

Autores: Rafael de Carvalho Marcondes¹, Daniel Luis Notari²

¹Acadêmico do curso de graduação em medicina.

²Professor da Área do Conhecimento de Exatas e Engenharias.

OBJETIVO

A Síndrome de Li Fraumeni (LFS), é uma doença genética relacionada com o aparecimento de múltiplos tumores malignos em pacientes jovens. O presente trabalho busca identificar estratégias existentes de screening para LFS, assim como avaliar as contribuições da bioinformática para esse fim.

METODOLOGIA

Buscando responder a principal pergunta norteadora do estudo, “como é realizado screening para LFS atualmente?”, foi realizada uma revisão sistemática da literatura por meio de pesquisa de artigos presentes na biblioteca MEDLINE com dois descritores principais, “li fraumeni syndrome” e “screening”, presentes no título e/ou no resumo. Foram encontrados um total de 102 artigos publicados até o final da revisão, em dezembro de 2017. Na tabela 1, referente às publicações por ano, é possível notar o aumento de pesquisas na área, principalmente nos últimos cinco anos analisados.

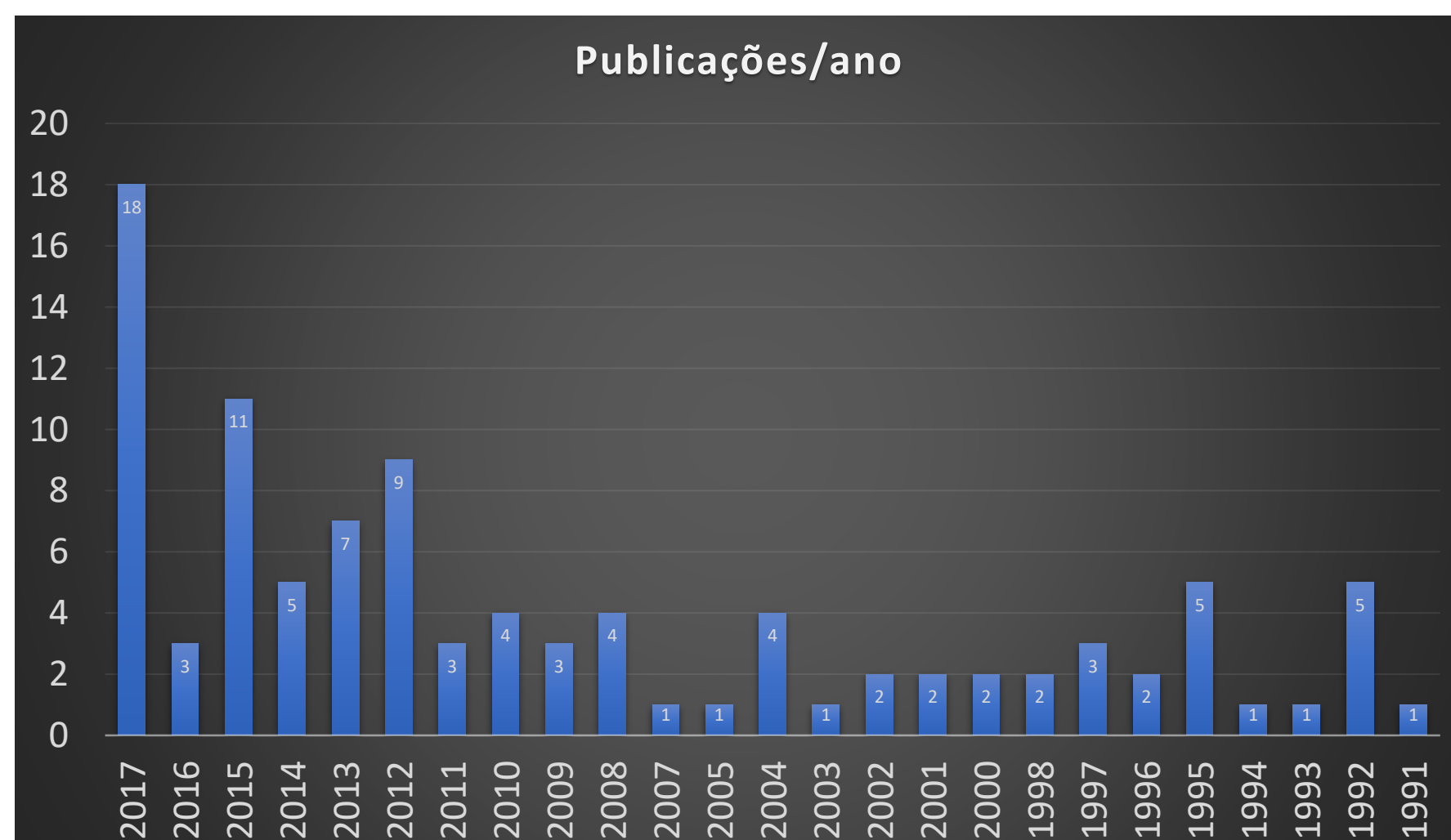


Tabela 1: quantidade de publicações por ano.

RESULTADOS

Com a revisão, é possível notar que os screenings mais utilizados são o uso de ressonância magnética de corpo inteiro e PET-CT. Ainda é muito discutido as consequências psicológicas desses métodos para os pacientes, frente a diversidade de neoplasias que pode ter como base LFS (tabela 2).

