



Thyreoideahormonresistens

ARTIKKEL

ERICHSEN KE

BERG JP

TORJESEN PA

HAUG E

JOHANNESSEN Ø

Sammendrag

Vi beskriver en familie hvor det hos tre individer fordelt på tre generasjoner klinisk ble funnet varierende grad av struma, hjertebank, økt trettbarhet, hyperaktivitet og oppmerksomhetssvikt. Serumverdiene for trijodtyronin og fritt tyroksin var forhøyede, mens verdiene for thyreoideastimulerende hormon (TSH) var normale eller lett forhøyede. Kombinasjonen av kliniske symptomer og funn samt hormonverdier førte til gjentatte undersøkelser og behandlingsforsøk. Disse gav ingen endelig diagnostikk.

Resistens mot thyreoideahormoner presenterer seg oftest som en autosomt dominant arvelig sykdom med symptomer og funn forenlige med både hypo- og hypertyreose og samtidig forhøyede thyreoideahormonverdier og normalt eller lett forhøyet nivå av thyreoideastimulerende hormon. Det er påvist en rekke forskjellige mutasjoner som årsak til thyreoideahormonresistens. De befinner seg alle i genet for thyreoideahormonreseptor β (TR β), spesielt i to områder i ekson 9 og 10 som koder for den hormonbindende delen av reseptoren.

Eksonene 7-10 i genet for TR β ble amplifisert ved hjelp av polymerasekjedereaksjon og DNA-sekvensert. Det ble påvist en punktmutasjon i nukleotid 1 244 i ekson 9 hvor guanidin var byttet ut med tymidin i det ene av de to allelene hos de to av pasientene med thyreoideahormonresistens som var tilgjengelige for undersøkelse. Mutasjonen fører til at aminosyren arginin i posisjon nr. 320 i reseptorproteinet byttes ut med leucin. To familiemedlemmer uten symptomer på resistens og med normale thyreoideahormonverdier hadde ikke denne mutasjonen. Den samme mutasjonen er påvist i to andre familier med thyreoideahormonresistens, og rekombinant fremstilt mutert reseptorprotein viste nedsatt affinitet for T₃ sammenliknet med den normale reseptoren.

Genetisk diagnostikk av thyreoideahormonresistens kan bidra til at diagnosen stilles raskere.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no