



HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO E SÍNDROME DE DOWN: AVALIAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL EM 33 ANOS DE TRIAGEM NEONATAL

Autores: Carolina Oliveira de Paulo^{1,3}; Juliana C. Romero Rojas-Ramos²; Suzana Nesi-frança³; Gabriela de Carvalho Kraemer²

Instituições:

1. Centro de Estudos e Pesquisas Clínicas de São Paulo (CEPEC-SP) e Faculdade de Medicina do ABC (FMABC)
2. Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE)
3. Serviço de Endocrinologia Pediátrica Dr Romolo Sandrini (UEP-CHC-UFRPR)

INTRODUÇÃO

O hipotireoidismo congênito (HC) é a principal causa de deficiência intelectual evitável na infância, com incidência entre 1:2.595 a 1:4.795 no Brasil. A triagem neonatal (TN) visa seu diagnóstico e tratamento precoces, possibilitando desenvolvimento físico e neurocognitivo normais. A síndrome de Down (SD) é a condição genética mais comum associada à deficiência intelectual, estando também relacionada a um risco maior de HC. Há poucos dados na literatura sobre pacientes com SD diagnosticados com HC pela TN.

OBJETIVO

Estimar a incidência de HC em pacientes com SD detectados pela Programa de TN do Paraná (PNTN-PR) e descrever suas características clínicas e laboratoriais.

METODOLOGIA

Estudo observacional, analítico e retrospectivo. População fonte: todos os RN com TN suspeita de HC no PR entre 1991-2024. Grupo de estudo: pacientes com SD e HC confirmados. Planilha eletrônica e análise no Microsoft Excel, com resultados média \pm DP ou mediana (valores mínimos e máximos). Realizada a revisão dos prontuários para coleta de dados de seguimento clínico e laboratorial. Identificação de SD em RN pelos códigos CID-10 Q900–Q909 no SINASC. Uso de dados do SINASC e DATASUS para medidas de frequência. Para avaliação de dados do nascimento, utilizada curvas de Fenton para IG 22-33 (2013) e curvas do Intergrowth-21st para IG 33-42 (2015). Percentis de comprimento e peso baseados nas curvas de Fabio Bertapelli (2016). Aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa do CHC-UFRPR – número 74644114.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

No período entre 1991 e 2024, a incidência estimada de SD foi de 1:733 nascidos-vivos no PR. No mesmo período, 1.434 RN tiveram diagnóstico confirmado de HC após triagem pelo PNTN-PR. O grupo de estudo incluiu 43 pacientes, 26 (60,5%) do sexo masculino. A incidência estimada do HC em pacientes com SD foi de 1:176 (0,56%), enquanto em pacientes sem SD foi 1:3.880, indicando que o **HC é 22 vezes mais comum em RN com SD**.

Dados de nascimento estavam disponíveis em 30 casos: 18 (60%) nasceram a termo e 20 (66,6%) adequados para idade gestacional (AIG). A queda do coto umbilical ocorreu em média aos 10 dias (n=32) e dez RN apresentaram icterícia neonatal por mais de 7 dias (n=37).

Vinte e um pacientes (48,8%) apresentaram TSH >20 μ UI/mL na primeira coleta sendo imediatamente convocados para consulta. Os demais foram convocados após o segundo teste.

A mediana de idade do início do tratamento foi 20 dias (9-54) nos pacientes detectados no primeiro teste de TN e 32,5 dias (8-68) no reteste. As medianas de TSH, T4 total e T4 livre na primeira consulta foram: 68 μ UI/mL (11,3-591); 6,6 μ g/dL (0,23-16) e 1,04 ng/dL (0,2-1,8), respectivamente.

Cardiopatía congênita (CC) foi confirmada em 29/40 (72,5%), sendo a comunicação interatrial a malformação mais prevalente (24%).

Dezesseis pacientes (38%) realizaram cintilografia de tireoide: 11 casos (68,7%) com tireoide tópica; 5 com disgenesia (2 ectopia, 2 hipoplasia e 1 agenesia). Dentre os 9 pacientes com CC e cintilografia, 8 têm tireoide tópica e 1 paciente tem disgenesia (hipoplasia).

O desenvolvimento pondero-estatural foi avaliado aos 36 meses: dados disponíveis em 13 pacientes (30,2%); todos, exceto 2 (ambos nascidos PIG), apresentaram peso e crescimento dentro do esperado para SD.

CONCLUSÃO

Há elevada incidência de HC em RN com SD, sendo comum a elevação tardia do TSH. O reteste de TN é recomendado em todos os RN com SD. A maioria desses pacientes apresenta tireoide tópica. A alta frequência de CC reforça a importância do rastreio, independente da etiologia do HC. O tratamento do HC é importante para evitar comprometimento no crescimento e no desenvolvimento cognitivo.

PRINCIPAIS REFERÊNCIAS

1. Congenital Hypothyroidism: A 2020-2021 Consensus Guidelines Update. European Society for Pediatric Endocrinology. 2021.
2. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. American Academy of Pediatrics. 2006.
3. Congenital hypothyroidism: recommendations of the Brazilian Society of Endocrinology and Metabolism. 2013.
4. Disfunção tireoidiana na Síndrome de Down – Revisada. Sociedade Brasileira de Pediatria. 2024.