



PBPC
ISSN 2674-9432



Qualis A3
CAPES 2021-2024



DOI - Crossref

Latindex

Indexado no
Google Acadêmico

SÍNDROME DE LI-FRAUMENI NA INFÂNCIA: PREDISPOSIÇÃO GENÉTICA AO CÂNCER, RASTREAMENTO, IMPLICAÇÕES TERAPÊUTICAS E DESAFIOS PSICOSSOCIAIS

Thallita Albuquerque Silva, Vanessa Maria Monteiro Silva, João Paulo Fidelis Gomes, Ingrid Dayanna da Costa Marinho, Danton Lummiere Miguel Dantas Batista de Araújo, Ana Paula Dantas da Silva Paulo, Antônio Fellipe da Silva Fragoso, Ayane Aiara Laureano de Caldas, Hellen Maria Gomes Araújo de Souza, Juliane de Oliveira Costa.



<https://doi.org/10.36557/2674-9432.2026v5n1p2639-2654>

Artigo recebido em 13 de Janeiro e publicado em 13 de Março de 2026

REVISÃO DA LITERATURA

RESUMO

Introdução: A síndrome de Li-Fraumeni (LFS) é herdada de forma autossômica dominante. A maioria dos indivíduos diagnosticados com LFS herdou uma variante patogênica do gene TP53 de um dos pais. A variante fundadora p.Arg337His do gene TP53, encontrada no sul do Brasil, está associada a um risco muito alto de CAC pediátrico. **Objetivo:** analisar a produção científica acerca da predisposição genética ao câncer, das estratégias de rastreamento, das implicações terapêuticas e dos desafios psicossociais da Síndrome de Li-Fraumeni na infância. **Metodologia:** Trata-se de um estudo de revisão integrativa, foram explorados 30 artigos e selecionados 6 para compor o estudo, publicados nos anos de 2021 a 2025. **Resultados e Discussões:** O rastreio do cancro em indivíduos com síndrome de Li-Fraumeni começa na infância, os testes genéticos moleculares são oferecidos a crianças e adolescentes em risco. Os pais são motivados a solicitar testes genéticos para seus filhos a fim de esclarecer o risco de câncer da criança e a necessidade de um acompanhamento mais rigoroso, viver com um diagnóstico de LFS pode ter um impacto emocional significativo nos indivíduos, especialmente naqueles na faixa etária. **Conclusão:** Quando considerada no contexto da infância, crianças com risco elevado de câncer necessitam de acompanhamento médico frequente, realização periódica de exames e vigilância constante, o que pode interferir em aspectos importantes do desenvolvimento infantil. O fortalecimento da produção científica pode contribuir para o aprimoramento das estratégias de rastreamento, manejo clínico e apoio psicossocial, favorecendo uma abordagem mais eficaz e humanizada.



Palavras-chave: "Neoplasias", "Predisposição Genética para Doença", "Rastreamento", "Síndrome de Li-Fraumeni".

ABSTRACT

Introduction: Li-Fraumeni syndrome (LFS) is inherited in an autosomal dominant manner. Most individuals diagnosed with LFS have inherited a pathogenic variant of the TP53 gene from one of their parents. The founder variant p.Arg337His of the TP53 gene, found in southern Brazil, is associated with a very high risk of pediatric cancer.

Objective: To analyze the scientific production regarding genetic predisposition to cancer, screening strategies, therapeutic implications, and psychosocial challenges of Li-Fraumeni syndrome in childhood. **Methodology:** This is an integrative review study; 30 articles were explored, and 6 were selected for inclusion in the study, published between 2021 and 2025. **Results and Discussion:** Cancer screening in individuals with Li-Fraumeni syndrome begins in childhood; molecular genetic tests are offered to at-risk children and adolescents. Parents are motivated to request genetic testing for their children in order to clarify the child's cancer risk and the need for closer monitoring; living with a diagnosis of LFS can have a significant emotional impact on individuals, especially those in the age range. **Conclusion:** When considered in the context of childhood, children at high risk of cancer require frequent medical follow-up, periodic examinations, and constant monitoring, which can interfere with important aspects of child development. Strengthening scientific production can contribute to improving screening strategies, clinical management, and psychosocial support, favoring a more effective and humanized approach.

Keywords: "Neoplasms", "Genetic Predisposition to Disease", "Screening", "Li-Fraumeni Syndrome".

