



## Trabalhos Científicos

**Título:** Bócio Nodular Associado Ao Hipotireoidismo Congênito Por Defeito No Gene Da Tireoperoxidase

**Autores:** SILVEIRA AL (UFMG); DIAS VMA (UFMG); CHAGAS AJ (UFMG); MEDEIROS G (UNIFESP); RUBIO I (UNIFESP); NEVES SC (UNIFESP)

**Resumo:** Introdução: Hipotireodismo congênito (HC) é a endocrinopatia mais comum na infância, com prevalência de 3000-4000 nascidos-vivos. Causado por disgenesia tireoidiana (75-80%) e dishormonogêneses (15-20%) decorrentes principalmente de mutações nos genes da tireoperoxidase ou tireoglobulina. Existe risco aumentado de nódulos tireoidianos em crianças com HC, devido à dishormonogênese. Descrição do caso: Adolescente de 13 anos de idade, com HC diagnosticado pela triagem neonatal (TSH>200.0 µUi/mL). Apresentava com 1 mês de vida, pele marmorata, seca e áspera, extremidades frias, macroglossia, letargia, edema, rouquidão, fontanela anterior ampla e constipação intestinal. Iniciado tratamento com levotiroxina, evoluindo com crescimento e desenvolvimento normais. História familiar negativa para tireoidopatias. Aos 3 anos, evidenciado tireóide eutópica com volume aumentado à cintilografia e ao Ultrassom (US). O teste do perclorato, mostrou-se positivo para defeito de organificação do iodo (queda de 77,4%). Estudo genético revelou duas mutações no gene da Tireoperoxidase no mesmo alelo (Arg584Gln/Arg665Trp). A mãe apresenta as mesmas mutações e o pai uma mutação nova do gene. Com 13 anos de idade, foi notado nódulos à palpação e o US mostrou numerosos nódulos, sendo o dominante medindo 24,9 x 19,7 mm, com vascularização periférica e central de mesma intensidade. A PAAF evidenciou proliferação folicular. Aos 15 anos, realizada tireoidectomia total, com tireóide medindo 10,0 x 7,5 x 5,5 cm e pesando 174,0 g e a histologia evidenciou adenoma folicular. Comentários: O desenvolvimento de carcinoma em bócios dishormonogênicos é muito raro. A maioria é do tipo folicular. Qualquer nódulo descoberto na infância ou adolescência deve ter uma abordagem agressiva, pelo risco potencial de malignidade.