



Hipotireoidismo congênito diagnóstico precoce e suas complicações: uma revisão de literatura

Early diagnosis of congenital hypothyroidism and its complications: an literature review

Diagnóstico precoce del hipotiroidismo congénito y sus complicaciones: una revisión de literatura

Isabella Geraldi Augusto Pedro¹, Paula de Souza Magalhães¹, Bruno Cezario Costa Reis¹.

RESUMO

Objetivo: Analisar a importância sobre um diagnóstico precoce e a triagem neonatal realizados de maneira correta, observando assim, se há existência de uma melhora na qualidade de vida da criança que apresenta Hipotireoidismo Congênito (HC), evitando suas complicações. **Métodos:** Uma pesquisa bibliográfica nas bases de dados *National Library of Medicine*, Biblioteca Virtual em Saúde e *Directory of Open Access Journals*. A busca pelos artigos foi realizada por meio dos descritores: "*Hypothyroidism Congenital*", "*Diagnosis*" e "*Early*". Os critérios de inclusão foram ensaios clínicos, randomizados ou não randomizados, estudos de caso-controle, estudo de coorte, livre acesso, publicados em inglês, português, espanhol e no intervalo de 2017 a 2022. **Resultados:** Foram avaliados os resultados dos vinte e cinco trabalhos selecionados e construído um quadro comparativo, na qual é composta pelo número de indivíduos abordados nos estudos, ano de publicação, conclusão e faixa etária. **Considerações finais:** Dessa forma o diagnóstico precoce é necessário para evitar problemas cognitivos ou motores no futuro e o melhor momento do diagnóstico é em recém-nascidos ou neonatos.

Palavras-chave: Hipotireoidismo congênito, Diagnóstico, Saúde da criança.

ABSTRACT

Objective: To analyze the importance of an early diagnosis and neonatal screening performed correctly, thus observing if there is an improvement in the quality of life of the child who has Congenital Hypothyroidism (CH), avoiding its complications. **Methods:** A bibliographic search in the databases *National Library of Medicine*, *Virtual Health Library* and *Directory of Open Access Journals* databases. The search for articles was performed using the descriptors: "*Hypothyroidism Congenital*", "*Diagnosis*" and "*Early*". Inclusion criteria were randomized or non-randomized clinical trials, case-control studies, cohort study, free access, published in English, Portuguese, Spanish and in the range from 2017 to 2022. **Results:** The results of the twenty-five five selected works and a comparative table was constructed, which is composed by the number of individuals approached in the studies, year of publication, conclusion and age group. **Final considerations:** In this way,

¹ Universidade de Vassouras, Vassouras – RJ.

the early diagnosis is necessary to avoid cognitive or motor problems in the future and the best time of diagnosis is in newborns or neonates.

Key words: Congenital hypothyroidism, Diagnosis, Child health.

RESUMEN

Objetivo: Analizar la importancia de un diagnóstico precoz y tamizaje neonatal realizado correctamente, observando así si existe una mejoría en la calidad de vida del niño que presenta Hipotiroidismo Congénito (HC), evitando sus complicaciones. **Métodos:** Una búsqueda bibliográfica en las bases de datos Biblioteca Nacional de Medicina, Biblioteca Virtual en Salud y Directorio de Revistas de Acceso Abierto. La búsqueda de artículos se realizó utilizando los descriptores: "Hypothyroidism Congenital", "Diagnosis" y "Early". Los criterios de inclusión fueron ensayos clínicos aleatorizados o no aleatorizados, estudios de casos y controles, estudio de cohortes, de libre acceso, publicados en inglés, portugués, español y en el rango de 2017 a 2022. **Resultados:** Los resultados de los veinticinco cinco trabajos seleccionados y se construyó un cuadro comparativo, el cual está compuesto por el número de individuos abordados en los estudios, año de publicación, conclusión y grupo etario. **Consideraciones finales:** De esta manera, la diagnóstico precoz es necesario para evitar problemas cognitivos o motores a futuro y el mejor momento de diagnóstico es en recién nacidos o neonatos.

Palabras clave: Hipotiroidismo congénito, Diagnóstico, Salud del niño.

