



Manifestações clínicas e o manejo do hipotireoidismo congênito: Uma revisão sistemática

 <https://doi.org/10.56238/levv15n39-045>

Ana Vitória Sayuri Almeida Silva Miura

Graduando em Medicina

Universidade de Franca - UNIFRAN

E-mail: anavitoria_miura23@hotmail.com

Maria Clara Martinez

Graduando em medicina

Universidade de Franca- UNIFRAN

E-mail: mariaclaramartinez46@gmail.com

Enzo Martinez

Graduando em medicina

Universidade de Franca- UNIFRAN

E-mail: martinezenzo861@gmail.com

Larissa Almeida da Silva

Graduanda do curso de medicina

Universidade de Franca (UNIFRAN)

E-mail: larissaalmeidakathellinosilva@gmail.com

Rafael Fernandes Eleutério

Graduando do curso de medicina

Universidade de Franca (UNIFRAN)

E-mail: rafaelfernandesmedicina@gmail.com

Murilo Borges de Almeida

Graduando em Medicina

Universidade Federal do Triângulo Mineiro - UFTM

E-mail: muriloborgesa@gmail.com

Mariana Silveira Leopoldino

Graduando em Medicina

Universidade Federal do Triângulo Mineiro - UFTM

E-mail: Mariana.Silveira.Leopoldino@gmail.com

Vinícius Marques Ferreira

Graduando em Medicina

Universidade Federal do Triângulo Mineiro - UFTM

E-mail: marques.ferreira999@gmail.com



Bianca Carvalho Freire Pimentel

Graduando em Medicina
Universidade Federal do Triângulo Mineiro - UFTM
E-mail: biancafpimentel@gmail.com

Júlia Leandra Fernandes

Graduando em Medicina
Universidade Federal do Triângulo Mineiro - UFTM
E-mail: juleandraferna@gmail.com

Thomas de Matos Soares

Graduando em Medicina
Universidade Federal do Triângulo Mineiro - UFTM
E-mail: thomasmatossoares@gmail.com

Maria Eugênia Alves Martins de Araújo Tristão

Orientadora
Médica Pediatra, Pós Graduada em Cuidados Paliativos Pediátricos, UTI Pediátrica, Neonatal e
Nutrição Pediátrica, atuando como docente do curso de medicina
Universidade de Franca (UNIFRAN)
E-mail: Maria Eugênia _059@hotmail.com

RESUMO

Objetivo: O objetivo geral do presente estudo consiste em analisar a produção científica acerca do Hipotireoidismo Congênito, buscando identificar as principais manifestações clínicas, bem como os principais métodos utilizados no tratamento dessa patologia. . Metodologia: É uma revisão sistemática focada em entender os aspectos principais do Hipotireoidismo Congênito. A pesquisa foi guiada pela pergunta: “Quais são os principais sinais e sintomas do Hipotireoidismo Congênito na população pediátrica, bem como quais são os recursos terapêuticos utilizados na prática clínica?”. Para encontrar respostas, foram realizadas buscas na base de dados PubMed usando quatro descritores combinados com o termo booleano “AND”. Isso resultou em 88 artigos. Sendo selecionado 11 artigos para análise. Resultados: O Hipotireoidismo Congênito (HC) é uma condição metabólica presente ao nascer, resultante de problemas no eixo hipotálamo-hipófise-tireoide. Pode ser primário (na tireoide) ou central (no hipotálamo/hipófise). A triagem neonatal é crucial para diagnóstico precoce e tratamento com levotiroxina (L-T4), prevenindo sequelas. O monitoramento contínuo é essencial para otimizar o desenvolvimento e evitar complicações a longo prazo. Conclusão: O hipotireoidismo congênito (HC) é uma condição que deve ser detectada precocemente através da triagem neonatal. O tratamento com levotiroxina (L-T4) é crucial para normalizar os hormônios e promover o desenvolvimento adequado. A colaboração entre profissionais de saúde, pais e cuidadores é essencial para o sucesso do tratamento. A pesquisa contínua é importante para melhorar o conhecimento e o manejo da condição. Em resumo, o diagnóstico e tratamento rápidos são fundamentais para um bom prognóstico.

Palavras-chave: Hipotireoidismo Congênito, Pediatria, Manifestações Clínicas.

1 INTRODUÇÃO

O hipotireoidismo congênito (HC) é uma condição endócrina comum em recém-nascidos, associada à falta ou diminuição dos hormônios tireoidianos (HTs) (ANDRADE et al., 2021). O hipotireoidismo congênito primário (HC) é uma enfermidade endócrina e metabólica frequente em bebês, ocorrendo em cerca de 1 a 4 a cada 2.000 a 4.000 recém-nascidos anualmente. Essa doença é caracterizada pelo aumento dos níveis de hormônio estimulador da tireoide (TSH) devido à produção insuficiente de hormônios tireoidianos durante a triagem neonatal. Se não tratado, o HC pode resultar em sinais e sintomas de comprometimento metabólico, afetando o desenvolvimento motor e cognitivo. Cerca de 85% dos casos de hipotireoidismo congênito (HC) são esporádicos, enquanto 15% têm origem genética (autossômica recessiva) (UTHAYASEELAN et al., 2022) (DA et al., 2021)

O HC tem sido relacionado a fatores maternos perinatais, como idade materna avançada e complicações gestacionais, e a fatores neonatais-perinatais, como sexo feminino, nascimento prematuro, baixo peso ao nascer, nascimento pós-maturo, outras malformações congênitas e nascimento como parte de gestações múltiplas. O HC é classificado em formas transitórias e permanentes. A forma transitória refere-se à deficiência temporária de HT detectada ao nascimento, mas que se resolve nos primeiros meses ou anos de vida, enquanto o HC permanente é uma deficiência de HT que requer tratamento para a vida inteira (UTHAYASEELAN et al., 2022).

O hormônio tireoidiano desempenha um papel crucial no metabolismo energético, na regulação da temperatura corporal, no crescimento, na formação óssea e no desenvolvimento do sistema nervoso central. Como o hormônio tireoidiano é essencial para a formação da bainha de mielina durante os períodos fetal, neonatal e infantil, a disfunção do hormônio tireoidiano nesses períodos provoca comprometimento irreversível da inteligência. Além disso, o hormônio tireoidiano estimula a secreção do hormônio do crescimento, a produção do fator de crescimento semelhante à insulina I e a maturação óssea. Portanto, a atividade insuficiente do hormônio tireoidiano pode causar atraso no crescimento e osteoporose precoce na vida adulta (MINAMITANI, 2021). Existem dois hormônios tireoidianos ativos, a tiroxina (T4) e a triiodotironina (T3). Tanto o T4 quanto o T3 são secretados pela glândula tireoide, embora a maior parte do T3 circulante seja derivada da desiodação do T4 nos tecidos periféricos. A desiodação de T4 em T3 é catalisada por um grupo de enzimas conhecidas como iodotironina desiodinases (WEINER et al., 2020).

O eixo hipotálamo-hipófise-tireoide (HPT) funciona para manter uma concentração estável do hormônio tireoidiano. O hipotálamo produz o hormônio liberador de tireotropina (TRH), que estimula as células tireotróficas da hipófise a produzirem o hormônio estimulador da tireoide (TSH). O TSH, por sua vez, estimula as células foliculares da tireoide a produzirem T4 e T3. O hipofuncionamento da glândula tireoide geralmente resulta em aumentos na produção de TRH e TSH, exceto em casos de

disfunção hipofisária ou hipotalâmica (hipotireoidismo central) e resistência hipofisária ao feedback dos hormônios tireoidianos (WEINER et al., 2020).

A glândula tireoide fetal torna-se visível na quarta semana de gestação e começa a reter iodo na 10ª semana de gestação. No primeiro trimestre, a maior parte do hormônio tireoidiano fetal ativo resulta do hormônio tireoidiano materno que atravessa a placenta. O hipotireoidismo materno durante o início da gestação é um fator de risco significativo para comprometimento do desenvolvimento psicomotor. O eixo HPT fetal torna-se ativo por volta da 18ª semana de gestação e, a partir de então, funciona independentemente da gestante, com transferência insignificante de TSH para a placenta. Os níveis de T4 aumentam continuamente após 18 semanas de gestação e os níveis de T3 aumentam após 30 semanas de gestação. Em bebês saudáveis, há um aumento na produção de TRH e TSH logo após o nascimento, o que tem sido atribuído à exposição ao frio, levando a um aumento nos níveis de T4 e T3 nas primeiras 24 a 36 horas após o nascimento (WEINER et al., 2020).

A maioria dos casos de hipotireoidismo congênito (HC) é assintomática ao diagnóstico. Os sintomas podem incluir sonolência excessiva, constipação e alimentação inadequada/lenta. No exame físico, os neonatos podem apresentar macroglossia, hérnia umbilical, pele seca, face áspera e inchada, além de fontanela anterior alargada com reflexos retardados e hipotonia ao exame neurológico. Em alguns casos de disormonogênese tireoidiana, o bócio pode ser palpável. A icterícia neonatal prolongada, especificamente a hiperbilirrubinemia conjugada, deve ser um indicativo para avaliar a função tireoidiana, bem como para avaliar o pan-hipopituitarismo. Se realizada, a radiografia pode revelar ausência de epífise femoral devido ao atraso na maturação esquelética em pacientes com hipotireoidismo grave (WEINER et al., 2020). A triagem neonatal desempenha um papel essencial na identificação precoce desses casos, permitindo o início imediato da terapia de reposição com L-tiroxina (L-T4) (RASTOGI; LAFRANCHI, 2010).

Este artigo de revisão sistemática visa compilar e analisar as evidências científicas sobre as manifestações clínicas e o manejo do hipotireoidismo congênito (HC). O objetivo é fornecer uma visão abrangente e atualizada, que sintetize o conhecimento existente e identifique lacunas na pesquisa, orientando futuras investigações e práticas clínicas. A análise aprofundada das evidências pretende ser um recurso útil para profissionais de saúde, pesquisadores e acadêmicos, contribuindo para a melhoria das abordagens diagnósticas e terapêuticas.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão sistemática que busca compreender os principais aspectos acerca das manifestações clínicas do Hipotireoidismo Congênito (HC) no paciente pediátrico, bem como demonstrar os principais métodos utilizados no tratamento do quadro, objetivando garantir uma maior elucidação clínica desta patologia. Para o desenvolvimento dessa pesquisa foi elaborada uma questão

norteadora por meio da estratégia PVO (população, variável e objetivo): “Quais são os principais sinais e sintomas do Hipotireoidismo Congênito na população pediátrica, bem como quais são os recursos terapêuticos utilizados na prática clínica?”

As buscas foram realizadas por meio de pesquisas nas bases de dados PubMed Central (PMC). Foram utilizados quatro descritores em combinação com o termo booleano “AND”: Congenital Hypothyroidism, Clinical Diagnosis, Pediatrics e Signs and Symptoms. A estratégia de busca utilizada na base de dados PMC foi: Congenital Hypothyroidism AND Clinical Diagnosis, Congenital Hypothyroidism AND Pediatrics e Congenital Hypothyroidism AND Signs and Symptoms. Desta busca foram encontrados 88 artigos, posteriormente submetidos aos critérios de seleção. Os critérios de inclusão foram: artigos nos idiomas inglês, português e espanhol; publicados no período de 2019 a 2024 e que abordavam as temáticas propostas para esta pesquisa, além disso, estudos de revisão, observacionais e experimentais, disponibilizados na íntegra. Os critérios de exclusão foram: artigos duplicados, disponibilizados na forma de resumo, que não abordavam diretamente a proposta estudada e que não atendiam aos demais critérios de inclusão.

