

## Caracterização de portadores de hipotireoidismo congênito atendidos em um centro de referência do interior de Goiás

Characterization of patients with congenital hypothyroidism treated at a referral center in the interior of Goiás

Caracterización de pacientes con hipotiroidismo congénito atendidos en un centro de referencia del interior de Goiás

Eduardo Henrique Mendes Rezende<sup>1</sup>, Miguel Carlos Azevedo Cruz<sup>1</sup>, Débora Borges de Oliveira Silva<sup>1</sup>, Guilherme do Vale Bessa<sup>1</sup>, Kamylla Borges Santos<sup>1</sup>, Ana Karina Marques Salge<sup>2</sup>, Marcela de Andrade Silvestre<sup>1</sup>.

### RESUMO

**Objetivo:** Descrever as características clínicas, laboratoriais e sociodemográficas envolvidas no diagnóstico e tratamento dos recém-nascidos, crianças e adolescentes com Hipotireoidismo Congênito (HC). **Métodos:** Trata-se de um estudo transversal, documental, retrospectivo com abordagem quantitativa. A população da pesquisa engloba indivíduos submetidos à triagem neonatal na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de uma cidade do estado de Goiás e diagnosticados com HC, de 2016 até 2021. Após parecer favorável do CEP, a coleta dos dados incluiu a codificação e identificação dos prontuários, registro dos dados coletados e tabulação dos dados. **Resultados:** Foram analisados 102 prontuários de pacientes diagnosticados entre os anos de 2016 e 2021, sendo que 64 eram do sexo feminino, com valores de Hormônio Tireostimulante (TSH) maior que 20 mUI/mL. Foi visto que maioria dos pacientes se encontravam assintomáticos, entretanto, quando presentes, os sintomas mais comuns foram: icterícia neonatal prolongada, letargia e constipação. **Conclusão:** O estudo evidenciou que a idade materna predominante foi de 20 a 40 anos e que a maioria dos pacientes com HC são do sexo feminino, nascidos a termo, com peso adequado, assintomáticos ao nascimento e que estão em tratamento regular com a Levotiroxina.

**Palavras-chave:** Hipotireoidismo congênito, Triagem neonatal, Diagnóstico, Terapêutica.

### ABSTRACT

**Objective:** To describe the clinical, laboratory and sociodemographic characteristics involved in the diagnosis and treatment of newborns, children and adolescents with Congenital Hypothyroidism (CH). **Methods:** This is a cross-sectional, documentary, retrospective study with a quantitative approach. The research population includes individuals undergoing neonatal screening at Association of Parents and Friends of the Exceptional (APAE) in a city in the state of Goiás and diagnosed with HC, from 2016 to 2021. After a favorable opinion from the CEP, data collection included the coding and identification of medical records, recording of data collected and data tabulation. **Results:** 102 medical records of patients diagnosed between 2016 and 2021 were analyzed, 64 of which were female, with Thyroid-stimulating Hormone (TSH) values greater than 20

<sup>1</sup> Universidade Evangélica de Goiás (UniEvangélica), Anápolis - GO.

<sup>2</sup> Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia - GO.

mIU/mL. It was seen that most patients were asymptomatic, however, when present, the most common symptoms were: prolonged neonatal jaundice, lethargy and constipation. **Conclusion:** The study showed that the predominant maternal age was 20 to 40 years and that most patients with CH are female, born at term, with adequate weight, asymptomatic at birth and who are on regular treatment with Levothyroxine.

**Key words:** Congenital hypothyroidism, Neonatal screening, Diagnosis, Therapeutics.

---

## RESUMEN

**Objetivo:** Describir las características clínicas, de laboratorio y sociodemográficas involucradas en el diagnóstico y tratamiento de recién nacidos, niños y adolescentes con Hipotiroidismo Congénito (HC). **Métodos:** Se trata de un estudio transversal, documental, retrospectivo, con enfoque cuantitativo. La población de la investigación incluye individuos sometidos a tamizaje neonatal en la Asociación de Padres y Amigos de los Excepcionales (APAE) de un municipio del estado de Goiás y diagnosticados de HC, de 2016 a 2021. Después de opinión favorable del CEP, la recolección de datos comprendió la codificación e identificación de prontuarios, registro de datos recogida y tabulación de datos. **Resultados:** se analizaron 102 historias clínicas de pacientes diagnosticados entre 2016 y 2021, de los cuales 64 eran del sexo femenino, con valores de Hormona Estimulante de la Tiroides (TSH) superiores a 20 mUI/mL. Se observó que la mayoría de los pacientes estaban asintomáticos, sin embargo, cuando estaban presentes, los síntomas más comunes fueron: ictericia neonatal prolongada, letargo y estreñimiento. **Conclusión:** El estudio mostró que la edad materna predominante fue de 20 a 40 años y que la mayoría de los pacientes con HC son del sexo femenino, nacidos a término, con peso adecuado, asintomáticos al nacer y que se encuentran en tratamiento regular con Levotiroxina.

