



## Trabalhos Científicos

**Título:** Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2a - Relato De Caso

**Autores:** REAL CMV (IMES/UNIVAÇO); SOUZA CSM (IMES/UNIVAÇO); SOUZA IC (IMES/UNIVAÇO); TADEU KFR (IMES/UNIVAÇO); LIMA BA (IMES/UNIVAÇO); DUARTE TF (IMES/UNIVAÇO); REAL DMV (SES-DF)

**Resumo:** INTRODUÇÃO A Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 2A (NEM2A) ou síndrome de Sipple, é uma desordem autossômica dominante, com prevalência estimada de 1:30000, sem predominância de sexo. Está associada a uma mutação na linhagem germinativa do proto-oncogene RET. O carcinoma medular de tireóide (CMT) é a manifestação mais característica, presente em 100% dos casos. Além do CMT, outras combinações podem ser encontradas, como feocromocitoma e hiperparatireoidismo. DESCRIÇÃO DO CASO VES, 10 anos, residente em Ipatinga, estudante. A paciente tem história familiar de NEM 2A. Encontrada mutação no éxon 11(C634Y) do proto-oncogene RET, o que lhe confere risco elevado de desenvolvimento de feocromocitoma e de hiperparatireoidismo. Desta forma, por apresentar hiperplasia de células C da tireoide e alteração de calcitonina, foi submetida, aos 8 anos de idade, a tireoidectomia total profilática. Apresenta pelo menos 4 gerações de familiares acometidas pela mutação, o que totaliza 14 parentes envolvidos: bisavó, avó e 3 tias paternas, 3 tias-avós paternas, 3 primas de segundo grau paternas, o pai e duas primas paternas. Desses familiares, seis já faleceram vítimas de metástases. A paciente atualmente faz uso de levotiroxina, com bom controle, e apresenta níveis normais de cálcio, paratormônio, calcitonina e metanefrinas urinárias. COMENTÁRIOS O caso descrito ilustra uma herança autossômica dominante, bastante expressiva, e alto grau de penetrância. A alta taxa de letalidade poderia estar relacionada, em parte, ao atraso diagnóstico e à falta de intervenção em momento oportuno. Outro fato surpreendente seria a presença de apenas um homem envolvido pela mutação nesta família.