Após a associação dos descritores utilizados nas bases pesquisadas foram encontrados um total de 88 artigos. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão foram selecionados 16 artigos na base de dados PubMed, sendo utilizados um total de 11 estudos para compor a coletânea.

3 DISCUSSÃO

Hipotireoidismo Congênito (HC) é uma condição em que há uma disfunção no eixo hipotálamo-hipófise-tireoide (HPT) presente desde o nascimento. Isso resulta em produção inadequada de hormônio tireoidiano (HT), podendo variar de deficiência severa a leve. O HC pode ser causado por anomalias no desenvolvimento ou função da glândula tireoide, bem como do hipotálamo e da hipófise. Além disso, a ação prejudicada dos hormônios tireoidianos também pode contribuir para o quadro. Em 2014, foi publicada uma diretriz de consenso internacional sobre o HC, abrangendo a literatura científica até 2013. Além disso, a ENDO-Rede Europeia de Referência (ERN) lançou uma iniciativa aprovada pelas sociedades europeias de endocrinologia pediátrica e endocrinologia geral, com o objetivo de atualizar as diretrizes práticas para o diagnóstico e tratamento do HC (VAN TROTSENBURG et al., 2021).

O Hipotireoidismo Congênito (HC) é um distúrbio metabólico resultante de defeitos genéticos em enzimas ou proteínas específicas, levando a bloqueios nos processos metabólicos normais de proteínas, carboidratos ou lipídios. Essas condições podem causar sintomas graves e, se não forem diagnosticadas precocemente, podem levar a complicações significativas (MANSOOR, 2020).

Estudos identificaram mais de 20 genes e aproximadamente 800 variantes associadas ao HC, incluindo o receptor do hormônio tireoidiano (TSHR). O TSHR é responsável pela síntese e secreção

dos hormônios tireoidianos (T3 e T4) pelas células da tireoide quando estimulado pelo TSH. Variantes patogênicas no TSHR podem causar disfunção no eixo TSH-TSHR. Alguns genótipos patogênicos estão relacionados ao hiperfuncionamento da tireoide, enquanto outros causam hipotireoidismo não autoimune. A pesquisa global sobre sequenciamento do TSHR em pacientes com HC visa identificar populações de alto risco para essas variantes e entender suas características clínicas, auxiliando no tratamento e prognóstico (DA et al., 2021).

Existem duas formas principais de HC: o HC primário, causado por defeitos na glândula tireoide, e o HC central, relacionado a disfunções hipotalâmicas ou hipofisárias. A triagem neonatal (NBS) desempenha um papel crucial na detecção precoce dessas condições, permitindo intervenções adequadas e prevenindo danos cerebrais irreversíveis. O HC primário é mais comum e geralmente resulta de disgenesia tireoidiana, que inclui ausência (agenesia tireoidiana), deslocamento incorreto (ectopia tireoidiana) ou desenvolvimento subdesenvolvido (hipoplasia tireoidiana) da glândula tireoide. A disgenesia tireoidiana (DT) refere-se a uma falha na formação da glândula tireoide, enquanto a disormonogênese se refere a um defeito na produção de HT, ambos podem destacar o HC primário. A DT é responsável pela maioria dos HC primários (80%) e inclui uma variedade de anomalias, como agenesia, glândula ectópica ou hipoplásica. A causa da DT é geralmente considerada esporádica. A pesquisa sugeriu que fatores genéticos contribuem para a doença. De acordo com descobertas recentes, o desenvolvimento da glândula tireoide embrionária e sua migração da base da língua para a parte anterior do pescoço é um processo de vários estágios que envolve fases bioquímicas altamente reguladas, requerendo a ativação de fatores de transcrição, como o fator de transcrição tireoidiano 1 (TTF-1), a proteína E1 da caixa forkhead (FOXE1), o homeobox 1 NK2 (NKX2-1), o gene 8 da caixa pareada (PAX-8) e reguladores de transcrição. Os restantes 10-15% do HC primário são devidos à disormonogênese da tireoide. Níveis baixos de T4 e T3 são padrões em bebês com HC primário, com níveis elevados de TSH e TRH devido a um sinal de feedback para o hipotálamo e a glândula pituitária (BOELEN et al., 2023) (UTHAYASEELAN et al., 2022).

