**Padrão do plano de fundo

Descrição gerada automaticamente**

**SÍNDROME DE LI-FRAUMENI: UMA REVISÃO SOBRE O RASTREAMENTO NO BRASIL**

**INTRODUÇÃO:** A síndrome de Li-Fraumeni (LFS) se caracteriza por ser hereditária e ter relação intrínseca com a predisposição ao câncer. Ademais, é importante ressaltar que tal síndrome segue o padrão de herança genética autossômica dominante, é clínica e geneticamente heterogênea e causada por mutações no gene supressor de tumor TP53. A LFS eleva o risco de desenvolvimento de um grande espectro de tumores agressivos, alguns muito raros, em idade muito jovem, sendo relevante destacar os tumores típicos: sarcomas de partes moles e ósseos, leucemias, tumores de do sistema nervoso central (SNC), tumores adrenocorticais e tumores de mama. Ainda que, seja uma síndrome rara na população mundial, é altamente prevalente na população brasileira. **OBJETIVO:** Avaliar o benefício do rastreamento da Síndrome de Li-Fraumeni no Brasil. **METODOLOGIA:** Ao passo que, esse trabalho se trata de uma revisão narrativa de literatura, na qual realizou-se uma análise nas bases de dados Google Acadêmico (*Google Scholar*), na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e PubMED, sendo usado descritores como: “Síndrome de Li-Fraumeni”, “Câncer”, “Rastreamento”, “Perfil genético no Brasil”. Com isso, determinou-se para busca o intervalo de tempo de 2009 a 2023. **RESULTADOS:** Diante do exposto, permitiu-se inferir que, ainda que a Síndrome de Li-Fraumeni seja rara, ela possui significativa incidência em regiões do Brasil, no sul e sudeste, estima-se que 1 a cada 300 pessoas são afetadas pela mutação na linha germinativa de TP53. Sendo importante ressaltar que os pacientes portadores dessa síndrome têm risco aumentado de desenvolvimento de múltiplos tumores primários e em idades jovens. No que tange ao diagnóstico da LFS, é estabelecido em um paciente que atende a todos os três critérios clássicos e/ou tem uma variante patogênica de linhagem germinativa heterozigótica em TP53, tais critérios são: um paciente com sarcoma diagnosticado antes dos 45 anos; um parente de primeiro grau com qualquer tipo de câncer diagnosticado antes dos 45 anos; um parente de primeiro ou segundo grau com qualquer câncer diagnosticado antes dos 45 anos ou um sarcoma diagnosticado em qualquer idade. Por conseguinte, é relevante pressupor que o rastreamento sistemático e precoce para os pacientes portadores da síndrome, no território brasileiro apresenta índices de benefício, devido a sua alta incidência e por ser uma síndrome que tende a acometer famílias. **CONCLUSÃO:** Conclui-se, dessa forma, que existe um senso comum equivocado em relação ao rastreamento de doenças genéticas raras, entretanto a alta incidência de tal síndrome que se associa intrinsecamente com um alto risco de câncer ao longo da vida, em regiões brasileiras, traz a prerrogativa da importância em rastrear os pacientes portadores e suas famílias.

**Palavras-chaves**: Síndrome de Li-Fraumeni; Rastreamento; Câncer.