**A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO.**

Daniela Araújo de Souza1; Danielle Ullmann Bodner2; Doelma Xavier de Araújo3; Francisca Jamili dos Santos Câmara4; Juliane Vilela Salomão5

**RESUMO:** Hipotireoidismo congênito (HC) foi à segunda doença a ser inclusa à triagem precoce para erros inatos do metabolismo, caracterizado pela diminuição da produção de hormônios tireoidianos. O objetivo da Triagem Neonatal é rastrear neonatos com HC, e assegurar que o RN receba tratamento, a tempo e em dose suficiente, de tal forma que os efeitos da falta do hormônio não causem danos irreversíveis à criança. Pode-se concluir que a detecção precoce do hipotireoidismo é essencial para o início do tratamento em tempo suficiente de reduzir as seqüelas causadas pela patologia Entretanto, não é correto afirmar que o tratamento precoce é garantia de ausência de seqüelas, já que a deficiência do hormônio intraútero pode ser responsável por pequenos déficits neurológicos. Não se pode concluir o motivo pelo qual a triagem neonatal não é mais ampla, se é uma falha de comunicação dos profissionais ou falta de compreensão por parte dos familiares.

**PALAVRAS-CHAVE:** Hipotireoidismo; Triagem; Neonatal; Congênito; Hormônios

1. **Discente do curso de Enfermagem – FASB**
2. **Discente do curso de Enfermagem – FASB**
3. **Discente do curso de Enfermagem – FASB**
4. **Discente do curso de Enfermagem – FASB**
5. **Enfermeira, Pós- Graduada em Enfermagem do trabalho, Docente na Faculdade São Francisco de Barreiras- BA, mestranda em Ciências Ambientais e Saúde.**
6. **INTRODUÇÃO**

O hipotireoidismo é caracterizado pela diminuição da produção de hormônios tireoidianos ou pouco freqüentes, como um estado clínico resultantes da produção de uma ação inadequada destes hormônios em nível celular. Os hormônios tireoidianos são importantes reguladores da vida toda, porém, durante o início da vida, sua atuação é essencial para o crescimento do indivíduo1.

Desde a década de 1960 instituiu-se a realização de Teste de Triagem Neonatal (TTN) com o objetivo de selecionar na sociedade grupos de crianças com probabilidade elevada para determinadas doenças2.  A maioria dessas doenças pode ser tratada com êxito, desde que sejam diagnosticadas antes de manifestarem seus sintomas claramente, a ponto de serem identificados por pais e médicos. Assim, todos os recém-nascidos (RN) devem ser submetidos ao teste – idealmente entre o terceiro e o sétimo dias de vida*.* Por utilizar amostras de sangue coletadas do calcanhar do RN, o exame ficou popularmente conhecido como Teste do Pezinho 4.

O Hipotireoidismo Congênito (HC) é a segunda doença acrescentada à triagem precoce para erros inatos do metabolismo. Uma das causas mais comum desta doença é o retardo metal passível de prevenção; tem incidência de 1:4000 nascidos vivos, é geralmente assintomática ao nascimento e pode ter sua história natural substancialmente alterada pela introdução de tratamento em sua fase pré-clínica 2.

Quando não se obtém o tratamento oportuno, o hipotireoidismo congênito (HC) pode ter conseqüências graves, portanto é considerada uma doença de urgência pediátrica. Com o diagnóstico e o tratamento iniciado nas primeiras semanas de vida são fundamentais para o desenvolvimento intelectual normal das crianças afetadas3.

O tratamento com hormônios tireoidianos devem ser iniciados no tempo correto, caso isso não ocorra levará gradativamente a lesões que se não compensadas pela plasticidade cerebral, comprometem a coordenação motora e a audição, gerando desordens no sistema vestibular, anormalidades cocleares, deficiência da orientação visual espacial, de linguagem, dificuldades no rendimento escolar e por fim causando deficiência mental e do crescimento. Casos tratados entre um e três meses de idade, apresentam pouco comprometimento auditivo e pequenas disfunções motoras ou de aprendizado, apesar da grande melhora com relação ao desenvolvimento físico e mental 5.

A falta destes hormônios no organismo provoca uma diminuição dos processos metabólicos e do desenvolvimento cerebral normal. Uma vez que sejam reguladas as funções metabólicas mediante a administração dos hormônios, o Hipotireoidismo Congênito (HC) é de recuperação satisfatória Porém, para que este objetivo seja alcançado, é importante o diagnóstico precoce e a intervenção terapêutica tão logo seja diagnosticada a patologia no recém-nascido 1.

Sendo assim, o presente artigo justifica-se em levantar informações que constituem uma ação de expressiva relevância para diferentes profissionais da área de saúde interessados em conduzir estratégias de intervenções voltadas para a importância da Triagem Neonatal na detecção precoce do hipotireoidismo congênito. Para isso temos como objetivo principal avaliar a importância do diagnóstico precoce do hipotireoidismo congênito, e como objetivos específicos elucidar os benefícios da triagem neonatal precoce; ressaltar a importância do tratamento precoce do hipotireoidismo congênito; destacar as alterações causadas pelo hipotireoidismo congênito no desenvolvimento das crianças portadoras.

1. **METODOLOGIA**

Ensaio teórico-metodológico que sistematiza conceitos e abordagens centradas no método como caminho de construção do pensamento. Aprofundam-se concepções e revisões bibliográficas, delimitação de parâmetros e questões que auxiliem na análise da importância do diagnóstico precoce do hipotireoidismo congênito, como fontes de informação foram utilizadas revisões de literatura sobre o tema6.

São vários os caminhos para refletir-se sobre a produção de um conhecimento de uma área. Em termos de fonte de pesquisa, utilizaram-se 15 artigos científicos publicados em periódicos da saúde pública como Bireme, Scielo, revista Cogitare e Teses da USP datados do ano 2000 a 2011. Essa modalidade de produção além de ser normalmente a mais valorizada no conjunto da produção bibliográfica, é a mais acessível7.

1. **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

3.1 - BENEFÍCIOS DA TRIAGEM NEONATAL PRECOCE

Dos 15 artigos analisados, 11 deles elucidaram os benefícios da triagem neonatal precoce. Devido à gravidade e apresentação inicialmente assintomática do HC, a triagem neonatal de rotina tem sido preconizada e instituída em todo o mundo e é responsável, atualmente, pela detecção da maioria dos recém-nascidos com a doença3.

A importância da realização do *Teste do Pezinho* não se resume a detecção da patologia, mas também às inúmeras possibilidades de evitar que danos acometam essas crianças, por meio de informações adequadas no momento do exame, no comunicado do diagnóstico, no acompanhamento evolutivo da criança, sempre se adaptando às necessidades dos pacientes e de seus familiares. Fatores que dificultem a adesão no início do tratamento podem determinar a saúde futura dessas crianças. Por outro lado, um cuidador bem esclarecido sobre as necessidades reais da terapia, aumenta as chances de adesão ao tratamento da criança1.

Na realização do “teste do pezinho”, a triagem é elaborada através da coleta de sangue com papel-filtro na região calcânea do recém-nascido, área muito vascularizada. No instante da coleta, não deve ser inferior a 48 horas de alimentação protéica (amamentação) e nunca superior a 30 dias, o ideal entre o 3º e o 7º dia de vida. A detecção precoce, ainda no período neonatal, permite interceder no curso natural da doença, promovendo em possíveis casos o tratamento ou desviando de seqüelas mais graves15.

Triagem neonatal é uma corrida contra o tempo. Todas as etapas envolvidas na coleta de sangue, no envio de amostras, na análise de resultados, na convocação de casos suspeitos, na confirmação do diagnóstico e no início do tratamento devem afluir sem erros e no menor tempo possível6. A idade ideal para a coleta da primeira amostra de sangue para o rastreamento com TSH é do 3º ao 5º dia de vida, quando já ocorreu a diminuição do pico pós-natal de elevação fisiológica do TSH8.

A ausência de características clínicas do HC atrasa o diagnóstico em recém-nascidos se este for feito somente por meio de sinais ou sintomas. Normalmente, o diagnóstico deve ser realizado através exames laboratoriais, como o *Teste do Pezinho* realizado pela Triagem Neonatal (TN). Desse modo, apesar da presença ou não de sintomas, o exame feito logo após o nascimento é imprescindível para determinar o diagnóstico1.

Nota-se que atualmente vem ocorrendo uma menor valorização das manifestações clínicas do HC por parte dos médicos pediatras, talvez por permanecer absolutamente confiantes na triagem neonatal. Esse fato predispõe à prorrogação do diagnóstico, principalmente em pacientes sintomáticos logo após o nascimento e naqueles triados tardiamente3.

Observou-se tendência para desempenho adequado nas habilidades avaliadas, entre as crianças que fizeram a TN, receberam diagnósticos e começaram tratamento para o HC mais precocemente. Entretanto, essa diferença no desempenho não foi estatisticamente significante. A ausência desta correlação também foi observada em outros estudos, uma vez que a idade do início do tratamento também foi precoce. Ressalta-se que por definição, o HC é uma das poucas causas em que a deficiência intelectual pode ser prevenida, quando tratada precocemente 9.

