

Título: Suspeita de neoplasia de timo em paciente pediátrico portador de Síndrome de Li-Fraumeni: Um relato de caso.

Autor relator: Pimentel LFP (luizafppimentel05@gmail.com)

Coautores: Lins WMS (wallisson.lins@hc.fm.usp.br), Charchar HL (helaine.charchar@fm.usp.br), Mendonça BB (beremen@usp.br), Fragoso MCBV (maria.villares@hc.fm.usp.br)

Filiação institucional: Unidade de Adrenal, Disciplina de Endocrinologia e Metabologia - Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

Palavras-chave: Timoma, Síndrome de Li-Fraumeni, Proteína Supressora de Tumor p53.

Introdução: A Síndrome de Li-Fraumeni (LFS) é uma síndrome hereditária autossômica dominante rara de predisposição ao câncer causada principalmente por variantes patogênicas da linhagem germinativa no gene supressor tumoral TP53, além disso, as recomendações de rastreamento de câncer para LFS para crianças até 18 anos, segundo o Protocolo de Toronto, incluem exames gerais, hormonais e de imagem. São raros os casos de relatos de Timoma em pacientes adultos com LFS, não havendo relatos na população pediátrica. **Objetivos:** Descrever os tumores de uma família com LFS e reforçar a importância do rastreio sistemático em indivíduos portadores da LFS e da pesquisa ativa da variante patogênica germinativa em familiares do caso index. **Métodos:** Relato de caso. **Resultados:** Paciente de 6 anos, sexo masculino pertencente a uma família LFS clássica e carreador da variante patogênica germinativa do TP53 c.818G>A (p.R273H) em heterozigose (exon 8). O caso índice da família era a tia materna, que desenvolveu carcinoma adrenocortical aos 30 anos. A avó materna apresentou 3 tumores primários (câncer de mama, linfoma, câncer de pâncreas), falecida aos 48 anos. A mãe atualmente com 40 anos apresentou 3 tumores primários (câncer de mama, tireoide e pulmão metastático em QT). A prima de 1º grau teve tumor adrenocortical aos 2 anos. No paciente em questão foi iniciado o rastreio baseado no protocolo de Toronto em nosso serviço em 2018, quando o paciente tinha 1 ano e 7 meses. Em RM de tórax de seguimento realizada em 02/2023 foi identificado timo de dimensões aumentadas e sinal heterogêneo, com formação nodular à direita, medindo cerca de 2,5 cm e aparente realce ao meio de contraste, de aspecto indeterminado, ausente em exames prévios. O PET/CT 18F-FDG evidenciou lesão expansiva em topografia de timo, com acentuado hipermetabolismo glicolítico. Realizado punção da lesão via radiointervenção e os achados histopatológicos e imunohistoquímicos da lesão vieram compatíveis com Timoma B1. Em 07/2023, paciente foi internado com dor retroesternal e uma

nova RM de tórax evidenciou aumento das dimensões da lesão tímica para 5,5 cm de aspecto mais heterogêneo sem realce após meio de contraste. A conduta cirúrgica foi indicada.

Conclusões: Foi descrito um raro caso de Timoma na LFS em um paciente pediátrico descoberto durante o rastreamento periódico, com posterior indicação cirúrgica.

Bibliografia:

SCHNEIDER K. *et al.* Li-Fraumeni Syndrome. In: ADAM M. P.; MIRZAA G. M.; PAGON R. A.; *et al.* (ed). **GeneReviews**. Seattle (WA): University of Washington, Jan. 1999 [updated Nov. 2019]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1311/>. Acesso em: 25 jul. 2023.

SIVAYOGANATHAN T. *et al.* A Case of Li-Fraumeni Associated Thymoma. **Cureus**, v. 14, n. 4, p. e24602, Apr. 2022. DOI: 10.7759/cureus.24602. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35664418/>. Acesso em: 25 jul. 2023.

VILLANI A. *et al.* Biochemical and imaging surveillance in germline TP53 mutation carriers with Li-Fraumeni syndrome: a prospective observational study. **The Lancet Oncology**, v. 12, n. 6, p. 559-67, Jun. 2011. DOI: 10.1016/S1470-2045(11)70119-X. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21601526>. Acesso em: 25 jul. 2023.

VILLANI A. *et al.* Biochemical and imaging surveillance in germline TP53 mutation carriers with Li-Fraumeni syndrome: 11 year follow-up of a prospective observational study. **The Lancet Oncology**, v. 7, n. 9, p. 1295-305, Sep. 2016. DOI: 10.1016/S1470-2045(16)30249-2. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27501770>. Acesso em: 25 jul. 2023.