INTRODUÇÃO

O Hipotireoidismo Congênito (HC) é uma síndrome de deficiência de hormônio tireoidiano em recém-nascidos causadas por meio de um desenvolvimento incompleto da tireoide, ocorrendo dessa forma uma diminuição do hormônio tireoidiano ou da secreção do Hormônio Estimulante da Tireoide (TSH). Há tempos, o hipotireoidismo vem sendo uma questão social comum entre crianças e adultos em regiões com má nutrição, falta de assistência pré-natal e escassez de um diagnóstico precoce. O atraso do diagnóstico até o segundo ou terceiro mês do lactente, pode acabar por prejudicar o desenvolvimento cognitivo e físico do recém-nascido (KOPEL J, 2019).

O HC pode ser permanente ou transitório, dependendo da etiologia e duração do hipotireoidismo. Se o defeito ocorrer na própria glândula tireoide, é chamado de "hipotireoidismo primário" e se houver um defeito na liberação de TSH, é chamado de "hipotireoidismo central". Existem cinco tipos primários de HC a disormonogênese da tireoide, insensibilidade ao receptor de TSH, HC central, HC transitório e disgenesia da tireoide. Muitas vezes, o hipotireoidismo pode ser de origem familiar resultante de erros inatos na síntese do hormônio tireoidiano que geralmente se deve a problemas com a síntese do hormônio tireoidiano com a apresentação do bócio (NAAFS JC, et al., 2020; NAZARI J, et al., 2021).

No presente, o HC é relatado para afetar 1 em 3.000 a 4.000 de todos os recém-nascidos, com taxas de incidência mais altas entre populações asiáticas, nativas americanas e hispânicas. O sexo feminino, nos Estados Unidos, apresenta risco duas vezes mais elevados para desenvolver o HC, o que aumenta com a idade materna, prematuridade e nascimento de gêmeos. Os sintomas clínicos, não aparecem até 3 meses de idade devido à presença de hormônios maternos e tecidos tireoidiano do recém-nascido parcialmente desenvolvido. Mais da metade desses casos passam despercebidos facilmente pelo diagnóstico clínico por não apresentar sinais da doença, podendo prejudicar gravemente essas crianças no futuro (TARIQ B, et al., 2018; LAUFFER P, et al., 2021).

Como citado, grande parte das crianças com hipotireoidismo são normais ao nascimento e não apresentam sinais da doença. Entretanto, estudos de acompanhamento nesses pacientes indicam que a demora no diagnóstico e tratamento, além de complicações neurológicas conhecidas, como retardo mental, distúrbios do desenvolvimento (má coordenação motora, desequilíbrio), aberrações oculares e dificuldades

de aprendizagem, podem levar a atrofia padrão de crescimento e baixa estatura. Além dos sinais neurológicos, também foram apresentados sintomas clínicos como hérnia umbilical, pele seca, face cretinóide, déficit de crescimento, icterícia, macroglossia, edema abdominal, palidez, constipação, hipotonia, vômitos e problemas de alimentação, os quais foram notados pelos pais e durante o exame clínico por especialistas (LUDERS A, et al., 2021; SAOUD M., 2019).

Sem o tratamento necessário, o recém-nascidos com HC apresentam déficits irreversíveis e complicações metabólicas a longo prazo. O rastreamento é considerado uma das melhores formas para prevenção dessas complexidades, como o retardo mental, que pode ocorrer em casos não tratados. O primeiro programa de rastreamento para HC foi estabelecido no Canadá em 1974, tendo o número de casos descobertos aumentado. A NBS para HC atualmente envolve sangue coletado de uma punção no calcanhar, que é colocada em papel de filtro especial para detectar níveis séricos elevados de TSH e níveis baixos de tiroxina (T4) ou T4 livre. Uma vez diagnosticado, os exames laboratoriais complementares como captação e varredura de radionuclídeos da tireoide, ultrassonografia da tireoide ou tireoglobulina sérica, são usadas para identificar a doença, mostrando dessa forma como deverá ser tratado (SABA C, et al., 2018; LAUFFER P, et al., 2021; AL JURAIBAH F, et al., 2019).

Dessa forma, a revisão teve como objetivo, analisar a importância sobre um diagnóstico precoce e a triagem neonatal realizados de maneira correta. Observando assim, se há existência de uma melhora na qualidade de vida da criança que apresenta HC, evitando suas complicações.

MÉTODOS

O National Library of Medicine (PubMed), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Directory of Open Access Journals (DOAJ) foram usados como base de dados para a formação dessa revisão integrativa de literatura. A busca pelos artigos foi realizada por meio dos descritores: "Hypothyroidism Congenital", "Diagnosis", "Early" utilizando o operador booleano "and". Os descritores citados foram usados apenas na língua inglesa e são encontrados nos Descritores de Ciências da Saúde (DeCS).

