**Sinais e sintomas de crianças com mutação genética *TP53* R337H e tumor de cortex adrenal1**

Débora de Sousa Lemos2

Amanda Scartezini Gozdziejewski3

Bonald Cavalcante de Figueiredo4

Rosiane Guetter Mello 5

Karin Rosa Persegona Ogradowski6

Câncer pediátrico é a principal causa de morte não traumática na infância e na adolescência. Embora o câncer de córtex adrenal não possua uma incidência alta, no sul e sudeste do Brasil, sua incidência é quinze vezes superior decorrente da elevada frequência da mutação germinativa R337H no gene *TP53,* nessa região. Nos últimos anos, estudos genéticos fizeram cada vez mais parte da prática clínica e suas colaborações mais presentes nos cuidados em saúde. Alguns indícios da presença de mutações no gene *TP53* e do tumor de córtex adrenal (TCA) podem ser detectados em consultas com profissionais de saúde, em especial, do profissional enfermeiro na atenção básica a especializada. Este estudo pretende apresentar sinais e sintomas de alerta ao profissional de saúde para os casos de TCA pediátrico com a presença da mutação R337H e contribuir no empoderamento do profissional no atendimento desses pacientes e suas famílias. Trata-se de uma revisão integrativa de literatura. Foi realizada uma busca no banco de dados da US National Library of Medicine (PubMed), no período de junho a julho de 2017, utilizando o descritor *R337H* e selecionado artigos que respeitavam os critérios de inclusão: publicações originais disponíveis na integra online, nos idiomas inglês ou português ou espanhol, dos últimos dez anos e apresentando a temática sinais e sintomas do TCA em crianças e adolescentes com a mutação R337H. Foram encontrados 71 publicações e somente 6 preencheram os critérios de inclusão. Dentre os tipos de tumores relacionados com a Síndrome Li Fraumeni, caracterizada por mutações no gene *TP53*, o TCA tem sua ocorrência aumentada nos portadores da mutação R337H. Essa mutação altera a capacidade da proteína P53 em se ligar formando tetrâmeros e, consequentemente, executar sua função biológica, contribuindo para a ocorrência de câncer. A herança dessa mutação é autossômica dominante e em alguns casos de pacientes com TCA foi observado perda de heterozigose. O principal indício em relação ao histórico de câncer é a ocorrência de outros tipos na família, o que deve ser observado atentamente pelo profissional de saúde. Os sintomas mais comuns são a virilização das genitálias, aumento de peso e tamanho para a idade, podendo ocorrer síndrome de Cushing. Foi observado que recém nascidos triados para a mutação e acompanhados por profissionais especialistas tiveram o diagnóstico de TCA precoce com tumores menores e com menor peso, comparado com o grupo não triado, sugerindo a importância do atendimento aos portadores da mutação e apresentação dos sinais e sintomas de alterações hormonais da glândula adrenal que devem ser atentados. A observação de sinais e sintomas de síndromes genéticas em crianças por profissionais de saúde pode auxiliar o diagnóstico precoce e um tratamento mais efetivo.

Descritores: Neoplasias do Córtex Suprarrenal, Enfermagem em Saúde Comunitária, Mutação



1Artigo resultante do Trabalho de Conclusão do Curso de Especialização em Enfermagem em Pediatria e Cuidados Intensivos Neonatais pela Faculdades Pequeno Príncipe - FPP.

2Enfermeira, Especialização em andamento em Enfermagem em Pediatria e Cuidados Intensivos Neonatais pela Faculdades Pequeno Príncipe - FPP, Mestranda em Genética pela Universidade Federal do Paraná - UFPR.

3Psicóloga, Mestranda em Biotecnologia Aplicada à Saúde da Criança e do Adolescente pela FPP e IPPPP.

4Médico, Doutor em Terapia Pré-Clínica pela McGill University, Diretor Científico do Instituto de Pesquisa Pelé-Pequeno Príncipe – IPPPP. Coordenador do Programa de Mestrado e Doutorado em Biotecnologia Aplicada à Saúde da Criança e do Adolescente da FPP e IPPPP.

5Farmacêutica, Doutora em Bioquímica pela UFPR, Diretora de Pesquisa e Pós-Graduação da FPP. Vice-Coordenadora do Programa de Mestrado e Doutorado em Biotecnologia Aplicada à Saúde da Criança e do Adolescente da FPP e IPPPP.

6Enfermeira, Mestre em Enfermagem pela UFPR, Doutoranda em Biotecnologia Aplicada à Saúde da Criança e do Adolescente pela FPP e IPPPP. Coordenadora do Curso de Graduação em Enfermagem da FPP. Docente do Programa de Pós-Graduação da FPP e Orientadora do trabalho.

**Referências**

ACHATZ, M. I.; HAINAUT, P.; ASHTON-PROLLA, P. Highly prevalent TP53 mutation predisposing to many cancers in the Brazilian population: a case for newborn screening? Lancet Oncol, v. 10, n. 9, p. 920-5, Sep 2009. ISSN 1474-5488. Disponível em: < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19717094 >.

ACHATZ, M. I. et al. The TP53 mutation, R337H, is associated with Li-Fraumeni and Li-Fraumeni-like syndromes in Brazilian families. Cancer Lett, v. 245, n. 1-2, p. 96-102, Jan 2007. ISSN 0304-3835. Disponível em: < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16494995 >.

ANDRADE, K. C. et al. Early-onset breast cancer patients in the South and Southeast of Brazil should be tested for the TP53 p.R337H mutation. Genet Mol Biol, v. 39, n. 2, p. 199-202, May 2016. ISSN 1415-4757. Disponível em: < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27223487 >.

CUSTODIO, G. et al. Molecular epidemiology of adrenocortical tumors in southern Brazil. Mol Cell Endocrinol, v. 351, n. 1, p. 44-51, Mar 2012. ISSN 1872-8057. Disponível em: < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22056871 >.

\_\_\_\_\_\_. Impact of neonatal screening and surveillance for the TP53 R337H mutation on early detection of childhood adrenocortical tumors. J Clin Oncol, v. 31, n. 20, p. 2619-26, Jul 2013. ISSN 1527-7755. Disponível em: < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23733769 >.