

Câncer leva homem a descobrir síndrome genética: “Achei que era o fim”

Category: GERAL, SAÚDE

escrito por Maria Luiza | 22 de agosto de 2026



Claudir Inácio da Silva, 45 anos, de Sapucaia do Sul (RS), já investigava havia quatro meses as dores persistentes nos ossos da coluna quando recebeu, em 2021, o diagnóstico de câncer de pulmão. Embora nunca tivesse fumado, ele conhecia de perto a doença: um irmão havia morrido pelo mesmo tipo de tumor aos 27 anos.

“Passou um filme na minha cabeça. Lembrei das cenas dele no hospital, do seu sofrimento, da angústia pela cura e da espera pela cirurgia”, conta. Na época, porém, ele não imaginava que os dois casos pudessem ter uma ligação hereditária.

A resposta começou a aparecer após um teste genético identificar a variante R337H no gene TP53, associada à síndrome de Li-Fraumeni, condição hereditária que aumenta a predisposição ao desenvolvimento de diferentes tipos de câncer, inclusive em idades mais jovens do que o habitual.

“Fiquei abalado novamente. Sinceramente, quando li sobre a síndrome, achei que era o meu fim. Descobrir que havia uma condição hereditária por trás de tudo foi difícil, porque senti a responsabilidade e a obrigação de comunicar meus irmãos e outros familiares de que eles também poderiam ter a mutação”, relata Silva.

Por que a alteração aumenta o risco de câncer

O gene TP53 produz a proteína p53, considerada uma das principais “guardiãs do genoma”. Na prática, ela funciona como um mecanismo de proteção: diante de danos importantes no DNA, pode interromper a divisão celular para permitir o reparo ou provocar a morte da célula comprometida.

Quando uma pessoa nasce com uma variante patogênica no TP53, o mecanismo pode funcionar de maneira inadequada, permitindo que células com alterações genéticas sobrevivam e se multipliquem.

“Por essa razão, não existe apenas “um câncer da Li-Fraumeni”. A predisposição envolve diferentes órgãos e pode estar associada, por exemplo, a câncer de mama, sarcomas, tumores cerebrais, tumores adrenocorticais, entre outros”, explica Denise Ferreira, médica radio-oncologista e diretora de Comunicação da Sociedade Brasileira de Radioterapia (SBRT).

No Brasil, a variante TP53 R337H merece atenção particular porque apresenta frequência maior do que em outras populações, principalmente nas regiões Sul e Sudeste, segundo dados da Sociedade Brasileira de Mastologia.

A estimativa apresentada pela especialista é de que ela possa estar presente em aproximadamente uma a cada 300 a 500 pessoas nessas regiões. A presença da alteração, no entanto, não significa que o portador necessariamente terá câncer.

Entenda a Li-Fraumeni

O que é: uma síndrome hereditária relacionada, na maioria dos casos, a variantes patogênicas no gene TP53, que aumentam a predisposição ao desenvolvimento de diferentes tumores.

Quais cânceres estão associados: entre os mais relacionados estão câncer de mama, sarcomas, tumores cerebrais e tumores adrenocorticais, além de outras neoplasias.

Quais são os sinais de alerta: não há um conjunto específico de sintomas da síndrome. A suspeita pode surgir diante de câncer em idade incomumente jovem, de mais de um tumor primário na mesma pessoa, de tumores raros ou vários casos de câncer na família.

Ter a variante significa desenvolver câncer: não. O risco e a apresentação podem variar entre os portadores, portanto, o resultado precisa ser interpretado individualmente.

Como é feita a investigação: diante de um histórico sugestivo, o aconselhamento genético avalia a indicação do teste e as implicações do resultado para o paciente e os familiares.

O que muda após a identificação: o acompanhamento pode incluir protocolos específicos de vigilância e exames periódicos, entre eles a ressonância magnética de corpo inteiro, com o objetivo de detectar possíveis tumores precocemente.

Histórico familiar pode levar à investigação

Alguns padrões ajudam os médicos a identificar quando uma predisposição hereditária deve ser considerada. “São sinais de alerta: câncer em idade incomumente jovem, mais de um tumor primário na mesma pessoa, vários familiares acometidos, tumores raros ou um padrão familiar sugestivo. Nesses casos, o ideal é encaminhar o paciente para aconselhamento genético, que avaliará se há indicação de teste”, afirma Denise.