Instituição afiliada – Centro Universitário de Patos - UNIFIP

Autor correspondente: *Thallita Albuquerque Silva*

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Li-Fraumeni (LFS) é herdada de forma autossômica dominante. A maioria dos indivíduos diagnosticados com LFS herdou uma variante patogênica do gene TP53 de um dos pais. Alguns indivíduos diagnosticados com LFS apresentam a doença como resultado de uma variante patogênica germinativa de novo. A frequência de variantes patogênicas de novo é estimada entre 7% e 20%. Cada filho de um indivíduo com diagnóstico molecular de LFS tem 50% de risco de herdar a variante patogênica do TP53, presume-se que cada filho de um indivíduo com diagnóstico clínico de LFS (em quem uma variante patogênica do TP53 não foi identificada) tenha um risco aumentado de desenvolver LFS. Se uma variante patogênica do TP53 for identificada em um membro afetado da família, testes preditivos para membros da família em risco e testes genéticos pré-natais, pré-implantacionais são possíveis (Schneider *et al.*, 2025).

Esse risco começa desde o nascimento, com 20% das crianças desenvolvendo câncer até os 5 anos de idade, 40% até os 18 anos, e mais de 40% dos indivíduos desenvolvendo múltiplos tumores primários metastáticos (Bougeard *et al.*, 2015). O espectro clássico de câncer inclui carcinoma adrenocortical (CAC) em crianças, osteossarcoma e sarcoma de tecidos moles (OS, STS) e tumores do sistema nervoso central em adultos e crianças, e câncer de mama em mulheres (Kratz *et al.*, 2017; Bougeard *et al.*, 2015).

O gene TP53, localizado no cromossomo 17p13.1, é conhecido como o "guardião do genoma" devido ao seu papel crucial na regulação do ciclo celular e na resposta ao estresse celular. A proteína p53, que é codificada por este gene, desempenha um papel fundamental na detecção e reparo de danos no DNA e na indução da apoptose quando os danos são irreparáveis (El-Nahar *et al.*, 2014). Mutações que afetam a função de p53 resultam em uma perda da capacidade de controlar o crescimento celular, o que aumenta a predisposição ao desenvolvimento de tumores em diversos órgãos e tecidos (Malkin *et al.*, 1988).

A proteína p53 desempenha um papel crucial no reparo do DNA. Em células deficientes em p53, o dano ao DNA adquirido por meio da radiação ionizante corre o risco de se propagar, resultando em um risco aumentado de transformação neoplásica. Diante disso, diretrizes recentes sugerem que, para a síndrome de LiFraumeni (LFS),



quando um câncer se desenvolve, o uso de radioterapia (RT) com intenção curativa deve ser limitado sempre que possível (Frebourg *et al.*, 2020; Thariat *et al.*, 2021). Isso ocorre apesar da falta de evidências diretas de um risco aumentado de segundas neoplasias primárias, além de relatos anedóticos ou de pequena escala (Woodward *et al.*, 2025).

A síndrome é caracterizada por uma alta heterogeneidade clínica, o que pode complicar o diagnóstico. Indivíduos afetados frequentemente desenvolvem uma variedade de cânceres, incluindo sarcomas, tumores cerebrais, leucemias e cânceres de mama, geralmente em idades precoces (Fraga *et al.*, 2024). Além dos desafios diagnósticos, o manejo da síndrome de Li-Fraumeni também é complexo e requer um acompanhamento rigoroso. A vigilância regular é crucial para a detecção precoce dos cânceres associados à síndrome, e as estratégias de monitoramento devem ser adaptadas ao perfil de risco individual de cada paciente (Kent *et al.*, 2018). O aconselhamento genético é uma parte essencial do manejo, ajudando pacientes e suas famílias a entenderem os riscos e a tomarem decisões informadas sobre acompanhamento e opções de tratamento.

Caso o diagnóstico molecular da síndrome de Li-Fraumeni (LFS) tenha sido estabelecido no probando, recomenda-se que o teste genético molecular do gene *TP53* seja oferecido a todos os parentes de primeiro grau (incluindo crianças), bem como a parentes mais distantes (por exemplo, tios, tias e primos), a fim de identificar indivíduos com LFS que se beneficiariam de um monitoramento oncológico mais rigoroso, com atenção aos sintomas ou sinais de câncer e intervenção precoce quando um câncer ou lesão pré-cancerosa for identificado. Se o probando for uma criança, o teste em cascata normalmente começaria com os irmãos e os pais da criança (Schneider *et al.*, 2025).

O manejo clínico de pacientes com síndrome de Li-Fraumeni inclui a vigilância regular para a detecção precoce de cânceres. Recomendações gerais incluem exames de imagem frequentes, como ressonância magnética para tumores cerebrais e mamografias para câncer de mama, e exames clínicos regulares para sarcomas e leucemias (Wong *et al.*, 2012). As estratégias de monitoramento devem ser adaptadas à idade e ao histórico médico do paciente, considerando a alta variabilidade na idade de apresentação dos diferentes tipos de câncer (Kent *et al.*, 2018).



Não há tratamento padrão ou cura para LFS. Com certas exceções, os cânceres em pessoas com LFS são tratados da mesma forma que os cânceres em outros pacientes. Entretanto, há algumas diferenças, como cuidados especiais com o uso de exames e tratamentos que envolvam radiação (Rodrigueiro; Bernardes; Ribeiro, 2016). Atualmente, não existe protocolo para uma variante genética da P53 na linha germinativa. Assim, os tumores são monitorados regularmente e os tratamentos aplicados são semelhantes aos utilizados por pacientes com câncer comum, porém adaptado caso a caso (Rocca *et al.*, 2022).

Sob essa ótica, a condição representa um importante desafio para a prática clínica e a organização do cuidado em saúde. Além disso, os impactos emocionais e familiares decorrentes do diagnóstico precoce e do risco contínuo de desenvolvimento de múltiplas neoplasias reforçam a relevância de uma abordagem ampliada, que contemple não apenas os aspectos biológicos, mas também as dimensões psicossociais envolvidas. Assim, o presente estudo tem como objetivo analisar a produção científica acerca da predisposição genética ao câncer, das estratégias de rastreamento, das implicações terapêuticas e dos desafios psicossociais da Síndrome de Li-Fraumeni na infância.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão de literatura do tipo integrativa, seguem-se as seguintes etapas na revisão: 1) Escolha do tema e construção da questão norteadora; 2) Delimitação dos critérios para inclusão e exclusão de estudos; 3) Definição das informações a serem extraídas dos estudos selecionados; 4) Avaliação dos estudos incluídos na revisão integrativa; 5) Interpretação dos resultados e 6) Apresentação da revisão/síntese do conhecimento.

Com intuito de gerar uma condução metodológica para nortear este estudo na etapa 1 a pergunta de pesquisa foi elaborada, sendo: Como a produção científica tem abordado a predisposição genética ao câncer, as estratégias de vigilância e rastreamento, as implicações terapêuticas e os desafios psicossociais associados à Síndrome de Li-Fraumeni na infância?

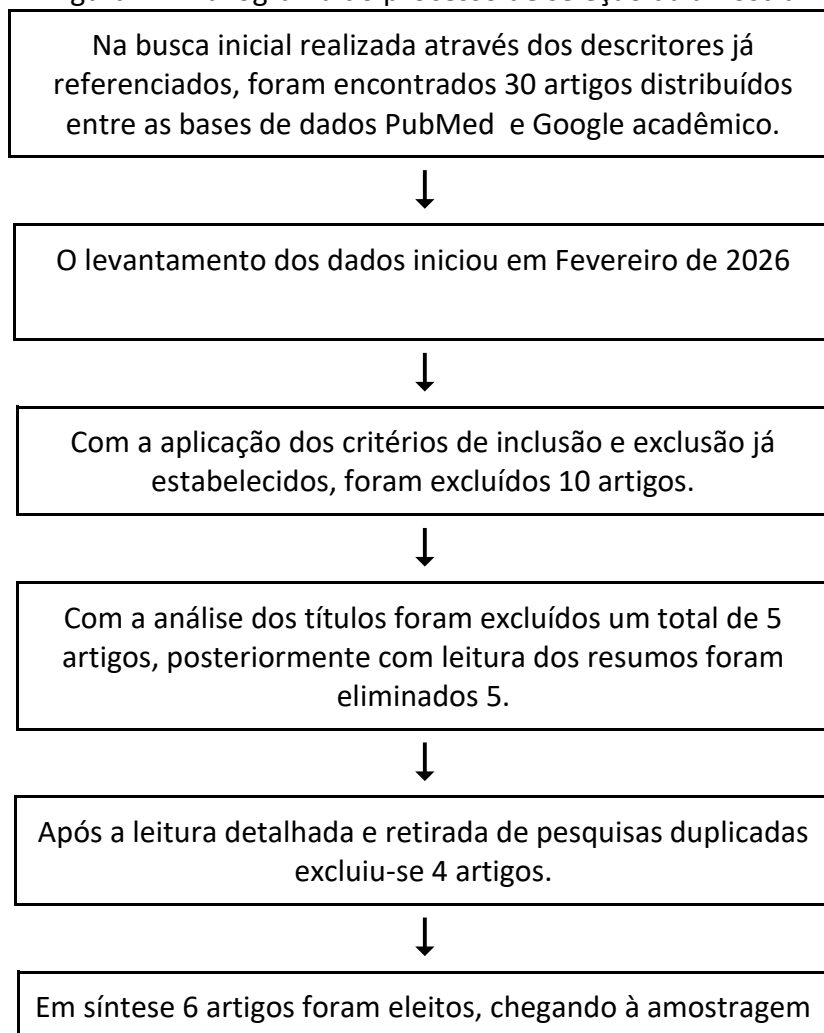
A busca foi realizada nas bases e bibliotecas de dados: Pubmed e Google Acadêmico. Tendo como critérios de inclusão, artigos nos idiomas inglês e português,