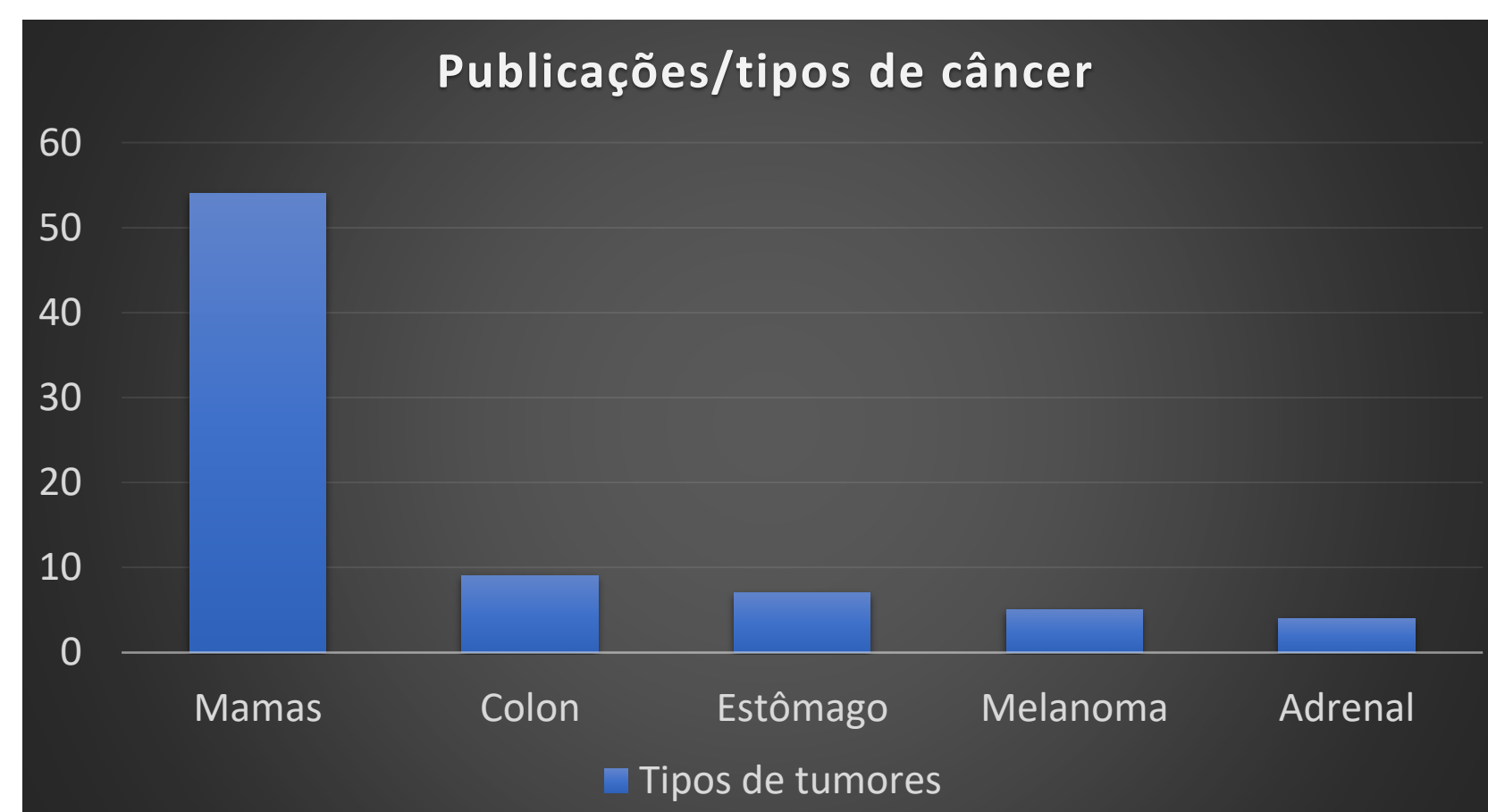


Tabela 2: cinco neoplasias mais estudadas em relação ao screening para LFS.

É indispensável que existam métodos de screening, cuja base não inclua a frequente exposição do paciente à radiação ionizante de exames radiológicos, e que também não tenha um custo elevado, sendo possível realiza-los periodicamente pelo portador das mutações.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com o avanço tecnológico, existem novas linhas de pesquisa em oncologia, principalmente em oncologia molecular, mas faltam informações sobre o quanto a bioinformática pode ajudar no desenvolvimento de novos métodos de screening para detecção precoce de pacientes portadores de mutações no TP53.

REFERÊNCIAS

- SCHNEIDER, Katherine et al. **Li-Fraumeni Syndrome**. Washington: Ncbi Bookshelf, 2013. Color.
- ANDRADE, Kelvin C. et al. **Early-onset breast cancer patients in the South and Southeast of Brazil should be tested for the TP53 p.R337H mutation**. Genetics and Molecular Biology, v. 39, n. 2, p. 199–202, 24 maio 2016. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/1678-4685-GMB-2014-0343>>.
- MCBRIDE, Kate A. et al. **Psychosocial Morbidity in TP53 Mutation Carriers: Is Whole-Body Cancer Screening Beneficial?** Familial Cancer, v. 16, n. 3, p. 423–432, 25 jan. 2017. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1007/s10689-016-9964-7>ASDAHL, P. H.; OJHA, R. P.; HASLE, H. **Cancer Screening in Li-Fraumeni Syndrome**. JAMA Oncology, [s. l.], v. 3, n. 12, p. 1645, 2017. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1001/jamaoncol.2017.2459>>
- ZHOU, Ruoji et al. **Li-Fraumeni Syndrome Disease Model: A Platform to Develop Precision Cancer Therapy Targeting Oncogenic p53**. Trends in Pharmacological Sciences, v. 38, n. 10, p. 908–927, out. 2017. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1016/j.tips.2017.07.004>>.