No câncer de pulmão entre pessoas que nunca fumaram, a predisposição hereditária pode estar envolvida em uma parcela dos casos, mas a maioria não é explicada pela Li-Fraumeni. A combinação entre diagnóstico muito precoce, múltiplos tumores e histórico familiar importante pode justificar uma investigação especializada.

Após descobrir a própria variante, Silva foi o primeiro da família a incentivar os parentes a procurarem avaliação. Duas irmãs estão em contato com médicos e aguardam autorização do

plano de saúde para realizar o exame, enquanto um irmão avalia fazer o teste de forma particular e precisará percorrer cerca de 200 quilômetros por não haver geneticista nem laboratório que realize a análise na região onde mora.

“A minha família recebeu a notícia com tranquilidade, mas, ao mesmo tempo, todos estão apreensivos. Ressaltei a importância do diagnóstico precoce, para que, caso seja necessário, seja possível iniciar um acompanhamento e um tratamento mais eficientes”, diz.

Claudir Inácio da Silva descobriu a síndrome de Li-Fraumeni após investigar uma possível predisposição genética ao câncer na família

Vigilância passa a fazer parte da rotina

A identificação de uma alteração relacionada à Li-Fraumeni pode mudar o acompanhamento médico, porque existem estratégias de vigilância voltadas à detecção precoce de tumores. Os familiares também podem precisar de avaliação genética, principalmente quando a variante já foi identificada na família.

“A presença de uma mudança genética não significa necessariamente que a pessoa desenvolverá câncer. A interpretação do resultado e das implicações para o paciente e sua família deve ser feita em conjunto com um médico geneticista”, reforça Denise.

Nos cinco anos desde o diagnóstico, Silva passou por terapia-alvo, quimioterapia, radioterapia e pela retirada do pulmão esquerdo. Também concluiu a graduação em engenharia, em 2023, e reorganizou prioridades que antes estavam concentradas no crescimento profissional.

Hoje, ele valoriza acontecimentos que antes poderiam parecer corriqueiros, como acompanhar a filha completar 15 anos e ver os outros filhos conseguirem a carteira de habilitação. “São

conquistas que parecem normais, mas é assim que me sinto vivo. São pequenos momentos, mas muito satisfatórios”.

A experiência também mudou a relação com o trabalho, a família e o futuro. “Hoje levo a vida com mais leveza, menos trabalho, menos cobranças, mais parceria e cultivando amizades mais próximas.”

Fonte: Metrôpoles e Publicado Por: Jornal Folha do Progresso
22/08/2026/07:21:03

O formato de distribuição de notícias do [Jornal Folha do Progresso](#) pelo celular mudou. A partir de agora, as notícias chegarão diretamente pelo formato Comunidades, ou pelo canal uma das inovações lançadas pelo WhatsApp. Não é preciso ser assinante para receber o serviço. Assim, o internauta pode ter, na palma da mão, matérias verificadas e com credibilidade. Para passar a [receber as notícias](#) do Jornal Folha do Progresso, clique nos links abaixo siga nossas redes sociais:

- [Clique aqui e nos siga no X](#)
- [Clica aqui e siga nosso Instagram](#)
- [Clique aqui e siga nossa página no Facebook](#)
- [Clique aqui e acesse o nosso canal no WhatsApp](#)
- [Clique aqui e acesse a comunidade do Jornal Folha do Progresso](#)

Apenas os administradores do grupo poderão mandar mensagens e saber quem são os integrantes da comunidade. Dessa forma, evitamos qualquer tipo de interação indevida. Sugestão de pauta enviar no e-mail: folhadoprogresso.jornal@gmail.com.

Envie vídeos, fotos e sugestões de pauta para a redação do JFP (JORNAL FOLHA DO PROGRESSO) Telefones: WhatsApp [\(93\) 98404](#)

6835– (93) 98117 7649.

“Informação publicada é informação pública. Porém, para chegar até você, um grupo de pessoas trabalhou para isso. Seja ético. Copiou? Informe a fonte.”

Publicado por Jornal Folha do Progresso, Fone para contato 93 981177649 (Tim) WhatsApp: [-93- 984046835](tel:-93-984046835) (Claro)
- Site: www.folhadoprogresso.com.br e-
mail: folhadoprogresso.jornal@gmail.com/ou e-mail:
adeciopiran.blog@gmail.com

[Como uma VPN protege os seus dados numa rede Wi-Fi pública?](#)