* 1. - IMPORTÂNCIA DO TRATAMENTO PRECOCE DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO.

Dos 15 artigos analisados, 7 artigos ressaltaram a importância do tratamento precoce do HC. A falta de conhecimento sobre a importância do exame é um fator que tem comprometido início precoce do tratamento. A maioria dos responsáveis que leva o bebê para realizar o *Teste do Pezinho* desconhece o objetivo de sua realização, não sabe descrever as patologias que podem ser identifica das pelo teste, nem sobre a possibilidade de prevenção de seqüelas quando há o diagnóstico precoce; também desconhecem a necessidade de buscar o resultado do exame a tempo de iniciar o tratamento1.

A Triagem Neonatal tem como objetivo rastrear neonatos com Hipotireoidismo Congênito, e assegurar que o RN receba tratamento apropriado, a tempo e em dose suficiente, de tal forma que os efeitos da falta do hormônio não causem dano importante e irreversível à criança. O ideal é que a reposição hormonal seja iniciada até a segunda semana de vida (para que não haja comprometimento do quociente de inteligência)2.

Alguns autores recomendam que o início do tratamento para o hipotireoidismo congênito seja realizado até o 28º dia de vida da criança. Entretanto, outros trabalhos preconizam que o exame deve ser realizado com o sangue do cordão umbilical e consideram tardio o tratamento iniciado após o 14º dia de vida, principalmente quando o hipotireoidismo é mais grave1.

Quando o tratamento para o hipotireoidismo congênito é iniciado após os dois meses de idade, a criança pode ter sua recuperação física e estatural satisfatórias, mas não terá seu desenvolvimento neurológico normal2. Outros estudos afirmam que crianças que tiverem o tratamento iniciado de três a seis semanas de vida não apresentam alterações no desenvolvimento neuropsicomotor, exceto os casos de Hipotireoidismo Congênito mais grave10.

Não é correto afirmar que o tratamento precoce é garantia de ausência de seqüelas, já que a deficiência do hormônio intraútero pode ser responsável por pequenos déficits neurológicos. Crianças diagnosticadas pela Triagem Neonatal e tratadas precocemente possuem QI reduzido em relação aos próprios irmãos saudáveis3. Outros autores mencionam que, quando se inicia o tratamento até 14 dias de vida, a criança não apresentará diferenças em relação às crianças normais. A partir desse período apresentam diminuição dos escores alcançados em testes de QI e de desenvolvimento10.

Desta forma, faz-se necessário o inicio do tratamento o mais precocemente possível, a fim de eliminar o impacto negativo do HC, embora certas seqüelas permaneçam mesmo com o tratamento precoce11.

* 1. ALTERAÇÕES CAUSADAS PELO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

Dos 15 artigos analisados, 7 artigos destacam as alterações causadas pelo hipotireoidismo congênito. O hipotireoidismo congênito (HC) é decorrente de um erro do metabolismo que afeta a produção dos hormônios da tireóide, do uso de medicações durante a gestação (iodo, drogas antitireoidéias) ou da presença de anticorpos maternos. Em alguns casos, sinais e sintomas são característicos, como icterícia neonatal prolongada, constipação, letargia, dificuldades alimentares, tônus muscular diminuído, pele seca, língua protusa, abdômen globoso, com ou sem hérnia umbilical podem estar presentes desde os primeiros dias de vida. Entretanto, a maioria dos neonatos com HC é freqüentemente assintomática até o terceiro mês de vida, mesmo quando o dano cerebral já está ocorrendo gradualmente12.

Entretanto, quando o neonato portador de hipotireoidismo congênito não recebe tratamento, apresentam alterações físicas mais profundas. A pele torna-se cérea, pálida ou amarelada por impregnação do caroteno. Pode surgir o mixedema por acúmulo de mucopolissacarídeos no tecido celular subcutâneo e outros tecidos. Há lentidão dos movimentos e dos reflexos osteotendíneos. Algumas crianças com mixedema grave dos músculos exibem pseudo-hipertrofia muscular e lentidão de ação muscular. O mixedema pode atingir a musculatura cardíaca, que pode ter seu volume aumentado e até derrame pericárdico13.

É importante observar que o neonato com HC pode não apresentar qualquer manifestação ao nascimento ou apresentar sintomas. Podem-se observar algumas alterações como, desenvolvimento neuro-psicomotor, constipação, letargia, língua protusa e obstrução nasal16.

