

Investigação de Neoplasia Endócrina Múltipla Tipo 2A – MEN2A (Pesquisa de mutações no gene *RET*, germinativo)

Paciente: Nome e Sobrenome

Médico solicitante: Dra. "Médica Solicitante"

CPF: xxx.xxx.xxx-xx

CRM: xxxxx

Data de nascimento: dd/mm/aaaa

Resultado gerado em: dd/mm/aaaa

## DADOS CLÍNICOS ANTERIORES

## Diagnóstico Inicial do Paciente Índice:

- Carcinoma Medular de Tireoide

Mutação (variante) previamente identificada no proto-oncogene *RET* do Paciente Índice:

- V804M

## Grau de Parentesco com o Paciente Índice:

- Filho/Filha

Conforme documentos enviados pelo paciente

## AMOSTRA E MÉTODO

Data da validação da amostra: dd/mm/aaaa

Material recebido: Swab bucal (auto-coletado)

Método: Sequenciamento por eletroforese capilar da região em torno da posição: **XXXX**

## Comentários Adicionais:

Nada a adicionar

## RESULTADO FINAL

A pesquisa da mutação específica (variante) no proto-oncogene *RET*, previamente identificada no Paciente Índice, foi considerada na amostra deste familiar: **NÃO DETECTADO** **DETECTADO**

## Comentários Adicionais:

Variante detectada em V804M (val804met)

INTERPRETAÇÃO E RECOMENDAÇÕES DE ACORDO COM A DIRETRIZ DA ASSOCIAÇÃO AMERICANA DE TIREOIDE<sup>1</sup>→ Risco de desenvolvimento de Carcinoma Medular de Tireoide agressivo<sup>1</sup>:  Altíssimo  Alto  Moderado

- Crianças com risco **MODERADO**, em comparação com as crianças na categoria de ALTO risco, geralmente desenvolvem o Carcinoma Medular de Tireoide menos agressivo e mais tardiamente. Todas devem passar, idealmente, por exame físico, ultrassom do pescoço e medição dos níveis séricos de Calcitonina a partir dos 5 anos de idade<sup>1</sup>
- O médico responsável e o médico pediatra que cuidam do(a) paciente, em consulta com os pais e/ou responsáveis legais pela criança, devem decidir em conjunto o melhor momento da tireoidectomia. O momento da tireoidectomia deve ser baseado na detecção do nível sérico elevado de Calcitonina; no entanto, as avaliações feitas a cada 6 meses ou anuais podem se estender por vários anos ou décadas. Os pais e/ou responsáveis legais podem optar por remover a glândula tireoide do(a) paciente por volta dos 5 anos de idade.<sup>1</sup>
- Crianças com risco **MODERADO** devem ser investigadas, na idade de 16 anos, para Feocromocitoma.
- Considerar investigação também, de acordo com o contexto clínico e familiar de cada paciente, os riscos de hiperparatireoidismo, doença de Hirschsprung e líquen amiloidose cutânea.

## NOTAS TÉCNICAS

**Nota 1.** Sugere-se, a critério médico, aconselhamento genético.**Nota 2.** Sugere-se, a critério médico, considerar as recomendações da Associação Americana de Tireoide (ATA) para acompanhar, guiar e auxiliar na tomada de decisão da conduta a ser seguida (referência bibliográfica 1, abaixo, com link direto para a diretriz).**Nota 3.** A interpretação do resultado deste exame e a conclusão diagnóstica dependem de análise conjunta dos dados clínicos e demais exames do paciente. As conclusões deste teste envolvem o conhecimento científico atual e podem ser modificadas no futuro de acordo com a incorporação de novos conhecimentos pela ciência.**Nota 4.** A amostra de swab bucal foi colhida pelo paciente (e/ou seu responsável) e sob sua inteira responsabilidade; a inobservância das recomendações para coleta de swab bucal poderá comprometer o resultado. O paciente (e/ou seu responsável) declara que a amostra é de sua titularidade, e o laboratório não se responsabilizará se tiver sido colhida de terceiros.**Nota 5:** Análise de NGS do gene *RET* realizada em parceria com o laboratório de referência do Grupo Fleury - CNES 3066746

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Wells SA Jr, et al. *Revised American Thyroid Association (ATA) guidelines for the management of medullary thyroid carcinoma*. **Thyroid**. 2015 25(6):567-610. Link de Acesso (doi): [10.1089/thy.2014.0335](https://doi.org/10.1089/thy.2014.0335)

## Responsável Técnico

Dr. Marcos Tadeu dos Santos  
CRBio nº 113094/01-D

## Liberado por: