

P 3486**NEM 2A associado a líquen amiloide cutâneo: descrição de 3 famílias e revisão sistemática da literatura das características clínicas, bioquímicas e moleculares**

Jessica Oliboni Scapineli, Lucieli Ceolin, José Miguel Dora, Simone Magagnin Wajner, Ana Luiza Maia
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Introdução: A Neoplasia Endócrina Múltipla do tipo 2A (NEM 2A) pode raramente ser associada ao Líquen Amiloide Cutâneo (CLA), uma lesão de pele localizada na região interescapular. **Objetivos:** Descrever 3 famílias com NEM 2A associado a CLA e realizar uma Revisão Sistemática da Literatura (RS) sobre essa associação. **Pacientes e Métodos:** Três famílias com NEM 2A associado a CLA em acompanhamento na Endocrinologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre foram avaliadas e realizada uma RS sobre as características clínicas, bioquímicas e moleculares dos pacientes com NEM 2A e CLA associado. **Resultados:** Trinta e oito pacientes de 3 famílias independentes com NEM 2A e CLA em seguimento foram avaliados. A mediana de idade ao diagnóstico de NEM 2A foi de 25 (13 - 41) anos e 83% já apresentavam lesão característica de CLA ao diagnóstico de NEM 2A. CLA foi observado na região interescapular sendo prurido o sintoma inicial, com surgimento médio de 11 ± 10 anos antes do diagnóstico da primeira neoplasia. 68% dos pacientes eram mulheres e todos tinham mutações no códon 634 do proto-oncogene *RET*. Não houve diferenças entre tamanho do tumor ou presença de metástases entre os pacientes com ou sem CLA ($P > 0,30$). A busca de artigos foi realizada nas bases de dados EMBASE e MEDLINE e resultou em 15 publicações que contribuíram com 23 famílias com NEM2A e CLA, somando 183 indivíduos. A média de idade do diagnóstico de NEM 2A foi de 28 ± 16 anos, 78% mulheres. Todos os pacientes da RS tinham mutações no códon 634 com diferentes substituições de aminoácidos. Outro achado interessante foi que a normatização da prevalência de CLA foi maior em mulheres se comparada aos homens (2.3/1.0, $P < 0,005$). A prevalência de CLA, feocromocitoma e hiperparatireoidismo foi de 45%, 33% e 18%, respectivamente. **Conclusões:** Todos os casos descritos de NEM 2A associado ao CLA apresentavam mutações em *RET* no códon 634, sendo a mutação C634Y a mais prevalente. Quando associado a NEM 2A, CLA é mais frequente em mulheres e apresenta alta penetrância, tornando-se a segunda manifestação mais frequente da síndrome, precedida apenas por carcinoma medular de tireoide. Projeto aprovado pelo CEP HCPA. **Palavras-chaves:** Neoplasia endócrina múltipla tipo 2, líquen amiloide cutâneo, revisão sistemática. Revisão sistemática. Projeto 06-495