

Ενδιαφέρον περιστατικό συγγενούς υποθυρεοειδισμού

Α. Ευθυμιάδου, Α Γιαννακόπουλος, Ε. Κωστοπούλου, Δ.
Χρύσης

Ιστορικό, κλινική σημειολογία και αρχικός Ε/Ε

- Νεογνό γεννήθηκε πρόωρα στις 33 εβδομάδες κύησης, με βάρος γέννησης 1.920 , και νοσηλεύθηκε στη μονάδα νεογνών λόγω αναπνευστικής δυσχέρειας.
- Σε ηλικία 22 ημερών παραπέμφθηκε στο τμήμα μας λόγω συγγενούς υποθυρεοειδισμού με **TSH 49,2 mIU/L** και **FT4 0,6 ng/dL**
- Σπινθηρογράφημα με 99m Tc: θυρεοειδής αδένας σε ορθότοπη θέση
- Έναρξη αγωγής με λεβοθυροξίνη

Πορεία

- Ο επανέλεγχος της θυρεοειδικής λειτουργίας έδειξε περαιτέρω αύξηση των θυρεοειδικών ορμονών (FT4 3,19 ng/dL και T3 3,33 ng/mL) με αυξημένη TSH (5,52 mIU/L). Επιπροσθέτως τα αντιθυρεοειδικά αντισώματα ήταν αρνητικά. Από το ανωτέρω κλινικοεργαστηριακό προφίλ τέθηκε η υποψία της αντίστασης στις θυρεοειδικές ορμόνες, η οποία επιβεβαιώθηκε με αλληλούχηση ολόκληρου του εξώματος (WES), που ανέδειξε τη μετάλλαξη THRB c.728G>A (p.Arg243Trp).

Παρακολούθηση εξέλιξης

- Η θυρεοειδική λειτουργία της μητέρας, επίσης παρουσίαζε ήπια αυξημένη TSH (4,33 mIU/mL) και σημαντικά αυξημένη FT4 (2,81 ng/dL) και T3 (10,63 ng/mL), εικόνα συμβατή με αντίσταση στις θυρεοειδικές ορμόνες χωρίς όμως να έχει κλινικό φαινότυπο. Επίσης είχε θετικά θυρεοειδικά αντισώματα (anti-TG και anti-TPO). Η πιθανότερη εξήγηση για τον υποθυρεοειδισμό του βρέφους στην ηλικία των 22 ημερών (FT4 = 0.6 ng/dl) είναι η διαπλακουντιακή μεταφορά μητρικών blocking αντισωμάτων για τον υποδοχέα της TSH, τα οποία πιθανότατα ανέστειλαν τη θυρεοειδική λειτουργία μέχρι να απομακρυνθούν από την κυκλοφορία του βρέφους

Συμπεράσματα

- Πρόκειται για μια ενδιαφέρουσα περίπτωση, επειδή ο εργαστηριακός φαινότυπος της αντίστασης στις θυρεοειδικές ορμόνες δεν ήταν αρχικά εμφανής, πιθανότατα λόγω της παρουσίας μητρικών κατασταλτικών - στον υποδοχέα της TSH - αντισωμάτων που σχετίζονται με τη θυρεοειδίτιδα Hashimoto και μεταφέρθηκαν στο βρέφος. Μόλις τα αντισώματα αυτά απομακρύνθηκαν από την κυκλοφορία του βρέφους, αναδείχθηκε ο υποκείμενος φαινότυπος της THRB-σχετιζόμενης αντίστασης στις θυρεοειδικές ορμόνες.