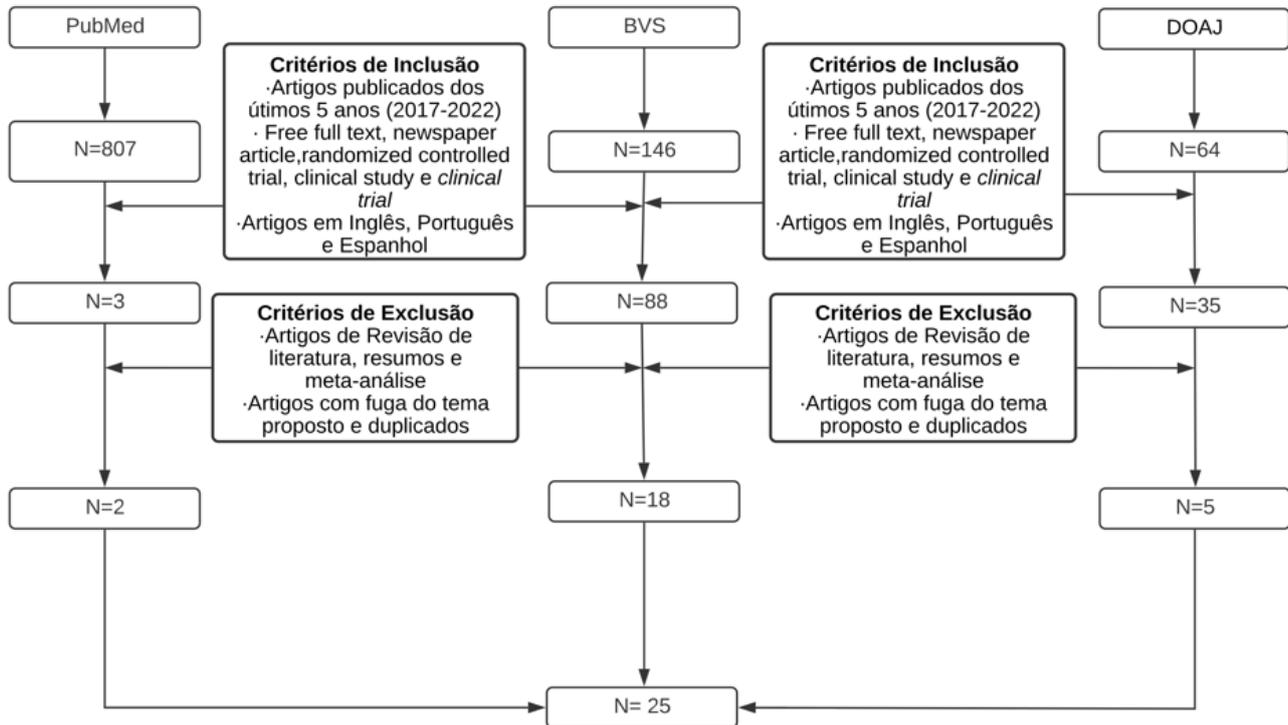
Ocorreu a utilização de filtros de pesquisa como *journal article* e *clinical trial*. Também foram usados os seguintes filtros: artigos de livre acesso, artigos publicados em inglês, português, espanhol. Foram incluídos todos os artigos originais, ensaios clínicos, randomizados ou não randomizados, estudos de caso-controle e estudos de coorte. Além disso, foi critério de inclusão o recorte temporal de publicação de 2017 a 2022.

Os critérios de exclusão são artigos de revisão de literatura, resumos e metanálise. Todos os artigos que constaram em duplicação ao serem selecionados pelos critérios de inclusão, foram excluídos. Os demais artigos excluídos não estavam dentro do contexto abordado, fugindo do objetivo da temática sobre o diagnóstico precoce do HC e suas complicações.

RESULTADOS

Após a associação de todos os descritores nas bases pesquisadas foram encontrados 1.017 artigos. Foram encontrados 807 artigos na base de dados PubMed, 146 artigos na Biblioteca Virtual em Saúde e 64 artigos na base de dados DOAJ. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão foram selecionados dois artigos na base de dados PubMed, cinco artigos no DOAJ e 18 artigos na BVS, totalizando para análise completa 25 artigos, conforme apresentado na **Figura 1**.

Figura 1 - Fluxograma de identificação e seleção dos artigos selecionados nas bases de dados PubMed, Biblioteca Virtual em Saúde e Doaj.



Fonte: Pedro IGA, et al., 2022.