**Palabras Clave:** Hipotiroidismo congénito, Tamizaje neonatal, Diagnóstico, Terapéutica.

---

## INTRODUÇÃO

A triagem neonatal surgiu em 1963, nos Estados Unidos, em um estudo feito por Robert Guthrie, o qual diagnosticou a fenilcetonúria por meio da percepção da presença dos aminoácidos fenilalanina em amostras de sangue de indivíduos assintomáticos, proporcionando o diagnóstico precoce da doença (MENDES I, et al., 2020).

O processo de triagem é mundialmente empregado a fim de detectar diversas doenças ou distúrbios em neonatos até o 28º dia de vida (LEÃO LL e AGUIAR MJB, 2008). E no Brasil, é composta pelo teste do olhinho, teste do coraçãozinho, teste da orelhinha e teste do pezinho, sendo que esse último deve ser feito entre o 3º e 5º dia de vida e o teste da orelhinha deve ser feito no primeiro mês de vida (MALLMANN MB, et al., 2020).

O Hipotireoidismo Congênito (HC) está entre as doenças endócrinas mais frequentes, atingindo de 1:3000 até 1:4000 dos recém-nascidos, sendo caracterizado por uma diminuição dos hormônios tireoidianos (T3 e T4) em decorrência de uma malformação da glândula tireoidiana ou devido alterações na síntese hormonal. Sabe-se que o quadro clínico torna-se mais evidente após o 3º mês de vida do bebê e que o HC é a principal causa de retardo mental (PERONE D, et al., 2004).

Dessa maneira, o HC é uma causa evitável de retardo mental, por isso é de extrema importância a realização imediata do diagnóstico e tratamento da doença, realizados pelo médico de primeiro contato. Normalmente não há sinais ou sintomas floridos ao nascimento, mas o prognóstico neurológico depende do início correto e oportuno do tratamento (CASTILLA PEÓN, 2015).

Esta pesquisa teve como objetivo descrever as características clínicas, laboratoriais e sociodemográficas dos pacientes (recém-nascidos, crianças e adolescentes) com hipotireoidismo congênito diagnosticados em uma Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) no estado de Goiás.

## MÉTODOS

O presente estudo caracteriza-se como um estudo transversal, documental, retrospectivo com abordagem quantitativa. É importante ressaltar que o presente estudo pertence à um projeto guarda-chuva intitulado “Alterações maternas, neonatais, pediátricas, laboratoriais e clínicas envolvidas no diagnóstico e acompanhamento das doenças identificáveis através da triagem neonatal”.

A pesquisa foi realizada em uma APAE no estado de Goiás. Atualmente, é referência nacional em triagem neonatal pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e é responsável pela análise laboratorial dos testes do pezinho coletados em todo o Estado de Goiás.

A população foi constituída de todos os recém-nascidos, crianças e adolescentes submetidos à triagem neonatal na APAE e diagnosticados com hipotireoidismo congênito, desde o ano de 2016 até o ano de 2021.

Os critérios de inclusão foram: todos os recém-nascidos, crianças, adolescentes e jovens adultos diagnosticados com Hipotireoidismo congênito com prontuários disponíveis na unidade de atendimento. Foi considerado como recém-nascido, o bebê até 28 dias de vida. Foi considerada como criança a pessoa de 29 dias de vida até doze anos de idade incompletos. Por outro lado, os critérios de exclusão adotados foram erros de registro (ex: nome e idade) e prontuário não localizado.

O projeto de pesquisa foi submetido no Comitê de Ética em Pesquisa da APAE e ao no Comitê de Ética em Pesquisa Humana do Hospital das Clínicas da UFG. O parecer foi favorável com CAAE 59415916.3.0000.5078 e parecer de número do parecer: 1.733.785. É importante destacar que o presente estudo conta com dispensa do TCLE por se tratar de um estudo transversal documental.

Após a aprovação do Comitê de Ética, os dados foram obtidos dos prontuários e/ou registros em sistemas de informações virtuais da APAE de pacientes (recém-nascidos, crianças e adolescentes) atendidos e diagnosticados na triagem neonatal da APAE.

Para a coleta dos dados foi utilizado um instrumento de coleta estruturado em forma de checklist com variáveis sociodemográficas (sexo, idade, estado civil, escolaridade, ocupação/aposentado e problemas funcionais) e de desfecho (resultado positivo para doenças identificáveis através da triagem neonatal) bem como as características clínicas, laboratoriais e sócio demográfica buscadas. Os dados foram coletados em período e horário determinados pela coordenação de pesquisa da referida instituição para causar menos impacto na rotina dos pacientes e dos colaboradores.

