



Trabalhos Científicos

Título: Carcinoma Medular De Tireoide Em Adolescente Com Neoplasia Endócrina Múltipla Do Tipo 2 (Nem2) Em Um Hospital Universitário: Relato De Caso

Autores: GIULIA MARIA DOS SANTOS GOEDERT (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), VICTOR IEIRI DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), ANDERSON DE OLIVEIRA ZENI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), MARISTELA DE OLIVEIRA BECK (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A NEM2 é uma síndrome genética autossômica dominante associada a mutações no gene RET e sua prevalência estimada é de 1:35000. É composta de Carcinoma Medular de Tireoide (CMT) e feocromocitoma, podendo ser dividida em NEM2A e NEM2B, as quais diferem entre si pela presença de hiperparatireoidismo na primeira e ganglioneuromatose e hábitos marfanoides na segunda. DESCRIÇÃO: Paciente G.R.S., 16 anos, com histórico familiar de NEM2A (mãe, dois tios e avô maternos), recebeu diagnóstico de mutação c.1901GT (p.Cys634Phe) do gene RET em outubro/2017. Era acompanhado pela equipe de Endocrinologia do hospital universitário desde os 11 anos, de modo que aos 15 anos (novembro/2017), apresentou-se com valores de Calcitonina e Paratormônio acima dos níveis de referência. Foi realizada ultrassonografia da tireoide em fevereiro/2018, a qual apresentou pequenos cistos coloidais de até 0,4cm. O paciente não demonstrou sintomatologia durante a investigação e foi sujeito a tireoidectomia total em maio/2018, de modo que o exame anatomopatológico demonstrou Carcinoma Medular de Tireoide de estadiamento pT1a, multifocal e bilateral, sem invasões. G.R.S. teve boa recuperação e segue em uso de Levotiroxina 175mcg. DISCUSSÃO: A apresentação clínica da NEM2A é variável, podendo ser rouquidão, disfagia e massa palpável, em casos de CMT, palpitações, cefaleia e hipertensão no feocromocitoma, hipercalcemia e ca769, lúculos renais quando há hiperparatireoidismo. A punção por aspirado de agulha fina e a dosagem de calcitonina selam o diagnóstico de CMT quando alteradas. Em caso de familiares com mutação do códon 634 é recomendada tireoidectomia total profilática antes dos 5 anos de idade, divergindo da conduta apresentada. CONCLUSÃO: Diante do exposto, o relato de caso se mostra importante, buscando atenção quanto ao rastreio e a conduta da NEM2A, uma vez que o diagnóstico genético possibilita tratamento de pacientes quando ainda assintomáticos.