Foram avaliados os resultados dos vinte e cinco trabalhos selecionados e construído um quadro comparativo, na qual é composta pelo número de indivíduos abordados nos estudos, ano de publicação, conclusão e faixa etária conforme apresentado no **Quadro 1**.

Dos 25 artigos, 8 (32%) falaram sobre a importância do diagnóstico precoce para evitar problemas cognitivos ou motores no futuro. 3 artigos (12%) citaram a importância de se reavaliar o teste de triagem depois de um certo período. Além disso, 6 (24%) artigos informaram alguns fatores que podem influenciar o recém-nascido a ter o HC, como o baixo peso ao nascer, depressão materna, casamento consanguíneo. Por fim, 1 (4%) fez comparação ao teste de triagem e foi constatado que o teste do cordão umbilical foi melhor que o teste do pezinho.

Dos 25 artigos, na coluna relacionada a idade 6 (24%) citaram que os bebês eram recém-nascidos ou neonatos. Outros 6 (24%) artigos não souberam comunicar. 2 (8%) citaram idade maior que 8 anos e menor que 10, três (12%) citaram bebês prematuros, menor de 37 e 32 semanas. 2 (8%) estudaram entre o terceiro e o quinto dia após o nascimento. 1 (4%) citou o tratamento entre 24 a 56 meses. 2 (8%) estudos realizaram com bebês que nasceram entre 1º de janeiro de 1995 a 1º de janeiro de 2015 e um (4%) com bebês que nasceram entre maio de 2011 a maio de 2013. 1 (4%) relata sobre menores de 5 anos e 1 (4%) fala sobre a avaliação ser em menor de seis meses.

Quadro 1 - Caracterização dos artigos conforme ano de publicação, número de indivíduos abordados e principais conclusões, duração da pesquisa e faixa etária abordada.

Autor e ano	N	Conclusão	Idade
AL JURAIBAH F, et al. (2019)	17.729	O teste do cordão foi superior ao teste do calcanhar, pois a taxa de recuperação foi menor.	Nasceram entre maio de 2011 a maio de 2013.
BRUSA J, et al. (2020)	19	HC não afeta a força muscular em crianças tratadas precocemente.	-
BULUS AD e TIFTIK E (2017)	116	Iniciar o tratamento imediatamente após o diagnóstico e durante os primeiros dias de vida é absolutamente imperativo	24 a 56 meses.
CHEN J, et al. (2020)	947.258	A incidência de HC foi significativamente maior em recém-nascidos pós-termo (1/63) e recém-nascidos de baixo peso.	Recém-nascidos
HEATHER NL, et al. (2019)	325 685	O desempenho da triagem pode ser melhorado através do uso de limiares direcionados	-
HEMMATI F, et al. (2019)	886	Nossos resultados mostraram que a triagem da tireoide de bebês prematuros precisa ser retestada em duas, seis e 10 semanas.	Bebês prematuros
KALLALI W, et al. (2021)	4.379	O reconhecimento precoce da falha de crescimento/ desenvolvimento é essencial, melhorar os resultados.	Primeiro ano de vida
KALUARACHCHI DC, et al. (2019)	3.137	Recomendamos obter NBS seriado direcionado em bebês prematuros para melhorar a detecção de HC	<32 semanas
LAUFFER P, et al. (2021)	9.218.538	A baixa taxa de reconvocação e o início precoce do tratamento indicam que a triagem neonatal é eficaz	Neonatos
JAFARI MA, et al. (2020)	96	As sequelas neurológicas em nossos pacientes foram maiores em compressão para prevalência mundial.	-
NAAFS JC, et al. (2020)	125.642	HC central, especialmente se isolado, é um diagnóstico clínico facilmente perdido.	Nascidos entre 1º de janeiro de 1995 e 1º de janeiro de 2015
NAAFS JC, et al. (2021a)	98	Sugerindo uma diferença nas limitações percebidas entre pacientes com MPHD e seus pais.	≥ 8 anos
NAAFS JC, et al. (2021b)	87	Isso pode ser explicado pelas consequências específicas da doença da MPHD, como hipoglicemia neonatal e hipotireoidismo mais grave.	nascidos entre 1º de janeiro de 1995 e 1º de janeiro de 2015
ZAMANI N, et al. (2020)	1.257	É necessário investigar os fatores associados à prevalência desta doença.	Dentre 3 e 5 dias após o nascimento.
NAZARI J, et al. (2021)	102	O diagnóstico precoce dos pacientes provoca redução nos custos a longo prazo do sistema de saúde	Neonatos
PARDO CML, et al. (2017)	60	Crianças com hipotireoidismo congênito e sem deficiência mental apresentaram déficits cognitivos leves.	Idade entre 9 e 10 anos

