

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Allan-Herndon-Dudley: Um Relato De Caso

Autores: ISABELA MARTINS DAS NEVES (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS), CAROLINA BARROS DE OLIVEIRA (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS), ÁLEX ROSADO PINHEIRO DE CARVALHO (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS), LARISSA JARDIM MELO (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS), MARIA FERNANDA SANCHEZ PÉREZ (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS), FLÁVIA COIMBRA PONTES MAIA (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS)

Resumo: A síndrome Allan-Herndon-Dudley (SAHD), ligada ao cromossomo X, consiste na deficiência do transportador do hormônio tireoidiano monocarboxilato 8 (MCT8), por mutação no gene SLC16A21. Relatar o caso de Síndrome Allan-Herndon-Dudley em uma criança atendida no Ambulatório Universitário. Masculino, 4 anos e 10 meses, com diagnóstico genético de SAHD (aos 3 anos) devido a fraqueza muscular e atraso de desenvolvimento cognitivo e motor. Mãe engravidou aos 39 anos com história gineco-obstétrica de infecção do trato urinário no 7º mês de gestação, parto cesárea a termo. Sem habilidade de sucção de leite materno, alimentado via sonda por 8 dias pós parto. Primeiras palavras aos 3 anos, segue objetos, tem sorriso social, interage com o olhar, não engatinha ou senta. Pais negam convulsões e efeitos extrapiramidais, embora seja algo comumente relatado na literatura.² Encaminhado para avaliação de alterações de função tireoidiana. Ao exame: peso 12,35 Kg (- 3DP), estatura 95 cm (- 3DP). Corado, anictérico, acianótico, em miose persistente, sem alterações cardiovasculares (FC 102 bpm, normal para idade) e respiratórias, com genitália masculina típica adequada para a idade. Hipotonia muscular generalizada, não sustenta a cabeça. Exames (03/05/2023) TSH 8,990 mU/L (VR 0,4-5,2), T3 total 336,7 ng/dL (VR 105-269), T4 total 7,6 ng/dL (VR 5,95-14,7) . A SAHD é rara, acometendo 1/70000 meninos no mundo, causando deficiências neurológicas, sinais extrapiramidais, convulsões e alterações tireoidianas.¹ O receptor MCT8 é altamente expresso em células do cérebro, o que resulta em hipotireoidismo cerebral e em tireotoxicose periférica crônica (tecidos como coração, músculo, fígado e rins expressam menos MCT8).^{1,2} Dessa forma, a mielinização é comprometida devido a escassez de T3 nas células do cérebro, o que resulta no quadro de hipotonia e de comprometimento cerebral, como apresentado pelo paciente.² A tireotoxicose periférica leva a taquicardia, hipermetabolismo e perda de peso progressiva. A SAHD exige um manejo multidisciplinar. Sua morbimortalidade é alta e pouco precisa, a depender de sua evolução clínica. Existem poucos estudos acerca da progressão, desfechos e tratamentos. Uma opção terapêutica avaliada é o uso de análogos de T3 - ácido triiodoacético (Triac)^{3,4}, na qual o hormônio é interiorizado nas células sem depender do transportador do hormônio tireoidiano. Uma vez dentro da célula, os análogos minimizam as ações dos hormônios e realizam suas funções fisiológicas. Entretanto, existem poucas evidências científicas que viabilizam seu manejo clínico, sendo necessários mais estudos sobre a SAHD e suas repercussões. Como os níveis de TSH em geral são pouco elevados, o diagnóstico pelos programas de triagem neonatal pode falhar quando somente o TSH é usado para triagem.