O HC central resulta de insuficiência hipotalâmica e/ou estimulação hipofisária inadequada. A maioria dos pacientes com HC central apresenta deficiência múltipla de hormônio hipofisário (MPHD), envolvendo pelo menos dois hormônios da hipófise anterior. Genes como TSHB, TRHR e IGSF1 estão associados ao HC central. A maioria dos programas de NBS se baseia no hormônio estimulador da tireoide (TSH). No entanto, o algoritmo holandês utiliza a medição combinada de T4, TSH e TBG, permitindo a detecção de HC primário e central. A detecção precoce é crucial para evitar complicações a longo prazo. Estudos mostram que a maioria dos pacientes com HC central tratados precocemente tem hipotireoidismo moderado a grave. O resultado cognitivo a longo prazo é tranquilizador, com quase 90% dos pacientes apresentando pontuações normais no Quociente de Inteligência em Escala Completa (FSIQ). No entanto, mais pesquisas são necessárias para comparar

pacientes detectados precocemente e tardiamente. A detecção neonatal do HC central é essencial para o cuidado adequado dos pacientes. A colaboração internacional e estudos prospectivos são necessários para entender completamente os benefícios da triagem neonatal. A detecção precoce pode prevenir danos cerebrais e melhorar os resultados clínicos e cognitivos desses pacientes (BOELEN et al., 2023).

Esses hormônios são essenciais para o desenvolvimento da via auditiva. Crianças com HC podem desenvolver problemas auditivos, pois os HTs são fundamentais para a maturação da via auditiva. A privação sensorial precoce pode prejudicar habilidades linguísticas, alfabetização e desenvolvimento comportamental. Nesta revisão, descrevemos aspectos clínicos e moleculares que ligam o HC à perda auditiva. Além disso, o HC pode ser classificado como permanente ou transitório, com diferentes etiologias. A triagem neonatal é crucial para o diagnóstico precoce e tratamento adequado (ANDRADE et al., 2021).

Os hormônios tireoidianos desempenham um papel vital no desenvolvimento cerebral e na função neural. Nesta revisão, exploramos a interação complexa entre os hormônios tireoidianos, os neurônios que expressam parvalbumina e sua relação com transtornos neuropsiquiátricos. Investigamos estudos que abordam o hipotireoidismo congênito, a Síndrome de Rett e outras condições, buscando compreender os mecanismos subjacentes e suas implicações clínicas. Os hormônios tireoidianos (T3 e T4) são essenciais para o desenvolvimento cerebral, a plasticidade sináptica e a homeostase neuronal. Eles afetam a migração neuronal, a diferenciação celular e a formação de sinapses. Além disso, os neurônios que expressam parvalbumina desempenham um papel crucial na regulação da excitabilidade cortical e na sincronização de redes neurais. Estudos em camundongos com hipotireoidismo congênito revelaram uma diminuição significativa no número de neurônios que expressam parvalbumina. Essa deficiência hormonal durante o período perinatal afeta a formação cerebral em fetos e recém-nascidos. A recuperação dos níveis hormonais após o tratamento com agentes antitireoidianos não restaura completamente o número de neurônios de parvalbumina, sugerindo um período crítico de sensibilidade aos hormônios tireoidianos. (UCHIDA; SUZUKI, 2021).

