



NEOPLASIA ENDÓCRINA MÚLTIPLA DO TIPO 2B COM MANIFESTAÇÃO OFTALMOLÓGICA

Isabela Soares Bôa Morte

Aline Pimentel de Miranda

Bárbara de Cássia Vilela

Vivian Lumi Tsai

Neoplasia endócrina múltipla do tipo 2B com manifestação oftalmológica

Autores: Isabela Soares Bôa Morte, Aline Pimentel de Miranda, Bárbara de Cássia Vilela, Vivian Lumi Tsai
Irmandade Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (ISCMSP)

INTRODUÇÃO

A neoplasia endócrina múltipla (NEM) é uma condição rara autossômica dominante que aumenta o risco de neoplasias nas glândulas endócrinas, sendo o acometimento ocular mais frequente no subtipo 2B⁽¹⁾. A incidência anual é de 4 a cada 100 milhões de pessoas⁽²⁾ e os achados oftalmológicos incluem espessamento de nervos corneanos, neuromas conjuntivais e palpebrais, ceratite seca e espessamento palpebral^(1 e 3).

RELATO DE CASO

Paciente masculino, 28 anos, histórico de tireoidectomia, feocromocitoma, hábitos marfanoides, displasia colônica neuronal e neuromas de mucosa, encaminhado para avaliação em departamento de oculoplastica. À biomicroscopia, apresentava espessamento palpebral bilateral, lesões nodulares em pálpebra inferior e conjuntiva tarsal, “scleral show”, insuficiência limbar, vasos fantasmas corneanos e “break up time” reduzido. Demais exames oftalmológicos sem alterações. Biópsia das lesões identificou proliferação fusocelular sugestiva de neuroma, confirmada por imunohistoquímica. Pesquisa genética confirmou a hipótese diagnóstica e identificou a variante NEM2B. Paciente já em tratamento, segue em acompanhamento com as equipes de plástica ocular, córnea e endocrinologia para melhor controle clínico.



Figura 1: espessamento palpebral com formação de lesões nodulares em pálpebras e conjuntiva. Figura 2: neuromas em mucosa oral

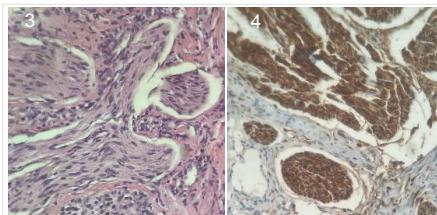


Figura 3: anatomopatológico com coloração hematoxilina-eosina mostrando neuroma. Figura 4: imunohistoquímica evidenciando positividade para S100 no perineuro

DISCUSSÃO

Apesar da maior parte dos casos de NEM2B ser diagnosticada através de sintomas sistêmicos associados à história familiar, a avaliação oftalmológica é essencial no manejo de complicações e exclusão de diagnósticos diferenciais⁽³⁾. Diante da forte associação com carcinoma medular de tireoide agressivo, o diagnóstico precoce se mostra extremamente importante para a condução dos pacientes acometidos⁽¹⁾. O tratamento da doença sistêmica tem por base a tireoidectomia profilática porém, assim como nos demais órgãos, todo o quadro oftalmológico deve ser acompanhado de perto a fim de reduzir a morbidade da doença^(1,3).

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. McConnell L, Hammer S, Allen RC. Multiple endocrine neoplasia type 2B: A 27-year-old male presents with multiple eyelid lesions. Posted January 23, 2016; Available from <https://eyerounds.org/cases/230-MEN2B.htm>
2. Znaczko A, Donnelly DE, Morrison PJ. Epidemiology, Clinical Features, and Genetics of Multiple Endocrine Neoplasia Type 2B in a Complete Population. *The Oncologist*, Volume 19, Issue 12, December 2014, Pages 1284–1286, <https://doi.org/10.1634/theoncologist.2014-0277>.
3. Kamboj A, Lause M, Kumar P. Ophthalmic manifestations of endocrine disorders- endocrinology and the eye. *Transl Pediatr*. 2017 Oct;6(4):286-299.