

Introdução: A Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) é uma síndrome de predisposição ao câncer com caráter autossômico dominante, associada a mutações germinativas no gene *TP53*. Famílias com características incompletas da SLF preenchem critérios para Síndrome de Li-Fraumeni-like (LFL). Os tumores associados à SLF são: carcinomas de mama, sarcomas, tumores do SNC, tumores de Wilms e carcinoma adrenocortical. Recentemente uma mutação germinativa no éxon 10 do gene *TP53*, p.R337H, foi descrita no sul do Brasil. A prevalência dos fenótipos da SLF e LFL, e da mutação *TP53* p.R337H em pacientes oncológicos pediátricos ainda é pouco conhecida. **Objetivos:** determinar a prevalência de história familiar de SLF e suas variantes (LFL: critérios de Birch, Eeles, Chompret) e da mutação *TP53* p.R337H em pacientes do Serviço de Oncologia Pediátrica com diagnóstico de sarcomas, tumores do SNC, de Wilms e carcinoma adrenocortical. **Metodologia:** O DNA genômico foi extraído de sangue periférico. A análise da mutação foi analisada pelo ensaio TaqMan e nos casos positivos foi realizada análise confirmatória por PCR-RFLP e por seqüenciamento bi direcional. **Resultados:** Até o momento, 121 pacientes foram incluídos no projeto. Destes, 44 (36%) tem história familiar positiva para câncer com critérios para LFL. Análises moleculares foram realizadas, até o momento, em 100 pacientes. A mutação *TP53* p.R337H foi encontrada em 9 pacientes, sendo 8 com carcinoma adrenocortical e 1 com carcinoma do plexo coróide. Destes, 8 são heterozigotos AG para *TP53* p.R337H e 1 é homozigoto AA para *TP53* p.R337H. **Conclusão:** análises dos pacientes incluídos demonstraram que a prevalência de história familiar de SLF e LFL e da mutação *TP53* p.R337H é alta. Nesse estudo encontrou-se um caso de uma portadora homozigota AA para *TP53* p.R337H, até então não descrito na literatura. Estudos adicionais estão em andamento para definição do risco para esses pacientes com base nas análises de polimorfismos modificadores.