

CANSIAN, B²; Santos, MC¹; Rocha, RGC³; Sena, AD¹; Sarni, ROS²; Faria, JCP².

¹ Universidade Nove de Julho - Campus São Bernardo do Campo; ² Centro Universitário Faculdade de Medicina do ABC; ³ Centro Universitário Lusíada

Palavras chave: Criança; Síndrome de Li-Fraumeni; Neoplasias; Genes Supressores de Tumor.

INTRODUÇÃO

Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) é uma alteração autossômica dominante que deriva de mutações germinativas inativadoras do gene supressor de tumor TP53, presentes em cerca de 1:5.000 a 1:20.000 indivíduos. Os portadores dessa síndrome apresentam uma predisposição aumentada a uma variedade de neoplasias em idade precoce (câncer de mama, sarcomas, leucemias, tumores cerebrais, tumores de córtex da adrenal).

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 3 anos, parda, natural de Santo André, foi encaminhada pelo endocrinologista pediátrico ao oncologista devido a pubarca, clitoromegalia, acne, aumento rápido de peso e massa palpável em flanco direito. Foi diagnosticado carcinoma de adrenal direita e realizado ressecção. Após 7 meses, apresentou recidiva tumoral sendo iniciado quimioterapia.

Durante tratamento, apresentou metástases peritoneais e hepáticas. Como não houve resposta completa ao tratamento quimioterápico, optou-se por exérese das lesões. Ao longo do tratamento, a mãe da paciente apresentou neoplasia de mama e como existia a história familiar de tio e tia maternos com neoplasias, realizou-se investigação de síndrome de Li Fraumeni que se confirmou.

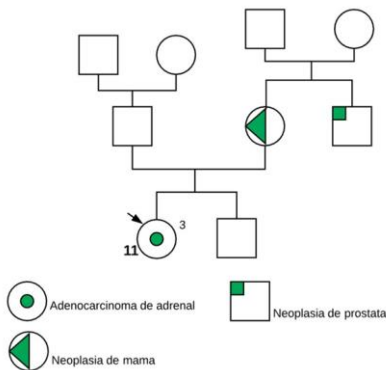


Imagem 1. Heredograma

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

A síndrome de Li-Fraumeni é uma alteração genética sem características fenotípicas. Como a SLF é uma alteração familiar, é importante suspeitar e investigar os pacientes com antecedente significativo de neoplasias. O reconhecimento precoce da SLF, que pode ser confirmada pela pesquisa da mutação no TP53, permite não só o tratamento e seguimento individualizado, como também o aconselhamento genético da família.

REFERÊNCIAS

1. MACFARLAND, Suzanne P. et al. Earlier Colorectal Cancer Screening May Be Necessary In Patients With Li-Fraumeni Syndrome. *Gastroenterology*, b[s.l.], v. 156, n. 1, p.273-274, jan. 2019. Elsevier BV.
2. QUINN, Emily A.; MACIASZEK, Jamie L.; PINTO, Emilia M.. From uncertainty to pathogenicity: Clinical and functional interrogation of a rare TP53 in-frame deletion. *Cold Spring Harbor: Molecular Case Studies*. Memphis, p. 2-16. 18 abr. 2018.
3. BIRCH, Hartley AL, Tricker KJ, Prosser J, Condie A, Kelsey AM, Harris M, Jones PH, Binchy A, Crowther D, et al. Prevalence and diversity of constitutional mutations in the p53 gene among 21 Li-Fraumeni families. *Cancer Res*. 1994 Mar 1;54(5):1298-1304.