



# NEM ADENOMA ÉS NEM THYREOIDITIS OKOZTA SÚLYOS HYPERTHYREOSIS

Bertalan Rita, Sallai Ágnes, Sólyom János, Szabó Éva, Patócs Attila, Fulcz Ágnes,  
Rácz Károly

Veszprém Megyei Csolnoky Ferenc Kórház  
Semmelweis Egyetem, ÁOK, I. és II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika  
Semmelweis Egyetem, II. sz. Belgyógyászati Klinika

# ESETBEMUTATÁS

---

- Egészséges terhességből, 37. hétre, 2700 gr-mal született
  - 4 hónaposan súlyfejlődése lelassult
  - 6 hónaposan Salmonella enteritis
  - 10 hónaposan: 6250 gr, eszméletvesztés, súlyos exsiccatio, magas láz, tachycardia, enyhe exophthalmus
-

# DIAGNÓZIS ?

- TSH: 0.1-1.2 mU/l, T4: 45 ug/dl (↑), T3: 525 ng/dl (↑),  
fT4: 7,3 ng/dl (↑), fT3: 15,4 pg/ml (↑)
- Pajzsmirigy ultrahang: normális méretű, de inhomogén szerkezetű,  
csökkent echogenitású pajzsmirigy
- Pajzsmirigy szcintigráfia: homogén, normális mértékű izotópfelvétel
- Anti-TPO, Anti-Tg, TSHR ellenes antitest: negatív
- TRH terhelés: TSH 0', 20', 60' < 0.15 mU/l
- Koponya MR: enyhe ventriculomegalia  
Arnold-Chiari malformáció

# TERÁPIA

Age	TSH (mU/L)	T4 (ug/dL)	T3 (ng/dL)	FT4 (ng/dL)	FT3 (pg/mL)	Daily dose of propylthiouracil
9 m		32				-
10 m	1.20	45	525	7.3	15.4	-
10 m	<0.15					50 mg
10 m	<0.15	13.1				50 mg
11 m	<0.15	26				50 mg
11 m	<0.15	15				50 mg
11 m	<0.15	14.6	300			50 mg
11.5 m	<0.15	12.3	265			50 mg
12 m	0.29	2.6	200			75 mg
14 m	2.90	2.5	75			75 mg
15 m	9.80	2.5	100			50 mg
18 m	3.00	3				37.5 mg
21 m	0.80	4.8	270			25 mg
2 yr	0.88	3.8	235			25 mg
2 yr 3 m	0.15	12.4				12.5 mg
2 yr 4 m	0.15	18.6				12.5 mg
2 yr 6 m	0.15	6.0	270			25 mg
2 yr 10 m	<0.15	6.8	355			25 mg
3 yr 10 m	<0.15	6.6	275	0.6		37.5 mg
4 yr 11 m	0.33	5.0	198	0.5		37.5 mg
6 yr	0.20	5.4	186	0.8		37.5 mg
6 yr 5 m	0.10	8.9	177.7	1.1		37.5 mg
8 yr 6 m	0.13	11.6	400.3	1.3		75 mg
10 yr 6 m	0.01	12	405	1.7		100 mg
11yr 5 m	0.01	14.7				150 mg

# Dyspnoés panaszok 11.5 évesen

---

## Pajzsmirigy ultrahang:

Mindkét lebeny **jelentősen megnagyobbodott**, benne echodús göbök, echomentes területek váltakoznak.