Foram consideradas variáveis de estudos: características maternas (idade, escolaridade, estado marital e paridade), condições da gestação (idade gestacional, tipo de parto, tipo de gravidez, as doenças de base, idade gestacional e as possíveis intercorrências obstétricas maternas) e as condições do recém-nascido (apgar no 1º e 5º minuto, sexo, raça/cor, peso ao nascer, medidas antropométricas neonatais e as possíveis intercorrências obstétricas maternas e fetais/neonatais).

Para a análise estatística foi elaborada uma planilha eletrônica no programa Microsoft Office Excel® 2010. As informações foram analisadas através do programa eletrônico SPSS versão 20.0 Os dados quantitativos foram analisados descritivamente através de distribuição de frequências, médias e desvio padrão. Testes de significância adequados ao tamanho da amostra foram aplicados para verificar diferenças estatísticas entre as proporções, isto é, estas proporções serão comparadas pelo teste do  $\chi^2$ , acompanhado do teste exato de Fisher ou teste de correção de Yates. Foram consideradas estatisticamente significantes as diferenças em que p foi menor que 5% ( $p < 0,05$ ).

## RESULTADOS

Os dados coletados dos prontuários da APAE que evidenciam as características clínicas, laboratoriais e sociodemográficas dos pacientes com hipotireoidismo congênito envolvidas no diagnóstico e tratamento estão ilustradas nas **Tabelas de 1 a 6**.

Conforme apresentado na **Tabela 1**, observou-se que a idade materna mais prevalente estava entre 20-39 anos (71,6%). Ademais, obteve-se uma pequena quantidade de dados (9,8%) que não informavam a idade materna. Em relação à escolaridade, foi observado um número significativo de escolaridade não informada (65,7%), e dentre as que foram informadas a maior parte possui o Ensino Médio Completo (15,7%).

**Tabela 1** - Caracterização materna dos pacientes com hipotireoidismo congênito entre os anos de 2016 a 2021 (n=102).

Variáveis	n	%
<b>Faixa etária</b>		
10-19	13	12,7
20-29	38	37,3
30-39	35	34,3
40-49	6	5,9
Não informado	10	9,8
Total	102	100,0
<b>Escolaridade materna</b>		
Ensino Fundamental Incompleto	8	7,8
Ensino Médio Incompleto	7	6,9
Ensino Médio Completo	16	15,7
Graduação Incompleta	1	1,0
Graduação Completa	3	2,9
Não informado	67	65,7
Total	102	100,0

**Fonte:** Rezende EHM, et al., 2022.

Feita a análise de algumas condições da gestação, alguns dados não puderam ser analisados de forma mais profunda, uma vez que várias informações não estavam identificadas nos prontuários. Em relação ao pré-natal, a maior parte não foi informada se foi realizado ou não o acompanhamento (70,6%). Assim como mais de 70% dos dados em relação às doenças gestacionais e as drogas na gestação também não foram informadas. No que diz respeito a categoria de “presença de doenças gestacionais”, o total encontrado foi de 8 pacientes, sendo as doenças: hipotireoidismo, infecção do trato urinário, pré-eclâmpsia, sífilis e tumor na cabeça, e esse total dependia da quantidade de “sim” obtidos na categoria anterior, “presença de doenças gestacionais”. Ademais, em relação ao tipo de parto, 24% correspondem ao cesáreo e 63% não foi informado (**Tabela 2**).

**Tabela 2** - Condições da gestação dos pacientes hipotireoidismo congênito entre os anos de 2016 e 2021 (n=102).

Variáveis	n	%
<b>Pré-natal</b>		
Sim	30	29,4
Não informado	72	70,6
Total	102	100,0
<b>Tipo de parto</b>		
Cesáreo	24	23,5
Normal	15	14,7
Não informado	63	61,8
Total	102	100,0
<b>Presença de doenças gestacionais</b>		
Sim	8	7,8
Não	16	15,7
Não informado	78	76,5
Total	102	100

**Fonte:** Rezende EHM, et al., 2022.

Conforme mostra a **Tabela 3**, a maior parte dos Recém-Nascidos (RN) é do sexo feminino (62,7%) e apesar da unidade de atendimento a esses pacientes ser em Anápolis, a maioria nasceu em alguma cidade do interior do estado de Goiás (60,8%). Em relação a idade gestacional do paciente ao nascer, em 61,8% não foi informada a idade gestacional e 29,4% estava entre 36-40 semanas. E 30,4% dos recém-nascidos eram a termo e em 60,8% não foi possível realizar essa classificação. Em contrapartida, foi possível classificar uma grande parte dos pacientes quanto ao seu peso ao nascer. Teve-se uma disparidade quanto a esse dado, uma vez que 2,9% nasceram com muito baixo peso e 39,3% com peso normal.

