

Objetivos: Demonstrar a utilidade da ressonância magnética (RM) de corpo inteiro no rastreio oncológico dos portadores assintomáticos da mutação genética TP53.

Síndrome de Li-Fraumeni (SLF)

- Doença autossómica dominante
- Associada à mutação TP53
- Alteração genética com elevada penetrância (risco de desenvolver cancro ao longo da vida de cerca de 100% M e 75% H)
- Tumores malignos associados mais comuns: sarcomas de partes moles e ósseos, cancro de mama em mulheres pré-menopausicas, tumores cerebrais, carcinoma suprarrenal e leucemia
- Tumores malignos surgem em idade jovem (duas a três décadas antes da mediana da população geral)

RM DE CORPO INTEIRO

Técnica que envolve a aquisição de imagens de todo o corpo em um ou mais planos usando sequências rápidas, de alta sensibilidade, com caracterização anatómica (T1 e T2) e funcional (DWI) que permitem a deteção de uma grande variedade de tumores malignos.

Protocolo: • T1 axial • T1 3D DIXON coronal • T2 axial • T1 STIR sagital/coronar • Estudo de difusão DWI axial (b de 0 s/mm³ e 1000 s/mm³) • Mapa ADC

Vantagens:

- Ausência de radiação ionizante
- Elevada sensibilidade e valor preditivo negativo, na deteção de lesões malignas de baixo grau e pré-malignas
- Avaliação simultânea da componente óssea e visceral
- Duas vezes mais sensível que a mamografia
- Particularmente eficaz na deteção de lesões neoplásicas hepáticas e ósseas

Limitações:

- Reduzida experiência dos médicos radiologistas
- Menor sensibilidade que a RM dirigida na deteção de lesões pequenas
- Duração do exame (40-50 min.)
- Menor acuidade na pesquisa de alterações pulmonares
- Menor especificidade e sensibilidade na deteção de cancros da mama em estadios mais precoces, não substituindo a realização de RM mamária

