**A relação do marcador tumoral p53 com a Síndrome de Li Fraumeni: uma revisão bibliográfica.**

Anderson Luiz Neves de Albuquerque1\*, Isabella Gomes Chagas2, Tarsiane Dias Muniz dos Santos2; Vívian Sthefane Santos de Lucena2; Jaim Simões de Oliveira3

1 UNIT- Centro Universitário Tiradentes, Curso de Medicina — Maceió —AL e

2 CESMAC- Centro Universitário, Curso de Medicina — Maceió —AL

\*Autor correspondente: [andersonalbuquerque94@outlook.com](mailto:andersonalbuquerque94@outlook.com)

**INTRODUÇÃO**: A síndrome de Li-Fraumeni (LFS) é uma condição rara autossômica dominante caracterizada por múltiplos casos de tumores primários de início frequentemente precoce, sendo assim, é um processo de carcinogênese multifocal apresentando tumorações com diferentes linhagens genéticas. Diante disso, essa situação patológica de expressa de diversas formas, o que dificulta o diagnóstico. O gene TP53, nesse sentido, mostra-se como um expressivo marcador nessa investigação precoce. **OBJETIVO:** Compreender a relação do gene TP53, como marcador tumoral, no diagnóstico da síndrome de Li Fraumeni. **MÉTODO:** Trata-se uma revisão bibliográfica integrativa através de pesquisas na base de dados PubMed utilizando-se os descritores “Li Fraumeni” AND “P53”, com o operador booleano AND. Aplicando-se filtro de 5 anos e sem restrição linguística, houve retorno de 174 artigos. Após eliminação das duplicatas e aplicação dos critérios de exclusão (enfoque na síndrome de Li Fraumeni), foram selecionados 3 artigos. **RESULTADOS:** A síndrome de Li-Fraumeni é identificada pelo aparecimento de tumores em múltiplos órgãos, geralmente em indivíduos ainda com pouca idade. Essa condição hereditária é causada por mutações germinativas no gene TP53, que codifica o supressor de tumor p53 que, quando mutado, está frequentemente associado ao câncer. O gene TP53 é conhecido como o "guardião do genoma" pois é ativado em reação a danos no DNA e sinais de estresse celular, a fim de manter a estabilidade do genoma. A LFS é caracterizada pela heterogeneidade de manifestações e pela extensa faixa etária em que os casos ocorrem. No entanto, o conhecimento epidemiológico aponta que em crianças e adolescentes o osteossarcoma é o tumor mais comum, seguido por carcinoma adrenocortical, tumores cerebrais e sarcomas de tecidos moles. Já entre os adultos com a síndrome, o câncer de mama é a neoplasia maligna mais frequente, seguido por sarcomas de tecidos moles. Aliado a isso, por meio do sequenciamento completo e a análise de duplicações e deleções no gene TP53 é possível analisar possíveis mutações deletérias em uma amostra molecular de DNA que auxilia no diagnóstico da síndrome. **CONCLUSÃO:** A síndrome de Li Fraumeni está associada a um alto risco de câncer ao longo da vida. Embora seja uma condição rara, é necessário detectar precocemente, monitorar e tratar adequadamente os, eventuais, pacientes. O aconselhamento genético (avaliação do gene TP53) deve ser fornecido ao paciente e aos familiares, com o objetivo de um melhor controle da doença, uma vez que parentes em primeiro grau de consanguinidade possuem um alto risco de aparecimento de câncer. Ainda assim, questionamentos são levantados a respeito dos benefícios médicos desse rastreio, abordando-se os efeitos adversos psicossociais que envolvem o aconselhamento: sofrimento psicológico familiar. Ademais, ainda que existam protocolos aplicáveis, é necessário refinar as estratégias de vigilância que os compõem, haja vista que o risco de câncer pode ser influenciado pelo tipo de mutação e modificadores genéticos, expressando a diversidade da síndrome. Portanto, reforça-se a necessidade de pesquisas prioritárias e de alta qualidade nesse campo, sobretudo, voltadas aos genótipos.

**PALAVRAS-CHAVE:** Genes TP53; Síndrome de Li Fraumeni.

**REFERÊNCIAS:**

Kratz, C. P., Achatz, M. I., Brugières, L., Frebourg, T., Garber, J. E., Greer, M. C., Hansford, J. R., Janeway, K. A., Kohlmann, W. K., McGee, R., Mullighan, C. G., Onel, K., Pajtler, K. W., Pfister, S. M., Savage, S. A., Schiffman, J. D., Schneider, K. A., Strong, L. C., Evans, D., Wasserman, J. D., Malkin. D. Cancer Screening Recommendations for Individuals with Li-Fraumeni Syndrome. **Clinical cancer research: an official journal of the American Association for Cancer Research**, 2017; 23(11): e38–e45

Correa H. Li-Fraumeni Syndrome. **Journal of pediatric genetics**, 2016; 5(2), 84–88.

Guha, T., & Malkin, D. (2017). Inherited TP53 Mutations and the Li-Fraumeni Syndrome. **Cold Spring Harbor perspectives in medicine**. 2017; 7(4), a026187.