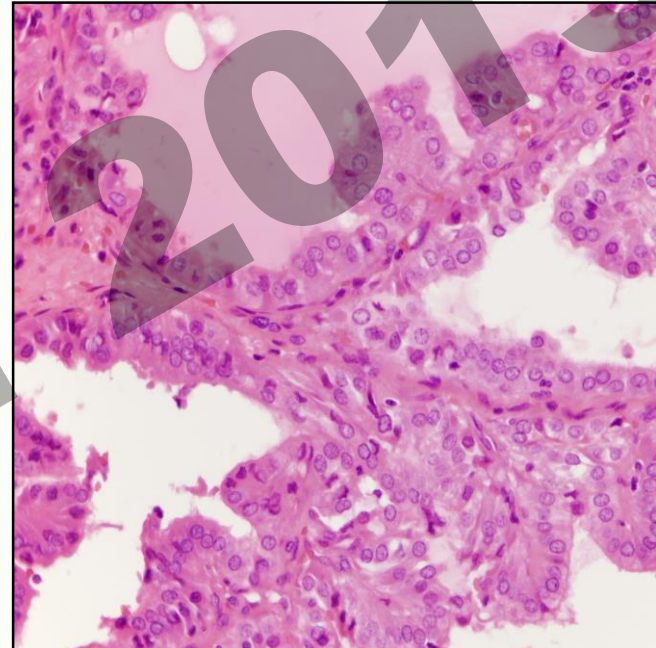
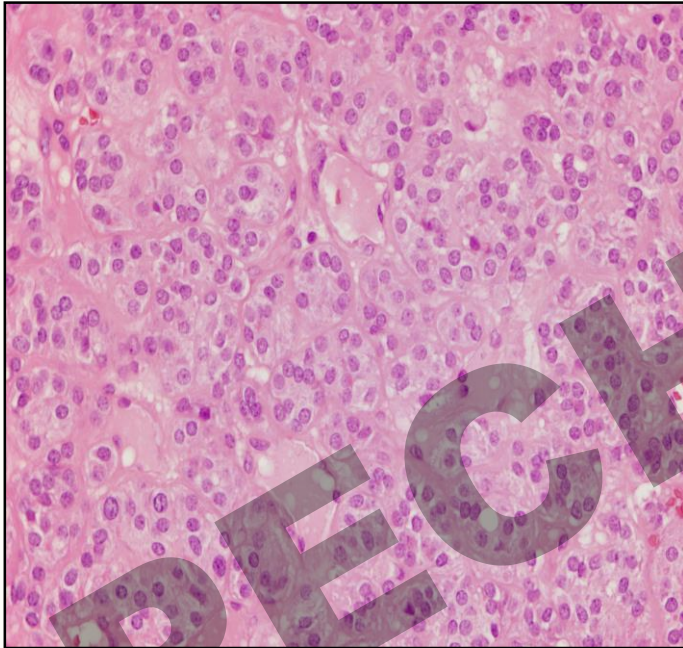
## Nyaki és mellkasi CT:

Pm strúma lefelé a mediastinumba nyúlik. A CVI-tól ThI-es csigolyáig a **trachea légsávja jobbról balra és hátulról előre mérs. diszlokált, komprimált**. Átmérője a **szűkületnél 0.5 cm**, alatta 1 cm.

---

# THYREOIDECTOMIA

11.5 évesen



Szövettan: Follicularis és papillaris sejteket is tartalmazó multinoduláris hyperplasia

Szövődmény: fél oldali hangszálbénulás, hypoparathyreosis

# THYREOIDECTOMIA UTÁN

Age	TSH (mU/L)	FT4 (ng/dL)	FT3 (pg/mL)	Daily dose of propylthiouracil
11 yr 7 m	0.01	3.3	9.4	-
11yr 9 m	0.03	0.6	1.8	150 mg
11 yr 10 m	1.34	0.3	1.8	150 mg
12 yr	1.96	0.6	1.9	150 mg
12 yr 1 m	1.03	0.8	2.9	150 mg
12 yr 7 m	0.11	0.9		150 mg
14 yr 8 m	0.03	1.4	4.4	150 mg
15 yr 6 m	0.07	1.0	3.5	150 mg

# Dyspnoés panaszok ismét 15 évesen

## Pajzsmirigy ultrahang

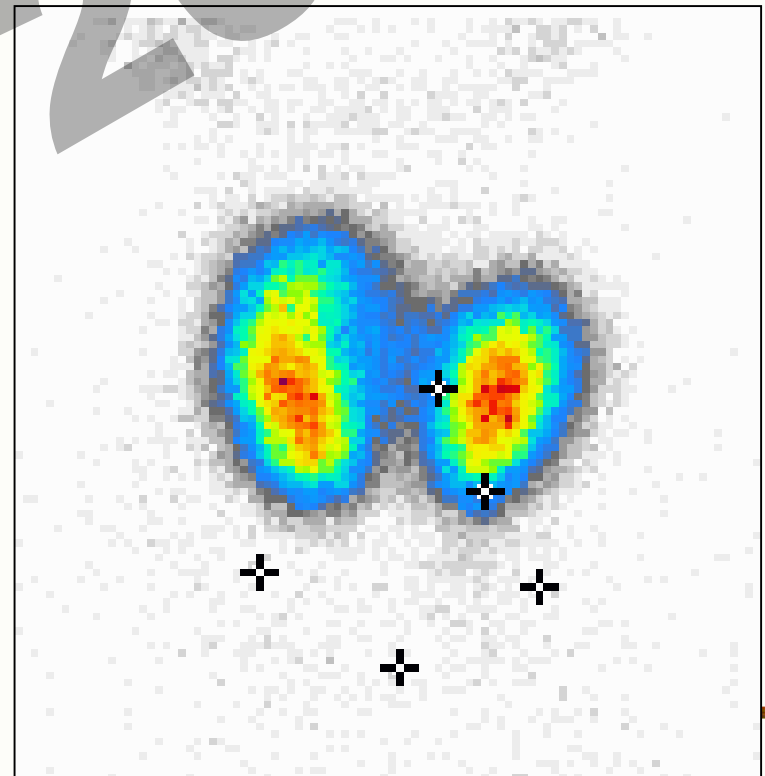
A jobb lebeny 38x16x23mm, de a mediastinum felé tovább terjed, bal 33x19x16mm. Pajzsmirigy állománya inhomogén, több 13 mm-es és kisebb echodús folyadéktartalmú göbök láthatók.

