

**Complexo de Carney esporádico, composto por Tumores cardíaco,
testicular e cutâneo, em um jovem assintomático**

**Sporadic Carney Complex, composed of Cardiac, testicular and neo cut
tumors, in a young asymptomatic**

DOI:10.34119/bjhrv5n5-008

Recebimento dos originais: 29/07/2022

Aceitação para publicação: 31/08/2022

Rodrigo Cunha de Sousa

Cardiologista do Hospital de Clínicas pela Universidade Federal do Triângulo Mineiro
Instituição: Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro
Endereço: Avenida Getúlio Guaritá, 130, Uberaba- MG
E-mail: rc.sousa@terra.com.br

Pâmela Joice Ribeiro de Oliveira

Cardiologista do Hospital de Clínicas pela Universidade Federal do Triângulo Mineiro
Instituição: Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro
Endereço: Avenida Getúlio Guaritá, 130, Uberaba- MG
E-mail: pamelajoice@hotmail.com

Denilton da Silva Guedes Oliveira

Cardiologista do Hospital de Clínicas pela Universidade Federal do Triângulo Mineiro
Instituição: Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro
Endereço: Avenida Getúlio Guaritá, 130, Uberaba- MG
E-mail: dencardio@gmail.com

Lívia Beatriz Soares Monteiro

Residente de Clínica Médica do Hospital de Clínicas pela Universidade Federal do Triângulo
Mineiro
Instituição: Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro
Endereço: Avenida Getúlio Guaritá, 130, Uberaba- MG
E-mail: livia_monteiro_32@hotmail.com

Flávia Dorneles Clemente Gontijo

Residente de Clínica Médica do Hospital de Clínicas pela Universidade Federal do Triângulo
Mineiro
Instituição: Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro
Endereço: Avenida Getúlio Guaritá, 130, Uberaba- MG
E-mail: flaviadornelesc@gmail.com

Moisés Samuel Gonçalves Oliveira

Residente de Geriatria do Hospital São Paulo pela Universidade Federal de São Paulo
Instituição: Hospital Universitário da Universidade Federal de São Paulo
Endereço: Rua Napoleão de Barros, 715, Vila Clementino, São Paulo - SP
E-mail: malikmoises@gmail.com

RESUMO

O complexo de Carney é uma síndrome neoplásica múltipla rara, que envolve alterações da pigmentação cutânea, mixomas cardíacos e cutâneos, hiperatividade endócrina ou tumores endócrinos, dentre outras múltiplas neoplasias. Sua manifestação pode ocorrer de forma hereditária ou esporádica, ambas com mutações genéticas. Em pacientes genotipados, há uma maior porcentagem no sexo feminino, 63% e 37% no sexo masculino, e a idade média do diagnóstico ocorre por volta dos 20 anos. O reconhecimento de seus componentes é importante e pode levar à detecção de alterações cardíacas e endócrinas raras. Quando realizado diagnóstico de tal síndrome, deve-se realizar rastreio de possíveis tumores relacionados e seguimento periódico. O objetivo deste trabalho é relatar o caso clínico de Complexo de Carney esporádico, em um paciente jovem do sexo masculino, manifestada com Mixoma Atrial, Mixoma Cutâneo e Tumor de células de Sertoli. Ressalta-se sua importância por ser uma síndrome neoplásica rara e por ter sido diagnosticada ao acaso em um paciente assintomático.

Palavras-chave: Complexo de Carney, Tumor de células de Sertoli, Neoplasia endócrina múltipla.

ABSTRACT

Carney complex is a rare multiple neoplastic disorder that involves changes in skin pigmentation, cardiac and cutaneous myxomas, endocrine hyperactivity or endocrine tumors, among other multiple neoplasms.

Its manifestation can occur hereditarily or sporadically, both with genetic mutations. In genotyped patients, there is a higher percentage in females, 63%, than in males, 37%. The mean age at diagnosis is around 20 years old. Recognition of its components is important and can lead to the detection of rare cardiac and endocrine changes. When a diagnosis of such a disorder is made, screening for possible related tumors and periodic follow-ups should be carried out.

The objective of this work is to report the clinical case of sporadic Carney Complex, in a young male patient, which presented Atrial Myxoma, Cutaneous Myxoma and a Sertoli Cell Tumor. Its importance is highlighted because it is a rare neoplastic syndrome and because it was diagnosed by chance in an asymptomatic patient.

Keywords: Carney Complex, Sertoli cell Tumor, multiple endocrine Neoplasia.

1 INTRODUÇÃO

O Complexo de Carney é uma síndrome caracterizada por alterações da pigmentação cutânea, mixomas cardíacos e cutâneos, hiperatividade endócrina ou tumores endócrinos, dentre outras múltiplas neoplasias¹. Cerca de 70% dos casos são familiares, com transmissão autossômica dominante e penetrância de cerca de 100%, como resultado de uma mutação no gene *PRKAR1A* do cromossomo 17q22-24, e a outra parte são esporádicos, resultante de mutações *de novo*².

