

SÍNDROME DE LI-FRAUMENI: ASPECTOS CLÍNICOS, GENÉTICOS E EVOLUÇÃO DA DOENÇA NA POPULAÇÃO BRASILEIRA

Laura Maria Oliveira TREMURA*
Gabriele RIBEIRO**
Ana Clara ZOLIN***
Geovana GUIMARÃES****
Andreia Estela MOREIRA*****

RESUMO

Introdução: A síndrome de Li-Fraumeni é uma condição hereditária que predispõe os indivíduos ao desenvolvimento de múltiplos tipos de câncer, frequentemente causada por mutações germinativas no gene TP53. Essa síndrome é caracterizada pela ocorrência de diversos tumores ao longo da vida. **Objetivo:** O presente estudo tem como objetivo apresentar uma visão abrangente sobre a Síndrome de Li-Fraumeni, abordando as mutações genéticas envolvidas, as manifestações clínicas, os fatores de risco e o impacto dessa condição na sociedade. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, que incluiu seis artigos publicados nos últimos 10 anos, extraídos de bases de dados como PubMed e SciELO. O foco foi nas pesquisas que abordam a síndrome de Li-Fraumeni, excluindo fatores externos como obesidade e tabagismo. **Resultados:** A análise dos artigos mostrou que a síndrome é transmitida de forma autossômica dominante, porém não apresenta um quadro clínico ou fenótipo padronizado, variando o espectro tumoral de acordo com o genótipo. No Brasil, a mutação R337H é a mais prevalente, afetando aproximadamente 0,3% da população das regiões Sul e Sudeste. Observou-se também que a expressão da síndrome é mais comum em mulheres jovens. O diagnóstico é realizado tanto pela apresentação clínica dos tumores quanto por testes genéticos que identificam a mutação do gene TP53. A prevenção é classificada em três níveis: primária (prevenção do câncer inicial), secundária (tratamento de lesões pré-malignas) e terciária (prevenção de novos tumores em indivíduos já tratados). **Conclusão:** Conclui-se que, sendo uma síndrome rara, a detecção precoce é crucial para garantir um tratamento eficaz e reduzir as taxas de mortalidade. Dada a variedade de manifestações tumorais, não há um fenótipo ou genótipo único, e o tratamento depende do tipo de tumor específico apresentado por cada paciente.

Palavras- chaves: Síndrome Li-Fraumeni; tumor; genética; TP53.

*Discente do curso de medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP - Unifunec. lauramariaoliveira00@gmail.com

**Discente do curso de medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP - Unifunec. gabrielerp150804@gmail.com

*** Discente do curso de medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP - Unifunec. gamazolim@hotmail.com

****Discente do curso de medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP - Unifunec. geovanagfreitas23@gmail.com

*****Docente do do curso de medicina do Centro Universitário de Santa Fé do Sul, SP – Unifunec. ae_moreira@yahoo.com.br