

Introdução: A síndrome de neoplasia endócrina múltipla (NEM) é caracterizada pela presença de hiperplasia e/ou neoplasia de uma ou mais glândulas endócrinas no mesmo indivíduo. Esta síndrome é classificada em NEM 1 e NEM 2, de acordo com os órgãos acometidos. O feocromocitoma (FEO) – tumor originário das células cromafins da medula da adrenal – ocorre em 50% dos pacientes com NEM 2. O protooncogene *RET* é o gene de susceptibilidade para NEM 2. Diferentes mutações germinativas desse gene explicam apenas parcialmente as correlações genótipo-fenótipo. Estudos prévios sugerem que os polimorfismos do *RET* podem influenciar a apresentação da NEM 2. Nosso objetivo foi investigar a influência dos polimorfismos do *RET* no desenvolvimento do feocromocitoma.

Métodos: A amostra compreende uma coorte de 128 pacientes atendidos no ambulatório do Serviço de Endocrinologia do HCPA com diagnóstico de NEM 2. Destes, 35 pacientes desenvolveram FEO. Para análise dos polimorfismos L769L, S836S e G691S/S904S do *RET*, o DNA foi extraído de sangue periférico, amplificado por PCR e genotipado por RFLP.

Resultados: As frequências dos polimorfismos L769L, S836S e S904S/G691S do *RET* foram, respectivamente, 22,8%, 8,8% e 16,9% na população com NEM 2. A idade média dos pacientes com FEO foi de $36,1 \pm 13,5$ anos, 60% do sexo feminino e 90% com mutação no códon 634 do protooncogene *RET*. A análise comparativa entre os grupos de pacientes com e sem FEO não demonstrou associação entre as variantes S836S ou S904S/G691S e o desenvolvimento do tumor adrenal. No entanto, a variante L769L foi mais frequente em pacientes com FEO (41vs.20,6%, $P = 0,01$).

Conclusão: Estes dados sugerem que a variante L769L do *RET* pode estar associada com uma maior frequência de feocromocitoma em indivíduos com NEM 2.