

CRÁNEOSINOSTOSIS SEVERA EN HIPERTIROIDISMO NEONATAL NO AUTOINMUNE, SOSPECHA DE MUTACIÓN ACTIVANTE DE TSHR, A PROPÓSITO DE UN CASO ANDY CONTRERAS¹, HERNÁN GARCÍA¹, CAROLINA LOUREIRO¹, CONSUELO PINO¹

¹Pontificia Universidad Católica de Chile

Contenido:

Introducción

La Enfermedad de Graves (EG) materna es la causa de hipertiroidismo neonatal más frecuente, que por definición es transitorio y autolimitado. También existe una causa infrecuente, de hipertiroidismo neonatal persistente no autoinmune, debido a mutaciones activantes en del receptor de TRH (*TSHR*), tanto familiar (FNAH) como esporádico (PSNAH), o a Mutación de Proteína G (*GNAS*) en el Sd McCune-Albright .

El screening neonatal de enfermedad tiroidea se enfoca en la prevención del retardo del desarrollo neurocognitivo, y no reconoce la prevalencia de hiperfunción tiroidea, que incluye: adelanto de edad ósea, craneosinostosis, así como exoftalmo y un estado hipercatabólico e hiperadrenérgico sostenido que puede llevar a complicaciones cardiovasculares severas.

Objetivo:

Se presenta un caso clínico de FNAH diagnosticado tardíamente, y sus consecuencias, a objeto de reconocer y tratar los signos y síntomas del hipertiroidismo neonatal no inmune realizando así diagnóstico y tratamiento oportuno.

Caso Clínico:

Lactante masculino de 10 meses con antecedentes de RNPT 35 semanas PEG no severo nacido por cesárea de urgencia por taquicardia fetal, con screening neonatal (-) con TSH 0.1 uUI/mL compatible desde período RN con hiperfunción tiroidea. Evoluciona con hipercatabolismo persistente sin falla de medro, con exoftalmia y ptosis desde los 3 meses, craneosinostosis severa, RDSM área motora con hipotonía. A los 5 meses se diagnostica Hipertiroidismo con TSH <0.005 uUI/mL T4L <7.7 ng/dL anticuerpos anti TPO, TG y TRAbs (-) que no responde a dosis máximas para la edad de metimazol, e importante adelanto de edad ósea (4 años para 7 meses). Ecografía tiroidea muestra hipodesarrollo del lóbulo izquierdo, y resto de glándula aumentada de volumen e hiperemia. A los 12 meses de vida debido a mala respuesta a metimazol se realiza tiroidectomía total con normalización post operatoria del perfil tiroideo e estado hipercatabólico. Se realiza estudio genético para *TSHR* y *GNAS* en paciente y sus padres, aun pendiente resultado. Familia paterna presenta casos de hiperfunción tiroidea en todas las generaciones compatible con sospecha de FNAH.

Conclusiones:

Frente a lactantes con craneosinostosis, RDSM, adelanto de la edad ósea y taquicardia se debe plantear el diagnóstico de hipertiroidismo persistente, y el estudio de sus causas genéticas. Es importante la historia clínica detallada personal y familiar, sobre todo frente a mala respuesta de tratamiento médico y ausencia de anticuerpos. La tiroidectomía precoz es el tratamiento de elección a esta edad dada la poca respuesta a drogas antitiroideas para evitar consecuencias en el neurodesarrollo y complicaciones cardiovasculares.

Financiamiento: Sin financiamiento