



## Trabalhos Científicos

**Título:** Mutação Inativadora Do Mct-8 No Diagnóstico Diferencial De Pacientes Do Sexo Masculino Com Atraso Do Desenvolvimento Neuropsicomotor: A Importância Da Avaliação Do T3 Plasmático.

**Autores:** PASSONE CGB (INSTITUTO DA CRIANÇA); FÉRRER LF (INSTITUTO DA CRIANÇA); OLIVEIRA LS (INSTITUTO DA CRIANÇA); MENEZES-FILHO HC (INSTITUTO DA CRIANÇA); BRUST ES (LABORATÓRIO DE ENDOCRINOLOGIA CELULAR E MOLECULAR (LIM/25)-DISCIPLINA DE ENDOCRINOLOGIA-HC-FMUSP); MARUI S (LABORATÓRIO DE ENDOCRINOLOGIA CELULAR E MOLECULAR (LIM/25)-DISCIPLINA DE ENDOCRINOLOGIA-HC-FMUSP); DAMIANI D (INSTITUTO DA CRIANÇA)

**Resumo:** Introdução: O MCT8 é um transportador celular de hormônios tireoidianos(HTs), importante para sua ação em diversos tecidos, e especialmente no sistema nervoso central(SNC). As mutações inativadoras do MCT8 têm herança ligada ao X e apresentam-se clinicamente com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), hipotonia, elevação do T3, redução do T4 total e leve aumento do TSH. Descrição dos casos: Dois pacientes do sexo masculino avaliados por retardo do DNPM e baixo ganho ponderal. A sua velocidade de crescimento foi normal nos primeiros meses de vida. Laboratorialmente caracterizaram-se por concentrações plasmáticas de T3 elevadas, de T4 total e T4 livre no limite inferior da normalidade e de TSH discretamente elevadas. O estudo molecular identificou as seguintes mutações inativadoras do MCT8, ambas não previamente descritas: 630insG no éxon 1 e p.S561del no éxon 6. Comentários: O quadro clínico associado à inativação do MCT8 sugere que o transportador tem papel relevante na ação dos HTs no SNC, enquanto que os tecidos menos dependentes do MCT8 (adiposo e ósseo, por exemplo) sofrem as consequências da exposição a elevadas concentrações plasmáticas de T3. Os casos descritos reforçam a importância da avaliação do T3 plasmático nos pacientes do sexo masculino com atraso do DNPM, permitindo a seleção racional dos pacientes em que as mutações do MCT8 deverão ser pesquisadas.