

Síndrome de Li-Fraumeni

André Miguel¹, Leticia Vieira¹, Vânia Barreto¹, Vânia Landim¹ e Catarina Bernardes²
Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais
Monte da Caparica - Portugal

1) Estudante do 2º ano, igual contributo para o trabalho. 2) Docente

Introdução

A síndrome de Li-Fraumeni é uma condição genética rara que predispõe indivíduos a desenvolverem vários tipos de cancro ao longo da vida. Esta síndrome é causada por uma alteração no gene TP53 que codifica a proteína P53.

A mutação, autossómica dominante, geralmente é herdada, mas pode ocorrer durante o desenvolvimento embrionário.

O gene TP53, também conhecido como "Guardião do genoma" é um gene supressor tumoral que desempenha um papel fundamental na reparação do DNA danificado e na apoptose, pelo que quando este se encontra inativado ou danificado a pessoa possui maior probabilidade de ter diversos tipos de cancro.

TP53: A CENTRAL MEDIATOR OF STRESS RESPONSES

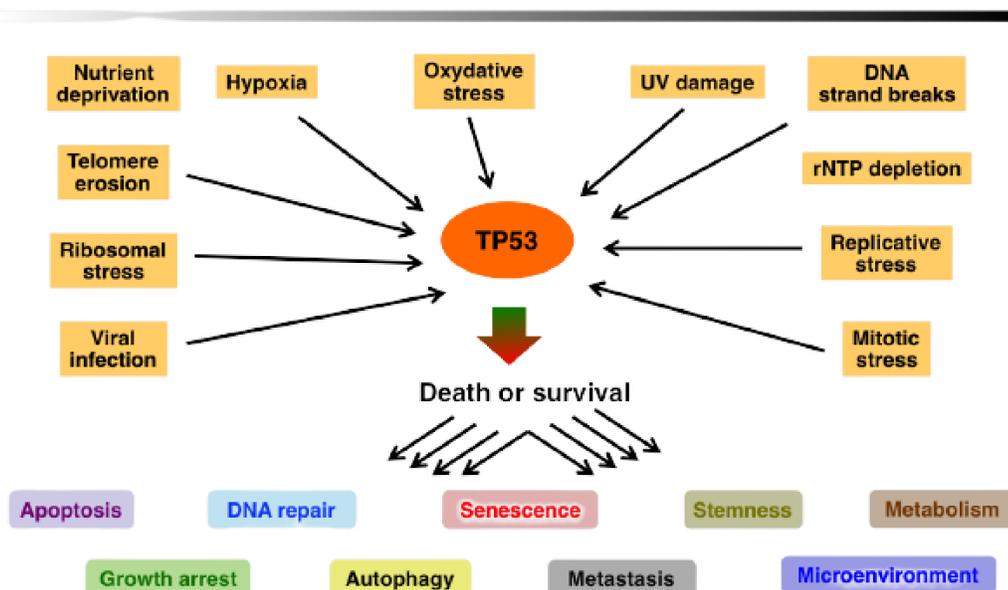


Imagem retirada de: <https://p53.fr/tp53-information/tp53-knowledge-center/26-knowledge-center/28-p53-pathways>

Sintomas

Esta síndrome só por si não provoca sintomas (é assintomática), porém os indivíduos que a possuem tendem a desenvolver vários tipos de cancro ao longo da vida, pelo que vão apresentar os correspondentes sintomas. Alguns deles podem incluir:

- Perda de peso;
- Perda de apetite;
- Dores;
- Aparecimento de caroços ou inchaços;
- Dor de cabeça, etc.

Diagnóstico

A síndrome de Li-Fraumeni é pesquisada tendo em conta uma avaliação clínica detalhada do doente. Geralmente são seguidos os seguintes critérios clínicos:

- História pessoal com cancro em idade jovem;
- História familiar frequentemente com vários casos de cancro, nomeadamente em crianças.

O diagnóstico é feito através de testes genéticos para identificação de mutações no gene TP53, que podem ser realizados em amostras de sangue ou saliva.

Tratamento

Não há tratamento padrão ou cura para esta síndrome. Contudo, salvo algumas exceções, os cancros dos pacientes com Li-Fraumeni são tratados como os correspondentes tipos de cancro de outros pacientes.

As pessoas com esta síndrome são incentivadas a adotar hábitos saudáveis de estilo de vida e a realizar testes de triagem e exames físicos regularmente, com o objetivo qualquer sinal de cancro ser detetado precocemente e o adequado tratamento ser implementado.

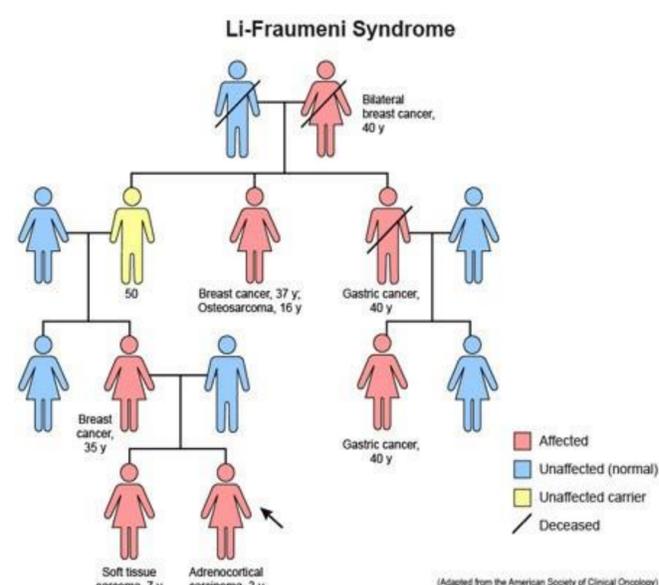


Imagem retirada de: <https://intergenetics.eu/en/exam/li-fraumeni-syndrome-tp53-gene/>

Conclusão

A síndrome de Li-Fraumeni ocorre em 1 em cada 20.000 pessoas em todo o mundo. Está associada a diversos tipos de cancro, sendo os mais habituais o cancro da mama, sarcoma de tecidos moles, cancro colorretal, leucemia e tumores cerebrais.

É fundamental investigar e compreender a Síndrome de Li-Fraumeni para que possam ser desenvolvidas estratégias eficazes de diagnóstico, tratamento e, acima de tudo, para oferecer esperança as pessoas que enfrentam esta condição desafiadora

Referências

- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31691207/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28572266/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26014290/>

