



Publicado em 14/01/2026 - 09:58

Aos 19 anos, ele já teve seis tipos de câncer; entenda síndrome que desativa o freio das células e favorece o surgimento de tumores

Síndrome de Li-Fraumeni afeta 1 em cada 300 brasileiros no Sul e Sudeste e eleva o risco de câncer em múltiplos órgãos; vigilância constante e diagnóstico precoce são as principais formas de tratamento.

Por Talyta Vespa, g1

Luis Adolpho Moraes tem 19 anos e seis diagnósticos de câncer no prontuário.

O primeiro apareceu aos três anos, como um cisto rígido na parte interna da coxa. Os outros surgiram ao longo da infância e adolescência: dois tumores ósseos, um sarcoma na coxa, uma metástase no pulmão e, mais recentemente, um adenocarcinoma no intestino.

A sucessão de tumores levou os médicos a investigarem uma possível predisposição genética. O teste realizado ainda na infância confirmou a suspeita: síndrome de Li-Fraumeni, condição classificada como rara em grande parte do mundo, mas que aumenta de forma expressiva o risco de câncer ao longo da vida.

No Brasil, especialmente no Sul e no Sudeste, a síndrome perdeu o status de raridade. Uma variante específica do gene TP53, identificada em pesquisas nacionais, faz com que 1 em cada 300 pessoas dessas regiões carregue uma alteração genética que compromete a principal proteína de defesa do DNA. É a maior prevalência documentada no mundo.

Primeiros diagnósticos

O primeiro tumor de Luis apareceu aos três anos: um rabdomiossarcoma, câncer que se origina em células musculares e é mais comum em crianças. A lesão exigiu

tratamento imediato com quimioterapia e radioterapia, além de acompanhamento intensivo. Durante meses, ele alternou consultas, internações e deslocamentos frequentes entre Registro e São Paulo.

Quatro anos depois, aos sete, um novo tumor surgiu —desta vez, um osteossarcoma, câncer ósseo que costuma acometer fêmur, tíbia e úmero e é considerado um dos tumores mais característicos de síndromes de predisposição genética.

O tratamento incluiu cirurgias para retirada da área afetada, reconstrução óssea com enxertos e internações prolongadas.

A combinação de dois tumores agressivos, de tipos diferentes e em idades tão próximas, chamou a atenção da equipe. Em geral, esse padrão sugere risco hereditário aumentado e leva à investigação de doenças que predispõem ao câncer desde a infância.

Mutação no 'guardião do genoma'

Foi depois do segundo tumor que a equipe solicitou um teste genético detalhado. O resultado confirmou a suspeita: mutação no TP53, o gene responsável por produzir a proteína p53 —conhecida na literatura científica como “o guardião do genoma”.

A oncogeneticista do Hospital Sírio Libanês Maria Isabel Achatz, uma das principais referências em Li-Fraumeni no Brasil, explica que o TP53 funciona como uma espécie de instrução biológica.

Quando ele está íntegro, a célula produz corretamente a proteína p53, que atua como um freio: identifica danos no DNA, interrompe a multiplicação celular e ativa mecanismos de reparo.

Quando o gene TP53 está alterado, a proteína p53 deixa de cumprir essa função. Sem esse controle, células com erros genéticos continuam se dividindo, o que aumenta a probabilidade de formação de tumores em diferentes tecidos —muitas vezes de forma precoce e repetida, como ocorre na síndrome de Li-Fraumeni.

No caso de Luis, a mutação não está presente na mãe nem no pai. Ela surgiu pela primeira vez nele —algo que ocorre em cerca de 20% dos pacientes.

A síndrome no Brasil: por que somos o país com mais casos?

No Brasil, a síndrome ganhou contornos próprios.

Pesquisas coordenadas por Achatz identificaram, no início dos anos 2000, uma variante específica do gene TP53 —c.1010G>A— encontrada repetidamente em famílias do Sul e Sudeste. Era a mesma mutação, sempre no mesmo ponto, transmitida há gerações.

Estudos posteriores revelaram o motivo: trata-se de uma mutação fundadora, surgida em um ancestral comum há cerca de 300 anos, e disseminada ao longo das antigas rotas tropeiras.

Hoje, essa mutação está presente em cidades do Rio Grande do Sul, Santa Catarina, Paraná e também em regiões de São Paulo e Minas Gerais.

Com isso, a prevalência da síndrome nessas regiões atingiu números inéditos: 1 em cada 300 indivíduos —uma proporção muito superior à observada em outros países.

Isso significa que o Brasil concentra a maior população de pessoas com predisposição para Li-Fraumeni no mundo, ainda que a maioria não saiba que carrega a mutação.

Sequências de diagnósticos e tratamentos

Aos 12 anos, Luis enfrentou o terceiro tumor —um sarcoma agressivo no fêmur direito. Não havia margem de segurança para preservação do membro. A equipe propôs amputar a perna acima do joelho.