Em relação as medidas antropométricas do paciente ao nascer, foi observado que a média da estatura era de 47,6 com um desvio padrão pequeno de 4,6. Quanto ao perímetro cefálico, foi obtido uma média de 33,5 com um desvio padrão também baixo de 5,0. Ambos os desvios padrões mostraram que houve uma dispersão pequena dessas amostras em relação às médias dos valores.

**Tabela 3** - Caracterização das condições de nascimento dos pacientes com hipotireoidismo congênito entre os anos de 2016 e 2021 (n=102).

Variáveis	n	%
<b>Cidade de nascimento</b>		
Cidade do interior	62	60,8
Goiânia	29	28,4
Outro estado	5	4,9
Não informado	6	5,9
Total	102	100,0
<b>Sexo</b>		
Feminino	64	62,7
Masculino	38	37,3
Total	102	100,0
<b>Idade gestacional ao nascer</b>		
27 - 30 semanas	1	1,0
31 - 35 semanas	3	2,9
36 - 40 semanas	30	29,4
> 40 semanas	5	4,9
Não informado	63	61,8
Total	102	100,0
<b>Classificação segundo IG</b>		
Prematuridade moderada	1	1,0
Prematuridade limítrofe	6	5,9
Prematuridade extrema	1	1,0
A termo	31	30,4
Pós-termo	1	1,0
Não informado	62	60,8
Total	102	100,0
<b>Classificação quanto ao peso ao nascer</b>		
Extremo baixo peso	0	0
Muito baixo peso ao nascer	3	2,9
Baixo peso ao nascer	6	5,9
Normal	40	39,3
Macrossômico	3	2,9
Não informado	50	49,0
Total	102	100,0

**Legenda:** IG- Idade Gestacional.

**Fonte:** Rezende EHM, et al., 2022.

O desfecho das condições de vitalidade do RN ao nascer mostrou que os valores do Apgar no 1º e 5º minuto de vida ficaram dentro dos valores normais. Foi obtida uma média de 7,7 no 1º minuto e uma média de 9,1 no 5º minuto. E em ambos se teve um desvio padrão menor que dois. Quanto ao peso ao nascer dos pacientes, a média foi de 2,9 com um desvio padrão muito baixo de 0,6. Entretanto, teve-se um número grande de dados ausentes em relação a essas variáveis.

Em relação à clínica do paciente ao nascer, a **Tabela 4** mostra que 18,7% dos pacientes tiveram icterícia, 14,8% tiveram hérnia e 11,8% nasceram assintomático. E mais da metade (56,9%) não tinha esse dado informado no prontuário. Apesar de 63,7% não terem informações sobre as intercorrências após o nascimento, aos que tiveram esse dado registrado, 31,4% não tiveram nenhuma intercorrência. Quanto ao aleitamento materno, 64,7% não tiveram esse dado registrado e 20,6% tiveram um aleitamento materno complementado.

**Tabela 4** - Condições clínicas do paciente ao nascer, as intercorrências fetais/neonatais e o aleitamento materno (n=102).

Variáveis	n	%
<b>Clínica do paciente ao nascer</b>		
Assintomático	12	11,8
Alteração do sono	5	5,0
Desconforto respiratório	1	1,0
Dificuldade em sucção	1	1,0
Hérnias	15	14,8
Icterícia	19	18,7
Obstipação	3	3,0
Retardo no desenvolvimento psicomotor	1	1,0
Sopro cardíaco	1	1,0
Não informado	58	56,9
Total	102	100,0
<b>Intercorrências após o nascimento</b>		
Sim	5	4,9
Não	32	31,4
Não informado	65	63,7
Total	102	100,0
<b>Aleitamento materno exclusivo</b>		
Sim	13	12,7
Complementado	21	20,6
Introdução alimentar	2	2,0
Não informado	66	64,7
Total	102	100,0

**Fonte:** Rezende EHM, et al., 2022.

Conforme apresentado na **Tabela 5**, a grande maioria dos pacientes (96,1%) realizaram exames para o diagnóstico de hipotireoidismo. Dentre esses exames, aqueles que foram mais utilizados, de forma conjunta, foram o TSH, T4L e T4 total em 93 pacientes, seguidos do diagnóstico por dosagem de TSH e T4L (5,9%), sendo infrequente a dosagem de TSH e T4L ou TSH isolado. Ainda nesse cenário, a dosagem de TSH mais encontrada no diagnóstico da doença tireoidiana foi maior que 20, com cerca de 60% dos casos seguidas por 10 a 15 em 18,6%. Quanto à dosagem de T4L, os maiores valores (81,4%) ficaram entre 0,4 a 1,8. Quanto a dosagem de T4 total, a maioria (56%) ficou entre 4,5 e 12,6.