## Pajzsmirigy szcintigráfia

Aszimmetrikus pajzsmirigy vetületi kép. Az izotópfelvétel intenzív, az aktivitás eloszlás egyenletes. A jobb lebeny felső pólusánál relatíve csökkentebb radiopharmakon dúsulás.

## Trachea légsáv

CVI csigolya magasságában a **trachea** átmérője **0,5 cm-re szűkül.**





# RADIOJÓD TERÁPIA

15.7 évesen

400 MBq (10.8 mCi)  $^{131}\text{I}$

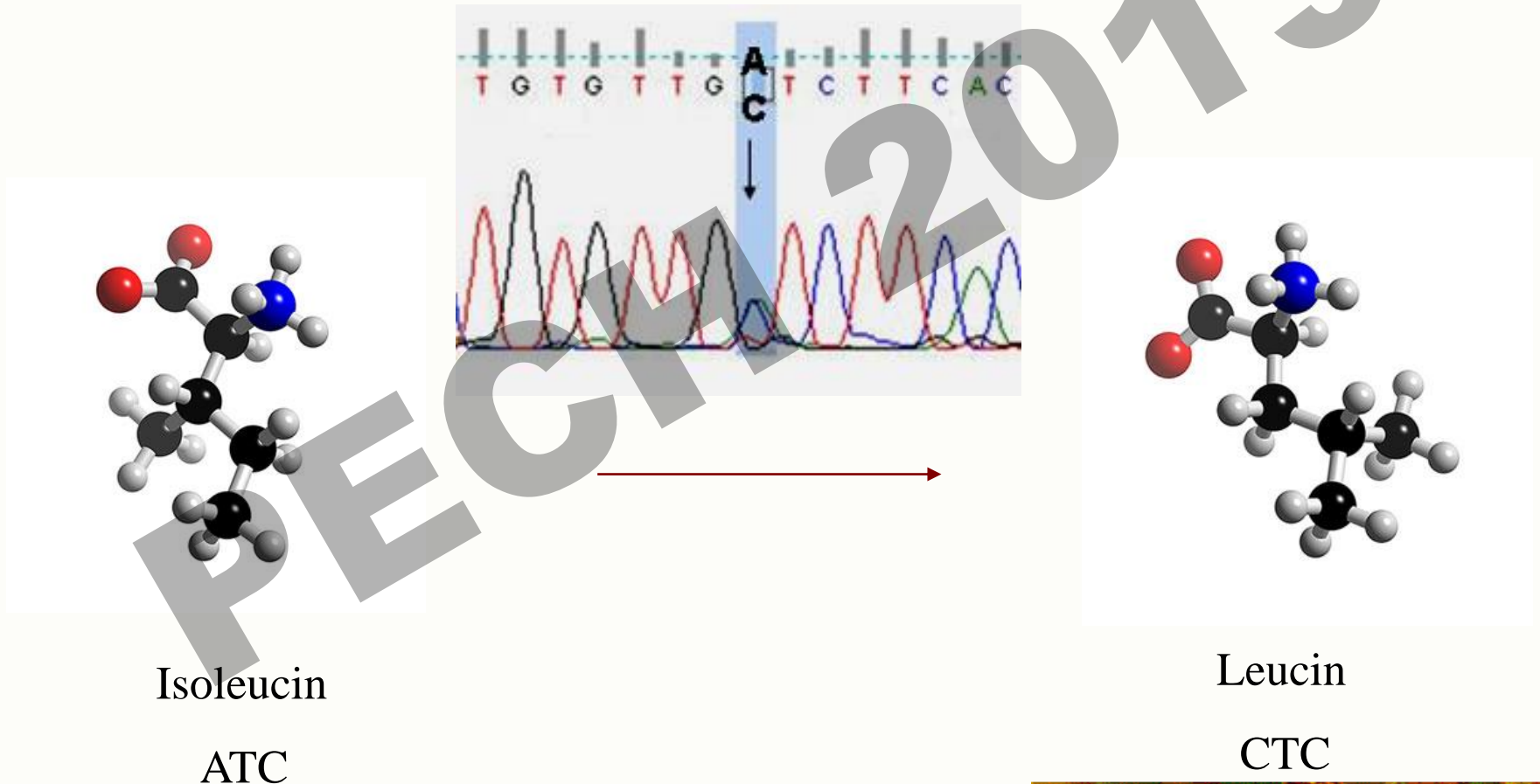
Age	TSH (mU/L)	T4 (ug/dL)	T3 (ng/dL)	FT4 (ng/dL)	FT3 (pg/mL)	Daily dose of propylthiouracil
15 yr 7 m	Radioiodine treatment (400 MBq $^{131}\text{I}$ )					-
15 yr 8 m	0.01			1.3	2.9	-
16 yr	0.02			1.2		-
16 yr 2 m	0.05			1.4	2.9	-
16 yr 4 m	0.11			1.0	2.6	-
16 yr 5 m	0.20			1.1	2.6	-
16 yr 11 m	0.52			0.9	2.9	-
17 yr 3 m	0.37			1.4	3.6	-
17 yr 8m	0.50			1.3	3.2	-

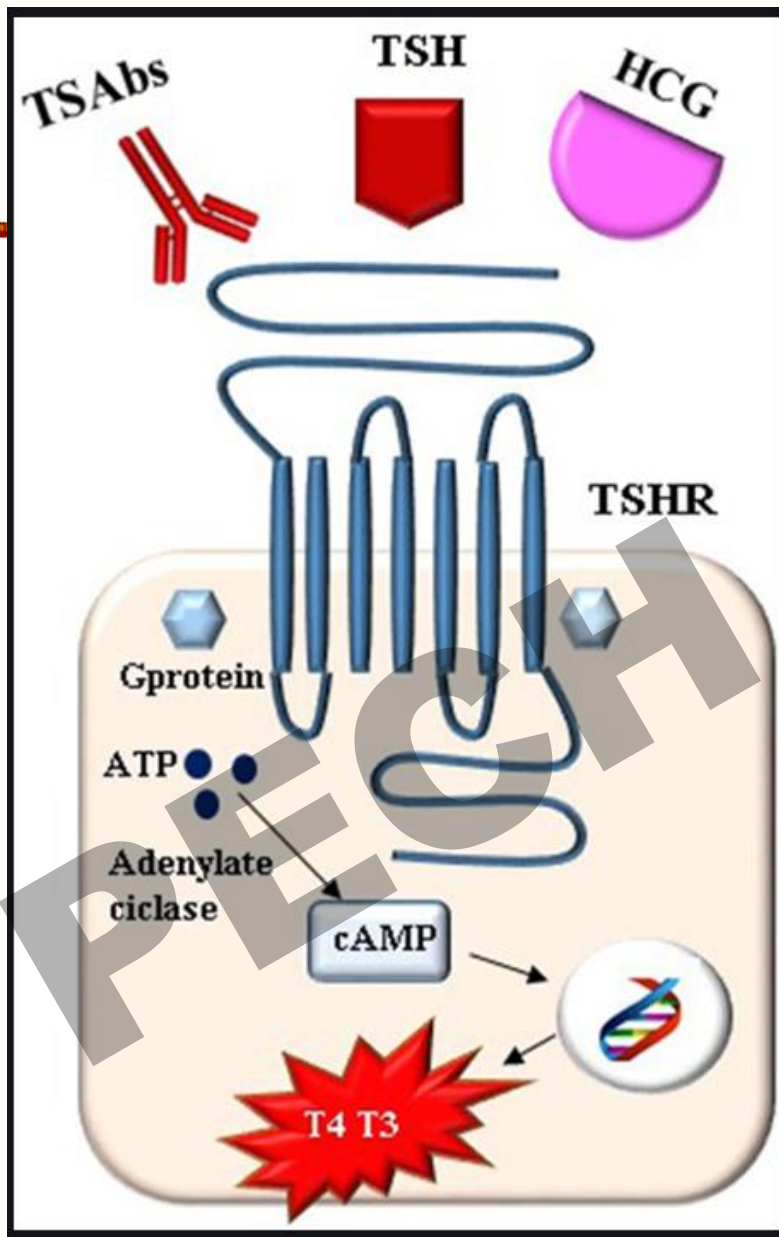
18 évesen: serdülése komplett, Tm: 170 cm, Ts: 65kg

