Chirurgia (Bucur). 2013;108(6):900-903

Sindrom de neoplazie endocrină multiplă tip 2A: prezentare de caz

D.L. Păun[1], C. Poiană[1], R. Petriș[1], Ș. Radian[1], R. Dănciulescu Miulescu[1], G. Constantinescu[2], C. Orban[2]
[1]"C.I.Parhon" National Institute of Endocrinology, Bucharest, Romania
[2]Fundeni Clinical Institute, Bucharest, Romania

Rezumat

Sindromul de neoplazie endocrină multiplă tip 2A (MEN 2A) reprezintă un sindrom genetic cu transmitere autozomal dominantă caracterizat prin asocierea carcinomului medular tiroidian, feocromocitomului şi hiperparatiroidismului primar. Identificarea mutațiilor germinative ale genei RET (REarranged in Transfection) la pacienții cu unul sau două dintre componentele sindromului sau prezența tumorilor specifice la rude permite stabilirea diagnosticului. Prezentăm cazul unei familii cu sindrom MEN 2A la care analiza genetică a confirmat mutația genei RET la nivelul codonului 634, prezentă la tată (DV) în vârstă de 48 de ani şi la fiică (DM), în vârstă de 20 de ani, ca particularitate fiind descoperirea cazului index în descendență (la fiică, la care boala a debutat prin feocromocitom), ulterior, prin screening hormonal, imagistic şi genetic fiind depistat şi tatăl. Această familie susține fenomenul de anticipație descris în cadrul sindroamelor MEN prin care, în generații, boala se manifestă mai devreme şi are trăsături mai severe.

Cuvinte cheie: sindrom MEN 2A, mutații RET, screening genetic

Corespondență: Diana Loreta Păun, MD
Aviatorilor Bd., 34-36, Bucharest, Romania
E-mail: dianaloreta_paun@yahoo.com