

Antolín Hernández.D<sup>1</sup>, Susanna Calero.M<sup>2</sup>; Gotor Gil. M<sup>2</sup>; Montells Fuster.S<sup>2</sup>; Canestrino.G<sup>3</sup>; Martí Mas.L<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Residente MFyC, <sup>2</sup>Residente Pediatría, <sup>3</sup>Servicio Pediatría.

Althai, Xarxa Assistencial Universitària de Manresa, F.P.

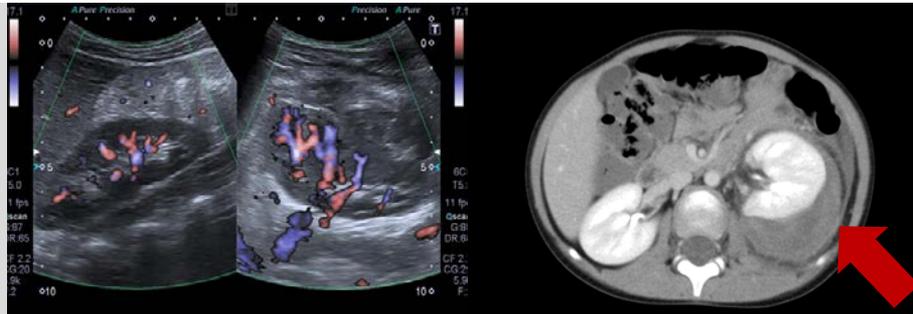
**Introducción:** El síndrome de Li Fraumeni es una entidad poco frecuente en la edad pediátrica, relacionada con la mutación terminal del gen supresor de tumores PT53. Herencia autosómica dominante de alta penetrancia y está caracterizada por la predisposición del paciente al desarrollo de múltiples neoplasias, más comúnmente tumores cerebrales, sarcomas y carcinomas suprarrenales.

Presentamos el debut de un caso de Li Fraumeni en una niña de 6 años de edad.

**Motivo de consulta:** Niña de 6 años con estreñimiento habitual que consulta durante 3 días consecutivos por cuadro de dolor abdominal progresivo en flanco y fosa ilíaca izquierda con algún vómito aislado y febrícula.

## Exploración Física:

- Palidez cutánea
- Abdomen doloroso a la palpación con defensa en flanco y fosa ilíaca izquierda y PPL bilateral positiva.
- Dificultad a la sedestación



**Ecografía abdominal:** Tumoración renal en polo superior izquierdo, hiperecogénico con colección heterogénea perirrenal 25mm sugestiva de hematoma.

**TAC abdominal:** Tumor sólido de 32mm con extenso hematoma subcapsular y perirrenal.

## Diagnostico y Evolución:

### 1) Estudio masa renal:

- Tumor de Wilms mixto Etadio II con atípia leve.

### • Nefrectomía radical izquierda + QT

### 2) Estudio Crisis Gelásticas:

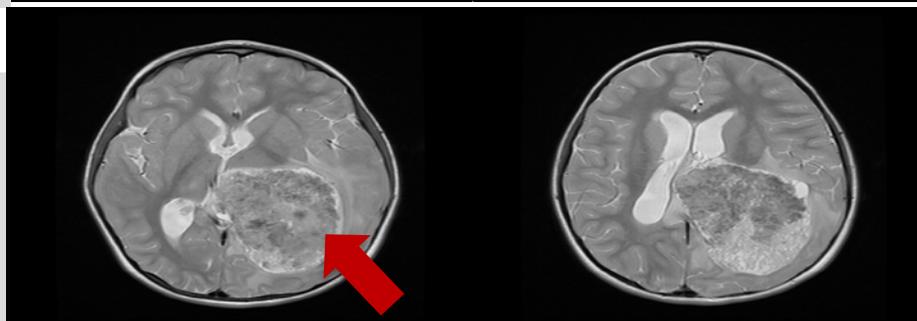
- Tumor de Plexos coroideos atípico localizado.
- Resección parcial + QT i RDT posterior.

### 3) Estudio Genético- Familiar:

- Mutación exón 8 de TP53 en los tumores y la paciente.
- Padre portador de la misma mutación

## Pruebas Complementarias iniciales:

- **Analítica sanguínea:** Leucocitosis de 20.400, neutrofilia, función renal conservada y PCR 79 mg/L.
- **Radiografías de torax y abdomen:** Normales,.
- **Tira de orina:** Negativa.



1. RMN Cranial en T2: Tumoración heterogenea extensa occipital con invasión de cuarto ventriculo y desplazamiento de línea media.

## Diagnostico Final: Síndrome de Li- Fraumeni

**Conclusiones:** Ante la presencia de dos tumores primarios diferentes, especialmente en sarcomas o tumores cerebrales en edad infantil y en contexto familiar de varios casos con neoplasias se debe sospechar el síndrome de Li Fraumeni.