

Trabalhos Científicos

Título: Tumor De Adrenocortical Secretor Isolado De Cortisol Em Adolescente Como Manifestação Inicial Da Síndrome De Li-Fraumenii – Relato De Caso

Autores: ANA LUIZA DE SOUZA ALEXANDRE MESQUITA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), AMANDA DOMEIOLI ABREU (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), MARIA CLARA BARRA DE PAULA SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), JOÃO LUCAS DA SILVA SCHREIDER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), FABRÍCIO JUNIO MENDES SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA)

Resumo: A Síndrome de Li-Fraumenii (SLF) é uma doença autossômica dominante, caracterizada por uma mutação heterozigótica do gene p53 que relaciona-se à múltiplos tumores de início precoce, dentre eles, o tumor adrenocortical. Descrever um caso de tumor adrenocortical secretor isolado de cortisol como manifestação inicial da SLF em adolescente. Paciente feminino de 15 anos, com queixa de palpitações e despertares noturnos de 12 meses de evolução. Em propedêutica prévia de outro serviço, ultrassonografia abdominal mostrando nódulo ovalado em adrenal esquerda. Ao exame físico, sem virilização, apresentava taquicardia e hipertensão arterial, sem outros estigmas cushingoides ou sinais/sintomas adrenérgicos. Na avaliação diagnóstica, andrógenos séricos sem alterações, metanefrinas plasmáticas e urinárias normais e teste de supressão com dexametasona compatível com hipercortisolismo. A ressonância com protocolo de adrenal evidenciou imagem nodular sólida de contorno regular e limites bem definidos cursando com baixo sinal em T1 e T2, apresentando captação homogênea do contraste, sem queda de intensidade, sem plano de clivagem bem definido com o braço lateral da adrenal homolateral (E), medindo 3.5x2.9x3.7cm. Foi submetida à exérese total da lesão com margens livres e sem rompimento de cápsula e paciente apresentou boa evolução. O anátomo-patológico foi compatível com neoplasia adrenocortical e a imunohistoquímica mostrou produto do gene supressor tumoral TP53 positivo. Realizou painel genético expandido para câncer hereditário germinativo, identificando uma mutação no gene TP53 compatível com Síndrome de Li Fraumenii. A mutação do gene TP53 é prevalente na população brasileira, sobretudo, no sul e sudeste e os pacientes com neoplasias relacionadas à síndrome devem ser encaminhados para pesquisa genética individual e familiar para acompanhamento. O diagnóstico da síndrome de Li-Fraumenii deve ser suspeitado diante de um quadro de neoplasia de adrenal a fim de encaminhar o paciente para acompanhamento onco genético precocemente.