



Evento	Salão UFRGS 2014: SIC - XXVI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2014
Local	Porto Alegre
Título	Líquen Amiloide Cutâneo associado à NEM 2A: Descrição de Coorte Retrospectiva e Revisão Sistemática da Literatura das características clínicas, bioquímicas e moleculares.
Autor	JESSICA OLIBONI SCAPINELI
Orientador	ANA LUIZA SILVA MAIA

Líquen Amiloide Cutâneo associado à NEM 2A: Descrição de Coorte Retrospectiva e Revisão Sistemática da Literatura das características clínicas, bioquímicas e moleculares.

Introdução: A neoplasia endócrina múltipla do tipo 2A (NEM 2A) pode ser raramente associada ao líquen amiloide cutâneo (CLA), uma lesão de pele descrita como pruriginosa, papular e pigmentada, localizada na região interescapular, afetando quase que exclusivamente pacientes com a mutação do códon 634 no proto-oncogene *RET*. **Objetivos:** Analisar as características clínicas, bioquímicas e moleculares de famílias com NEM 2A e CLA. **Materiais e Métodos:** Avaliação da coorte de famílias com NEM 2A e CLA em acompanhamento no Serviço de Endocrinologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) e revisão sistemática da literatura sobre as características clínicas, bioquímicas e moleculares de pacientes com NEM 2A e CLA. **Resultados:** Foram analisadas 3 famílias com NEM 2A e CLA em acompanhamento no HCPA, totalizando 38 membros afetados, todos com a mutação do códon 634. Dentre os pacientes com CLA em seguimento no HCPA, a idade ao diagnóstico foi de 27 ± 11 anos, sendo 78% (14/18) mulheres. Não observamos diferenças entre os pacientes com ou sem CLA, quanto ao tamanho tumoral ou presença de metástases (todos os $P > 0.20$). No entanto, embora não estatisticamente significativa, os níveis de calcitonina ao diagnóstico nos pacientes com CLA foram mais elevados comparados aos sem CLA [(930 (35.1 - 2214) vs. 117.6 (30.7 - 491), respectivamente; $p = 0,12$)]. A busca de artigos para a revisão sistemática da literatura foi realizada nas bases de dados EMBASE e MEDLINE utilizando os termos de busca “Amyloidosis, Familial Cutaneous Lichen” AND “Multiple Endocrine Neoplasia Type 2A, sem filtros adicionais. As referências bibliográficas dos artigos identificados também foram revisadas. Quinze artigos com dados sobre 34 famílias (217 membros) com NEM 2A (93 com CLA e 124 sem CLA) foram considerados relevantes e incluídos na revisão sistemática. Na revisão sistemática, a idade ao diagnóstico de CLA foi de 28 ± 11 anos, com 77% (72/93) mulheres - semelhante aos dados da nossa coorte. Todos os pacientes com CLA apresentavam mutação no códon 634, com as seguintes substituições de aminoácidos: Cys634Arg, Cys634Tyr, Cys634Trp ou Cys634Gly, sendo a mutação Cys634Arg (C634R) responsável por 52.4% (11/21) dos casos. Na análise conjunta dos dados, a prevalência de CLA, feocromocitoma e hiperparatireoidismo ao diagnóstico foi de 37%, 31%, e 16%, respectivamente. **Conclusões:** Todos os casos de CLA relatados correspondem a pacientes com mutações do códon 634 no proto-oncogene *RET*, sendo a mutação C634R a mais prevalente. Quando associado à NEM 2A, o CLA tem alta penetrância, sendo a segunda manifestação mais frequente da síndrome, precedida apenas pelo carcinoma medular de tireóide.