Déficits cognitivos e motores têm sido observados, principalmente quando o tratamento é tardio e/ou a alteração hormonal é mais grave. O desenvolvimento neuropsicomotor alterado pode ocasionar lacunas nas áreas perceptivas, cognitivas, lingüísticas, sociais e de autocuidados. Tem sido observado atraso de linguagem, alterações articulatórias, fonológicas, morfossintáticas, de compreensão, vocabulário reduzido e dificuldade para nomeação 9.

É certo que existem alterações, genéticas. Onde o mesmo, provoca alterações intracelulares ou modificações secundárias14. Além disso, o hipotireoidismo congênito apresenta também alteração da força muscular diafragmática, alterações da marcha ou atrofia muscular, atraso de linguagem, câimbras, fraquezas e mialgias. Vale ressaltar, que estas alterações são decorrentes da diminuição dos hormônios tireoidianos 9.

Percebe-se que o hipotireoidismo congênito, apresenta diversas alterações clínicas, onde os sintomas mais freqüentes são neuromuscular, cardiovascular e alteração do metabolismo, como constipação, letargia e dificuldades alimentares12. Desta forma, quando o hipotireoidismo é adquirido com início mais tardio, o retardo mental pode ser menos evidente, porém afetará o desenvolvimento destes neonatos 13.

**4 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Neste estudo, pode-se observar que os hormônios tireoidianos são importantes na vida do ser humano desde antes do nascimento. Eles auxiliam no crescimento e desenvolvimento normal das crianças. Sabe-se que a falta deste hormônio causa danos irreversíveis quando não é feito o tratamento precoce.

Dessa forma nota-se a necessidade da triagem neonatal em todos os recém-nascidos. Contudo observa-se que ainda há certo desconhecimento por parte da família dos neonatos acerca da importância do teste do pezinho. Sendo assim esse assunto deve ser mais abordado e esclarecido para a população.

No decorrer da elaboração do artigo foram encontrados alguns obstáculos, dentre eles a escassez de pesquisas relacionadas ao hipotireoidismo congênito, tornando-se limitada a exploração devido à pequena quantidade de fontes disponíveis sobre o tema.

Foi possível concluir com esta pesquisa que a triagem neonatal não é mais ampla pela pouca importância que os responsáveis dão ao teste. Esse fato ocorre pela falta de informação que as famílias recebem a cerca dos prejuízos de um HC não diagnosticado e não tratado. Talvez seja uma falha de comunicação do serviço de enfermagem, mas isso não pôde ser comprovado com o presente estudo necessitando ir mais a fundo com uma pesquisa de campo para comprovar essa problemática.

