

SÍNDROME DE ATAXIA TELANGIECTASIA, MELANOMA DO COURO CABELUDO E CÂNCER DE PÂNCREAS: A RELAÇÃO ENTRE DOENÇAS QUE FAVORECEU O DIAGNÓSTICO PRECOCE DE UM CÂNCER DE MAMA

Introdução: A síndrome de Ataxia Telangiectasia (AT), ou Síndrome de Louis-Bar, é uma doença autossômica recessiva rara causada por mutações no gene Ataxia Telangiectasia Mutated (ATM), no locus 11q22.3. É caracterizada por atrofia cerebelar com ataxia progressiva, telangiectasias cutâneas, maior suscetibilidade a malignidades e deficiências imunológicas. Em casos raros, a síndrome pode se apresentar sem distúrbios neurológicos. **Objetivos:** Descrever o diagnóstico de AT através de análise genética em paciente com histórico de câncer de pâncreas e melanoma no couro cabeludo, que proporcionou o diagnóstico precoce de carcinoma intraductal *in situ* da mama em sua filha. **Métodos:** Trata-se de um relato de caso de Síndrome de Louis-Bar sem ataxia em paciente com histórico de neoplasias malignas em uma cidade da Amazônia Brasileira. **Relato de caso:** Paciente masculino, 63 anos, com histórico de câncer de pâncreas e presença de mancha assimétrica, de bordas irregulares, cores variadas, medindo dois centímetros na região occipital. À dermatoscopia, havia presença de rede atípica, blotches e áreas vermelho-leitosas. Realizou-se biópsia excisional com margens exíguas confirmando diagnóstico de melanoma extensivo superficial invasivo, Breslow 3.3 milímetros. Em seguida, paciente foi encaminhado ao setor de cirurgia oncológica, onde foi realizada ampliação de margens e biópsia de linfonodo sentinela, o qual resultou estar livre de neoplasia. Devido ao histórico progresso de neoplasias malignas agressivas, foi orientada a realização de análise genética, que identificou variantes patogênicas em heterozigose nos genes ATM e PALB2, que aumentam o risco de câncer de mama. O paciente, bem como suas filhas, de 30 e 32 anos, foram orientados a procurar por atendimento com mastologista. A filha de 32 anos realizou biópsia da mama de nódulo mamário BI-RADS 2, que, desde 2016, mantinha-se estável. O laudo histopatológico confirmou tratar-se de carcinoma ductal *in situ*. Até o momento da descrição do caso, a paciente está em tratamento da condição. **Conclusões:** O histórico de neoplasias do paciente levou à investigação genética que permitiu a identificação das mutações que favoreceram o diagnóstico precoce de câncer de mama em terceiros. Assim, se observa importância deste caso para a comunidade científica, para seu conhecimento e alerta sobre a associação do melanoma com outras neoplasias, mutações e síndromes genéticas.

Descritores: Ataxia Telangiectasia; Melanoma; Câncer de mama