Trata-se de uma condição rara, com cerca de apenas 750 casos descritos desde 1985 no mundo. Sua prevalência é desconhecida, e pode ser subestimada devido ao desafio no diagnóstico e pela baixa suspeição pela comunidade médica³. Dentre os tumores que podem

caracterizar a síndrome, o Mixoma cardíaco é uma das lesões não cutâneas mais comuns, presente em 20-40% dos pacientes¹. Nos pacientes genotipados, há uma maior porcentagem no sexo feminino 63%, e 37% do sexo masculino, e a idade média do diagnóstico ocorre por volta dos 20 anos².

O objetivo deste trabalho é relatar o caso clínico de Complexo de Carney esporádico, em um paciente jovem do sexo masculino, manifestada com Mixoma Atrial, Mixoma Cutâneo e Tumor de células de Sertoli. Ressalta-se sua importância por ser uma síndrome neoplásica rara e por ter sido diagnosticada ao acaso em um paciente assintomático.

2 RELATO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 27 anos, sem comorbidades prévias, apresentou aumento do volume testicular à esquerda, associado a tumorações em genitália. Submetido à biópsia testicular e das lesões cutâneas em região púbica e região ventral do pênis. No resultado do anátomo-patológico, o paciente foi diagnosticado com Tumor de células de Sertoli de grandes células calcificantes e Angiomixoma cutâneo. Foi programada cirurgia de orquiectomia esquerda para retirada do testículo esquerdo.

Ao realizar avaliação pré operatória, foi realizado exame de imagem, ecocardiograma, no qual evidenciou massa intracardíaca gelatinosa, em átrio esquerdo, com prolapso para a via de entrada do ventrículo esquerdo na diástole, com alto risco embólico. O paciente encontrava-se assintomático, e com ausência de repercussão hemodinâmica. Submetido a cirurgia urológica de orquiectomia esquerda, sem intercorrências durante o período, e foi programado para posteriormente, em 6 meses, realização de cirurgia cardíaca.

Submetido a cirurgia cardíaca, com ressecção completa do tumor, sem intercorrências durante o procedimento. Ao resultado do anatomopatológico do tumor cardíaco, confirmou-se o diagnóstico de Mixoma Atrial.

Devido à presença de mixoma cardíaco, angiomixoma cutâneo e tumor testicular, foi aventada a hipótese que tais alterações estavam relacionadas ao Complexo de Carney. Durante a internação, foi realizada investigação endocrinológica, e coletado exames hormonais, evidenciando hiperprolactinemia (prolactina=; VR 4,04-15,2) e discreto aumento de IGF-1, FSH, ACTH. A dosagem de cortisol, testosterona total e LH, estavam com os valores dentro da normalidade. No entanto, o paciente não prosseguiu acompanhamento endocrinológico indicado após a alta hospitalar.

Atualmente o paciente encontra-se em acompanhamento ambulatorial com a Cardiologia, sem evidência de recidiva tumoral em ecocardiograma realizado no primeiro ano após a cirurgia, e mantém-se assintomático até o momento.

3 DISCUSSÃO

O mixoma cardíaco é um tumor de etiologia aproximadamente 50% benigna e, ao contrário dos mixomas cardíacos esporádicos que geralmente ocorrem no átrio esquerdo (75% dos casos) e são mais comuns em mulheres, os mixomas relacionados ao Complexo de Carney podem ser múltiplos e não há predileção por sexo ou por câmara cardíaca⁴.

Os mixomas cardíacos podem variar desde assintomáticos, encontrados incidentalmente em exames de imagem, à sintomas relacionados com fenômenos cardioembólicos, como Acidente Vascular Cerebral (AVC), e Tromboembolismo Pulmonar (TEP), ou à obstrução do fluxo sanguíneo intracardíaco, causado pela oclusão valvar súbita, podendo levar ao óbito^{2,4}. Os tumores em átrio direito podem ocasionar complicações em procedimentos rotineiros, como embolização durante passagem de cateter venoso central ou cateterização da artéria pulmonar⁵. Causas cardíacas são a principal causa de óbito nestes pacientes, sendo relacionadas em 57% dos casos. Cerca de 25% dos óbitos estão relacionados com mixoma cardíaco, por isso a importância de fazer o rastreio de tal alteração⁵. Diante de um paciente com mixoma cardíaco, a Síndrome de Carney deve ser suspeitada em jovens com menos de 40 anos, em mixomas recorrentes, familiares, ou localizados em outros sítios que não o átrio esquerdo ou múltiplos⁶.

As demais manifestações presentes na Síndrome de Carney estão sumarizadas na tabela 2, e geralmente não ocorrem simultaneamente no momento do diagnóstico. O diagnóstico é feito na presença de dois critérios maiores confirmados por histologia, exame de imagem ou laboratorial ou na presença de um critério maior e um menor².

No caso descrito, o paciente apresentava mixoma cardíaco único, presente em átrio esquerdo, e sem repercussão hemodinâmica, mixoma cutâneo em região púbica e Tumor de células de Sertoli de grandes células calcificantes, sendo enquadrado, portanto, no Complexo de Carney. A princípio, o paciente foi classificado como caso esporádico por não haver familiares com manifestações sugestivas da síndrome, porém não foi realizado teste molecular.

