

RASTREIO DE TUMORES NEUROENDÓCRINOS EM FAMILIARES DE PACIENTES COM NEOPLASIA ENDÓCRINA MÚLTIPLA TIPO 1 (NEM-1)

XXXI Encontro de Extensão

Ana Caroline Memoria Paiva Moraes, Carlos Eduardo de Melo Oliveira, Elias Alencar Araujo, Luciano de Albuquerque Mota, Ana Rosa Pinto Quidute

Introdução: NEM-1 é uma condição genética rara caracterizada pela susceptibilidade ao desenvolvimento de tumores nas glândulas endócrinas. Após o diagnóstico de um indivíduo, é fundamental que os membros de sua família estejam cientes dos sinais e sintomas dessa síndrome, bem como busquem diagnóstico precoce. **Objetivos:** Identificar os principais tumores e sintomas relacionados à existência de NEM-1 em parentes de indivíduos diagnosticados com a doença. **Metodologia:** Em 2019, 44 parentes de pacientes diagnosticados com NEM-1 realizaram teste genético, o qual detectou a existência da mutação em 18 deles. Em 2022, após aprovação do comitê de ética, 30 parentes desses 18 indivíduos foram submetidos a um questionário acerca da existência de sinais e sintomas relacionados à NEM-1. **Resultados:** Em uma população composta por 23 mulheres (76,67%) e 7 homens (23,33%), com média de idade de 37 anos, sendo a maior idade 60 anos e a menor 6 anos, 3 indivíduos (10%) já haviam realizado cirurgia para remover tumores neuroendócrinos. Um paciente foi submetido a gastrectomia e paratireoidectomia; outro realizou cirurgia para remoção de tumor hipofisário secretor de ACTH; e o terceiro realizou mastectomia para remoção de carcinoma ductal invasivo na mama. Houve relato de tumores (retirados ou não) em 7 indivíduos (23,33%). **Conclusão:** Todos os participantes do estudo realizaram teste genético e aguardam resultado. Não obstante, é possível detectar sinais e sintomas relacionados à NEM-1 em parentes de indivíduos com a síndrome através de uma anamnese apropriada. Rastreio clínico nessa população pode ser capaz de promover um diagnóstico precoce; igualmente importante é o sequenciamento genético para detecção da mutação, que urge ser disponibilizado pelo SUS.

Palavras-chave: NEM-1. Rastreio. Parentes.