

DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO PRÉ-NATAL DE BÓCIO FETAL SECUNDÁRIO A DISORMONOGÊNESE POR DEFEITO DE SÍNTESE DE TIREOGLOBULINA

XV Congresso Sergipano de Ginecologia e Obstetrícia, 1ª edição, de 12/09/2024 a 14/09/2024
ISBN dos Anais: 978-65-5465-122-6

MELO; Maria Eduarda Fonseca de¹, ALVES; Márcio Duarte Carvalho Alves², SOUZA; Leandro Mota Coutinho Inacio de³, ANDRADE; Marcos Cauã Sena de Andrade⁴, VASCONCELOS; Renata Barreto Vasconcelos⁵, SILVA; Priscilla Mota Coutinho da Silva⁶

RESUMO

Eixo temático : medicina fetal **Introdução :** O bário fetal é causado por uma massa na região do pescoço do feto que desencadeia um defeito na síntese de tiroxina. A incidência de bário fetal corresponde a uma a cada 40.000 gestações. A etiologia do bário fetal pode estar relacionada ao uso de drogas anti-tireoidianas pela gestante, passagem transplacentária de auto-anticorpos maternos ou distúrbios genéticos fetais. **Caso clínico :** M.R.M.F., 36 anos, sem comorbidades, com gestação de 22 semanas, realiza ultrassonografia morfológica de segundo trimestre com achado de massa cervical homogênea compatível com aumento difuso da glândula tireoide. A gestante não apresentava antecedente de doenças tireoidianas ou alterações de função tireoidiana e não possuía evidência de anticorpos antitireoidianos. Diante do diagnóstico de bário fetal, inicialmente foi indicado o uso de Levotiroxina via oral para a gestante. Com 25 semanas, a ecocardiografia fetal demonstrou presença de derrame pericárdico, possivelmente relacionada ao agravamento do quadro de hipotireoidismo fetal. Foi, então, proposto exame invasivo para investigação de função tireoidiana fetal. A cordocentese foi descartada em razão da dificuldade técnica imposta pela localização posterior da placenta. Foi realizada amniocentese com coleta de material para análise de função tireoidiana do feto e amniodrenagem para alívio de distensão de câmara amniótica promovido pelo polidrâmnio. A análise do líquido amniótico revelou TSH 0,75 mUI/L (Ref 0,12 - 0,42) e T4 livre 4,5 pmol/L (Ref 6,45 ± 1,93). Foi então procedida infusão de Levotiroxina endovenosa em líquido amniótico na dose de 400 mcg. O seguimento ultrassonográfico semanal do feto demonstrou estabilidade do bário. Uma segunda infusão intraamniótica de 200 mcg de levotiroxina foi realizada quatro semanas depois. A paciente foi submetida a cesárea com 38 semanas. Ao nascimento, diante do resultado de TSH de 128,93 microUI/mL foi iniciada administração de 50 mcg/dia de Levotiroxina no 4º de vida. Seis dias depois foi realizada uma nova dosagem de função tireoidiana demonstrando TSH normal (2,9 microUI/mL), T4 total de 16,8 mcg/dL (4,5-12,3), Tireoglobulina de 0,1 ng/mL(3,5-77) e T4 livre de 1,82 ng/dL (0,94-1,53). A criança evoluiu após 1 mês de vida com agitação, dificuldade para dormir e exames evidenciando supressão do TSH (0,02 microUI/mL) e aumento do T4 livre (2,27 ng/dL) e T4 total (24,5 mcg/dL). Foi reduzida a dose de Levotiroxina para 25 mcg/dia. Desde então, a criança mantém níveis normais dos hormônios tireoidianos e observa-se desenvolvimento neuropsicomotor normal e crescimento satisfatório. O desaparecimento do bário foi notado em consulta com 6 meses de vida. O teste genético da criança revelou uma variante patológica no gene da Tiroglobulina (variante intrônica em homozigose após exon 30). **Discussão :** Distúrbios genéticos fetais que determinam quadros de disormonogênese da tireoide podem se apresentar com bário fetal. As duas causas mais comuns de disormonogênese tireoidiana são a organificação defeituosa do iodo, frequentemente o resultado de mutações no gene TPO, e a síntese defeituosa de secreção de tireoglobulina. O bário fetal pode causar complicações obstétricas e neonatais, como quadros de obstrução de vias aéreas por compressão traqueal; distócia no parto; severo hipotireoidismo na criança, com consequente cretinismo; polidrâmnio, desencadeado pela dificuldade de deglutição provocada pela

