



115 - HIPERTIROXINEMIA DISALBUMINÉMICA FAMILIAR (FDH): UNA ENTIDAD INFRADIAGNOSTICADA

T. Rueda Ortín, B. Bernaldo Madrid, L. Martínez Suero, S. Mera Carreiro, L. Ávila Antón, N. Sánchez-Maroto García y M.C. Sanabria Pérez

Endocrinología y Nutrición, Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Resumen

Introducción: La FDH es una entidad hereditaria autosómica dominante, por mutación del gen albúmina, con afinidad de unión por las hormonas tiroideas (HT) alterada (T4L falsamente elevada en técnicas estándar).

Caso clínico: Mujer, 58 años, nicaraguense, que acude con diagnóstico de hipertiroidismo (TSH 2,31 μ UI/mL (0,51-4,3), T4L 22,5 ng/ml (5,6-16,3), T3L 4,39 pg/ml (2,3-4,2), iniciado Tirodril, que se suspende. Clínicamente eutiroides. Tras 15 días sin tratamiento, HT sin cambios, comprobado con otra técnica; autoinmunidad y ac heterófilos negativos; ecografía y gammagrafía tiroidea normal. Se descarta toma de fenitoína, amiodarona, heparina, furosemida, vitaminas (biotina) o levotiroxina. Subunidad α 1,1 mUI/ml (N A (p.R242H) en gen ALB, compatible con FDH.

Discusión: Los niveles de HT libre pueden modificarse si se alteran las proteínas fijadoras, sin disfunción tiroidea, por interferencias en los inmunoensayos (elevaciones falsas). La FDH es la causa más común de hipertiroxinemia eutiroides hereditaria en caucásicos. La variante del gen ALB de la paciente es la más común. Diagnóstico diferencial con ingesta aguda de T4, otros fármacos, Ac heterófilos, resistencia a HT o TSH-omas. Los inmunoensayos de "1 paso" suelen dar T4L y T3L falsamente altas, recomendando un inmunoensayo de "2 pasos". Si persiste discordancia, usar la diálisis de equilibrio o cromatografía líquida-espectrometría de masas. Es afección benigna que no requiere intervención, salvo rastreo familiar para evitar tratamientos erróneos (estudio genético). La FDH no causa enfermedad, ya que la concentración de hormonas tiroideas es normal. La sospecha clínica es imprescindible, evitando evaluaciones innecesarias y tratamiento médico o ablativo inadecuado.