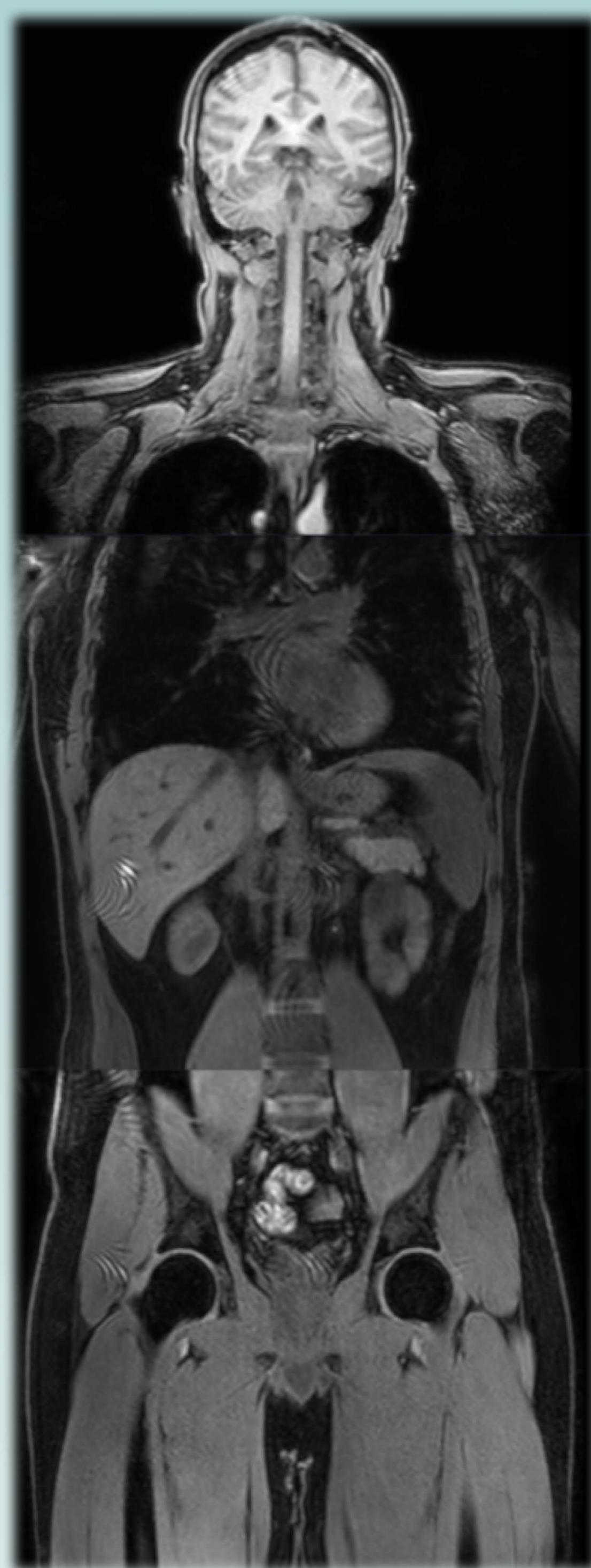


Fig 1. RM de corpo inteiro em T1 STIR no plano coronal

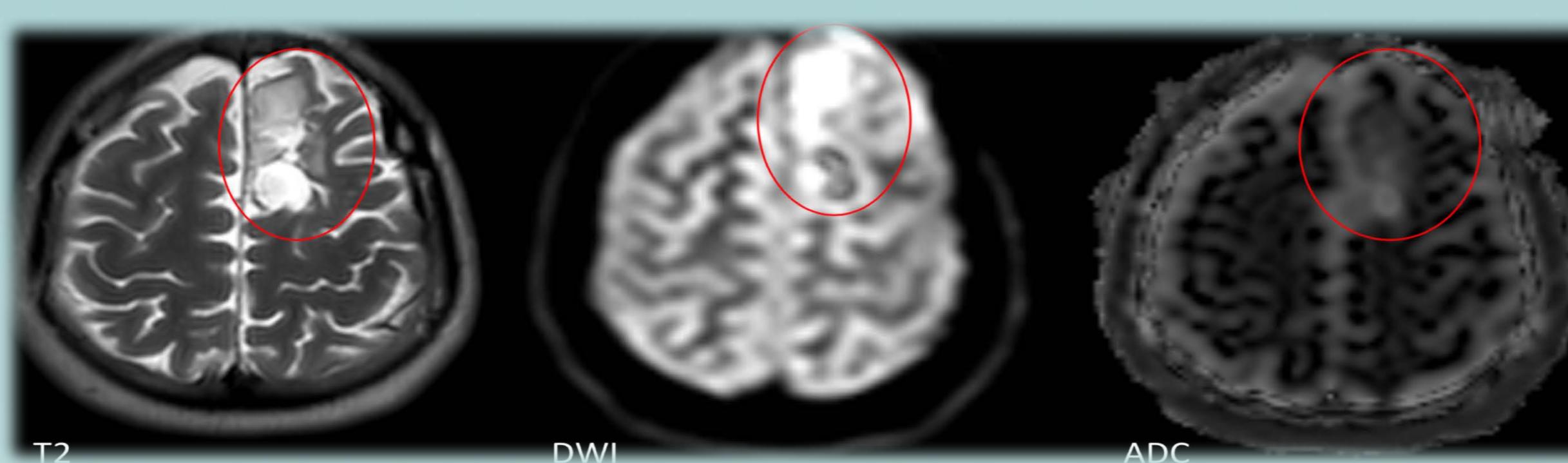


Fig 2. No estudo crânio-encefálico observam-se alterações decorrentes de craniotomia frontal esquerda associada a perda de massa encefálica, relacionado com antecedentes cirúrgicos no contexto de neoplasia maligna prévia e sem sinais suspeitos de recidiva local