Os mixomas cutâneos no Complexo de Carney tendem a ser múltiplos e podem ocorrer em qualquer parte do corpo, poupando mãos e pés⁷. Neste caso, não foram observadas outras lesões sugestivas de tal neoplasia.

Tumor testicular é a manifestação inicial da Síndrome de Carney em 20% dos casos, presente em 50% dos homens e o subtipo mais comum é Tumor de células de Sertoli de grandes células calcificantes, entretanto também são descritos Tumor de células de Leydig e Tumores adrenocorticais⁸. No caso descrito, os primeiros componentes da síndrome foram o Tumor de células de Sertoli de grandes células calcificantes e o Mixoma Cutâneo, com confirmação diagnóstica realizada por anatomopatologia.

O Complexo de Carney é uma síndrome neoplásica múltipla rara, com apresentação clínica variável, incluindo tumores cutâneos, cardíacos e endócrinos. O reconhecimento de seus componentes é importante e pode levar à detecção de alterações cardíacas e endócrinas raras. Quando realizado diagnóstico de tal síndrome, deve-se realizar rastreio de possíveis tumores relacionados e seguimento periódico.

Tabela 1 - Exames laboratoriais realizados durante a internação, no dia 10/05/2021

Hormônio	Dosagem	Valor de referência
Prolactina	52,1	4,04 - 15,2
TSH	2,26	0,34 - 5,6
Testosterona	366,1	249 - 836
LH	9,33	0,57 - 12,07
FSH	22,27	1,4 - 18,1
ACTH	50	< 46
Cortisol	15,4	6,2 - 19,1
IGF-1	322	83 - 259

TSH: hormônio estimulador da tireoide; LH: hormônio luteinizante; FSH: hormônio foliculoestimulante; ACTH: hormônio adrenocorticotrófico; IGF-1: fator de crescimento semelhante à insulina tipo 1

Fonte: próprios autores.

Tabela 2. Critérios diagnósticos para Complexo de Carney

Critérios maiores

Alteração da pigmentação da pele com distribuição típica (lábios, canto interno ou externo da conjuntiva, mucosa vaginal e peniana)

Mixoma* (cutâneo e mucoso)

Mixoma cardíaco*

Mixomatose mamária* ou achados de RM com supressão de gordura sugestivos deste diagnóstico

Doença adrenocortical nodular pigmentada primária (PPNAD)* ou resposta positiva paradoxal da excreção urinária de glicocorticosteroides à administração de dexametasona durante o teste de Liddle

Acromegalia como resultado de adenoma produtor de hormônio do crescimento (GH)*

Tumor de células de Sertoli calcificante de grandes células (LCCSCT)* ou calcificação característica

no ultrassom testicular

Carcinoma da tireoide* ou múltiplos nódulos hipoeogênicos na ultrassonografia da tireoide em uma

criança com menos de 18 anos

Schwannomas melanóticos psamomatosos (SPM)*

Nevo azul, nevo azul epitelióide (múltiplo)*

Adenoma ductal mamário*

Osteocondromixoma*

Nota: * denota após confirmação histológica.

Critérios suplementares

Familiar de primeiro grau afetado

Variante inativadora do gene *PRKARIA*

Fonte: Stratakis CA, Raygada M. Carney Complex. Seattle (WA): GeneReviews®. 2003.

REFERÊNCIAS

Stratakis CA, Raygada M. Carney Complex. Seattle (WA): GeneReviews®. 2003. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1286/pdf/Bookshelf_NBK1286.pdf

Correa R, Salpea P, Stratakis CA. Carney complex: an update. *Eur J Endocrinol*. 2015; M85–M97. Disponível em: <https://eje.bioscientifica.com/view/journals/eje/173/4/M85.xml>

Vindhya MR, Elshimy G, Elhomsy G. Carney Complex. PubMed. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 [cited 2022 Aug 19]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK507877/#:~:text=Carney%20complex%20affects%20multiple%20glands>

Jain S, Maleszewski JJ, Stephenson CR, Klarich KW. Current diagnosis and management of cardiac myxomas. *Expert Rev Cardiovasc Ther*. 2015; 13(4), 369–375. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25797902/>

Plummer GS, Cobey FC. Carney Complex and Cardiac Anesthesia. *J Cardiothorac Vasc Anesth*. 2018 Jun;32(3):1377. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29735348/>

Vidaillet HJ Jr, Seward JB, Fyke FE 3rd, Su WP, Tajik AJ. "Syndrome myxoma": a subset of patients with cardiac myxoma associated with pigmented skin lesions and peripheral and endocrine neoplasms. *Br Heart J*. 1987 Mar;57(3):247-55. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3566983/>

Sandru F, Dumitrascu MC, Petca A, Carsote M, Petca RC, Paun DL. Dermatological and endocrine elements in Carney complex (Review). *Exp Ther Med*. 2021 Nov;22(5):1313. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8461626/>

Rodewald A, Kittner T, Hahn G. The Carney complex: a rare differential diagnosis in cases with pituitary adenoma and testicular Sertoli cell tumour. *Clin Radiol*. 2001 Dec;56(12):993-6. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11795931/>