

AVANÇOS RECENTES NO RASTREIO DA SÍNDROME DE LI-FRAUMENI: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

CONGRESSO BRASILEIRO DE PREVENÇÃO AO CÂNCER, 1ª edição, de 11/04/2025 a 12/04/2025
ISBN dos Anais: 978-65-5465-146-2

BEZERRA; Evelyn Genielly Camilo¹, OLIVEIRA; Failemen Evandro de Souza², LEITE; Letícia Romualdo Bastos³, SILVA; Wyvia Maryanne Ferreira da⁴, CAVALCANTE; Maria Letícia Pessoa Cavalcante⁵, MELO; Flávio José Alencar de⁶

RESUMO

INTRODUÇÃO: A síndrome de Li-Fraumeni (LFS) é uma condição autossômica dominante de predisposição a um amplo espectro de cânceres, frequentemente de início precoce. Essas malignidades estão associadas a variantes patogênicas da linha germinativa do gene TP53, como câncer de mama, carcinomas adrenocorticais, osteossarcomas, sarcomas de tecidos moles e tumores do sistema nervoso central. Embora os riscos de câncer ao longo da vida para mulheres e homens com LFS clássico são de 90% e 70%, a detecção precoce desta síndrome mediante o rastreio permite intervenção preventiva, levando a melhores resultados clínicos e redução da mortalidade. Destarte, a adaptação das diretrizes de diagnóstico e tratamento é essencial para minimizar a morbidade, uma vez que estes indivíduos apresentam maior susceptibilidade ao desenvolvimento de neoplasias secundárias à exposição radioativa. **OBJETIVO:** Sistematizar os avanços recentes na prevenção secundária da síndrome de Li-Fraumeni. **METODOLOGIA:** Revisão sistematizada por meio de buscas nas bases de dados PubMed e BVS, considerando o período de 2020 a 2025. Inicialmente, utilizou-se a estratégia de busca com os descritores "Li-Fraumeni Syndrome", "Genetic Testing" e "Early Detection of Cancer" combinados com o operador booleano "AND" e "OR". A busca inicial nas bases de dados resultou em 327 estudos, sendo 170 na PubMed e 157 na BVS. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 9 artigos foram selecionados para compor a revisão. Nesse sentido, priorizou-se estudos que abordavam protocolos de vigilância oncológica específicos para a SLF, testes genéticos para variantes germinativas e métodos inovadores de detecção precoce. A exclusão de estudos ocorreu principalmente devido à falta de direcionamento a estratégias de rastreio e metodologias incompatíveis com os objetivos da revisão. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** As atualizações recentes no rastreamento da síndrome de Li-Fraumeni destacam a integração de novas tecnologias de imagem e inovações na análise genética. A Ressonância Magnética de Corpo Inteiro (RMCI) associada ao protocolo de Toronto tem se consolidado como uma ferramenta essencial, apresentando sensibilidade superior na detecção de neoplasias assintomáticas em indivíduos com mutações no gene TP53. Paralelamente, a biópsia líquida emerge como método de monitoramento ao utilizar a análise do DNA tumoral circulante e o sequenciamento de DNA metilado livre de células, que oferecem maior especificidade e sensibilidade em comparação com exames convencionais. Outrossim, a integração de análises epigenéticas e da expressão gênica tem ampliado o entendimento dos mecanismos patogênicos da síndrome, a título das diferentes variantes do TP53 associadas a distintos perfis de risco tumoral. Dessa forma, a combinação de dados clínicos, genômicos e biológicos possibilitam a realização de protocolos personalizados, otimizando o rastreamento e contribuindo para a redução da morbimortalidade em pacientes com SLF. **CONCLUSÃO:** Conclui-se que a RMCI tem apresentado superior sensibilidade para detectar neoplasias assintomáticas, além de ser destacada no monitoramento de tumores da SLF. Ademais, os avanços genéticos representam uma nova ferramenta de monitoramento quando comparados aos métodos tradicionais. Portanto, as junções entre pesquisas clínicas, genômicas e biológicas apresentam avanços para os protocolos de monitoramento de pacientes com a Síndrome de Li-

¹ Centro Universitário de Maceió - UNIMA/Alfa, evelyn9507@gmail.com

² Universidade Federal de Alagoas - UFAL, failemen.oliveira@ufal.br

³ Centro Universitário de Maceió - UNIMA/Alfa, leticiarbl@hotmail.com

⁴ Centro Universitário de Maceió - UNIMA/Alfa, wyviaferreira@gmail.com

⁵ Centro Universitário de Maceió - UNIMA/Alfa, marialeticia pessoac@outlook.com

⁶ Hospital Geral do Estado - HGE/AL, flaviobabo218@gmail.com

Fraumeni.

PALAVRAS-CHAVE: Li-Fraumeni Syndrome, Genetic Testing, Early Detection of Cancer

¹ Centro Universitário de Maceió - UNIMA/Afya, evelynvs07@gmail.com
² Universidade Federal de Alagoas - UFAL, falesmen.oliveira@famed.ufal.br
³ Centro Universitário de Maceió - UNIMA/Afya, leticiarbl@hotmail.com
⁴ Centro Universitário de Maceió - UNIMA/Afya, wyviaferreira@gmail.com
⁵ Centro Universitário de Maceió - UNIMA/Afya, marialeticiapessoac@outlook.com
⁶ Hospital Geral do Estado - HGE/AL, flaviobabo218@gmail.com