que apresentem relação com o objeto de nosso estudo. Como critérios de exclusão foram adotadas teses e periódicos que não estavam em consonância com o tema proposto. O levantamento dos dados iniciou em Fevereiro de 2026.

Nas buscas das bases de dados foram consultados os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS): "Neoplasias", "Predisposição Genética para Doença", "Rastreamento", "Síndrome de Li-Fraumeni".

A busca inicial foi realizada através dos descritores já referenciados, foram encontrados 30 artigos, distribuídos entre bases de dados, com a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão já estabelecidos, primeiramente excluídos 10. Com a análise dos títulos, foram eliminados 5, posteriormente com a leitura dos resumos foram eliminados 5. Após a leitura detalhada e retirada de pesquisas duplicadas excluiu-se 4 artigos. Em síntese foram eleitos 6 artigos para compor o estudo.

Figura 1 – Fluxograma do processo de seleção da amostra



desta pesquisa, estes nas bases de dados PubMed e o Google acadêmico.

Fonte: Organizado pela autoria (2026).

3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Quadro 1: Descrição dos artigos selecionados compreendendo auto/ano do estudo, título, objetivos e principais resultados.

Autor/ Ano	Título	Objetivo	Principais Resultados
Kolodziejczak <i>et al.</i> , 2023	Desfecho clínico de pacientes pediátricos com meduloblastoma e síndrome de Li-Fraumeni	Análise de dados clínicos e moleculares de uma coorte retrospectiva de pacientes pediátricos com síndrome de Li-Fraumeni (LFS) e meduloblastoma (MB).	A estratificação prognóstica da LFS-MB com base em características moleculares adicionais é altamente desejável para futuros ensaios clínicos. A ausência de um perfil molecular abrangente em nossa coorte impede a identificação de tais características, por exemplo, em casos refratários ao tratamento padrão, e precisará ser identificada em estudos futuros.
Alcalde <i>et al.</i> , 2021	A importância da síndrome de Li-Fraumeni, uma doença hereditária de predisposição ao câncer.	Com base em um caso familiar, serão revisados os motivos para suspeita de síndrome de Li-Fraumeni, o diagnóstico clínico e genético e o protocolo de acompanhamento de familiares portadores da mesma mutação.	É evidente que a radioterapia deve ser evitada em pacientes com síndrome de Li-Fraumeni, desde que a possibilidade de cura do tumor não seja comprometida. No caso específico da síndrome de Li-Fraumeni (LFS), os pediatras devem trabalhar em conjunto com oncologistas e geneticistas para garantir o diagnóstico correto do paciente, o estudo dos familiares e a adesão adequada aos protocolos de acompanhamento necessários entre os parentes afetados.
Fraga <i>et al.</i> , 2024	Síndrome de Li-fraumeni: uma visão geral sobre predisposição ao câncer e estratégias de manejo	Apresentar uma visão geral sobre a Síndrome de Li-Fraumeni, destacando sua predisposição genética ao câncer e as principais estratégias de manejo e vigilância clínica.	Apesar dos progressos significativos, ainda existem desafios substanciais na tradução do conhecimento genético em práticas clínicas amplamente acessíveis. A variabilidade na expressão da síndrome entre os pacientes e as diferentes mutações genéticas associadas ao TP53, gene central na patogênese da Li-Fraumeni, complicam a criação de diretrizes universais de tratamento. Isso ressalta a necessidade de abordagens personalizadas, onde o tratamento e o monitoramento sejam adaptados às características genéticas e clínicas de cada indivíduo.
Schneider <i>et al.</i> , 2025	Síndrome de Li-Fraumeni	Analisar de forma sistemática e atualizada a Síndrome de Li-	A radioterapia foi associada ao surgimento mais precoce de segundos cânceres em crianças com Síndrome de Li-Fraumeni.