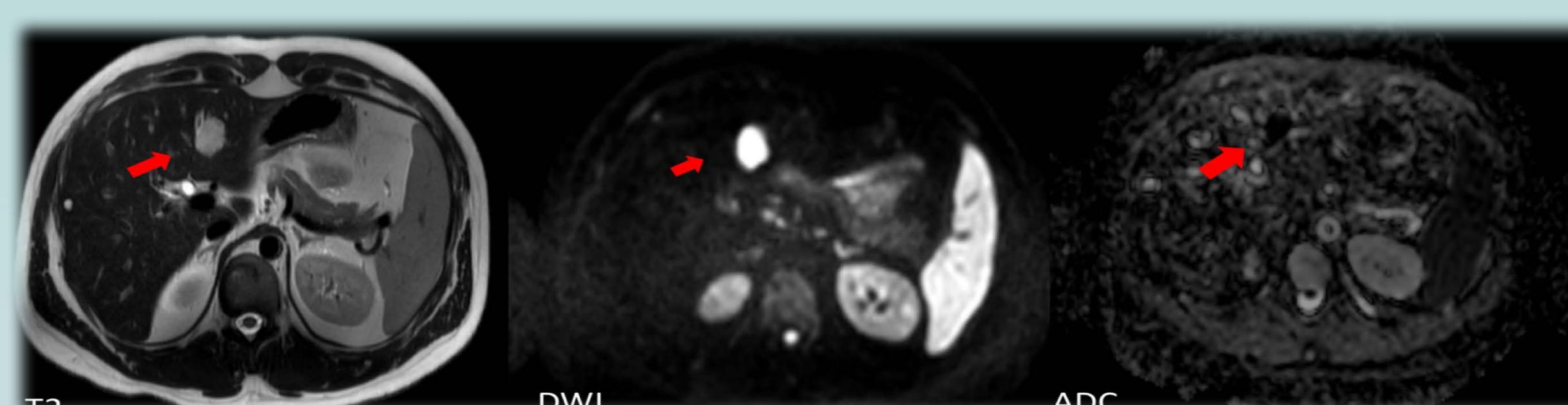


Fig 3. No segmento III do fígado identifica-se imagem nodular hipointensa e homogênea em T2, de contornos bem definidos, que evidencia restrição no estudo de difusão (hipersinal em DWI e hipossinal no mapa ADC), com características suspeitas, a merecer estudo com RM abdominal dirigida

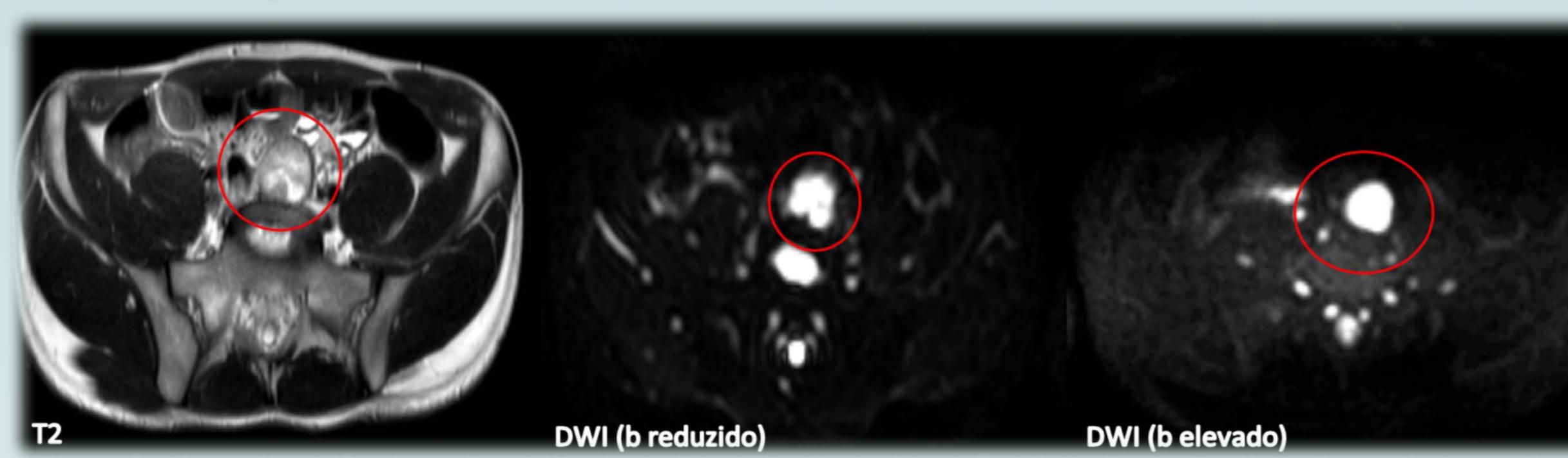


Fig 4. Em topografia pré-sagrada, identifica-se imagem nodular, de contornos regulares, com sinal heterogêneo na sequência em T2, com áreas internas de hipersinal, com marcada restrição à difusão, com características suspeitas, a merecer RM abdominal dirigida

