

Autores: Verônica Alcântara Cardoso Duarte Oliveira¹, Daniel de Barros Jesus¹, Gil Guimarães Barbosa Trivelli¹, Milena Lima Silva¹, João Ormindo Beltrão Barros².

**Apoio:** [**www.editorapasteur.com.br**](http://www.editorapasteur.com.br) **- @editorapasteur**

**INTRODUÇÃO:**

Síndrome Li-Fraumeni (SLF) é uma síndrome de câncer familiar caracterizada pelo início precoce de tumores múltiplos. Mutações da linha germinativa em p53 são responsáveis pela maioria dos seus casos. A SLF fornece um modelo genético perfeito para estudar doenças malignas associadas à mutação de p53.

**OBJETIVO**:

O objetivo deste estudo foi pesquisar a relação do marcador tumoral gene p53 na síndrome de Li-Fraumeni, e sua possível expressão como marcador de diagnóstico precoce.

**MÉTODO**:

O presente estudo trata-se de uma revisão de literatura do tipo integrativa, e foram utilizados 16 (dezesseis) artigos que englobam as principais perspectivas do tema retratado, publicados nos últimos doze anos, escolhidos nas bases de dados Scielo (Scientific Electronic Library Online), LILACs (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde) e PubMed. Os descritores de saúde empregados da base BIREME (Centro Latino-Americano e do Caribe de Informação em Ciências da Saúde) foram “síndrome de Li-Fraumeni”, “genes p-53”, “diagnóstico precoce” e seus correspondentes em inglês.

**RESULTADOS**:

A SLF é uma doença rara de câncer autossômico dominante hereditário. Mutações da linha germinativa em p53 são responsáveis pela maioria dos casos de SLF. O gene p53 codifica um fator de transcrição ubíquo e é conhecido por ser responsável por um conjunto de funções regulatórias críticas que promovem reparo do DNA e supressão do tumor. A correlação da SLF com mutações na porção de ligação ao DNA do gene causa doença penetrante com cânceres de início precoce. Devido ao seu papel como supressor de tumor e alta taxa de mutação no câncer, o p53 representa um alvo atraente para terapia do câncer. Ademais, com o sequenciamento completo e a análise de duplicações e deleções no gene p53, é possível analisar mutações deletérias em amostras moleculares de DNA para auxiliar no diagnóstico da síndrome.

**CONCLUSÃO**:

A ligação entre SLF e p53 tornou esta síndrome um modelo único e útil no estudo de cânceres. Assim, por causa do aumento impressionante da probabilidade de aparecimento de câncer em famílias SLF, o aconselhamento genético, por meio da avaliação do gene p53, é oferecido no melhor controle da doença.

Palavras-chave:

*Síndrome de Li-Fraumeni. Genes p53. Diagnóstico Precoce.*

Filiações:

1Discente, Centro Universitário de Anápolis UniEVANGÉLICA, GO.

2Docente, Centro Universitário de Anápolis UniEVANGÉLICA, GO.

A Síndrome Li-Fraumeni E Sua Associação Com O Marcador Tumoral P53