A Síndrome de Rett (RTT), causada por mutações no gene MeCP2, apresenta anormalidades histológicas semelhantes às observadas no hipotireoidismo congênito. Pacientes com RTT também exibem disfunção tireoidiana, com resultados contraditórios em relação aos níveis séricos de T4. A relação entre o MeCP2 e a função tireoidiana ainda requer investigação, mas estudos sugerem interações recíprocas. A compreensão dessas interações é crucial para avançarmos na pesquisa de transtornos neuropsiquiátricos. A análise comparativa com esquizofrenia e autismo pode fornecer pistas sobre a patogênese do atraso no desenvolvimento. Além disso, a busca por biomarcadores e o estudo de modelos animais continuam a desvendar os mistérios dessas condições complexas. A relação entre hormônios tireoidianos, neurônios de parvalbumina e transtornos neuropsiquiátricos é

multifacetada e continua a ser explorada. A pesquisa nessa área promete melhorias significativas na compreensão e no tratamento dessas condições, impactando positivamente a saúde mental e o desenvolvimento cerebral (UCHIDA; SUZUKI, 2021).

A triagem neonatal, iniciada na década de 1970, desempenha um papel crucial na detecção precoce desse distúrbio. O objetivo é identificar recém-nascidos com níveis elevados de hormônio estimulante da tireoide (TSH) acima de um limite específico. Programas de triagem, como o estabelecido na Escócia em 1979, são essenciais para detectar casos permanentes e transitórios. A anatomia e fisiologia da tireoide fetal e neonatal são fundamentais para compreender as alterações na função tireoidiana em recém-nascidos. A síntese de tiroxina (T4) e triiodotironina (T3) envolve etapas complexas, e a monitorização frequente dos níveis hormonais é essencial nos primeiros meses de vida. O tratamento com levotiroxina deve ser iniciado o mais cedo possível após o diagnóstico, visando manter os níveis de T4 ou T4 livre na metade superior da faixa normal. Além disso, a avaliação clínica, exames de imagem da tireoide e reavaliação são parte integrante do acompanhamento desses bebês. O resultado intelectual depende da gravidade do hipotireoidismo intrauterino, sendo crucial evitar sequelas por meio do tratamento adequado. Cada caso é único, e o acompanhamento individualizado é fundamental para garantir o melhor desenvolvimento dessas crianças (TORRESANI, 2014).

A triagem para detecção precoce de hipotireoidismo primário resulta no diagnóstico de 1 em cada 2.000 nascidos vivos. Os programas piloto de rastreamento de hipotireoidismo foram desenvolvidos em Quebec, Canadá, e Pittsburgh, PA, em 1974. Além do benefício clínico, o custo do rastreamento do HC é significativamente menor do que o custo do diagnóstico do HC em uma idade mais avançada. O momento ideal para a realização dos exames de triagem neonatal é de 48 a 72 horas após o nascimento, para evitar o aumento fisiológico do TSH que ocorre nas primeiras horas após o nascimento. Para realizar a triagem do recém-nascido, o sangue capilar de uma punção no calcanhar é colocado em círculos de papel de filtro especializado, seco e enviado a um laboratório centralizado (WEINER et al., 2020).

Um valor de TSH <20 mUI/L nas primeiras 72 horas após o nascimento é considerado normal. Se o valor de TSH estiver elevado (normalmente definido como $>20-40$ mU/L), é necessário realizar testes séricos confirmatórios, através da punção venosa de sangue para confirmar o diagnóstico de HC. Os testes séricos confirmatórios devem ser obtidos idealmente nas primeiras 2 semanas de idade. Amostras de soro devem ser enviadas para medir o nível de TSH e o nível total de T4 ou FT4. O teste T4 total é mais barato e pode ser relatado em poucas horas; no entanto, os valores de T4L não são afetados por alterações na TBG e representam o T4 biologicamente relevante. Os resultados devem ser comparados com valores normalizados por idade para bebês nascidos a termo e prematuros. Recomenda-se a consulta imediata com um endocrinologista pediátrico se os resultados forem anormais para a idade (WEINER et al., 2020).