Autor e ano	N	Conclusão	Idade
SABA C, et al. (2018)	92	Ressaltam a necessidade de avaliação precoce da dose de LT4 , aos seis meses de idade.	<6 meses
SAOUD M, et al. (2019)	70	Um programa de triagem é necessário.	-
SCAVONE M, et al. (2020)	28	Nossos resultados demonstram que fatores como IG, peso ao nascer, níveis de TSH no primeiro NBS e idade no início do tratamento podem ser considerados elementos preditivos úteis para a evolução do HC	<37 semanas de gestação
ZARIN MSS, et al. (2020)	4 812	Esse método pode ser considerado uma ferramenta diagnóstica para auxiliar especialistas no reconhecimento de lactentes com suspeita da doença.	-
RASHID S, et al. (2021)	257	A triagem deve ser incluída no período pós-natal para prevenir sequelas.	Entre o 3º e o 5º dia após o nascimento
BARIDKAZEMI S, et al. (2019)	97.380	Os achados do estudo mostraram de nascimento, residência, hipertensão, depressão materna e casamento consanguíneo podem ser os principais fatores de risco para HC.	Recém-nascidos
TARIQ B, et al. (2018)	355	A importância da educação em programas de triagem para criar conscientização.	-
TULI G, et al. (2021)	105	Primeiros dois anos devem ser monitorados adequadamente	Recém- nascidos
ZWAVELING-SOONAWALA N, et al. (2018)	139	Sugeriram que a mortalidade por insuficiência hipofisária é baixa na HC	Menores de 5 anos

Fonte: Pedro IGA, et al., 2022.

DISCUSSÃO

A emergência pediátrica, HC, é aumentada pela fábrica da glândula tireoide, o que resulta em uma redução generalizada dos processos de processos. As crianças que não foram submetidas a Programas de Triagem Neonatal (PTNN) e, conseqüentemente, não foram tratadas precocemente apresentaram sérios problemas de crescimento e desenvolvimento mental (AL JURAIBAH F, et al., 2019; NAAFS JC, et al., 2021a).

A maioria das crianças com diagnóstico precoce estabelecido não necessitará de sintomatologia clínica, desde que a terapia de remissão hormonal com Tiroxina oral (T4) seja iniciada o quanto antes. O momento ideal para o diagnóstico de HC é, sem dúvida, durante o período neonatal, pois é sabido que a falta de hormônios tireoide pode causar problemas neurológicos, levando a retardo mental grave (BRUSA J, et al., 2020).

O HC é uma das causas mais comuns de retardo mental que podem ser prevenidas. Nesse caso, o retardo mental pode ser evitado com diagnóstico e tratamento adequados. Por isso é tão importante fazer o teste do pezinho, que faz parte do programa de triagem neonatal. O diagnóstico de HC é obtido com este teste. O teste é realizado nos primeiros dias de vida e também pode detectar outras doenças como a fenilcetonúria (BULUS AD e TIFTIK E, 2017).

A causa mais comum do HC é um defeito na formação e desenvolvimento da tireoide do bebê, mesmo dentro do útero. Outras causas menos comuns também existem. Apesar de o bebê não produzir ou produzir apenas pequenas quantidades de hormônio tireoidiano, o hormônio da mãe é capaz de exercer um efeito protetor no desenvolvimento do bebê, pois pode passar da mãe para o feto. A tireoide de todo feto se desenvolve somente após a oitava semana de gestação, pois é o hormônio da mãe que naturalmente protege o bebê (CHEN J, et al., 2020; BARIDKAZEMI S, et al., 2019).

Hipotonia muscular, dificuldades respiratórias, cianose, icterícia prolongada, constipação, bradicardia, anemia, sonolência excessiva, livedo reticular, rouco choro, hérnia umbilical, fontanelas alargamento, mixedema, sopro cardíaco, dificuldade na alimentação compõem as manifestações clínicas dessa patologia (HEATHER NL, et al., 2019; ZARIN MSS, et al., 2020).

Uma criança nascida com essa doença pode apresentar sintomas e sinais que variam de acordo com diversos fatores, como a gravidade da deficiência na formação da tireoide, os níveis de hormônios tireoidianos maternos e os próprios mecanismos internos de adaptação da criança. A dificuldade mais séria surge após o nascimento, quando a falta de um ciclo diário de sono pode ter sérias conseqüências a longo prazo (HEMMATI F, et al., 2019).

