

# Papel do gene *ARMC5* na síndrome de Cushing adrenal secundária à hiperplasia macronodular

A síndrome de Cushing (SC), ou hipercortisolismo, é causada pela exposição prolongada a níveis elevados de glicocorticoides. Pode ter origem exógena, também chamada de iatrogênica, ou endógena (adrenal, hipofisária ou doença de Cushing e por produção ectópica de ACTH/CRH).

Com prevalência de 0,2% a 2% e pico de incidência entre 25 e 40 anos, a SC por produção ectópica de ACTH é considerada uma doença rara. Conforme a etiologia da hipersecreção do cortisol, divide-se em dependente ou independente de ACTH.

A SC pode estar presente em doenças genéticas, como neoplasias endócrinas múltiplas tipos 1 e 4 (MEN1 e MEN4), síndrome de Li-Fraumeni, adenoma hipofisário isolado familiar, síndrome de McCune-Albright e complexo de Carney.

A hiperplasia macronodular adrenal primária, diagnosticada entre 50 e 60 anos de idade, é uma causa rara e insidiosa de SC e de hiperaldosteronismo primário, que pode se apresentar de forma uni ou bilateral, diferenciando-se da hiperplasia adrenal secundária ao excesso de ACTH observado na doença de Cushing e na síndrome de Cushing ACTH-ectópica.

Nos indivíduos com essa hiperplasia, variantes alélicas patogênicas (mutações) no gene *ARMC5*, que se comporta como um supressor tumoral, podem ser responsáveis por quase metade dos casos. Além disso, estão também presentes em aproximadamente 25% dos portadores da hiperplasia macronodular bilateral das adrenais causadoras de síndrome de Cushing ACTH-independente e em 10% dos casos de hiperaldosteronismo primário.

O Fleury dispõe de teste genético para análise do gene *ARMC5* por meio do sequenciamento de nova geração (NGS), que vem se somar ao diagnóstico etiológico da SC, além de auxiliar o aconselhamento genético dos familiares.

## Ficha técnica

### Teste molecular para hiperplasia macronodular adrenal bilateral

**Método:** NGS das regiões codificantes e adjacentes aos éxons do gene *ARMC5*

**Gene analisado:** *ARMC5*

**Amostra:**

Sangue periférico ou saliva/swab (kit de coleta)

**Prazo do resultado:** 30 dias corridos



## CONSULTORIA MÉDICA

### Endocrinologia



**Dr. José Viana Lima Junior**  
jose.viana@grupofleury.com.br



**Dra. Maria Izabel Chiamolera**  
mizabel.chiamolera@grupofleury.com.br



**Dr. Pedro Saddi**  
pedro.saddi@grupofleury.com.br



**Dra. Rosa Paula Mello Biscolla**  
rosapaula.biscolla@grupofleury.com.br