Síndrome de li-fraumeni na infância: predisposição genética ao câncer, rastreamento, implicações terapêuticas e desafios psicossociais

Silva *et. al.*

		Fraumeni — desde sua causa genética (mutação no TP53) até a avaliação, monitorização, prevenção e aconselhamento familiar.	Evidências demonstram que pacientes expostos à radiação desenvolveram novos tumores em menor intervalo de tempo quando comparados àqueles que não receberam esse tratamento. Considerando que essas crianças já apresentam risco elevado de múltiplas neoplasias devido a mutações no gene TP53, a radioterapia pode potencializar a ocorrência de cânceres secundários, possivelmente relacionados ao fenômeno de radiocarcinogênese.
Woodward <i>et al.</i> , 2025	A radioterapia resulta em menor tempo até o surgimento de um segundo câncer em crianças com síndrome de Li-Fraumeni.	Analisar a associação entre a radioterapia e a redução do tempo para o desenvolvimento de segundos tumores, bem como seu impacto na sobrevida, em crianças com Síndrome de Li-Fraumeni, discutindo as implicações para a vigilância clínica e o manejo terapêutico	O tempo reduzido para o câncer primário metacrônico que demonstramos fornece evidências clínicas para a orientação atual de que a radioterapia deve ser evitada em crianças com LFS sempre que possível. Embora não comprovado de forma conclusiva, nossos dados sugerem que o tempo reduzido pode afetar a sobrevida, causando o câncer primário subsequente mais precocemente.
Hosseini, 2024	Perspectivas atuais e perspectivas futuras da síndrome de Li-Fraumeni	Analisar os conhecimentos atuais sobre a Síndrome de Li-Fraumeni, abordando sua base genética, manejo clínico e perspectivas futuras.	A síndrome de Li-Fraumeni apresenta desafios significativos no manejo clínico devido ao seu amplo espectro de neoplasias associadas e à necessidade de vigilância e intervenções ao longo da vida. Uma compreensão abrangente da base molecular, das manifestações clínicas, dos critérios diagnósticos, das estratégias de rastreamento e das opções de tratamento da síndrome de Li-Fraumeni é crucial para otimizar o cuidado e os resultados para os pacientes.

Fonte: Autoria própria, 2026.

ASPECTOS GENÉTICOS E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS NA INFÂNCIA

A síndrome de Li-Fraumeni (LFS) está primariamente associada a mutações germinativas no gene TP53, localizado no cromossomo 17p13. O TP53 codifica a proteína p53, um importante supressor tumoral envolvido na regulação da progressão do ciclo celular, reparo do DNA, apoptose e senescência, e suas alterações contribuem amplamente para o desenvolvimento do câncer (Hosseini, 2024). A perda da função supressora tumoral resulta em comprometimento da regulação do ciclo celular, proliferação celular descontrolada, aumento da instabilidade genômica e, em última



análise, predispõe os indivíduos afetados pelo desenvolvimento de câncer. Portanto, o TP53 desempenha funções regulatórias fundamentais na manutenção das respostas celulares a estressores, incluindo danos ao DNA, hipóxia e estresse oxidativo, protegendo assim a integridade genômica (Hosseini, 2024).

Segundo Hosseini (2024) O espectro de mutações do TP53 associadas à LFS inclui diversas anormalidades moleculares, incluindo mutações de sentido trocado, mutações de deslocamento de quadro de leitura, mutações em fase, mutações de sítio de splicing e mutações sem sentido. Como as mutações mais comuns neste caso, as mutações de sentido trocado resultam em alterações na sequência de aminoácidos da proteína p53, comprometendo sua integridade estrutural e competência funcional. As mutações sem sentido causam o truncamento prematuro da proteína p53, eliminando suas propriedades supressoras de tumor e precipitando o início de um fenótipo neoplásico agressivo.

A visão geral sobre a síndrome de Li-Fraumeni (LFS) sugere uma alta penetrância dessa síndrome familiar, com cerca de 80% de risco de câncer durante a vida do indivíduo (Guha; Malkin, 2017, Schneider *et al.*, 2019). Estudos estimam que mais de 350.000 indivíduos possuem mutações germinativas no gene TP53, um número substancialmente maior do que o de casos registrados, o que sugere um possível subdiagnóstico de casos de LFS em todo o mundo ou variação na penetrância estimada (Hosseini, 2024). Além disso, existem diversos relatos de indivíduos com neoplasias raras de início precoce e mutações no gene TP53 que não apresentavam histórico familiar de câncer, sugerindo uma prevalência de LFS potencialmente maior do que a estimada (Hosseini, 2024).

O carcinoma adenoide cístico (CAC) se desenvolve em 6% a 13% dos indivíduos com síndrome de Li-Fraumeni, mais frequentemente como um câncer pediátrico (Bougeard *et al.*, 2015). O CAC também pode ocorrer na idade adulta, tipicamente antes dos 40 anos (Mai *et al.*, 2016). A variante fundadora p.Arg337His do gene *TP53*, encontrada no sul do Brasil, está associada a um risco muito alto de CAC pediátrico. Em uma série de indivíduos com a variante patogênica p.Arg337His do *TP53*, o CAC representou 55% dos cânceres infantis (Ferreira *et al.*, 2019). Os osteossarcomas representam até 16% dos cânceres da síndrome de Li-Fraumeni. A ocorrência de osteossarcoma é maior na infância e adolescência (Bougeard *et al.*, 2015).



SÍNDROME DE LI-FRAUMENI, CÂNCER NA INFÂNCIA: AVALIAÇÃO GENÉTICA, RASTREAMENTO E IMPACTOS PSICOSSOCIAIS

A avaliação genética molecular de membros jovens da família em risco é apropriada para orientar o tratamento médico (ver Manejo, Avaliação de Familiares em Risco). Os testes genéticos moleculares podem ser usados com certeza para esclarecer o estado genético de membros da família em risco, caso um parente com diagnóstico clínico tenha sido submetido a testes genéticos moleculares e seja constatada a presença de uma variante patogênica no *gene TP53* (Schneider *et al.*, 2025). O uso de testes genéticos moleculares para determinar o estado genético de parentes em risco, quando uma variante patogênica *do TP53* não foi identificada em um parente com diagnóstico clínico, é problemático, e os resultados dos testes precisam ser interpretados com cautela. Um resultado positivo no membro da família em risco indica a presença de uma variante patogênica *do TP53* e que o mesmo método de teste genético molecular pode ser usado para avaliar o estado genético de outros membros da família em risco. Em contrapartida, um resultado "negativo" no teste genético molecular em um membro da família em risco não fornece informações relevantes (ou seja, o resultado não exclui a possibilidade de o membro da família ter a síndrome de Li-Fraumeni) (Schneider *et al.*, 2025).

Segundo Schneider *et al.* (2025) Como o rastreio do cancro em indivíduos com síndrome de Li-Fraumeni começa na infância, os testes genéticos moleculares são oferecidos a crianças e adolescentes em risco. Os pais são motivados a solicitar testes genéticos para seus filhos a fim de esclarecer o risco de câncer da criança e a necessidade de um acompanhamento mais rigoroso. Deve-se dar atenção especial à educação das crianças e de seus pais antes do teste genético, e crianças maiores e adolescentes devem ter a opção de consentir com o teste. O método de divulgação dos resultados deve ser discutido e acordado entre o profissional de saúde, os pais e a criança maior/adolescente.

Viver com um diagnóstico de LFS pode ter um impacto emocional significativo nos indivíduos, especialmente naqueles na faixa etária de adolescentes/adultos jovens. Indivíduos nessa faixa etária descrevem o fardo de lidar com um ou mais diagnósticos



de câncer e/ou viver com a expectativa e o medo do câncer, bem como uma série de desafios de comunicação familiar (Rising *et al.*, 2022 ; Werner-Lin *et al.*, 2023).

A obtenção do histórico familiar em um paciente com suspeita de síndrome de Li-Fraumeni (LFS) inclui a coleta de informações sobre todas as neoplasias malignas de início na infância e na idade adulta (por exemplo, idade de início, tipo de neoplasia) entre parentes de primeiro, segundo e terceiro grau. O histórico familiar pode estar incorreto ou incompleto por diversos motivos (por exemplo, o assunto câncer pode ser evitado ou um falecimento na família pode ter levado ao afastamento familiar). Além disso, a obtenção do histórico de câncer em um paciente com suspeita de LFS costuma ser um processo emocionalmente complexo devido ao número de doenças e óbitos relacionados ao câncer entre parentes próximos (Schneider *et al.*, 2025).

