

Luminița Dobrotă^{1,2}, Bogdan Neamțu^{1,2}, Oana Popescu¹, Mihai Leonida Neamțu¹
**MANAGEMENTUL DIAGNOSTICULUI ȘI ASPECTE TERAPEUTICE
ÎN HIPOTIROIDISMUL SUBCLINIC LA COPII**

¹Universitatea Lucian Blaga din Sibiu, Facultatea de Medicină Sibiu,
²CEFORATEN-Clinica Pediatrie Sibiu

SUMMARY

MANAGEMENT OF DIAGNOSIS AND THERAPEUTIC ASPECTS IN SUBCLINICAL HYPOTHYROIDISM ON CHILDREN.

Key words: transient congenital hypothyroidism, transplacental passage of maternal thyrotropin receptor blocking antibodies, anemia

It is presented a 6 weeks old infant case, male, diagnosed with transient congenital hypothyroidism due to transplacental passage of maternal thyrotropin receptor blocking antibodies. The diagnosis was clinical sustained by prolonged jaundice – umbilical hernia – anemia triad, and biologic by the high and persistent level of the thyrotropin. It was opened for 3 years of the hormonal substitution treatment.

PEZUMAT

Cuvinte-cheie: hipotiroidism congenital tranzitoriu, transfer transplacental de anticorpi blocați materni, anemie

Este prezentat cazul unui sugar de sex masculin, în vârstă de 6 săptămâni, diagnosticat cu Hipotiroidism congenital tranzitoriu prin transfer transplacental de anticorpi blocați materni. Diagnosticul a fost susținut clinic de triada: icter prelungit, hernie ombilicală, anemie, iar biologic de valoarea crescută (persistentă) a tireotropinei. S-a opinat pentru 3 ani de tratament hormonal substitutiv.

Introducere. Persistența unor valori crescute ale tireotropinei (TSH), cu valori normale ale tiroxinei (T₄) este cunoscută și sub termenul de hipotiroidism congenital primar subclinic. Simptomatologia, chiar și nespecifică, devine prezentă la finele primei luni de viață. Puține studii descriu anemia din tabloul clinic al hipotiroidismului congenital primar.

Material și metode de investigație. Se descrie cazul (prezentare de caz) unui sugar de sex masculin, în vârstă de 6 săptămâni, provenind din mediul rural, alimentat natural, ai cărui aparținători solicită un consult de specialitate pentru persistența, și chiar accentuarea, icterului “fiziologic” și constipație. Din istoricul personal reiese că simptomatologia este sesizată de către părinți începând cu vârsta de 3 săptămâni. În antecedentele familiale nu este cunoscută nicio patologie, deși, la prima “vedere”, la mamă se observă mărirea de volum a regiunii tiroidiene.

Rezultatele investigațiilor. Examenul clinic la prima consultație constată tegumente marmorate, hernie ombilicală, hiporeactivitate (aspect de “copil cuminte”). Investigațiile de laborator efectuate evidențiază: bilirubinemie totală 4,82 mg/dL; bilirubinemie indirectă 3,01 mg/dL; hemoglobină 7,2 g/dL; hematocrit 20,5%; T₄ 14,2 pmol/L (valori normale 10-23 pmol/L); TSH 11,3 μUI/mL (0,8-8,2 μUI/mL) – la momentul screeningului neonatal 3,71 μUI/mL; fro-

tiu de sânge periferic: hematii microcite, hipocrome, anizocitoză cu microcite și rare macrocite policromatofile și oxifile, leucocite normale numeric și morfologic, trombocite ușor crescute numeric, normale morfologic; reticulocite 20‰ (2-20 ‰); sideremie 15,2 μmol/L (4,8-19,5 μmol/L); feritină 270,75 ng/mL (200-600 ng/mL); electroforeza proteinelor serice: albumine 73,7%; alfa₁ 2,2%; alfa₂ 11,9%; beta 8,6%; gama 3,6%; anticorpi antitiroxidază 28,67 UI/mL (0-34 UI/mL), anticorpi tiroglobulină 18,04 UI/mL (0-115 UI/mL); ecografie abdominală fără modificări; ecografie cardiacă – foramen ovale patent. Nu s-a efectuat ecografia sau scintigrafia tiroidiană. Investigații efectuate mamei: TSH 11,3 μU/mL, anticorpi antitiroxidază 106,9 UI/mL, anticorpi tiroglobulină 150,5 UI/mL. Se suspectează diagnosticul de Hipotiroidism congenital tranzitoriu prin transfer transplacental de anticorpi blocați materni.

În urma consultului endocrinologic a primit recomandare de tratament de substituție (Euthyrox), 12,5 μgrame/24 ore, doză unică, permanent și Acid folic, 5 mg/zi, doză unică, timp de 10 zile. S-a stabilit un plan de management terapeutic și evolutiv (tabel 1), astfel încât normalizarea TSH să se producă în decurs de o lună, valoarea TSH să se mențină la limita inferioară a normalului (în primii 3 ani de viață), iar doza inițială de Euthyrox să se ajusteze în funcție de valorile hor-

monilor tiroidieni pentru evitarea efectelor supradozării (craniostenoză prematură).

Discuții. Diagnosticul pozitiv a fost suspiciat încă de la prima consultație și confirmat ulterior prin investigațiile efectuate: Hipotiroidism congenital tranzitoriu prin transfer transplacentar de anticorpi blocați materni. Mama a fost diagnosticată cu Tiroidită Hashimoto, în stadiu de eutiroidie. Orice nou-născut/sugar mic care prezintă icter prelungit trebuie investigat endocrinologic (hormoni tiroidieni), mai ales dacă sunt prezente cel puțin două dintre simptomele specifice, chiar în formă atenuată (hernie ombilicală, constipație). Cu toate acestea, în practică s-a dovedit că procedura este realizată doar în proporție de 47 %. Istoricul personal al pacientului a evidențiat faptul că la naștere screeningul a fost negativ, că simptomatologia a debutat la 3 săptămâni și s-a intensificat suficient (la vârsta de 6 săptămâni) ca să determine părinții să se prezinte la medic. Faptul că testarea s-a dovedit pozitivă doar pentru TSH (T_4 normal) se explică prin starea de eutiroidie a mamei. Poate că valoarea minim crescută a TSH ar fi rămas nesancționată terapeutic dacă simptomele nu ar fi fost prezente în cronologia descrisă: simptomatologie ce debutează (se accentuează) la vârsta de 3 săptămâni când acțiunea hormoni-

lor tiroidieni materni încetează. Practica a demonstrat că un procent mare din simptomele “sugestive” și totuși neconsiderate ca atare se pot remite spontan după primul an de viață, crescând riscul hipotiroidismului subclinic în mica copilărie. Orice valoare (persistență) a TSH $> 10 \mu\text{UI/mL}$ necesită cel puțin reevaluarea. Adevărata provocare a fost încadrarea etiologică a anemiei, care, la un moment dat, a reprezentat cel mai important simptom. De formă moderată spre severă, cu elemente de deficit de fier – microcitoză, hipocromie (nespecifice vârstei), cu evoluție favorabilă după tratamentul de substituție hormonală, anemia a fost considerată ca fiind consecința eritropoiezei hipoproliferative adaptive din hipotiroidism. Asocierea anemiei cu icterul prelungit, persistența și lipsa de răspuns la tratamentul antianemic pot întârzia diagnosticul de hipotiroidism congenital prin confuzia cu anemia hemolitică, anemia aplastică etc.

Concluzii. Hipotiroidismul congenital în perioada de sugar trebuie suspectat la toate cazurile de anemie la care nu a fost decelată o cauză și, mai ales, în situația în care se evidențiază asocierea anemiei persistente cu icterul (prelungit) și hernia ombilicală. Situația crește probabilitatea diagnosticului de hipotiroidism congenital.

Tabelul 1.

Investigațiile efectuate pacientului (în evoluție)

Data efectuării investigației	T4 (pmol/L)	TSH ($\mu\text{UI/mL}$)	BT (md/dL)	Hb (g/dL)
Prima consultație (ianuarie 2016)	14,20	11,30	4,82	7,2
Februarie 2016	-	3,40	4,50	9,0
Martie 2016	17,20	2,20	2,20	9,1
Aprilie 2016	19,90	3,10	-	9,9
Iulie 2016	17,48	5,00	-	11,9
Octombrie 2016	18,99	2,31	1,10	12,2
Noiembrie 2016	15,80	4,04	-	11,5

Bibliografie

1. ***Ghid pentru hipotiroidismul congenital, Screening neonatal și tratament. 08.11.2013/Ministerul Sănătății

2. **Onyiriuka A. N.** Primary congenital hypothyroidism complicated by persistent severe anaemia in early

infancy: a case report with a literature review. JEMDSA 2014;19(2):85-88

3. **Rastogi V. Maynika, La Franchi H. Stephen.** Congenital hypothyroidism. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2010