**5 REFERÊNCIAS**

1. Oliveira FPS, Ferreira EAP. Adesão ao Tratamento do Hipotireoidismo Congênito segundo relato de cuidadores. Psicol.Reflex. Crit. , Porto Alegre. Ver latino-Am Enfermagem. [Internet] 2010 Jan [acesso em 11 mar 2012]; 16(n.esp):509-515. Disponível: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S010279722010000100004&lng=pt. [doi: 10.1590/S0102-79722010000100004](http://dx.doi.org/10.1590/S0102-79722010000100004).
2. Castillo SD, Costa NA. Diagnóstico Precoce do Hipotireoidismo Congênito: Desafio na Prática Clínica Frente a Um Teste de Triagem Neonatal Normal. Puc-Campinas. 2007dez/Mar; 12(2):165-72.
3. Pezzuti IL, Lima PP, Dias VMA. Hipotireoidismo congênito: Perfil Clínico dos recém-nascidos identificados pelo Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais J. Pediatr. (Rio J.) , Porto Alegre. Ver Latino-AmEnfermagem. [Internet] 2009 Fev [acesso em 11 março 2012]; 16(n.esp):509-515. Disponível: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S002175572009000100013&lng=pt.](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572009000100013&lng=en&nrm=iso.acesso)[doi:10.1590/S0021-75572009000100013](http://dx.doi.org/10.1590/S0021-75572009000100013).
4. Stranieri I, Takano OA. Avaliaçao do Serviço de Referência em Triagem Neonatal para hipotireoidismo congênito e fenilcetonúriano Estado de Mato Grosso, Brasil.ArqBrasEndocrinolMetab. Rev Latino-Am enfermagem. [Internet] 2009 Jan [acesso em 11 março 2012]; 16(n.esp):509-515. Disponível: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0004-27302009000400010&lng=pt. [doi:10.1590/S0004-27302009000400010](http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302009000400010).
5. Ramalho JRJ, Valido DP, Oliveira MHA. Avaliação do programa de triagem para o hipotireoidismo congênito no estado de Sergipe. ArqBrasEndocrinolMetab  [periódico na Internet]. 2000  Abr [acesso em 28 maio de 2012 ] ;  44(2): 157-161. Disponível: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0004-27302000000200010&lng=pt.  http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302000000200010.
6. Pires Maria Raquel Gomes Maia, Göttems Leila Bernardo Donato. Análise da gestão do cuidado no Programa de Saúde da Família: referencial teórico-metodológico. Rev. bras. enferm.  [serial onthe Internet]. 2009  Apr [acesso em 28 de Maio de 2012] ;  62(2): 294-299. Disponivel: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0034-71672009000200020&lng=en.  http://dx.doi.org/10.1590/S0034-71672009000200020
7. Gomes Romeu, Nascimento Elaine Ferreira do. A produção do conhecimento da saúde pública sobre a relação homem-saúde: uma revisão bibliográfica. Cad. SaúdePública  [serial onthe Internet]. 2006  May [acesso em 28 de maio de 2012] ;  22(5): 901-911. Disponível: http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0102-311X2006000500003&lng=en.  http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2006000500003
8. Magalhães Patrícia Künzle Ribeiro, Turcato Marlene de Fátima, Angulo Ivan de Lucena, Maciel Léa Maria Zanini. Programa de Triagem Neonatal do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil. Cad. SaúdePública  [serial onthe Internet]. 2009  Feb [acesso em 28 de maio de 2012] ;  25(2): 445-454. Disponivel: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0102-311X2009000200023&lng=en.<http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2009000200023>
9. Gejão MG, Lamônica DAC. Habilidades do desenvolvimento em crianças com hipotireoidismo congênito: enfoque na comunicação. Pró-Fono R. Atual. Cient.  [serial onthe Internet]. 2008  Mar [acesso em 28 de maio de 2012] ;  20(1): 25-30. Disponivel: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0104-56872008000100005&lng=en.  http://dx.doi.org/10.1590/S0104-56872008000100005
10. Nascimento ML. Situação atual da triagem neonatal para hipotireoidismo congênito: críticas e perspectivas. ArqBrasEndocrinolMetab,  São Paulo. Rev Latino-Am Enfermagem. [Internet] 2011 Nov [acesso em 28 maio 2012]; 16(n.esp):509-515. Disponível: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302011000800005&lng=pt>. doi:10.1590/S0004-27302011000800005.

### Ramos, Alberto José S. et al. Avaliação do programa de rastreamento de doenças congênitas em Campina Grande ­ PB, Brasil.*ArqBrasEndocrinolMetab* [online]. 2003, vol.47, n.3, pp. 280-284. ISSN 0004-2730. [acesso em 24 de Maio 2012]. Disponivel: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302003000300013&lng=pt&nrm=iso&tlng=pt>. http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302003000300013.

### Souza, Carolina F. Moura de; Schwartz, Ida Vanessa  e  Giugliani, Roberto. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. *Ciênc. saúde coletiva* [online]. 2002, vol.7, n.1, pp. 129-137. ISSN 1413-8123.[acesso em 24 de Maio de 2012]. Disponivel em <http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1413-81232002000100012&lng=pt&nrm=iso&tlng=en>. http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232002000100012.

1. SetianNuvarte. Hipotireoidismo na criança: diagnóstico e tratamento. J. Pediatr. (Rio J.)  [serial on the Internet]. 2007  Nov [cited  2012  May  06] ;  83(5): S209-S216. [acesso em 24 de Maio de 2012]. Disponivel em http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0021-75572007000700013&lng=en.<http://dx.doi.org/10.1590/S0021-75572007000700013>.
2. Rubio Ileana G. Sanches, Knobel Meyer, Nascimento Antonio C. do, Santos Cecília L., Toniolo Jussara V., Medeiros-Neto Geraldo. Hipotireoidismo Congênito: Recentes Avanços em Genética Molecular. ArqBrasEndocrinolMetab  [serial onthe Internet]. 2002  Aug [acesso em 16 de maio de 2012] ;  46(4): 391-401.Disponivelem: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0004-27302002000400010&lng=en.  http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302002000400010.
3. Santos EC, Gaiva MAP, Santos JG, Abud SM. O conhecimento de puérperas sobre a triagem neonatal. CogitareEnferm. 2011 Abr/Jun; 16(2):282-8