¹ universidade Tiradentes , dudaafmelo1@gmail.com

² universidade Tiradentes , marcio.duarte@souunit.com.br

³ universidade Tiradentes , leandro.inacio@souunit.com.br

⁴ universidade Tiradentes , marcos.caua@souunit.com.br

⁵ universidade Tiradentes , renata.bvasconcelos@souunit.com.br

⁶ universidade tiradentes, mota.priscilla@hotmail.com

compressão do esôfago; e insuficiência cardíaca ocasionada pelo shunt vascular intratireóideo. Portanto, o tratamento intraútero dessa condição deve ser **Introdução**: O bório fetal é causado por uma massa na região do pescoço do feto que desencadeia um defeito na síntese de tiroxina. A incidência de bório fetal corresponde a uma a cada 40.000 gestações. A etiologia do bório fetal pode estar relacionada ao uso de drogas anti-tireoidianas pela gestante, passagem transplacentária de auto-anticorpos maternos ou distúrbios genéticos fetais. **Caso clínico** : M.R.M.F., 36 anos, sem comorbidades, com gestação de 22 semanas, realiza ultrassonografia morfológica de segundo trimestre com achado de massa cervical homogênea compatível com aumento difuso da glândula tireoide. A gestante não apresentava antecedente de doenças tireoidianas ou alterações de função tireoidiana e não possuía evidência de anticorpos antitireoidianos. Diante do diagnóstico de bório fetal, inicialmente foi indicado o uso de Levotiroxina via oral para a gestante. Com 25 semanas, a ecocardiografia fetal demonstrou presença de derrame pericárdico, possivelmente relacionada ao agravamento do quadro de hipotireoidismo fetal. Foi, então, proposto exame invasivo para investigação de função tireoidiana fetal. A cordocentese foi descartada em razão da dificuldade técnica imposta pela localização posterior da placenta. Foi realizada amniocentese com coleta de material para análise de função tireoidiana do feto e amniodrenagem para alívio de distensão de câmara amniótica promovido pelo polidrâmnio. A análise do líquido amniótico revelou TSH 0,75 mUI/L (Ref 0,12 - 0,42) e T4 livre 4,5 pmol/L (Ref 6,45 ± 1,93). Foi então procedida infusão de Levotiroxina endovenosa em líquido amniótico na dose de 400 mcg. O seguimento ultrassonográfico semanal do feto demonstrou estabilidade do bório. Uma segunda infusão intraamniótica de 200 mcg de levotiroxina foi realizada quatro semanas depois. A paciente foi submetida a cesárea com 38 semanas. Ao nascimento, diante do resultado de TSH de 128,93 microUI/mL foi iniciada administração de 50 mcg/dia de Levotiroxina no 4º de vida. Seis dias depois foi realizada uma nova dosagem de função tireoidiana demonstrando TSH normal (2,9 microUI/mL), T4 total de 16,8 mcg/dL (4,5-12,3), Tireoglobulina de 0,1 ng/mL(3,5-77) e T4 livre de 1,82 ng/dL (0,94-1,53). A criança evoluiu após 1 mês de vida com agitação, dificuldade para dormir e exames evidenciando supressão do TSH (0,02 microUI/mL) e aumento do T4 livre (2,27 ng/dL) e T4 total (24,5 mcg/dL). Foi reduzida a dose de Levotiroxina para 25 mcg/dia. Desde então, a criança mantém níveis normais dos hormônios tireoidianos e observa-se desenvolvimento neuropsicomotor normal e crescimento satisfatório. O desaparecimento do bório foi notado em consulta com 6 meses de vida. O teste genético da criança revelou uma variante patológica no gene da Tiroglobulina (variante intrônica em homozigose após exon 30). **Discussão** : Distúrbios genéticos fetais que determinam quadros de disormonogênese da tireoide podem se apresentar com bório fetal. As duas causas mais comuns de disormonogênese tireoidiana são a organificação defeituosa do iodo, frequentemente o resultado de mutações no gene TPO, e a síntese defeituosa de secreção de tireoglobulina. O bório fetal pode causar complicações obstétricas e neonatais, como quadros de obstrução de vias aéreas por compressão traqueal; distônia no parto; severo hipotireoidismo na criança, com consequente cretinismo; polidrâmnio, desencadeado pela dificuldade de deglutição provocada pela compressão do esôfago; e insuficiência cardíaca ocasionada pelo shunt vascular intratireóideo. Portanto, o tratamento intraútero dessa condição deve ser considerado para reduzir ou estabilizar o volume do bório e prevenir as possíveis complicações relacionadas.

Conclusão : Diante do caso, entende-se que a realização de uma avaliação morfológica fetal adequada pode auxiliar no diagnóstico precoce de bório congênito e, consequente alteração de função tireoidiana. O tratamento intra útero pode ser necessário para prevenir complicações fetais e neonatais.

PALAVRAS-CHAVE: bório fetal, disormonogenese, tratamento intra útero

¹ universidade Tiradentes , dudaafmelo1@gmail.com

² universidade Tiradentes , marcio.duarte@souunit.com.br

³ universidade Tiradentes , leandro.inacio@souunit.com.br

⁴ universidade Tiradentes , marcos.caua@souunit.com.br

⁵ universidade Tiradentes , renata.bvasconcelos@souunit.com.br

⁶ universidade tiradentes, mota.priscilla@hotmail.com

¹ universidade Tiradentes , dudaafmelo1@gmail.com

² universidade Tiradentes , marcio.duarte@souunit.com.br

³ universidade Tiradentes, leandro.inacio@souunit.com.br

⁴ universidade Tiradentes , marcos.caua@souunit.com.br

⁵ universidade Tiradentes , renata.bvasconcelos@souunit.com.br

⁶ universidade tiradentes, mota.priscilla@hotmail.com