Inicialmente, é possível que o recém-nascido não apresente nenhum sinal de hipotireoidismo. Se a causa primária do hipotireoidismo não for identificada e a condição não for diagnosticada e tratada, há um atraso no desenvolvimento do sistema nervoso central. O recém-nascido pode ficar preguiçoso (letárgico) e com pouco apetite, além de pele pálida (icterícia), constipação, fontanelas grandes, choro rouco, baixa frequência cardíaca e protrusão do conteúdo abdominal na região umbilical (chamada hérnia umbilical) (KALLALI W, et al., 2021).

Se um recém-nascido tem uma glândula tireoide aumentada (bócio congênito), a glândula pode pressurizar a traqueia e interferir na respiração. A demora no diagnóstico e tratamento do hipotireoidismo grave resulta em comprometimento cognitivo e má postura. O médico pode achar por exemplo uma ponte pele fria, seca e manchada, características faciais grosseiras amplas e maiores e maiores, do rosto do bebê, bem como a boca leve entreaberta e íngua aumentada (KALUARACHCHI DC, et al., 2019).

Como o tratamento precoce pode evitar a deficiência intelectual, todos os recém-nascidos passam pela rotina de exames de sangue no hospital logo após o nascimento para avaliar a função tireoide. Se os resultados dos exames preventivos forem positivos, são realizados testes de função tireoide, que são um tipo de exame de sangue. O exame de sangue revela uma alta concentração do hormônio tireoide estimulante e, em geral, uma baixa concentração do hormônio tireoide no recém-nascido (LAUFFER P, et al., 2021; TULI G, et al., 2021).

Após o diagnóstico de hipotireoidismo em um recém-nascido, o médico faz exames de imagem para determinar o tamanho e a localização da glândula tireoide. Esses testes podem incluir imagens de medicina nuclear ou ultrassonografia. Um médico realiza um exame de Ressonância Magnética (RM) do cérebro e hipófise em uma criança com hipotireoidismo central para descartar a possibilidade de problemas cerebrais (JAFARI MA, et al., 2020).

A maioria das crianças tratadas tem controle de movimento e desenvolvimento cognitivo normais. Mesmo se tratado rapidamente, um caso grave de HC ainda pode resultar em problemas de desenvolvimento e perda auditiva. A perda auditiva pode ser tão sutil que passa despercebida em exames preventivos em recém-nascidos, mas ainda pode interferir no aprendizado da linguagem. Para detectar a perda auditiva não intencional, os bebês são testados novamente quando atingem a idade adulta (NAAFS JC, et al., 2020).

A maioria das pessoas que nascem com hipotireoidismo toma levotiroxina, uma tireoide sintética, por via oral. Ela não deve ser tomada ao mesmo tempo que uma fórmula à base de soja ou suplementos de ferro ou cálcio, pois essas substâncias podem reduzir a quantidade de levotiroxina absorvida. A maioria das crianças com HC deve tomar hormônio de tireoide pelo resto da vida. No entanto, algumas crianças, particularmente aquelas que não precisaram de aumento de dose durante a infância, podem parar de receber o tratamento após atingirem os três anos de idade. O tratamento para o hipotireoidismo é determinado por um endocrinologista pediátrico (médico especializado no tratamento de crianças com problemas endocrinológicos) (NAAFS JC, et al., 2021b; RASHID S, et al., 2021).

No Brasil, uma rotina recomendada para triagem de recém-nascidos do HC é a administração de TSH por imunofluorimetria em amostra de sangue coletada em papel filtro. É possível tomar doses de TSH e T4 ao mesmo tempo, no entanto, essa estratégia obstrui os programas de triagem. Há mais de três décadas, a triagem neonatal é praticada no Brasil. No entanto, o Ministério da Saúde só implantou o PTNN em 2001 por meio do Sistema Único de Saúde (SUS), conforme documentado pela Portaria GM/ MS nº 822 de 6 de junho de 2001. O objetivo deste programa é promover a detecção precoce de doenças congênitas em todos os recém-nascidos, permitindo o tratamento precoce (ZAMANI N, et al., 2020; ZWAVELING-SOONAWALA N, et al., 2018).