Pajzsmirigy ultrahang:

Bal lebeny 22x6x9mm, jobb lebenynek megfelelő képlet nem különül el

# TSHR gén I630L csírasejtes heterozigóta de novo mutáció

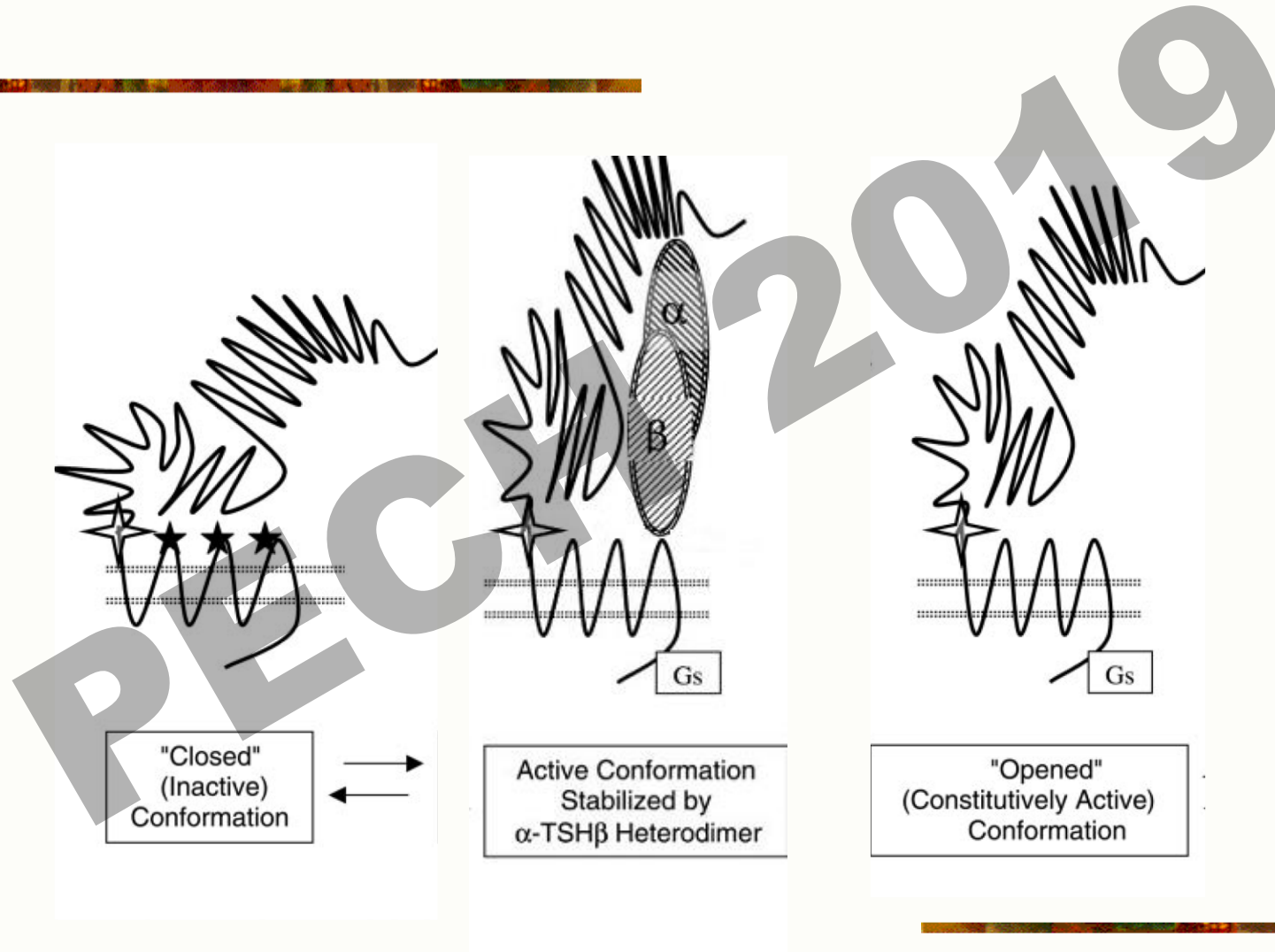




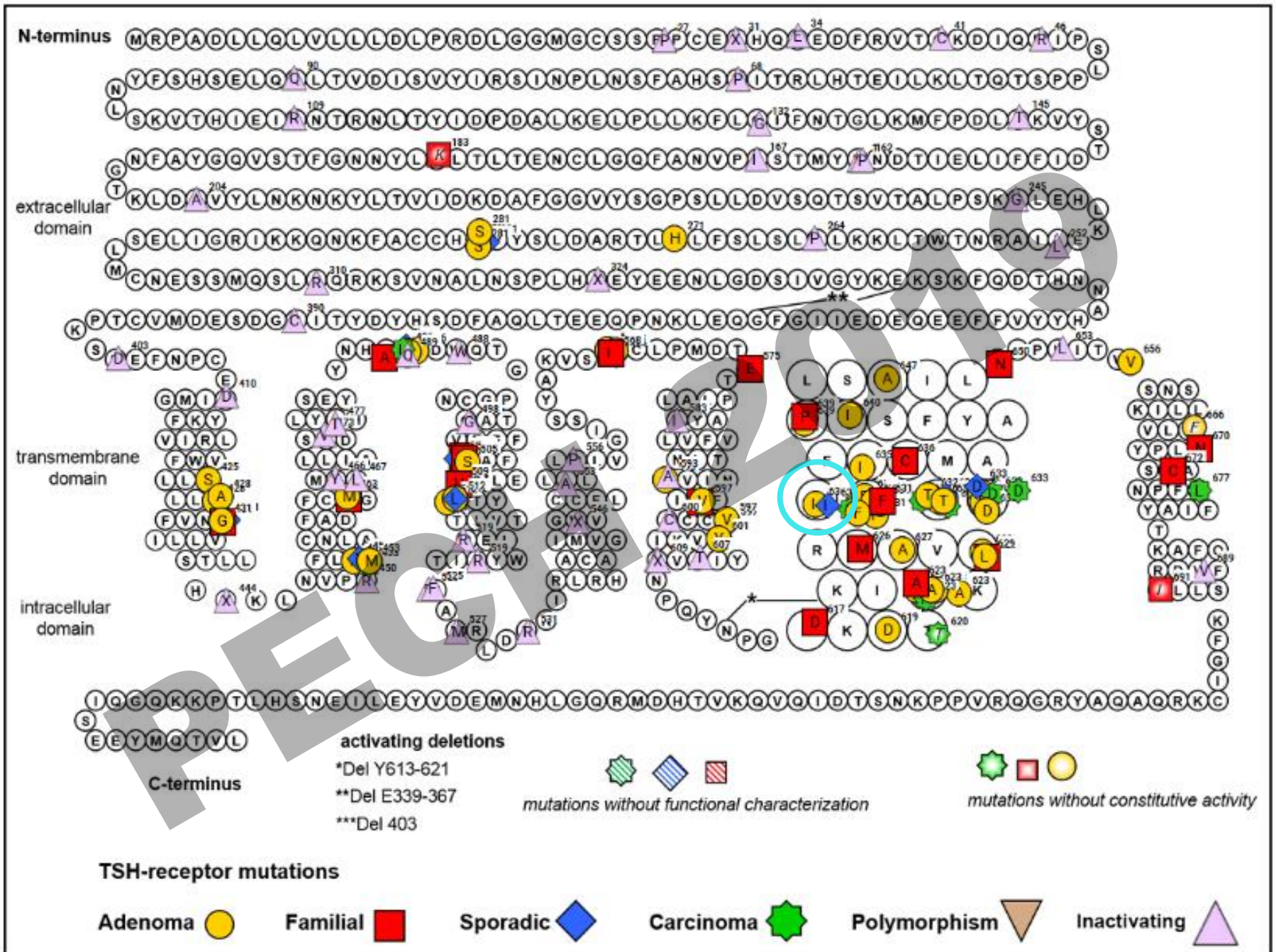
TSHR  
funkciója

2019

# TSH RECEPTOR FEHÉRJE AKTIVÁCIÓ







# ÖSSZEFOGLALÁS

---

Nem autoimmun primer hyperthyreosis okaként a TSHR 630 kodonján egy izoleucin-leucin aminosav cserét okozó csírasejtes heterozigóta de novo mutációt tudtunk kimutatni.

TSHR gén aktiváló mutáció okozta hyperthyreosis esetén betegünknel 15 évesen sikeresen alkalmaztuk a radiojód terápiát.

---

# PECH (merle)

