



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome Da Resistência Ao Hormônio Tireoidiano Na Primeira Infância: Relato De Caso

**Autores:** BÁRBARA PINTO BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), BRUNO MOREIRA SIMIÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), BRUNA SILVA FIORI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), LÍVIA MANOLIO FRANCO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), ANGELA MARIA SPÍNOLA E CASTRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), ADRIANA APARECIDA SIVIERO MIACHON (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), FABIOLA ESGRIGNOLI GARCIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), MARIA IZABEL CHIAMOLERA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de resistência aos hormônios tireoidianos (SRHT) é uma doença genética rara, de herança autossômica dominante ou recessiva, sendo, na maioria dos casos, secundária a mutações no receptor  $\beta$  do hormônio tireoidiano (RHT- 946.). É caracterizada por uma resposta diminuída dos tecidos-alvo aos hormônios tireoidianos, com concentrações séricas elevadas de hormônios tireoidianos (HT) e elevadas, ou inapropriadamente normais, de hormônio estimulante da tireoide (TSH). O fenótipo da RHT é variável, o que se deve à gravidade da resistência hormonal, da efetividade dos mecanismos compensatórios e de fatores genéticos. Descrição do caso: Paciente 1,2 anos, sexo feminino, nascida de parto cesáreo, a termo, peso=3.150g (-0,51dp), estatura=50cm (0,28dp), mãe com hipertensão arterial controlada durante a gestação. Alimentação e desenvolvimento neuropsicomotor adequados. Ao exame físico inicial: peso=6.895g (-3,71dp), estatura=73cm (-0,99dp), irritada e taquicárdica, tireoide normal. TSH=3,50mcUI/mL (0,3-5,0), T4livre=2,66ng/dL (0,80-1,40), T4 total=20,3ng/mL (7,2-15,6). Anticorpos antitireoidianos negativos e ultrassonografia da tireoide normal. Ressonância de hipófise normal. Iniciado tratamento com propiltioracil (PTU) na dose de 3,8 mg/kg/dia, modificado para metimazol em dose equivalente (5mg/dia), com melhora do ganho de peso, da frequência cardíaca e irritabilidade. Aos 3 anos, estava em uso de metimazol há 2,5 anos, peso=13,9kg (+0,02dp), estatura=93cm (-0,23dp), Tanner 1, assintomática. TSH=3,25mcUI/mL e T4livre=2,01ng/dL. Estudo molecular: mutação nova no RHT- 946,. Seguimento: Aos 15 anos, sem uso de medicações há 4 anos, tendo usado Tiratricol (TRIAc) e posteriormente Tapazol, suspenso por resposta inadequada com exposição aos efeitos do seu uso crônico, IMC=23,22kg/m<sup>2</sup> (+0,8dp), estatura=152,5 (-1,5dp), tireoide de volume aumentado, sem nódulos, Tanner 5, assintomática. TSH 1,4950mcUI/mL (0,3-4,2), T4L 2,92 ng/dL (0,7-1,8). Discussão: Apesar da ampla variedade clínica, existem características comumente encontradas, que são bócio, retardo do crescimento, concentrações séricas elevadas de T3 e T4 livres, valores normais ou discretamente elevados de TSH. Deve ser feito o diagnóstico diferencial com outras doenças como Adenoma produtor TSH e Hipertiroxinemia disalbuminêmica familiar. O diagnóstico genético é o padrão-ouro. Não existe um tratamento específico. Conclusão: O conhecimento sobre o diagnóstico da SHRT é importante para evitar o tratamento errôneo, em alguns casos não é necessário tratamento, pois as altas concentrações hormonais compensam a resistência.