



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 1 Em Paciente De 9 Anos Com Estatura Elevada Para O Alvo Familiar

Autores: FREDERICO MIRANDA ALELUIA (UFES), MILENA KIRMSE COMERIO (UFES), MARTA DE AGUIAR RIBEIRO SANTOS (UFES), DELMAR MUNIZ LOURENÇO JUNIOR (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), MARCOS ROSA JUNIOR (UFES), JOSEANE CHIABAI (UFES), EVERLAYNY FIOROT COSTALONGA (UFES)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 1 (NEM1) é uma síndrome autossômica dominante, caracterizada sobretudo por tumores de paratireoide, pâncreas e hipófise, que afeta 2-20/100.000 indivíduos, cuja manifestação antes dos 10 anos é incomum. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Masculino, 8 anos e 3 meses, queixa de cefaléia esporádica e dificuldade de concentração. Seu pai, 44 anos, apresentava diagnóstico de macroprolactinoma há 15 anos e recentemente de hiperparatireoidismo primário. Altura do pai 164cm, da mãe 149cm, alvo 163cm (Z - 1,7). Ao exame, estatura de 140cm (Z+1,9), Tanner G1P1. Exames laboratoriais: Cálcio 9,5, PTH 26,5, prolactina 23,4 (VR<12), IGF-1 132 (64-345), GH 1,2. Ressonância de hipófise: pequeno cisto de Bolsa de Rathke. Solicitado estudo molecular para NEM1 para pai e filho, tendo sido confirmada a presença da mutação A158Wfs*28 do gene da Menin de ambos, além da avó, 78 anos (apenas hiperparatireoidismo primário). A mãe da avó havia falecido aos 45 anos por hemorragia digestiva alta (possível síndrome de Zollinger-Ellison por gastrinoma). O seguimento foi prejudicado pela pandemia e o paciente retorna com 11 anos e 6 meses apresentando prolactina de 250, ressonância com adenoma de 10 mm, cálcio 11,2, Paratormônio 22, GH não suprimido e IGF-1 normal. Solicitada nova dosagem de cálcio e teste de supressão do GH pela glicose, (resultados ainda não estão disponíveis) e iniciado cabergolina 0,5 mg/semana. **DISCUSSÃO:** A prevalência de tumores hipofisários varia de 10 -60% dos pacientes com MEN1, ocorrendo sobretudo na quarta década de vida. Os prolactinomas são os mais frequentes (60-70%), seguidos dos somatotropinomas (15-25%). Em geral se apresentam como tumores maiores e mais invasivos que nos casos esporádicos. Embora o hiperparatireoidismo primário seja a endocrinopatia mais frequente, afetando 95% dos indivíduos aos 50 anos, os níveis de cálcio tendem a se elevar a partir dos 10 anos, e neste caso, hipercalcemia só foi detectada pela primeira vez após os 11 anos. **CONCLUSÃO:** Deve ser considerada a possibilidade de MEN 1 em crianças que apresentem possíveis manifestações de excesso de GH e/ou prolactina, sobretudo quando associado a história familiar positiva de adenoma hipofisário e de paratireoide. O diagnóstico molecular é importante para o seguimento de familiares e a detecção precoce dos tumores.