Atualmente, todos os estados brasileiros e o Distrito Federal realizam triagem de HC do recém-nascido utilizando dosagens de TSH com valores de corte variando de 5 a 10 U/ml. O nível de corte de TSH previsto pelo PNTN é de 10 mUI/l. Crianças com TSH elevado na triagem neonatal são encaminhadas para avaliação e confirmação do diagnóstico. A melhor idade para a coleta da primeira amostra de sangue para triagem é entre 3 e 5 dias de vida, quando a elevação física do TSH já diminuiu (NAZARI J, et al., 2021).

As coletas geralmente são feitas no momento do nascimento nos Estados Unidos, por recomendação da Academia Americana de Pediatria, para garantir que nenhum caso seja perdido. A coleta às vezes é feita antes de o paciente estar vivo por 48 horas, o que é um problema quando se utiliza o TSH, pois os níveis podem estar fisiologicamente elevados, resultando em um número elevado de resultados falso-positivos. A utilização de diferentes valores de corte dependendo do momento da coleta pode ser uma solução (PARDO CML, et al., 2017).

O objetivo do tratamento é garantir que o crescimento e o desenvolvimento da criança estejam o mais próximo possível de seu potencial genético. Ao mesmo tempo, evite o tratamento excessivo por um longo período de tempo, pois isso pode levar a craniossinostose e alterações no temperamento da criança (SABA C, et al., 2018).

Após um resultado inicial de PTNN de positividade, uma dose de T4 (total e livre) e TSH em uma amostra de sangue deve ser realizada para garantir um diagnóstico preciso. Seguindo essa estratégia, a taxa média de detecção de casos suspeitos será em torno de 90%. O TSH não detecta os 10% restantes da população até a idade de 2 a 6 semanas. Vale a pena notar que estes são os menos severamente afetados (SAOUD M, et al., 2019).

O tratamento deve ser monitorado em ambiente laboratorial, com a determinação das concentrações plasmáticas de T4 total e T4 livre, bem como as concentrações de TSH. O prognóstico é baseado no tempo

desde o início do tratamento, na gravidade do hipotireoidismo e na manutenção dos níveis hormonais dentro dos limites normais. No Brasil, a incidência relatada gira em torno de um caso positivo para cada 2.500 nascidos vivos. Casos de HC central são raros, ocorrendo em cerca de 1 em 25.000 a 1 em 100.000 nascidos vivos, e são diagnosticados usando os níveis de T4 e TSH em combinação (SCAVONE M, et al., 2020; TARIQ B, et al., 2018).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O diagnóstico precoce de HC é de total importância na triagem neonatal e previne consequências irreversíveis para o indivíduo. Dessa forma, tem sido observada que o diagnóstico precoce é necessário para evitar problemas cognitivos e motores no futuro. Além disso, o melhor momento do diagnóstico é em recém-nascidos ou neonatos. Além disso, a conscientização dos profissionais para o diagnóstico precoce deve ser feito de forma individualizado e bem atento a toda trajetória do paciente e seus familiares. De fato, esclarecer a importância do teste neonatal promove uma melhor qualidade de vida da criança e dos familiares.

