

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Resistência Aos Hormônios Tireoidianos Diagnosticado Por Triagem Neonatal

Autores: Introdução: A resistência ao hormônio tireoidiano (RHT) é uma síndrome rara caracterizada por níveis elevados de T3 e T4 com TSH normal ou elevado. Geralmente herdada de forma autossômica dominante, é associada a mutações no gene do receptor beta do hormônio tireoidiano (THR946), resultando em receptores com baixa afinidade pelos hormônios ou falha na ligação. A condição clínica é variável, com sinais mistos de hipotireoidismo e hipertireoidismo, dependendo da sensibilidade dos tecidos. O tratamento visa controle sintomático, pois não há terapia específica para corrigir o defeito receptor. Objetivos: Recém-nascida a termo, adequada para a idade gestacional, foi diagnosticada com hipotireoidismo congênito pela triagem neonatal. A paciente apresentou TSH de 12,65 uU/mL no primeiro teste em papel-filtro, confirmado em segunda amostra com valor de 21,31 uU/mL. A dosagem sérica indicou TSH de 69,37 uU/mL, T4 total de 15,2 ng/dL, e T4 livre de 1,45 ng/dL. O tratamento com levotiroxina foi iniciado aos 21 dias, com 25 mcg/dia (9,57 mcg/kg/dia). Durante o acompanhamento, TSH manteve-se elevado, variando entre 4,46 e 10,49 µU/mL, enquanto T4 livre (2,01–3,36 ng/dL), T4 total (15,2–24 ng/dL) e T3 (254 ng/dL) ficaram acima da normalidade, sugerindo RHT. A ultrassonografia cervical evidenciou tireoide tópica, com volume de 1,5 cm³. A paciente apresentou desenvolvimento neuropsicomotor dentro dos padrões para a idade, mas peso e comprimento abaixo do percentil -2DP. A dose de levotiroxina foi reduzida até suspensão completa aos seis meses. O sequenciamento do gene THR946, revelou a variante patogênica p.Ile431Met, já identificada em outros pacientes com RHT. Metodologia: Resultados: Conclusão: A RHT, na forma mais comum denominada (RTH946), é causada por mutações no gene do receptor 946, do hormônio tireoidiano (THRB), com prevalência estimada entre 1 em 40.000 e 1 em 19.000 nascidos vivos. Até o momento, 122 mutações foram identificadas em cerca de 300 famílias, sendo uma delas com deleção completa do gene. A investigação genética é essencial para confirmação diagnóstica, aconselhamento familiar e compreensão da fisiopatologia. O diagnóstico diferencial inclui má adesão ao tratamento, erros na administração de levotiroxina, interferências laboratoriais, adenoma hipofisário secretor de TSH e anticorpos endógenos contra T4 ou T3. O manejo é individualizado, com levotiroxina indicada em casos com predomínio de hipotireoidismo, evitando exposição prolongada a HT elevado. O relato descreve o segundo caso de RHT identificado após suspeita de hipotireoidismo congênito pelo programa de triagem neonatal do Paraná. Este é o segundo caso de RHT detectado pelo programa, que já triou mais de 5 milhões de recém-nascidos desde 1991. A persistência de TSH elevado e T4 livre normal ou aumentado durante o uso de levotiroxina deve levantar a suspeita de RHT. O diagnóstico precoce e acompanhamento individualizado são essenciais.

Resumo: RACHEL SANT'ANA ALVES (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA CHC-UFPR), JULIANA CRISTINA ROMERO ROJAS RAMOS (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA CHC-UFPR), MARINA KIZYS POLISEL (UNIFESP), MARIA ISABEL CHIAMOLERA (UNIFESP), CAROLINE DA CUNHA ASSIS ALMEIDA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA CHC-UFPR), CAROLINA OLIVEIRA DE PAULO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA CHC-UFPR), GIULIA BAMPI (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA CHC-UFPR), REBECCA MARQUINI RUZISKA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA CHC-UFPR), VERONICA BERTHO GARCIA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA CHC-UFPR), SUZANA NESI-FRANÇA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA)