

## Genética | Caso Clínico

### EP-111 - (1JDP-10292) - HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO: UMA DOENÇA COMUM COM UMA ETIOLOGIA RARA - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Susana Lemos Ferreira<sup>1</sup>; Mafalda Melo<sup>1</sup>; Marta Amorim<sup>1</sup>

1 - Serviço de Genética Médica - Hospital Dona Estefânia, Centro Hospital Lisboa Central, Lisboa, Portugal

#### Introdução / Descrição do Caso

O Hipotiroidismo Congénito (HC) é uma das patologias endócrinas mais frequentes, com incidência estimada de 1:3000-4000. É classificado como central ou primário. Cerca de 85-90% dos casos de HC primário devem-se a alterações do desenvolvimento embrionário da tiróide (disgenesia), maioritariamente esporádicas. Os restantes 10-15% resultam de alteração da biossíntese das hormonas tiroideias (dishormonogénese), geralmente com uma base genética identificável. O gene *TG* é uma das causas monogénicas de dishormonogénese com uma incidência estimada de 1:100 000. Descreve-se o caso de M.C.A., atualmente com 9 anos, referenciado à consulta de genética médica aos 7 anos por hipotiroidismo congénito e escoliose. Primeiro filho de casal consanguíneo, sem antecedentes familiares relevantes. O rastreio endócrino-metabólico neonatal foi positivo para hipotiroidismo congénito. Analiticamente tinha T4 e TSH aumentadas, mas PTH e calcémia sem alterações. À observação clínica apresentava dismorfismos faciais *minor*: hipertelorismo, filtro longo e clinodactilia do 5º dedo. Tinha ainda atraso na linguagem. Do estudo etiológico destaca-se ecografia da tiróide, ecografia renal, ecocardiograma sem alterações e RMN com desvio escoliótico. Foi pedido painel NGS para hipotiroidismo congénito que identificou a presença da variante patogénica c.886C>T (p.(Arg296\*)) no gene *TG*, responsável pela dishormonogénese da tiróide tipo 3 (autossómica recessiva), tendo o estudo familiar confirmado a homozigotia. Cumpre terapêutica com eutirox® 88 e faz correção da escoliose com ortótese.

#### Comentários / Conclusões

Este caso ilustra como uma patologia comum pode ter uma causa rara, cuja identificação é relevante não só para o acompanhamento do próprio como para o aconselhamento genético da família.

**Palavras-chave :** Hipotiroidismo congénito, dishormonogénese da tiróide tipo 3, gene *TG*