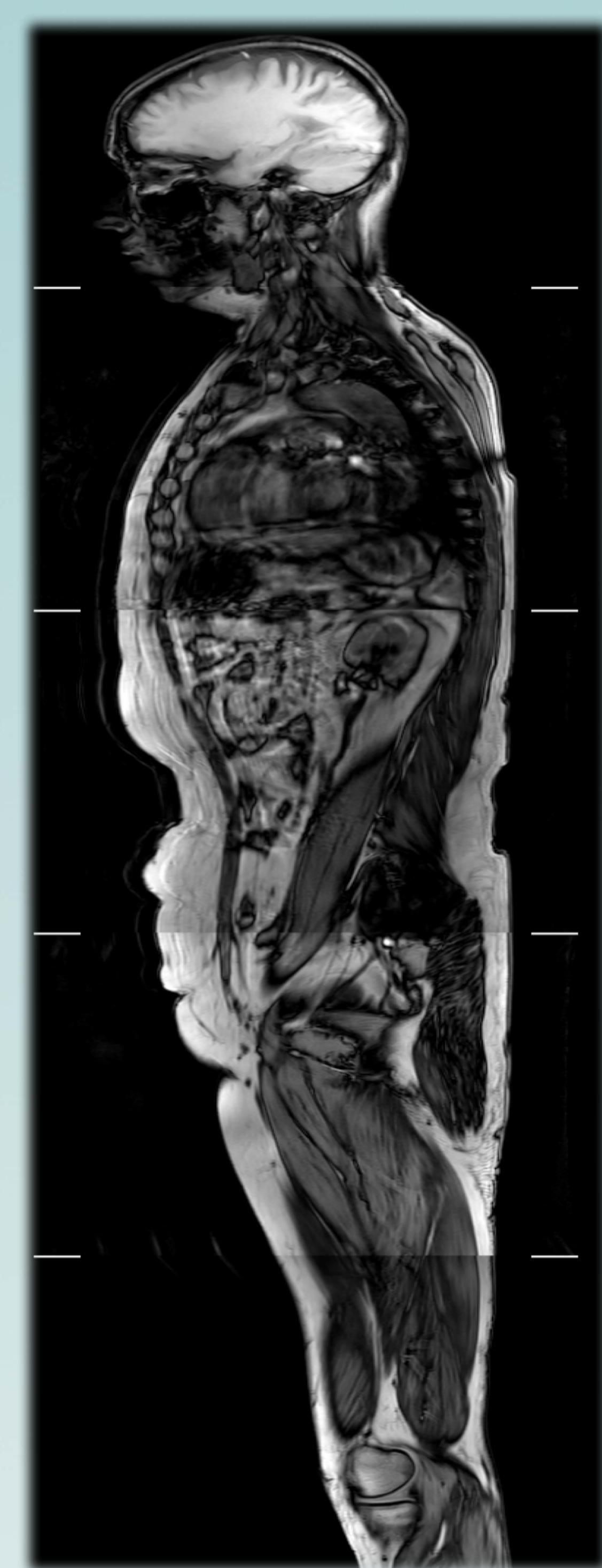


Fig 5. RM de corpo inteiro em T1 no plano sagital

Conclusão: A RM de corpo inteiro é um método em ascensão na avaliação de pacientes com a mutação TP53. Apresenta vantagens inequívocas como a elevada resolução espacial e a ausência de exposição a radiação ionizante. Avanços técnicos, incluindo movimento remoto da imagem, uso de bobinas de superfície especializadas e alta qualidade de imagem tornam este método viável. Contudo, é importante ressalvar que se trata de um exame de rastreio e o esclarecimento das alterações identificadas implica a realização de estudos dirigidos por RM ou outras técnicas dependendo do órgão em estudo.

Bibliografia:

1. Paixão D, Guimarães MD, de Andrade KC, Nóbrega AF, Chojniak R, Achatz MI. Whole-body magnetic resonance imaging of Li-Fraumeni syndrome patients: observations from a two rounds screening of Brazilian patients. *Cancer Imaging*. 2018;18(1):27. Published 2018 Aug 14. doi:10.1186/s40644-018-0162-8.
2. Villani A, Shore A, Wasserman JD, Stephens D, Kim RH, Drucker H, Gallinger B, Naumer A, Kohlmann W, Novokmet A. 2016. Biochemical and imaging surveillance in germline TP53mutation carriers with Li-Fraumeni syndrome: 11 year follow-up of a prospective observational study. *Lancet Oncol* 17: 1295–1305.doi:10.1016/S1470-2045(16)30249-2.
3. Saya S, Killick E, Thomas S, et al; SIGNIFY Study Steering Committee. Baseline results from the UK SIGNIFY study: a whole-body MRI screening study in TP53 mutation carriers and matched controls. *Fam Cancer*. 2017;16(3):433-440.
4. Morone M, Bali MA, Tunari N et al (2017) Whole-Body MRI: Current Applications in Oncology. *AJR Am J Roentgenol* 209:W336-W349.