



CASO 2

“HIPERFUNCIÓN CONGÉNITA NO INMUNOLÓGICA, A PROPÓSITO DE UN CASO”

Presenta: Dr. Andy Contreras L

Becada Endocrinología Infantil PUC

PEDIATRÍA PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE

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 y además presenta importante adelanto de edad ósea (4 años para 7 meses)

A los 5 meses se diagnostica Hipertiroidismo con TSH <0.005 uUI/mL T4L >7.7 ng/dL con anticuerpos anti TPO, TG y TRAbs (-) que no responde a dosis máximas para la edad con metimazol.

Ecografía tiroidea muestra hipodesarrollo del lóbulo izquierdo, 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 y estado hipercatabólico.

Se solicitó estudio genético para TSHR y GNAS, pendiente aún resultado.

Familia paterna presenta casos de hiperfunción tiroidea en todas las generaciones lo que hace sospechar forma familiar de esta patología.

Diagnósticos:

- Hipertiroidismo congénito no inmune forma familiar v/s forma esporádica
- Obs Síndrome McCunne Albright.
- Hipotiroidismo post tiroidectomía total en tratamiento.
- Craneosinostosis severa.
- RDSM

Referencias

- Nonautoimmune Hyperthyroidism Caused by a Somatic Mosaic GNAS Mutation Involving Part of the Thyroid Gland ; Monica M et all; THYROID Volume 30, Number 4, 2020 a Mary Ann Liebert, Inc. DOI:10.1089/thy.2019.0471
- Genetic hyperthyroidism: hyperthyroidism due to activating TSHR mutations , A Hébrant et al; European Journal of Endocrinology (2011) 164 1–9 ; DOI: 10.1530/EJE-10-0775
- Ferraz C, Paschke R, Inheritable and sporadic non-autoimmune hyperthyroidism, Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism (2017), doi: 10.1016/j.beem.2017.04.005
- Thyroid Function in Preterm/Low Birth Weight Infants: Impact on Diagnosis and Management of Thyroid Dysfunction ; Stephen H. LaFranchi*Front. Endocrinol., 15 June 2021 | https://doi.org/10.3389/fendo.2021.666207
- Paschke, R., Niedziela, M., Vaidya, B., Persani, L., Rapoport, B., & Leclerc, J. (2012). 2012 European thyroid association guidelines for the management of familial and persistent sporadic non-autoimmune hyperthyroidism caused by thyroid-stimulating hormone receptor germline mutations. European thyroid journal, 1(3), 142-147.