



RELATO DE UM CASO SUSPEITO DE NEOPLASIA ENDÓCRINA MÚLTIPLA DO TIPO 2A COM PERDA DE SEGUIMENTO CLÍNICO E METÁSTASE TARDIA

Natália Gonçalves Rengel¹; Milena Lory Vargas Gemelgo²; Maria Isabel Cunha Vieira Cordioli³

1. Estudante de graduação em Medicina - Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC);
2. Estudante de graduação em Medicina - Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC);
3. Professora do Departamento de Clínica Médica - Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC)

Introdução

As neoplasias endócrinas múltiplas do tipo 2 (NEM 2) são síndromes hereditárias raras ocasionadas por uma mutação no gene RET. A NEM 2 é subdividida em tipo 2A, caracterizada por carcinoma medular de tireóide (CMT), feocromocitoma (FEO) e hiperparatireoidismo (HPTP); tipo 2B, caracterizado por CMT, FEO, ganglioneuromatose e hábitos marfanóides; e carcinoma medular de tireóide familiar.

Objetivos

O presente relato de caso objetiva descrever a evolução de um paciente com suspeita de NEM 2A e a sua evolução após cerca de 38 anos sem acompanhamento clínico.

Métodos

Relato de caso de um paciente com suspeita de NEM 2A.

Resultados

Paciente S. S. S. M., masculino, 74 anos, encaminhado para o Hospital Universitário Polydoro Ernani Santiago para investigação de linfonodomegalia cervical. Paciente referia ter sido submetido à adrenalectomia bilateral, devido a feocromocitoma, e tireoidectomia total, devido a carcinoma medular de tireóide aos 36 anos de idade, quando morava na Venezuela.

O paciente relata que uma filha também teve o diagnóstico de FEO e CMT e a outra filha teve CMT. Além disso, refere que três irmãos faleceram jovens de morte súbita e um irmão também teve CMT e FEO. Após a tireoidectomia e adrenalectomia bilateral, foi-lhe prescrito levotiroxina, fludrocortisona e prednisona, mas, pela dificuldade em obter a fludrocortisona, o paciente permaneceu por quase 34 anos sem a medicação. Relata que, durante esse período, ingeria uma grande quantidade de sal para evitar tontura e mal estar. Durante a internação hospitalar, os exames evidenciaram os seguintes resultados: calcitonina de 564 pg/ml, antígeno carcinoembrionário (CEA) de 75 ng/ml e potássio de 5.1. O exame de tomografia cervical evidenciou linfonodomegalia cervical bilateral e os demais exames de imagem não evidenciaram metástase à distância. O paciente foi submetido a esvaziamento cervical bilateral e o laudo anatomopatológico confirmou a presença de metástase linfonodal de CMT. Além disso, foi novamente prescrito a medicação fludrocortisona e fornecida orientação quanto aos cuidados necessários pela insuficiência adrenal. O paciente aguarda o resultado do teste genético RET.

Conclusões

A NEM 2A é uma doença genética associada à maior incidência de tumores endócrinos. O diagnóstico precoce e a análise genética são úteis para confirmação diagnóstica e aconselhamento genético. Pacientes com esse diagnóstico precisam ser acompanhados periodicamente mesmo após o tratamento cirúrgico.

Referências Bibliográficas

1. VAN TREIJEN, M. J. C. et al. Multiple Endocrine Neoplasia Type 2. **Endotext**, South Dartmouth (MA). Jan. 2022. Bookshelf ID: NBK481898. PMID: 29465928. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK481898/>. Acesso em: 23 jul. 2023.
2. YANG, C. M. A case study of multiple endocrine neoplasia type 2A. **Cureus**, v. 14, n. 7, e27504, Jul. 2022. DOI: 10.7759/cureus.27504. Disponível em: <https://www.cureus.com/articles/106428-a-case-study-of-multiple-endocrine-neoplasia-type-2a#!/authors>. Acesso em: 23 jul. 2023.
3. UNGUREANU, S. et al. MEN 2A syndrome - Multiple endocrine neoplasia with autosomal dominant transmission. **Int J Surg Case Rep**, v. 73, p. 141-145. 2020. DOI: 10.1016/j.ijscr.2020.07.015. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2210261220305265?via%3Dihub>. Acesso em: 23 jul. 2023.