A concentração de TSH é o indicador mais sensível do eixo HPT. Antes das 2 semanas de idade, valores de TSH venoso superiores a 20 mUI/L, e após 2 semanas, valores de TSH superiores a 10 mUI/L sugerem HC primário. T4 ou T4L séricos baixos com TSH elevado confirmam o diagnóstico de hipotireoidismo primário e o tratamento deve ser iniciado imediatamente. Para hipotireoidismo subclínico (também conhecido como) com hipertirotrópinemia, um valor de TSH entre 6 e 20 mUI/L com T4L normal, é razoável monitorar proativamente os testes séricos de tireoide e adiar o início de LT4, a menos que o nível de TSH continue a aumentar ou o nível de T4L diminua abaixo do normal (WEINER et al., 2020).

A ultrassonografia da tireoide geralmente é o primeiro exame realizado para determinar a etiologia do hipotireoidismo primário. O Doppler colorido pode ser útil para identificar uma glândula tireoide ectópica. Uma varredura de captação de iodo, com iodo 123 ou pertecnetato de sódio 99m, é a ferramenta de imagem mais precisa para determinar o tamanho e a localização do tecido tireoideano. Pode ser usado para diagnosticar aplasia, hipoplasia ou glândula ectópica da tireoide. Pacientes com bloqueio de TRAbs, mutações inativadoras do receptor de TSH e defeitos de retenção de iodo também não apresentaram qualquer captação, mas terão tireoide normal ou aumentada na ultrassonografia. Alternativamente, os níveis de tireoglobulina também podem ser usados para avaliar a presença de uma glândula tireoide (WEINER et al., 2020)

O tratamento do HC baseia-se na terapia de reposição com L-T4. Assim que o diagnóstico é confirmado, inicia-se a administração da L-T4, com dose inicial recomendada de 10-15 mcg/kg/dia, e deve ser administrado 30 minutos antes da alimentação. Ajustes subsequentes são realizados com base nos resultados dos exames de função tireoideana. É importante garantir a adesão ao tratamento e evitar interações com substâncias que possam interferir na absorção da L-T4 (RASTOGI; LAFRANCHI, 2010).

A absorção é dificultada por alimentos e produtos com soja, ferro, cálcio e alumínio. Um comprimido de LT4 triturado é normalmente misturado com 1 a 2 mL de leite materno, fórmula ou água, e a suspensão é colocada na bochecha. Recentemente, uma solução oral comercial de levotiroxina sódica foi disponibilizada para o tratamento do hipotireoidismo e da supressão do TSH hipofisário. É a primeira formulação líquida de LT4 aprovada pela Food and Drug Administration. No entanto, o tratamento de escolha continua a ser a forma de comprimido de LT4. Se for necessária terapia intravenosa, a dose deve ser de 50% a 80% da dose oral (WEINER et al., 2020).

O tratamento deve ser iniciado dentro de 2 semanas após o nascimento. Contudo, em pacientes com insuficiência adrenal além de hipotireoidismo central ou naqueles nos quais a insuficiência adrenal não pode ser excluída, a avaliação da função adrenal, seguida de terapia adequada com glicocorticóides, é necessária por 48 a 72 horas antes da suplementação com LT4. A AAP recomenda monitorar a função tireoideana 2 e 4 semanas após o início do tratamento com LT4 e a cada 1 a 2 meses

durante os primeiros 6 meses de idade. O objetivo é normalizar o T4 e o TSH em 2 e 4 semanas, respectivamente. A meta são concentrações de T4 e T4L na metade superior da faixa de referência para idade, com normalização do TSH (WEINER et al., 2020).

Bebês com suspeita de doença transitória devem ser reavaliados após os 3 anos de idade. O tratamento precoce é fundamental para evitar sequelas cognitivas e comportamentais. Estudos mostram que o retardo mental associado ao HC não tratado foi amplamente erradicado pela triagem neonatal. No entanto, persistem controvérsias sobre déficits cognitivos sutis em bebês mais gravemente afetados. Fatores como o tempo para normalização dos níveis de hormônio tireoidiano, o QI materno, o status socioeconômico e étnico também influenciam o resultado. Problemas de longo prazo podem afetar áreas como memória, linguagem, coordenação motora fina, atenção e visual espacial. Portanto, a garantia de adesão ao tratamento e o monitoramento a longo prazo são essenciais para otimizar o desenvolvimento dessas crianças. Em conclusão, o HC, quando diagnosticado e tratado adequadamente, tem um bom prognóstico. A colaboração entre profissionais de saúde e a conscientização dos pais são fundamentais para garantir resultados positivos e melhor qualidade de vida para os pacientes com HC. (RASTOGI; LAFRANCHI, 2010).

