluem:

- Sarcoma de tecidos moles (câncer nos tecidos que conectam dão suporte e envolvem outras estruturas corporais como músculos e gordura)
- Osteossarcomas (câncer que começa nos ossos)
- Tumores no cérebro
- Câncer na glândula adrenal (a glândula adrenal é um pequeno órgão localizado no topo de cada rim que nos ajuda a regular os hormônios)
- Leucemia (câncer das células sanguíneas)

Outros tipos de câncer que ocorrem com mais frequência em adultos com SLF, incluem:

- Câncer de mama
- Câncer de cólon
- Melanoma (câncer da pele)

Os tipos de câncer que ocorrem e a idade que ocorrem, podem variar entre famílias e até mesmo dentro da mesma família. Algumas pessoas com SLF desenvolvem dois ou mais cânceres separadamente ao longo da vida. É muito importante para todos com SLF serem monitorados de perto ao longo da vida e, serem cuidados por médicos que estão familiarizados com a SLF.

POR QUE O DIAGNÓSTICO DA SLF É IMPORTANTE

Embora o diagnóstico da SLF possa parecer assustador, é importante que os adolescentes e jovens adultos estejam cientes de sua condição e de quais são os melhores passos que podem tomar para gerenciar seus cuidados de saúde e abordar os melhores comportamentos e estilo de vida (como por exemplo, não fumar e usar protetor solar para minimizar a exposição solar). Pelo fato de as pessoas com SLF desenvolverem câncer precocemente, os check-ups regulares e exames de rastreio são extremamente importantes - quanto mais cedo um câncer for diagnosticado, melhores serão as chances de um tratamento mais eficaz. O acompanhamento individual com outros profissionais de saúde é crucial para garantir que o diagnóstico da SLF é levado em consideração no tratamento de outras condições, particularmente no que se relaciona ao uso da radioterapia.

CONSELHEIROS GENÉTICOS E ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Os conselheiros genéticos são profissionais da saúde especializados em conversar com pessoas sobre doenças genéticas. Normalmente, as famílias se consultam com um conselheiro genético quando a SLF é diagnosticada. Para alguns jovens adultos, essa consulta pode ter ocorrido quando ainda eram crianças. É importante saber que o aconselhamento genético pode ser um recurso de ajuda mesmo após o diagnóstico da SLF. Esses profissionais podem orientar as pessoas com SLF a incorporar melhores hábitos de saúde em suas vidas - especialmente em momentos importantes de transição, como adolescentes, jovens adultos e até mesmo quando a pessoa estiver começando a pensar em construir a sua própria família. Em alguns casos, a pessoa pode necessitar de acompanhamento profissional com um psicólogo ou assistente social por um longo período de tempo para falar sobre o lado emocional de viver com SLF. O conselheiro genético também pode orientar a encontrar essas ajudas. O site da LFSA tem um Diretório de Conselheiros Genéticos, onde você pode encontrar um profissional dessa área perto de você.



SLF E ESCOLA

No geral, ter SLF não deve afetar a vida na escola ou o dia a dia. Ter SLF em si não afeta a capacidade de alguém de aprender ou alcançar os objetivos acadêmicos na escola, mas às vezes, ter sintomas de câncer pode afetar o desempenho na escola.

Devido à necessidade de exames de rastreamento frequentes, é preciso ir a consultas médicas mais do que o normal. Quando possível, é importante agendar esses compromissos em horários que não interfiram na atividade escolar ou nas atividades extracurriculares. No entanto, o mais importante é que a saúde venha em primeiro lugar. Pode ser que para pessoas que estejam em tratamento, isso atrapalhe a possibilidade de assistir às aulas pessoalmente. Embora a política de cada escola seja diferente, deve ser discutido com o professor sobre a opção de participar das aulas por meio de videoconferência, como *Skype* ou *FaceTime*.

Pode haver momentos em que os pensamentos relacionados à SLF causem ansiedade. Isso pode gerar uma variedade de emoções, desde preocupação até tristeza e raiva. Todos esses sentimentos são normais, mas caso eles desviarem a atenção da escola ou das amizades, é muito importante falar sobre eles. É importante identificar pessoas de confiança, como membros da família, um bom amigo, um conselheiro escolar ou psicólogo para conversar sobre esses sentimentos quando eles surgirem.

SLF E AMIGOS

A decisão de conversar com os amigos ou alguém que você está namorando sobre ter a SLF é bem pessoal. As pessoas devem compartilhar sobre a SLF quando se sentirem confortáveis. Bons amigos podem ser um ótimo apoio para todos os bons e maus momentos da vida, incluindo os momentos relacionados à SLF. É importante lembrar que todas as pessoas (com ou sem SLF), vivenciam momentos na vida que trazem frustração, preocupação ou sentimentos de ser diferente e, mesmo os amigos sem SLF podem entender todos esses sentimentos e fornecer apoio. Jovens adultos com SLF também podem ser um ótimo apoio, uma vez que podem compartilhar experiências semelhantes. O Programa Juvenil da LFSA é uma ótima maneira de conhecer outros adolescentes e jovens adultos como você!





SOBRE O PROGRAMA DE JOVENS DA LFSA (LFSA Youth Program)

O Programa de Jovens da LFSA (LFSA Youth Program) é um programa idealizado para fornecer apoio a adolescentes e jovens adultos com SLF (idades 13-26), dando-lhes oportunidades de aprender mais sobre a SLF através de informações vindas de especialistas de maneiras divertidas, envolventes e positivas, como em Workshops para jovens, *Webinars* e boletins informativos trimestrais para jovens. O Programa de Jovens é muito importante e facilita a amizade entre jovens adultos que vivem com SLF, criando uma grande rede de apoio entre aqueles que realmente entendem! Um participante do programa já disse "Percebi que não estou sozinho e, mais do que isso, me sinto inspirado por cada adolescente e jovem adulto. Eu posso me ver neles e vejo que eles têm medos e preocupações assim como eu... Pude ver que não sou o único que vive com a mutação e isso me inspira a lutar e a viver um dia de cada vez."

Para saber mais sobre o programa LFSA para jovens, visite o site:
www.lfsassociation.org/youth-program/



Aprenda mais em **LFSAssociation.org**

Aviso Legal: As informações apresentadas aqui têm o objetivo de fornecer informações gerais para a comunidade SLF. Não se destina a substituir a consulta com profissionais e médicos qualificados que estão familiarizados com as condições de cada indivíduo.