

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Resistência Aos Hormônios Tireoidianos: Relato De Caso

Autores: JÉSSICA CARVALHO MOISÉS (UFTM), JULIANA CAVALARI GALDIANO (UFTM), HELOISA MARCELINA CUNHA PALHARES (UFTM), CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (UFTM), MARIA DE FÁTIMA BORGES (UFTM), VERA MARIA ALVES DIAS (UFMG)

Resumo: A síndrome de resistência aos hormônios tireoideanos é suspeitada durante a triagem neonatal na vigência de concentrações elevadas de TSH e T4 livre. Descreve-se lactente do sexo feminino, com alteração no teste de triagem neonatal. O teste de triagem neonatal, realizado em sangue total colhido em papel filtro, evidenciou aumento do TSH = 34,7mUI/L (valor de referência (VR) < 10mUI/L). O exame confirmatório mostrou o TSH 14,72microUI/mL (VR = 0,87 - 6,15microUI/ml), T4L 5,8ng/dL (VR = 0,54-1,24 ng/dL), anticorpo antirreceptor de TSH = 0,63 (VR até 0,55 UI/L) e anticorpo antiperoxidase = 0,257 [VR < que 35,0 UI/mL]. Aos 15 dias de vida instituiu-se terapêutica com levotiroxina na dose de 10mcg/kg/dia e nova coleta de exames na 3730, semana de vida que demonstraram TSH 9,747microUI/mL e T4-L 5,74ng/dL. Na avaliação inicial, a genitora negou alterações de fônos e do trato gastrointestinal. Além disso, a criança apresentava dados antropométricos e desenvolvimento neuropsicomotor adequados para idade, a tireoide tóxica e normopalpável, frequência cardíaca de 180 bpm, as extremidades eram sudoreicas e demais aparelhos sem alterações. Exames complementares incluíram ultrassom com Doppler de tireoide, ecocardiograma normais e eletrocardiograma com taquicardia sinusal. Exame molecular utilizando a técnica de reação em cadeia da polimerase detectou a variante patogênica p.E457X. O seguimento regular tem sido realizado para manter concentrações normais de TSH, e as doses de levotiroxina são tituladas para minimizar sinais ou sintomas de hipertireoidismo. A normalização completa do TSH se deu no 5º mês de tratamento, paciente evoluindo com atraso de fala. No caso, foram detectadas duas variantes genéticas no receptor beta do hormônio tireoidiano. Uma variante de significado incerto no éxon 10 e uma transversão (G8594,A) no éxon 11 que leva à substituição de ácido glutâmico por um códon de parada na posição 457. Essa variante é classificada como definitivamente patogênica. A maior preocupação nestes casos é com o desempenho cognitivo dos pacientes. Pode ocorrer atraso no crescimento, atraso na fusão das epífises ósseas, dentre outros sintomas. Quando o receptor beta é o causador da resistência, o excesso de hormônios tireoidianos pode resultar em taquicardia. Esse achado foi o principal sintoma apresentado pela probanda. É observado que a dose da L-tiroxina sódica (L-T4) habitualmente usada para sobrepujar a resistência ao hormônio tireoidiano nos receptores betas é elevada e pode atuar excessivamente nos receptores alfa revelando sinais de hipertireoidismo. O tratamento é feito com hormônios sintéticos L-T4 ou L-triiodotironina. L-T4 é preferível, uma vez que há conversão periférica de T4 em T3. Na procura de dose adequada para o tratamento, a concentração plasmática de TSH é usado como parâmetro para adequar a dose. O diagnóstico precoce é importante para rápida intervenção, melhor desenvolvimento neuropsicomotor e crescimento somático.