4 CONCLUSÃO

O hipotireoidismo congênito (HC) é uma condição complexa que requer atenção cuidadosa desde os primeiros dias de vida. A triagem neonatal desempenha um papel fundamental na detecção precoce, permitindo intervenções oportunas e evitando sequelas cognitivas e comportamentais. O tratamento com levotiroxina (L-T4) visa normalizar os níveis hormonais e otimizar o desenvolvimento dessas crianças.

A colaboração entre profissionais de saúde, pais e cuidadores é essencial para garantir resultados positivos. Além disso, a pesquisa contínua sobre os mecanismos subjacentes do HC, incluindo sua relação com a via auditiva e os neurônios de parvalbumina, é crucial para aprimorar nossos conhecimentos e a qualidade de vida dos pacientes. Propostas de intervenção incluem conscientização, melhoria nos programas de triagem, acompanhamento multidisciplinar e pesquisa. Em resumo, o diagnóstico precoce e o tratamento adequado do HC são essenciais para um prognóstico favorável. Com esforços contínuos na área médica e conscientização pública, podemos melhorar significativamente o cuidado e o bem-estar das crianças afetadas por essa condição.



REFERÊNCIAS

- ANDRADE, Caio Leônidas Oliveira; ALVES, Crésio de Aragão Dantas; RAMOS, Helton Estrela. Congenital hypothyroidism and the deleterious effects on auditory function and language skills: a narrative review. *Frontiers in Endocrinology*, v. 12, p. 671784, 2021.
- BOELEN, Anita et al. Neonatal screening for primary and central congenital hypothyroidism: is it time to go Dutch?. *European thyroid journal*, v. 12, n. 4, 2023.
- DA, Dong-Zhu et al. Congenital hypothyroidism patients with thyroid hormone receptor variants are not rare: a systematic review. *INQUIRY: The Journal of Health Care Organization, Provision, and Financing*, v. 58, p. 00469580211067943, 2021.
- MANSOOR, Sumreena. Trends of congenital hypothyroidism and inborn errors of metabolism in Pakistan. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 15, n. 1, p. 321, 2020.
- MINAMITANI, Kanshi. Newborn screening for congenital hypothyroidism in Japan. *International Journal of Neonatal Screening*, v. 7, n. 3, p. 34, 2021.
- RASTOGI, Maynika V.; LAFRANCHI, Stephen H. Congenital hypothyroidism. *Orphanet journal of rare diseases*, v. 5, p. 1-22, 2010.
- TORRESANI, Toni. Neonatal screening for congenital hypothyroidism. *Paediatric Thyroidology*, v. 26, p. 44-49, 2014.
- UCHIDA, Katsuya; SUZUKI, Mao. Congenital hypothyroidism and brain development: association with other psychiatric disorders. *Frontiers in neuroscience*, v. 15, p. 772382, 2021.
- UTHAYASEELAN, Kivonika et al. Congenital Anomalies in Infant With Congenital Hypothyroidism: A Review of Pathogenesis, Diagnostic Options, and Management Protocols. *Cureus*, v. 14, n. 5, 2022.
- VAN TROTSENBURG, Paul et al. Congenital Hypothyroidism: A 2020–2021 Consensus guidelines update—An ENDO-European reference network initiative endorsed by the European Society for Pediatric Endocrinology and the European Society for Endocrinology. *Thyroid*, v. 31, n. 3, p. 387-419, 2021.
- WEINER, Alyson; OBERFIELD, Sharon; VUGUIN, Patricia. The laboratory features of congenital hypothyroidism and approach to therapy. *Neoreviews*, v. 21, n. 1, p. e37-e44, 2020.