

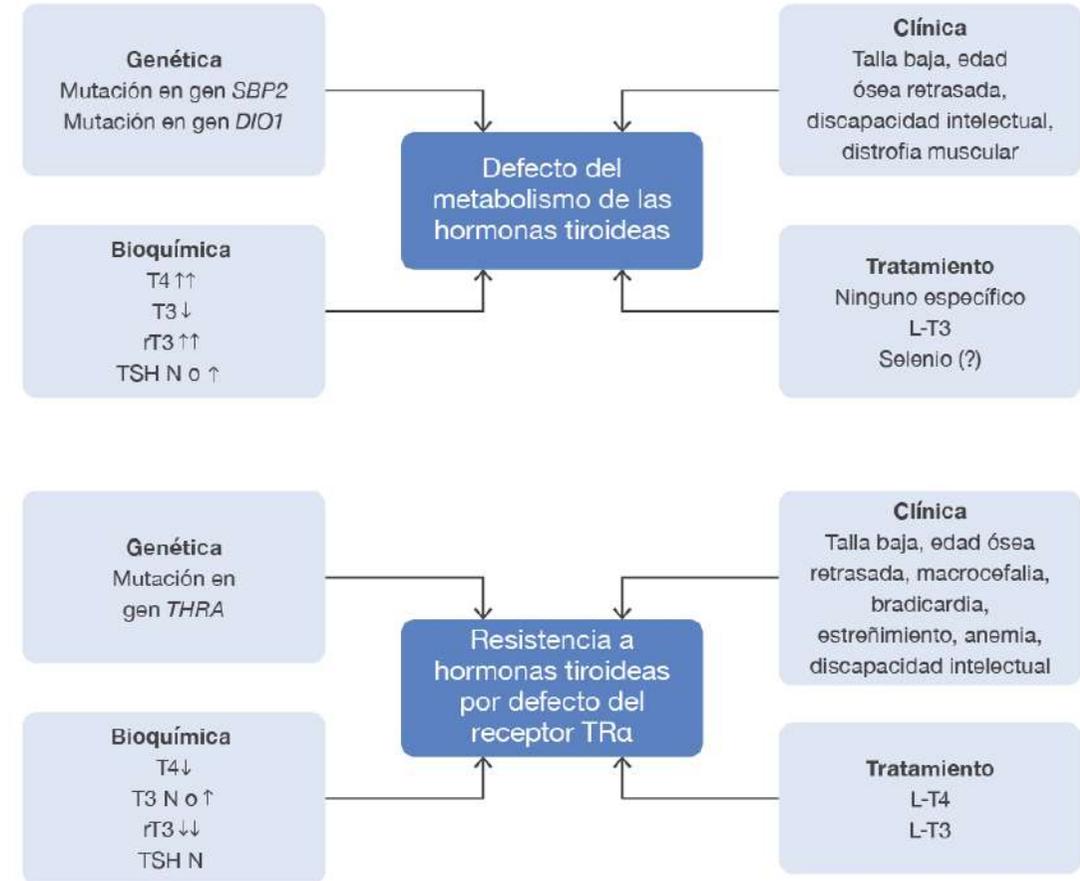
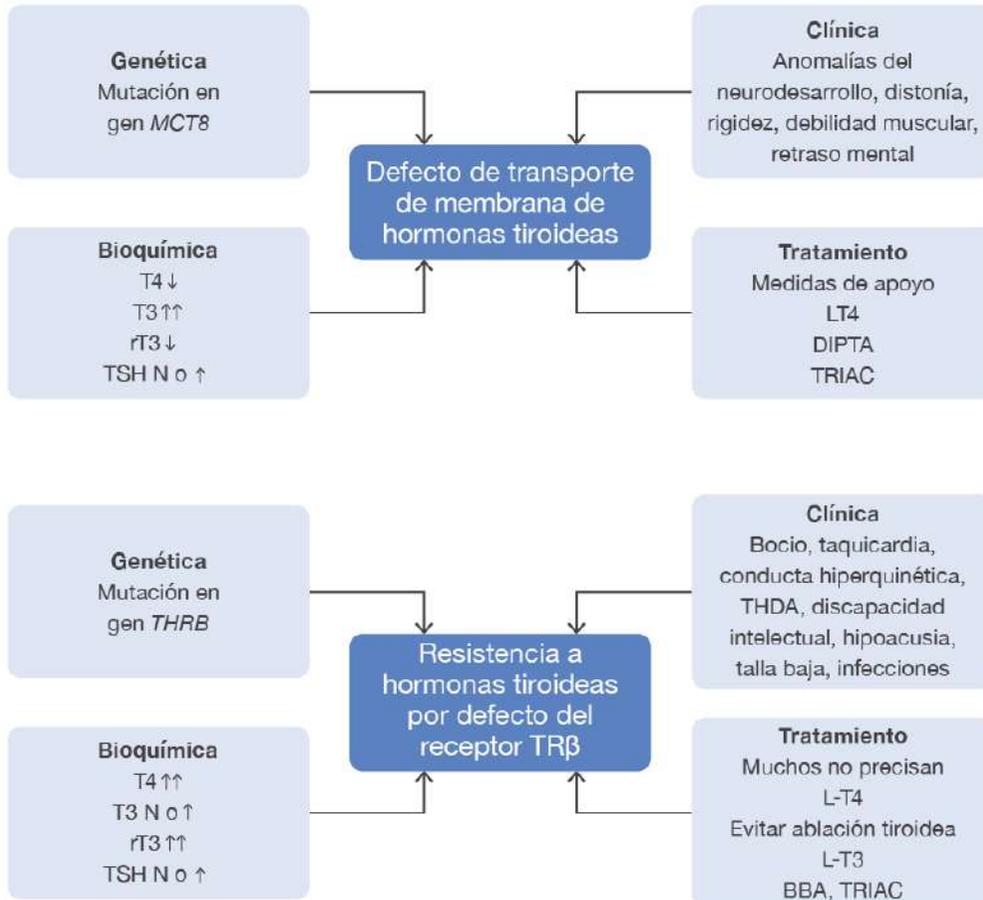
TRASTORNOS POR DISMINUCIÓN DE LA SENSIBILIDAD A LAS HORMONAS TIROIDEAS