**Tabela 5** - Parâmetros para exame diagnóstico dos pacientes com hipotireoidismo congênito entre os anos de 2016 e 2021 (n=102).

Variáveis	n	%
<b>Exames ao diagnóstico</b>		
Sim	98	96,1
Não informado	4	3,9
Total	102	100,0
<b>Exames realizados</b>		
TSH, T4L e T4 total	93	91,2
TSH e T4L	6	5,9
TSH e T4 total	1	1,0
TSH	1	1,0
Não informado	1	1,0
Total	102	100,0
<b>Dosagem de TSH</b>		
> 20	60	58,8
0 – 4	11	10,8
4 – 10	6	5,9
10 – 15	19	18,6
15 – 20	5	4,9
Não informado	1	1,0
Total	102	100,0
<b>Dosagem de T4L</b>		
< 0,4	8	7,8
0,4 – 1,8	83	81,4
> 1,8	8	7,8
Não informado	3	2,9
Total	102	100,0
<b>Dosagem de T4 total</b>		
< 4,5	33	32,6
4,5 – 12,6	56	55,4
> 12,6	6	5,9
Não informado	7	6,1
Total	102	100,0

**Legenda:** TSH: hormônio tireoestimulante. T4L: T4 Livre.

**Fonte:** Rezende EHM, et al., 2022.

Os aspectos clínicos atuais dos pacientes portadores de hipotireoidismo congênito variaram muito conforme as pesquisas, sendo que muitas vezes eram pouco relatadas nos prontuários. A maioria desses pacientes era relatada como assintomáticos (52,9%) e, outra parcela se apresentava com sinais e sintomas distintos, como comportamento agressivo (1%), dificuldade na fala (1%), retardo mental (1%), retardo no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) (3%), sopro cardíaco (1%) e irritação (1%). Quanto as principais doenças que foram associadas ao hipotireoidismo congênito, foram observadas a Síndrome de Down em 4 pacientes, a hidrocefalia, mielomeningocele, má formação da coluna vertebral, pé torto congênito, cardiopatia e hérnia umbilical, sendo apenas 1 paciente com cada doença, além de 22,5% de informações não obtidas.

No que diz respeito ao tratamento, a **Tabela 6** ratificou que o Puran T4 é muito usado e em doses bastante variadas. Cerca de 90% da população foi tratada com a medicação, sendo que dessas, 6,8% usaram a dosagem mais baixa (12,5 mcg), 28,4% usaram 25 mcg ou 37,5 mcg, 7,8% usaram a dose de 62,5 mcg, 13,7% usaram 50 mcg e cerca de 1% usou doses mais altas, variando de 75 até 112 mcg.

**Tabela 6** - Medicamento e tempo de tratamento dos pacientes com hipotireoidismo congênito entre os anos de 2016 e 2021 (n=102).

Variáveis	n	%
<b>Uso de medicamento</b>		
Sim	92	90,2
Não	1	1
Não informado	9	8,8
Total	102	100
<b>Nome e dose do medicamento (mcg)</b>		
Puran T4 – 12,5	7	6,8
Puran T4 – 25	29	28,4
Puran T4 – 37,5	29	28,4
Puran T4 – 44	1	1
Puran T4 – 50	14	13,7
Puran T4 – 62,5	8	7,8
Puran T4 – 67,5	1	1
Puran T4 – 75	4	3,9
Puran T4 -112	1	1
Não informado	8	7,8
Total	102	100
<b>Clínica atual</b>		
Assintomático	54	52,9
Comportamento agressivo, hiper-reativo e intolerante a frustrações	1	1
Dificuldade em pegar mamadeira	1	1
Dificuldade na fala	1	1
Hipotonia e retardo mental	1	1
Irritação	1	1
Queda do cabelo	1	1
Retardo no desenvolvimento neuropsicomotor	3	2,9
Sopro cardíaco	1	1
Não informado	38	37,3
Total	102	100

**Fonte:** Rezende EHM, et al., 2022

## DISCUSSÃO

No que tange a caracterização materna apresentado na primeira tabela, a idade de maior prevalência foi de 20 a 39 anos, sendo que, atualmente, já é consolidado na Medicina Baseada em Evidências (MBE) que com o aumento da idade materna há maior risco de desenvolvimento de doenças genéticas no feto (SCHUPP TR, 2006). Contudo, a presente pesquisa não conflui com esse dado haja visto que a maior porcentagem das mães dos portadores de HC estava entre 20 e 29 anos. Além disso, percebe-se que a maior parte das pacientes possuía ensino médio completo, dado relevante devido a relação com compreensão de informações acerca da doença e tratamento.