4 CONCLUSÃO

A síndrome de Li-Fraumeni é uma doença genética hereditária que aumenta o risco de desenvolvimento de diversos tipos de câncer em idades precoces, especialmente durante a infância. Essa condição está associada a mutações no gene TP53, responsável por atuar na identificação de danos no DNA e na eliminação de células alteradas por meio do processo de apoptose. Quando ocorrem mutações nesse gene, esse mecanismo de proteção celular fica comprometido, favorecendo a proliferação de células com alterações genéticas e, conseqüentemente, aumentando a probabilidade de formação de tumores em diferentes órgãos e tecidos do corpo.

Ao longo desta revisão, observou-se que o diagnóstico precoce e a vigilância contínua desempenham papel primordial no acompanhamento de indivíduos com a síndrome. Estratégias de rastreamento genético e monitoramento clínico são essenciais para possibilitar a identificação antecipada de neoplasias, permitindo intervenções mais rápidas e aumentando as chances de melhores desfechos clínicos. Dessa forma, o aconselhamento genético torna-se indispensável, pois contribui para orientar pacientes e familiares sobre os riscos hereditários, além de auxiliar na tomada de decisões relacionadas ao acompanhamento e às medidas preventivas.

Outro aspecto importante está relacionado às repercussões emocionais e sociais provocadas pela síndrome. O fato de viver com a possibilidade constante de desenvolver



câncer, além da chance de enfrentar mais de um diagnóstico ao longo da vida, pode gerar medo, ansiedade e impactos significativos nas relações familiares. Dessa forma, o acompanhamento de pessoas com síndrome de Li-Fraumeni deve ocorrer de maneira integral, contemplando não apenas os fatores clínicos e biológicos da doença, mas também o suporte psicológico e social necessário para auxiliar o paciente e sua família no enfrentamento dos desafios impostos pela condição.

Quando considerada no contexto da infância, a síndrome apresenta desafios adicionais para o cuidado em saúde. Crianças com risco elevado de câncer necessitam de acompanhamento médico frequente, realização periódica de exames e vigilância constante, o que pode interferir em aspectos importantes do desenvolvimento infantil, como a rotina escolar, a socialização e o bem-estar emocional. Além disso, a tomada de decisões relacionadas a testes genéticos e estratégias de monitoramento envolve diretamente os responsáveis, exigindo orientação adequada dos profissionais de saúde e sensibilidade na comunicação das informações.

Durante o desenvolvimento deste estudo, também foram identificadas limitações relacionadas à disponibilidade de pesquisas científicas atualizadas sobre o tema, principalmente voltadas para a população infantil. Por se tratar de uma condição rara, muitos estudos disponíveis baseiam-se em amostras pequenas ou relatos de caso, o que evidencia a necessidade de ampliação das investigações nessa área. O fortalecimento da produção científica pode contribuir para o aprimoramento das estratégias de rastreamento, manejo clínico e apoio psicossocial, favorecendo uma abordagem mais eficaz, humanizada e adequada às necessidades das crianças com síndrome de Li-Fraumeni e de suas famílias.

5 REFERÊNCIAS



ALCALDE, M .B. *et al.* **“The importance of Li-Fraumeni syndrome, a hereditary cancer predisposition disorder.”** Archivos argentinos de pediatría vol. 119,1 (2021): e11-e17. doi:10.5546/aap.2021.eng.e11.

BOUGEARD G.; RENAUX-PETEL M.; FLAMAN J. M. *et al.* **Revisitando a síndrome de Li-Fraumeni em portadores da mutação TP53.** J Clin Oncol. 2015;33:2345-2352.

Disponível: <https://doi.org/10.1093/jnci/djaf057>. Acesso em: 27 Fev. 2026.

EL-NAHAR, N.; KASSEM, N. (2014). **TP53 mutations in Li-Fraumeni syndrome and related disorders.** Molecular Genetics & Genomic Medicine, 2(2), 105-114. doi:10.1002/mgg3.782.

FRAGA, Laura Ricardo *et al.* **Síndrome de li-fraumeni: uma visão geral sobre predisposição ao câncer e estratégias de manejo.** Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação, v. 10, n. 8, p. 3936-3941, 2024.