Juan J. Díez. Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda. Madrid.

Introducción

Los trastornos por disminución de la sensibilidad a las hormonas tiroideas forman un conjunto variable de afecciones que pueden manifestarse con una amplia gama de síntomas, lo que da lugar a una gran heterogeneidad fenotípica. En la actualidad podemos distinguir varias modalidades de procesos que cursan con disminución de la sensibilidad a las hormonas tiroideas y que deben considerarse en aquellos pacientes que presentan discordancia entre sus concentraciones de TSH y de hormonas tiroideas. Esta clasificación fisiopatológica incluye las siguientes alteraciones: (1) Defecto en el transporte de membrana celular de hormonas tiroideas, (2) defectos en el metabolismo de las hormonas tiroideas, (3) defectos en la acción de las hormonas tiroideas, incluyendo las anomalías en la transferencia de hormonas tiroideas al núcleo y los defectos de los receptores de hormonas tiroideas (TR β y TR α).

Diagnóstico y tratamiento



No olvides...

- La mayoría de los pacientes con disminución de la sensibilidad a las hormonas tiroideas presentan resistencia debida a mutaciones del gen *THRB* (RTH- β). Estos pacientes presentan elevación de T4 y T3, con TSH normal o moderadamente elevada, acompañadas de síntomas tanto de hipotiroidismo como de hipertiroidismo. El bocio es el hallazgo más frecuente. Las manifestaciones clínicas son muy variables debido a los diversos grados de resistencia periférica en diferentes tejidos. La herencia es autosómica dominante en la mayoría de los casos descritos.
- La resistencia a hormonas tiroideas por mutación del gen *THRA* (RTH- α) se ha descrito solo muy recientemente y en un escaso número de pacientes. Los pacientes suelen presentar una TSH normal, con T4 levemente reducida, T3 ligeramente elevada y rT3 baja. Las manifestaciones clínicas de la RTH- α recuerdan a las del hipotiroidismo congénito.
- Otros trastornos más raros que causan insensibilidad a las hormonas tiroideas son las mutaciones en el gen del transportador monocarboxilato 8 (*MCT8*) y los defectos en el metabolismo de las hormonas tiroideas originados por mutaciones en genes que afectan a la función de las desyodasas (genes *SBP2* y *DIO1*).