

Síndrome de Li-Fraumeni: Relato de Caso

Dayany Lays de Alencar, Naitani Pinheiro Mialichi, Patricia Vidotti Baratto, Mariana Garlipp Tedeschi Olmos, Maura Cristina Negrelli.

Introdução: A Síndrome de Li-Fraumeni é uma doença autossômica dominante, caracterizada por mutações no gene supressor de tumor TP53. Portadores apresentam predisposição aumentada a uma variedade de neoplasias em idade precoce, incluindo câncer de mama, osteossarcoma, sarcomas de partes moles, leucemias agudas, tumores do córtex da adrenal e lesões cerebrais. O risco de hereditariedade é 50% e a penetrância é maior que 70% no homem e quase 100% na mulher, pelo risco acrescido do cancro da mama. Devem ser investigadas em pessoas que apresentem tumor característico do espectro da Síndrome antes dos 46 anos e pelo menos um parente de primeiro ou segundo grau com neoplasia típica antes dos 56 anos ou com múltiplos tumores, ou apresente múltiplos tumores em um mesmo indivíduo (exceto múltiplos de mama), dois dos quais pertencentes ao espectro da Síndrome e o primeiro deles antes dos 46 anos ou carcinoma adrenocortical ou tumor de plexo coróide, independentemente de história familiar.

Relato de caso: M. I. A. P. A, 12 anos, admitido em janeiro 2019 no Hospital, com queixa de cefaléia do tipo compressiva em região parietal associada a náuseas e vômitos, com início há 15 dias. Realizado ressonância magnética encefálica que evidenciou lesão expansiva, sólida no hemisfério cerebelar esquerdo de aspecto neoplásico. Realizado a primeira ressecção parcial do tumor e biópsia em fevereiro, compatível com meduloblastoma grau IV. Iniciado quimioterapia. Refere pai falecido por tumor cerebral. Cintilografia óssea demonstrou aumento da atividade osteoblástica no sacro e ilíaco à direita, sendo submetido à biópsia sacro- ilíaca que evidenciou osteossarcoma convencional condroblástico. Por apresentar 2 tumores diferentes, pertencentes ao espectro da SLF, iniciada a investigação com genética. Após 8 meses sendo submetido à quimioterapia e diversas exéreses do tumor medular, internou em coma arreativo, evoluindo para morte encefálica após 2 semanas.

Comentário: A Síndrome de Li-Fraumeni é rara, porém dificulta o tratamento oncológico específico devido à diversidade das neoplasias, acarretando evolução desfavorável e prognóstico reservado.