A mãe se desesperou, mas o menino respondeu com objetividade: “Prefiro perder a perna do que perder tempo de vida.”

Após a cirurgia, passou meses em reabilitação até se adaptar à prótese. O período não interrompeu sua rotina escolar, nem sua disposição para recuperar mobilidade.

Um ano depois, aos 13, surgiu um novo diagnóstico: um tumor ósseo no joelho esquerdo. As biópsias e análises iniciais não conseguiram definir com precisão o tipo do câncer —um cenário comum em pacientes com a síndrome de Li-Fraumeni, em que os tumores podem ter comportamento atípico. Diante do risco, a equipe optou por tratar a lesão como um osteossarcoma.

Pouco tempo depois, uma metástase foi identificada no pulmão.

A lesão foi removida por cirurgia. Os médicos decidiram não indicar quimioterapia adicional para evitar exposição desnecessária, já que alguns quimioterápicos podem aumentar o risco de novos tumores em quem tem TP53 alterado.

Oncologista do grupo Oncoclínicas e da Americas Health Foundation, Stephen Stefani explica que o equilíbrio terapêutico é delicado. Pacientes com Li-Fraumeni precisam de intervenções rápidas, mas também de cautela: cada exposição a radiação ou certos agentes quimioterápicos pode, paradoxalmente, estimular novos tumores. É uma medicina de precisão aplicada à prática cotidiana.

No fim de 2023, durante uma colonoscopia de rotina —exame obrigatório no protocolo de Li-Fraumeni—, um pólipó suspeito foi detectado no intestino. A biópsia confirmou o sexto diagnóstico: um adenocarcinoma em estágio inicial.

Luis recebeu a notícia com a mesma postura que marcou os diagnósticos anteriores. Não dramatizou nem minimizou. Passou por cirurgia e retomou o protocolo de rastreamento.

Vida na síndrome: acompanhar para antecipar

O acompanhamento de quem tem Li-Fraumeni é contínuo e estruturado.

O protocolo mais utilizado é o Protocolo de Toronto, que inclui:

- ressonância magnética de corpo inteiro a cada seis meses;
- ultrassonografias direcionadas;
- exames específicos para mama, abdome, cérebro e tireoide;
- exames de sangue periódicos;
- consultas regulares com equipe de genética e oncologia.

A vida sob vigilância permanente

A síndrome de Li-Fraumeni não tem cura. O manejo da doença depende da capacidade de identificar tumores muito cedo, antes de sintomas. Por isso, o acompanhamento não é opcional: envolve vigilância estruturada, com exames de imagem periódicos e avaliações clínicas regulares.

Para os especialistas ouvidos pela reportagem, esse monitoramento é o principal fator capaz de alterar o prognóstico, já que a falha no gene TP53 aumenta o risco de tumores novos ao longo de toda a vida.

A síndrome também tem implicações familiares. Em geral, quando um dos pais carrega a mutação, cada filho tem 50% de chance de herdá-la, porque basta uma única cópia alterada do gene para que o risco se manifeste.

Em cerca de 20% dos casos, porém, a alteração surge pela primeira vez no indivíduo, por um erro espontâneo na formação embrionária —as chamadas mutações de novo, como aconteceu com Luis. Testes genéticos confirmaram que ele é o primeiro da família com Li-Fraumeni.

Rastreamento insuficiente e diagnósticos tardios

No Brasil, a alta prevalência da síndrome não se traduz em vigilância adequada. A maior parte dos pacientes só recebe o diagnóstico depois de desenvolver múltiplos tumores, quando a doença já avançou e quando procedimentos mais invasivos se tornam inevitáveis.

Um estudo publicado no *The Lancet Regional Health – Americas* reforça essa lacuna. A pesquisa analisou 1.000 portadores da mutação TP53 p.R337H, comum no Sul e Sudeste, e comparou dois cenários: acompanhamento estruturado pelo Protocolo de Toronto versus ausência de vigilância.

O rastreamento ativo —que inclui ressonância de corpo inteiro, exames direcionados e consultas periódicas— aumentou a sobrevida média em 3 a 4 anos e mostrou ser custo-efetivo para o Sistema Único de Saúde. O trabalho também confirma que os tumores na síndrome surgem cedo, com alta taxa de repetição, e que a detecção precoce altera de forma significativa o desfecho clínico.

Apesar disso, os médicos afirmam que grande parte dos brasileiros com mutações em TP53 permanece sem diagnóstico e sem acesso ao acompanhamento regular recomendado.

Eles reforçam que ampliar o acesso ao teste genético e implementar protocolos de vigilância contínua são passos essenciais para reduzir diagnósticos tardios e evitar tratamentos mais agressivos.

<https://g1.globo.com/saude/noticia/2026/01/14/aos-19-anos-ele-ja-teve-seis-tipos-de-cancer-entenda-sindrome-que-desativa-o-freio-das-celulas-e-favorece-o-surgimento-de-tumores.ghtml>

Veículo: Online -> Portal -> Portal G1