Trabalhos Científicos

Título: Impacto Do Diagnóstico Molecular Precoce Na Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2A (Nem-2A): Relato De Caso

Autores: AMANDA NERI RODRIGUES (C-HUPES/UFBA), JULIA CONSTANÇA FERNANDES (C-HUPES/UFBA), CRESIO ALVES (C-HUPES/UFBA)

Resumo: As neoplasias endócrinas múltiplas (NEM) são síndromes genéticas de herança autossômica dominante, raras na faixa etária pediátrica. A NEM-2A é um subtipo que se caracteriza por acometimento das glândulas: paratireoide, tireoide e adrenal.Relatar caso de uma criança com diagnóstico precoce de síndrome NEM-2A.Relato de caso.Paciente masculino, 11 anos, encaminhado para consulta endocrinológica devido a diagnóstico paterno de NEM-2A (feocromocitoma, carcinoma medular multifocal da tireoide e adenoma da paratireoide) aos 40 anos. Nascido de PSNV, a termo, com PN: 3710g e Apgar: 9/9. Pais não são consanguíneos. USG da tireoide mostrou glândula com pequeno aumento de volume e cisto coloide (0,3 x 0,2 cm). USG de abdome total, rins e vias urinarias: sem alterações. Dosagem de metanefrinas urinárias, cálcio, fósforo e PTH foram normais. Calcitonina: 17,9 pg/mL (<7). Teste molecular para pesquisa de mutação no proto-oncogene RET, mostrou a variante patogênica 634 (p. Cys634Arg), no éxon 11, previamente descrita na literatura como associada à NEM-2A e é a mesma mutação do genitor. Tireoidectomia ocorreu sem intercorrências, e estudos histopatológico e imunohistoquímico foram compatíveis com o diagnóstico de carcinoma medular com baixo índice de proliferação. Iniciada a reposição de levotiroxina após a tireoidectomia. Manterá acompanhamento com serviço de endocrinologia para monitorização de acometimento de outras glândulas endócrinas e com oncologia pediátrica. A NEM-2 é causada por mutação autossômica dominante na linhagem germinativa do proto-oncogene RET localizado no cromossomo 10q11.2. Mutações no éxon 11, códon 634, consideradas de alto risco, são responsáveis por 50% dos casos, indicando tireoidectomia profilática aos 5 anos de idade. O carcinoma medular é a primeira e mais frequente manifestação da NEM-2A, seguida pelo feocromocitoma e hiperparatireoidismo. Amiloidose cutânea e doença de Hirschprung, condições associadas a NEM-2A, não estavam presentes. Diante do histórico positivo em familiar de primeiro grau para NEM-2A, como nesse caso, é indicado o rastreio precoce, tireodectomia profilática e monitoração para o desenvolvimento de outras neoplasias associadas, o que foi demonstrado com o diagnóstico precoce de carcinoma medular da tireoide pós tireoidectomia profilática.