

Carcinoma Medular de Tireoide com mutação no proto-oncogene RET: Relato de Caso

Fundamentação teórica/Introdução: O Carcinoma Medular de Tireoide (CMT) é um tumor neuroendócrino maligno incomum e agressivo das células parafoliculares, que corresponde a aproximadamente 1-2% de todas as neoplasias de tireoide. Pode ser esporádico (75%) ou herdado por mutação no gene RET (25%), caso em que faz parte da síndrome autossômica dominante neoplasia endócrina múltipla tipo 2A (NEM2A).

Objetivos: Descrever caso incomum de carcinoma medular de tireoide em portador da NEM2A.

Delineamento e Métodos: Estudo do tipo relato de caso.

Resultados: Paciente do sexo feminino, 19 anos, com histórico familiar de cancer de tireoide (mãe), vem para avaliação ambulatorial de nódulo tireoidiano. Trazia ultrassonografia (USG) que evidenciava nódulo de textura hipoecoica e contornos regulares medindo 0,7x0,4cm no terço médio do lobo esquerdo, Hormônio Tireoestimulante (TSH) de 4,91 μ UI/mL e tiroxina livre (T4L) de 1,3ng/dL. Foi repetida USG que evidenciou um nódulo de textura hipoecoica, contornos irregulares, com pontos ecogênicos em seu interior, medindo 0,9x0,5cm (TIRADS-5). Devido a alta suspeição na USG, histórico familiar e pelo crescimento do nódulo, decidiu-se realizar Punção Aspirativa por Agulha Fina (PAAF), a qual apresentou um padrão de BETHESDA V (suspeito de malignidade) e imunocitologia indicou CMT. Apresentou valores do Antígeno Carcinoembrionário (CEA) e de Calcitonina respectivamente de 2,74ng/mL e 45,4pg/mL. Foram solicitadas Metanefrinas, Cálcio e Paratormônio (PTH), além de análise genética de mutações no gene RET, para rastrear a apresentação clínica de Neoplasia Endócrina Múltipla e definir abordagem cirúrgica. Apresentou resultado alterado apenas no gene RET, com mutação no éxon 10 (c.1858T>C; p.Cys620Arg). Realizou tireoidectomia total sem intercorrências, com histopatologia apresentando microcarcinoma medular de tireoide de 3mm de diâmetro no lobo direito e de 6mm de diâmetro no lobo esquerdo, ambos com margens livres (estágio II). Após cirurgia, está em uso de levotiroxina, sem queixas e mantém calcitonina em queda, bem como exames de imagem sem alterações.

Conclusões/Considerações Finais: Relata-se um caso raro de CMT ligado a mutação no gene RET, o qual é um subtipo da NEM2A. O tratamento definitivo é cirúrgico e apresenta melhor prognóstico quando feita nos estágios iniciais. Ainda é uma doença com fisiopatologia não totalmente esclarecida. Dessa forma, este caso contribui para melhor diagnóstico e manejo de tal tipo de neoplasia.