Nota-se que a maioria das pacientes realizaram pré-natal, o que converge com o estímulo nacional ao mesmo. A maior parte dos portadores de HC nasceram por parto cesáreo, o que conflui com os dados encontrados em outras pesquisas que objetivam a determinação do perfil desses pacientes (NASCIMENTO ML, et al., 2012). Apesar disso, não foi avaliada relação entre complicações do HC com o tipo de parto realizado. Além disso, nos dados coletados foi demonstrado que há o dobro de mães que não tiveram doenças gestacionais em relação as que tiveram, demonstrando baixa relação entre doenças gestacionais e



desenvolvimento de hipotireoidismo congênito, sendo que a literatura pouco relaciona os dois itens. Dentre as doenças relatadas destaca-se hipotireoidismo, infecção do trato urinário, pré-eclâmpsia, sífilis e tumor cerebral.

Do ponto de vista demográfico, os dados obtidos pelo estudo solidificam as análises feitas pela literatura sobre a temática, em que demonstra a tendência do aumento do número e agravo da doença em regiões com menor desenvolvimento socioeconômico (SOUZA AS, et al., 2018). Ainda assim, ficou evidente que o diagnóstico foi predominante no sexo feminino, o que também é demonstrado por dados já consolidados na literatura, a qual exibe que a doença atinge duas a três vezes mais o sexo feminino (PERONE D, et al., 2004).

Além do exposto, embora não haja muitos dados acerca das relações entre a classificação do peso ou da idade gestacional ao nascer e o HC, nota-se que a maioria dos portadores nascem a termo, com peso adequado ao nascer e assintomáticos, sendo que, tais fatos ocorrem devido os hormônios maternos passados via placentária que, na grande maioria, protegem até certo ponto o desenvolvimento fetal (CARGNIN KRN, et al., 2018).

Sabe-se que a pontuação do Apgar é uma medida rápida e eficaz para a mensuração das condições fisiológicas e de resposta do neonato às manobras empregadas na sala de parto, porém apresenta a possibilidade de subjetividades na avaliação de algumas variáveis. O grupo estudado obteve Apgar médio de 7,76 no primeiro minuto e de 9,17 no quinto minuto, valores dentro da faixa recomendada por pesquisadores em neonatologia (SCHARDOSIM JM, et al., 2018), sendo que, a grande maioria não teve intercorrências após o parto.

A pouca sintomatologia ao nascer apresentada nos resultados solidifica a teoria, já bem esclarecida, da proteção de hormônios maternos passados via placentária ao RN (CARGNIN KRN, et al., 2018). A clínica dos pacientes com HC pode ser muito variada, mas a maioria dos pacientes irão se apresentar de forma assintomática ao nascimento devido a passagem dos hormônios tireoidianos maternos pela placenta. Entretanto, quando os sintomas estão presentes, os mais comuns são: icterícia neonatal prolongada, letargia, constipação, choro rouco, macroglossia, hérnia umbilical, fontanelas amplas, hipotonia e pele seca (PEZZUTI IL, et al., 2009; SGARBI JA, et al., 2013). Dessa forma, os dados coletados pelo presente estudo foram condizentes com os sintomas descritos na literatura e novamente a falta de preenchimento correto de alguns prontuários criou uma fragilidade quanto a real prevalência dos casos considerados assintomáticos.

No Brasil a triagem neonatal para HC é realizada por meio da dosagem de TSH em papel-filtro e as crianças com TSH elevado na triagem neonatal são convocadas para avaliação e confirmação do diagnóstico por meio da dosagem de T4 total e/ou livre no soro. Os valores de corte utilizados nos serviços de referência variam de 5-10 mU/L e o nível de corte de TSH preconizado pelo PNTN é 20 mUI/L. A adoção de valores de corte de TSH mais baixo elevariam a taxa sensibilidade para a detecção da doença, mas também aumentaria a taxa de reconvocação e elevaria os custos da triagem (CHRISTENSEN-ADAD FC, et al., 2017; SILVESTRIN SM, et al., 2017). Portanto mais estudos precisam ser realizados para comparar e demonstrar qual o valor ideal de corte. Acerca das dosagens obtidas no presente trabalho, nota-se que a maioria dos níveis de TSH estava maior que 20 um/L, T4L entre 0,4 e 1,8 um/L e de T4 total entre 4,5 e 12,6 mU/L.