REFERÊNCIAS

1. AL JURAIBAH F, et al. Amostragem de sangue do cordão umbilical versus punção do calcanhar para dosagem do hormônio estimulante da tireoide para triagem neonatal de hipotireoidismo congênito. *Ann Saudi Med*, 2019; 39(5): 291–294.
2. BRUSA J, et al. Força de Membros Superiores e Inferiores e Postura Corporal em Crianças com Hipotireoidismo Congênito: Um Estudo de Caso-Controlé Observacional. *Int J Environ Res Public Health*, 2020; 17(13): 4830.
3. BULUS AD, TIFTIK E. Avaliação do neurodesenvolvimento de crianças com hipotireoidismo congênito pelo Teste de Triagem do Desenvolvimento de Denver. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 2017; 30(10).
4. CHEN J, et al. Características epidemiológicas e fatores de risco para hipotireoidismo congênito de 2009 a 2018 em Xiamen, China. *Endocrine Practice*, 2020; 26(6): 585–594.
5. HEATHER NL, et al. O impacto de fatores demográficos nos níveis de TSH do recém-nascido e na triagem de hipotireoidismo congênito. *Clin Endocrinol*, 2019; 91(3): 456–463.
6. HEMMATI F, et al. Hipotireoidismo congênito em recém-nascidos prematuros: um estudo retrospectivo decorrente de um programa de triagem na província de Fars, sudoeste do Irã. *Oman Med J*, 2019; 34(3): 262–265.
7. KALLALI W, et al. Idade ao diagnóstico em pacientes com doenças endócrinas congênitas crônicas: um estudo de coorte regional de um centro de referência para doenças raras. *Orphanet J Rare Dis*, 2021; 16: 469.
8. KALUARACHCHI DC, et al. Aumento da detecção de hipotireoidismo congênito em bebês prematuros com triagem neonatal seriada. *The Journal of Pediatrics*, 2019; 207: 220–225.
9. KOPEL J. Uma perspectiva global na triagem de hipotireoidismo congênito neonatal. *Proc (Bayl Univ Med Cent)*, 2019; 33(1): 137–139.
10. LAUFFER P, et al. Diagnóstico e Tratamento do Hipotireoidismo Congênito Central. *Front Endocrinol (Lausanne)*, 2021; 12: 686317.
11. LUDERS A, et al. Triagem Neonatal para Distúrbios Metabólicos e Endócrinos Congênitos. *Dtsch Arztebl Int*, 2021; 118: 101–108.
12. JAFARI MA, et al. Características Demográficas e Etiologia do Hipotireoidismo Congênito no Centro Nacional de Diabetes e Endocrinologia em Omã de 2004 a 2016. *Oman Medical Journal*, 2020; 35(5): e171–e171.
13. NAAFS JC, et al. Características clínicas e genéticas de crianças holandesas com hipotireoidismo congênito central, detectado precocemente pela triagem neonatal. *European Journal of Endocrinology*, 2020; 183(6): 627–636.
14. NAAFS JC, et al. Qualidade de vida relacionada à saúde em pacientes com hipotireoidismo congênito central detectado precocemente. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 2021a; 106(10): e4231–e4241.
15. NAAFS JC, et al. Resultado Cognitivo e Motor em Pacientes com Hipotireoidismo Congênito Central Detectado Precocemente Comparado com Irmãos. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 2021b; 106(3): e1231–e1239.
16. NAZARI J, et al. Correção para: Crescimento e desenvolvimento físico e mental em crianças com hipotireoidismo congênito: um estudo de caso-controlé. *Orphanet J Rare Dis*, 2021; 16: 506.
17. PARDO CML, et al. Perfis de pacientes com hipotireoidismo congênito diagnosticado e tratado na forma cognitiva. *Arch argent pediatr*, 2017; 12–17.
18. SABA C, et al. Determinantes precoces dos resultados da função tireoidiana em crianças com hipotireoidismo congênito e glândula tireoide normalmente localizada: um estudo de coorte regional. *Tireóide*, 2018; 28(8): 959–967.
19. SAOUD M, et al. Hipotireoidismo congênito: um estudo retrospectivo de cinco anos no Hospital Universitário da Criança, Damasco, Síria. *Qatar Medical Journal*, 2019; 2019(1).
20. SCAVONE M, et al. Evolução do hipotireoidismo congênito em uma coorte de prematuros. *Pediatria e Neonatologia*, 2020; 61(6): 629–636.

21. RASHID S, et al. Triagem de distúrbio de hipotireoidismo em recém-nascidos por nível de hormonas estimulantes da tireóide. *International Journal of Endorsing Health Science Research (IJEHSR)*, 2021; 9(3): 378–383.
22. BARIDKAZEMI S, et al. Investigação dos fatores de risco para hipotireoidismo congênito no Irã: um estudo de caso-controle de base populacional. *International Journal of Pediatrics*, 2019; 7(2): 8951–8958.
23. ZARIN MSS, et al. Aplicando métodos de classificação computacional para diagnosticar hipotireoidismo congênito: Um estudo comparativo. *Informática na Medicina Desbloqueada*, 2020; 18: 100281.
24. TARIQ B, et al. Avaliação do conhecimento, atitudes e práticas em relação à triagem neonatal para hipotireoidismo congênito antes e após uma intervenção de educação em saúde em gestantes em um ambiente hospitalar no Paquistão. *Saúde Internacional*, 2018; 10(2): 100–107.
25. TULI G, et al. Reavaliação Diagnóstica e Potenciais Fatores Preditores de Hipotireoidismo Congênito Transitório e Permanente na Glândula Tireóide Eutópica. *Journal of Clinical Medicine*, 2021; 10(23): 5583
26. ZAMANI N, et al. A prevalência de hipotireoidismo congênito em recém-nascidos encaminhados para centros de saúde em Borujerd de 2013-2014. *Yafteh*, 2020; 21(4): 1–7.
27. ZWAVELING-SOONAWALA N, et al. Mortalidade em crianças com hipotireoidismo central congênito detectado precocemente. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 2018; 103(8): 3078–3082.