Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Resistência Ao Hormônio Tireoidiano (Srht) Em Mãe E Filho: Import Ncia Da Evolução Clínico-Laboratorial Para O Diagnóstico

Autores: MARIANA FIGUEIREDO GONZAGA DE LUCENA (HC-FMUSP), BRUNA FREITAS CAVALCANTI (HC-FMUSP), AMANDA MUNHOZ SERRA (HC-FMUSP), FELIPE EDUARDO CORREIA ALVES DA SILVA (HC-FMUSP), ROBERTA DE OLIVEIRA ANDRADE (HC-FMUSP), GUIDO DE PAULA COLARES NETO (HC-FMUSP), THAIS DELLA MANNA (HC-FMUSP), HAMILTON CABRAL DE MENEZES FILHO (HC-FMUSP), LOUISE COMINATO (HC-FMUSP), LEANDRA STEINMETZ (HC-FMUSP), RUTH ROCHA FRANCO (HC-FMUSP), DURVAL DAMIANI (HC-FMUSP)

Resumo: A SRHT é um defeito da sensibilidade ao hormônio tireoidiano, manifesta laboratorialmente por T4 elevado e TSH não suprimido. Descrição de dois casos de SRHT em membros de uma mesma família. Mãe G2P1A1, diagnóstico de hipertireoidismo desde os 12 anos (Março/13: T3 241ng/dL, T4L 3,25ng/dL, TSH 5µUI/mL), tratada com propiltiouracil e metimazol, e submetida à tireoidectomia total por carcinoma papilífero aos 32 anos. Durante a gestação do paciente, recebeu levotiroxina em doses elevadas (200mcg/dia), sem adequada supressão de TSH. Atualmente em uso de Levotiroxina 150mcg/dia e T3 5mcg/dia, com T4L 1,02ng/dL e TSH > 150µUI/mL. Paciente foi prematuro de 34 semanas, AIG (p84), aos 3 anos de idade apresenta bom ganho pôndero-estatural (Peso Z -1,43, Estatura Z -1,51, IMC Z -0,56), com quadro de agitação, sudorese excessiva e taquicardia (FC 120bpm). Apresentou alterações em hormônios tireoidianos desde o primeiro ano de vida, sem uso de medicações, perfil tireoidiano (junho/23) com T4 20,8 (VR 4,9-11,7), T4L 2,70ng/dL (VR 0,7-1,48) e TSH 3,9µUI/mL (VR 0,35-4,94). Auto-anticorpos e USG de tireoide sem alterações. Iniciado propranolol para controle de sintomas e encaminhado para neuropediatra para investigação de TDAH. O perfil dos hormônios compatível com RHT em pacientes de uma mesma família levou à suspeita da síndrome, cujo padrão de herança é tipicamente autossômico dominante. Indivíduos portadores de RHT podem ter apresentações clínicas diferentes, mesmo com mutações idênticas, tal como mãe e filho dos casos relatados. Devido à variação da compensação à redução da sensibilidade aos hormônios tireoidianos nos diversos tecidos, é possível a coexistência de sintomas de privação e excesso de HT num mesmo indivíduo. A ocorrência de taquicardia é comum, presente em até 90% dos casos, uma vez que há predominância do TRalfa em tecido cardíaco, cuja resposta aos HT costuma estar inalterada na mutação do TRbeta. Ainda não há tratamento para correção do defeito genético, devendo ser tratados apenas os sintomáticos. Pacientes com sintomas de tireotoxicose se beneficiam do uso de betabloqueadores e aqueles com aumento de TSH associado a sintomas de hipotireoidismo podem receber levotiroxina. Embora trate-se de condição rara, a RHT deve ser considerada em pacientes com padrão laboratorial característico. Sinais e sintomas de privação e/ou excesso de HT em descendentes devem ser observados, visando intervenção precoce.