Acerca do diagnóstico do hipotireoidismo congênito ao nascer, observou-se que os exames solicitados são as dosagens dos hormônios TSH, T4 total e T4 livre, e nos casos estudados, a grande maioria apresentaram níveis bem acima do corte estabelecido, mostrando que, neste caso, a prevalência não diminuiria com uma maior sensibilização diagnóstica. Entretanto, o estudo de Sitja MM, et al. (2022), mostraram a importância de se pesquisar, ainda no diagnóstico, a presença de tireoglobulinas e anticorpos antitireoidianos quando há suspeita de autoimunidade materna e até mesmo pesquisa ultrassonográfica para encontrar a causa do hipotireoidismo, ainda na primeira consulta, algo que não foi pontuado nos prontuários analisados.

É evidente que o tratamento do hipotireoidismo congênito deve ser o mais precoce possível haja visto que crianças identificadas e tratadas apresentam QI normal. Por isso, a idade de início de tratamento, a dose de Levotiroxina e o acompanhamento do tratamento são de extrema importância para o DNPM adequado do paciente (LEITE FC e ESCOBOZA PML, 2021).

A Levotiroxina é o tratamento de escolha para HC e as doses iniciais variam de 10 a 15 µg/kg/dia e com tratamento em dose adequada, os níveis hormonais de T4 livre e T4 total tendem a se normalizam em três dias e os níveis de TSH em quatro semanas (MACIEL LMZ, et al., 2013). De encontro a isso, em todos os prontuários o tratamento foi a Levotiroxina em sua forma comercial Puran T4 e em doses já calculadas, variando entre 12,5µg a 112 µg, sendo a dosagem de 25 µg e 37,5 µg. A discrepância das doses se deve à titulação de acordo com a idade e por estarem apresentados no prontuário apenas a dose atual tomada por cada criança na última consulta. A análise do cálculo de dose e titulação foram prejudicados devido deficiência de dados do peso e estatura atual do paciente. Nota-se que a maioria dos pacientes, com o tratamento adequado, ficam assintomáticos após a instituição do mesmo.

Outrossim, nota-se que mesmo com o tratamento, algumas crianças com HC apresentam comprometimento no desenvolvimento neuropsicomotor (SITJA MM, et al., 2022). O estudo de Gejão MG e Lamônica DAC (2008) corrobora nossos resultados mostrando que, dentre as habilidades prejudicadas, a área neuropsicomotora é a mais defasada. O que mostra preocupação já que a principal sequela do HC é a deficiência intelectual. Assim, o acompanhamento dos sintomas atuais e as dosagens dos hormônios tireoidianos (T4 livre ou T4 total e TSH) bem como o tratamento com a dose correta visam assegurar a criança um crescimento adequado e o desenvolvimento psicomotor o mais próximo possível de seu potencial genético (MACIEL LMZ, et al., 2013).

Além disso, como já citado, o presente estudo aproxima relações entre HC e outras doenças, dentre elas a Síndrome de Down. Por se tratar de uma doença que também causa alterações tireoidianas tanto para hiperfunção quanto para hipofunção, estes pacientes apresentam prevalência aumentada em até 30 vezes para HC e hipotireoidismo adquirido (PEÓN MFC, 2015). Algo reforçado, mais recentemente, em uma análise do Desenvolvimento de Disfunções Tireoidianas em crianças com Síndrome de Down, sendo o HC a patologia tireoidiana mais comum nesse contexto. Sendo assim, os achados de Síndrome de Down entre os prontuários colhidos não destoam do que é visto na literatura e corroboram para a manutenção de uma Triagem Neonatal de qualidade afim de reconhecimento precoce de doenças associadas e diagnósticos diferenciais (NEPOMUCENO MC, et al., 2020).

O estudo obteve como empecilho a falha de preenchimento de fichas por parte dos profissionais da instituição estudada, sendo assim, houve um número considerado de dados não informados, os quais acabam por interferir no resultado final de estudos científicos. Dessa forma, tal trabalho reafirma a importância de o sistema de saúde preconizar uma coleta de dados dos pacientes de forma completa, não deixando lacunas vazias.

## CONCLUSÃO

O estudo evidenciou que a idade materna predominante foi de 20 a 40 anos e que a maioria dos pacientes com HC são do sexo feminino, naturais de cidades do interior do estado, nascidos a termo, com peso adequado, assintomáticos ao nascimento e que estão em tratamento regular com a Levotiroxina. A análise dos prontuários analisados pontuava a correta utilização da abordagem terapêutica e o acompanhamento preconizado conseguindo, dessa forma, o controle do agravo. Entretanto, a falha no preenchimento dos itens propostos no prontuário prejudicou a coleta e o reconhecimento de fatores que podem ser utilizados para a melhoria do serviço. Dessa forma, é necessário que sejam elaborados protocolos direcionados a fluxograma de atendimento resultando em uma otimização do tempo para as ações e que os funcionários do estabelecimento sejam capacitados e conscientizados da importância do completo preenchimento dos dados. Além disso, pesquisas como essa devem ser realizadas para se ter uma visão geral da população afetada e garantir um aprimoramento na detecção de doenças que são frequentes em nosso meio e que podem ser mitigadas.