FERREIRA, A. M. *et al.* **Espectro clínico da síndrome de Li-Fraumeni/síndrome Li-Fraumeni-like em indivíduos brasileiros com a mutação TP53 p.R337H.** J Esteróide Biochem Mol Biol. 2019;190:250–5.

GUHA T.; MALKIN D. **Mutações hereditárias do TP53 e a síndrome de Li-Fraumeni.** Cold Spring Harbor Perspect Med. 2017.

<https://doi.org/10.1101/cshperspect.a026187>.

HOSSEINI M. S. (2024). **Current insights and future directions of Li-Fraumeni syndrome.** Discover oncology, 15(1), 561. <https://doi.org/10.1007/s12672-024-01435-w>

KENT, W. D.; WODARSKI, M. A. (2018). **Surveillance and management of Li-Fraumeni syndrome: Current guidelines and future directions.** Cancer Prevention Research, 11(1), 21-29. doi:10.1158/1940-6207.

KOŁODZIEJCZAK, A. S.; GUERRINI-ROUSSEAU, L.; PLANCHON, J. M. *et al.*, (2023). **Clinical outcome of pediatric medulloblastoma patients with Li-Fraumeni syndrome.** Neuro-oncology, 25(12), 2273–2286. <https://doi.org/10.1093/neuonc/noad114>

KRATZ C. P.; FREYCON C.; MAXWELL K. N. *et al.* **Análise do espectro de Li-Fraumeni com base em um conjunto de dados internacionais de variantes germinativas do TP53: uma análise do banco de dados TP53 da Agência Internacional de Pesquisa sobre o Câncer.** JAMA Oncol. 2021;7:1800-1805. Disponível: <https://doi.org/10.1093/jnci/djaf057>. Acesso em: 27 Fev. 2026.

MAI P. L. *et al.* **Riscos de câncer primário e subsequente entre portadores de mutação TP53 na coorte NCI LFS.** Cancer. 2016;122:3673–81.

MALKIN, D.; Li, F. P. (1988). **Mutations of the p53 gene in the Li-Fraumeni syndrome.** Science, 250(4985), 1684-1688. doi:10.1126/science.31756707.



RISING C. J. *et al.* **Desafios de comunicação familiar em adolescentes e jovens adultos com síndrome de Li-Fraumeni: implicações para o cuidado psicossocial.** Patient Educ Couns. 2022;105:3259-66.

ROCCA, VALENTINA *et al.* **“Li-Fraumeni Syndrome: Mutation of TP53 Is a Biomarker of Hereditary Predisposition to Tumor: New Insights and Advances in the Treatment.”** Cancers vol. 14,15 3664. 27 Jul. 2022, doi:10.3390/cancers14153664.

RODRIGUEIRO, D. A.; BERNARDES, M. C. A.; RIBEIRO, V. C. **Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba.** Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba, p. 89–89, 2016. Disponível em: https://sistema.editorapasteur.com.br/uploads/pdf/publications_chapter/S%C3%8DNROME%20DE%20LI%20FRAUMENI-b10fc5e7-7e2f-4f45-9806-d45e6b77bc6f.pdf

SCHNEIDER K.; ZELLEY K.; NICHOLS K. E. *et al.* **Síndrome de Li-Fraumeni.** 19 de janeiro de 1999 [Atualizado em 1 de maio de 2025]. Em: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, *et al.*, editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1311/>

SCHNEIDER, K.; ZELLEY, K.; NICHOLS, KIM, E.; GARBER J. **Síndrome de Li-Fraumeni.** 2019.

WERNER-LIN, A. *et al.* **Como os jovens com síndrome de predisposição hereditária ao câncer entendem e vivenciam a sobrevivência ao câncer? "Com a síndrome de Li-Fraumeni, é apenas um intervalo".** Psicooncologia. 2023;32:375-82.

WONG, F. L.; ZELTZER, P. M. (2012). **Genetic counseling and surveillance in Li-Fraumeni syndrome.** Journal of Clinical Oncology, 30(24), 2955-2961. doi:10.1200/JCO.2011.40.0928.

WOODWARD, E. R.; KILDAY, J. P.; NG, S.; KELSEY, A.; EVANS, D. G. R. (2025). **Radiotherapy results in decreased time to second cancer in children with Li Fraumeni syndrome.** Journal of the National Cancer Institute, 117(10), 2120–2123. <https://doi.org/10.1093/jnci/djaf057>