Endocrinologia | Caso Clínico

EP-078 - (1JDP-10188) - TRÊS GERAÇÕES DE MEN-1: A IMPORTÂNCIA DO RASTREIO DOS FAMILIARES

Mariana Duarte¹; Ana Pereira Lemos^{1,2}; Júlia Galhardo¹; Lurdes Lopes¹

1 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia - Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central; 2 - Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Leiria

Introdução / Descrição do Caso

Introdução

A Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 1 (MEN-1) é uma síndrome rara, causada por uma mutação inativadora do gene supressor tumoral MEN-1, que predispõe a vários tumores (endócrinos, ou não) classicamente situados na Pituitária, Paratiróides e Pâncreas. Uma vez que a mutação é transmitida de forma autossômica dominante, a identificação de MEN-1 obriga ao rastreio dos familiares diretos do caso índice.

Caso clínico

Caso índice: homem de 71 anos com tumor neuroendócrino pancreático e hiperplasia paratiroideia. Por suspeita clínica, realizou teste genético que identificou mutação germinal no exão 8 do gene MEN-1 (c1087G>T(p.Glu363STOP)). Foram realizadas paratiroidectomia e pancreatectomia, seguidas de terapêutica de substituição. Foi confirmada a mesma mutação no filho de 35 anos, assintomático, cuja investigação analítica e imagiológica detetou também hiperplasia paratiroideia e tumor neuro-endócrino do pâncreas, pelo que foi também submetido ao mesmo tratamento. No rastreio da 3ª geração, foram identificados dois rapazes portadores, de 16 e 12 anos, também assintomáticos. O mais velho apresenta hiperparatiroidismo primário associado a hiperplasia paratiroideia, aguardando exérese. Recentemente foi-lhe detetada uma lesão sólida pancreática, que se encontra em estudo. O rapaz mais novo não apresenta ainda alterações analíticas ou imagiológicas.

Comentários / Conclusões

A identificação da mutação no gene MEN-1 neste avô possibilitou a sua deteção em 3 familiares jovens, assintomáticos, permitindo um rastreio periódico e intervenção terapêutica precoce, com redução da morbilidade e mortalidade associadas a esta síndrome. Em idade pediátrica, o rastreio clínico, analítico e imagiológico deve ter início aos 5 anos, com uma periodicidade de 3-5 anos.

Palavras-chave : MEN-1, rastreio genético