## AGRADECIMENTOS E FINANCIAMENTO

Nossos agradecimentos a todos que fizeram parte desse projeto, de forma direta ou indireta, merecendo destaque nossa orientadora, os colaboradores e diretores da APAE. Nosso muito obrigado por não terem medido esforços para a execução desse trabalho.

**REFERÊNCIAS**

1. CARGNIN KRN, et al. Hipotireoidismo congênito: triagem neonatal. Sociedade Brasileira de Pediatria, 2018; 5: 1-12.
2. CASTILLA PEÓN MF. Hipotireoidismo congênito. Boletín Médico del Hospital Infantil de México, 2015; 72(2): 140-148.
3. CHRISTENSEN-ADAD FC, et al. Neonatal screening: 9% of children with filter paper thyroid-stimulating hormone levels between 5 and 10  $\mu$ IU/mL have congenital hypothyroidism. Jornal de Pediatria, 2017; 93: 649-654.
4. GEJÃO MG, LAMÔNICA DAC. Habilidades do desenvolvimento em crianças com hipotireoidismo congênito: enfoque na comunicação. Pró-Fono Revista de Atualização Científica, 2008; 20: 25-30.
5. LEÃO LL, AGUIAR MJB. Newborn screening: What pediatricians should know. Jornal de Pediatria, 2008; 84(4): 80-90.
6. LEITE FC, ESCOBOZA PML. INCIDÊNCIA HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO EM CRIANÇAS NASCIDAS NOS HOSPITAIS PÚBLICOS DO OESTE PAULISTA. Colloquium Vitae, 2021; 13(1): 1-6.
7. MACIEL LMZ, et al. Hipotireoidismo congênito: recomendações do Departamento de Tireoide da Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia. Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia, 2013; 57: 184-192.
8. MALLMANN MB, et al. Neonatal screening tests in Brazil: prevalence rates and regional and socioeconomic inequalities. Jornal de Pediatria, 2020; 96(4): 487-494.
9. MENDES I, et al. Aspectos Gerais da Triagem Neonatal no Brasil: Uma Revisão. Revista Medicina Minas Gerais, 2020; 30: e-3008.
10. NASCIMENTO ML, et al. Programa de Triagem Neonatal para hipotireoidismo congênito de Santa Catarina, Brasil: avaliação etiológica no primeiro atendimento. Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia, 2012; 56: 627-632.
11. NEPOMUCENO MC, et al. Estudo longitudinal do desenvolvimento de disfunções tireoidianas em crianças e adolescentes portadores de Síndrome de Down. RELATOS DE CASOS, 2020; 64(2): 186-191.
12. PEÓN MFC. Hipotireoidismo congênito. Boletín Médico del Hospital Infantil de México, 2015; 72(2): 140-148.
13. PERONE D, et al. Aspectos genéticos do hipotireoidismo congênito. Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia, 2004; 48(1): 62-69.
14. PEZZUTI IL, et al. Hipotireoidismo congênito: Perfil clínico dos recém-nascidos identificados pelo Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais. Jornal de Pediatria, 2009; 85(1): 72-79.
15. SCHARDOSIM JM, et al. Parâmetros utilizados na avaliação de bem-estar do bebê no nascimento. Avances en Enfermería, 2018; 36(2): 187-208.
16. SCHUPP TR. Gravidez após os 40 anos de idade: análise dos fatores prognósticos para resultados maternos e perinatais diversos. Tese (Doutorado em Obstetrícia e Ginecologia) - Faculdade de Medicina, University of São Paulo, São Paulo, 2006.
17. SGARBI JA, et al. Consenso brasileiro para a abordagem clínica e tratamento do hipotireoidismo subclínico em adultos: Recomendações do departamento de tireoide da Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia. Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia, 2013; 57(3): 166-183.
18. SILVESTRIN SM, et al. Detecção de hipotireoidismo congênito pela triagem neonatal: a relevância dos valores de corte de hormônio estimulante da tireoide. Jornal de Pediatria, 2017; 93(3): 274-280.
19. SITJA MM, et al. Revisión de las guías de hipotireoidismo congénito. Novedades en el manejo del hipotireoidismo congénito. Rev Esp Endocrinol Pediatr, 2022; 13(1): 1.
20. SOUZA AS, et al. Etiologia do hipotireoidismo congênito e sua distribuição nas macrorregiões do estado de Minas Gerais. Revista Interdisciplinar Ciências Médicas, 2018; 2(2): 22-28.