

Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 1 (NEM 1): um relato de caso

Instituição: Universidade do Extremo Sul Catarinense (UNESC), Criciúma, Santa Catarina.

Thais Areias de Oliveira – thaisareiass@gmail.com

Nathália Copetti Guzmán - nathcopetti@gmail.com

Amanda Honorato Matos - honoratoamanda20@gmail.com

Maria Laura Comin Sangaletti - marialauracs@unesc.net

Ana Karolina Busatta - anakarolinab87@gmail.com

Introdução:

A NEM 1 é uma síndrome hereditária autossômica dominante causada por mutações no gene supressor de tumor *MEN1*. Apresenta prevalência de 1:30.000, uma doença rara. É caracterizada pelo aparecimento concomitante e variável de tumores endócrinos como adenomas de paratireoide, adenomas hipofisários e tumores neuroendócrinos do pâncreas e duodeno e também de tumores não endócrinos. O principal desafio é identificar quais pacientes apresentam maior risco de curso agressivo, bem como o difícil manejo dos distúrbios endócrinos associados.

Objetivo:

Relatar um caso raro de NEM 1.

Delineamento e Método:

Relato de caso retrospectivo observacional.

Descrição do caso:

Paciente masculino, 56 anos, com histórico familiar de NEM 1 em seis parentes de primeiro grau. Internou em abril de 2022 por hipercalcemia e hemorragia digestiva alta (HDA). Endoscopia digestiva alta evidenciou inúmeros pólipos gástricos e úlceras duodenais e tomografia computadorizada de abdômen demonstrou lesões hipervascularizadas em parênquima pancreático.

Suspeitando de NEM1, foram realizados exames laboratoriais (cálcio ionizável 1,68mmol/L, PTH 950pg/mL, gastrina 679pg/mL e prolactina>200ng/mL), ultrassonografia cervical que demonstrou formação nodular sólida de 1,0cm em paratireoide e ressonância magnética com formação expansiva de 2,7cm, sólida, em sela túrcica. Confirmado hiperparatireoidismo primário, procedeu-se paratireoidectomia direita meses após, com resolução da hipercalcemia. O macroadenoma hipofisário foi manejado apenas com cabergolina por contraindicação neurocirúrgica.

Paciente apresentava doença renal crônica em estágio terminal (creatinina 4,17mg/dL – TFG CKD-EPI 15.9 ml/min/1.73m²) e foi encaminhado para iniciar terapia de substituição renal. Recentemente, meses após a descoberta do doença foi internado por meningite bacteriana, vindo a óbito 7 dias após internação.

Considerações finais:

A NEM1 tem caráter autossômico dominante, tornando seu diagnóstico de grande importância para detecção pré-sintomática nos familiares, pois parentes de primeiro grau têm um risco de 50% de desenvolver a doença. O rastreamento permite identificação dos portadores da mutação, que devem ser avaliados regularmente para detecção das doenças em fases precoces, melhorando o prognóstico. As estratégias terapêuticas incluem medidas cirúrgicas e farmacológicas para reduzir o tamanho das neoplasias e controlar os sintomas associados à hipersecreção hormonal.

Palavras-chave:

Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 1; Hiperparatireoidismo primário; Tumor de ilhotas pancreáticas; Adenoma de hipófise; tumores neuroendócrinos.