XVII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria
O Pediatra conduzindo a Saúde do Futuro
15 a 17 de maio de 2025
CENTRO DE CONVENÇÕES BARRA SHOPPING
PORTO ALEGRE - RS

A importância da triagem neonatal e o impacto do diagnóstico precoce no desenvolvimento de crianças com hipotireoidismo congênito

Alexandre Alves Arias Junior[1], Carolina Galarza Vargas[1], Giovanna do Valle Oliveira[1], Giovana Nader dos Santos Rocha[1], Geisa Gabrielli Pessuto[1], Isadora Luisa Duarte da Rocha[1], Luiza Orige de Azevedo[1], Maria Paula Cerutti Dumoncel[1], Marina Macedo dos Santos[1]

[1] Universidade Luterana do Brasil

Email: alexandrearias@rede.ulbra.br

INTRODUÇÃO

Hipotireoidismo Congênito (HC) é a causa mais comum de deficiência mental evitável. Dessa maneira, cabe analisar o impacto do diagnóstico e intervenção precoce no que tange ao desenvolvimento infantil.

OBJETIVOS

Avaliar a relevância da triagem neonatal no contexto do hipotireoidismo congênito.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão sistemática, por meio de busca em bases de dados científicas como PubMed, SciELO, LILACS e UpToDate. Foram selecionados artigos publicados nos últimos dez anos, em português e inglês. Os descritores utilizados foram: “hipotireoidismo congênito”, “triagem neonatal”, “diagnóstico precoce”, “desenvolvimento infantil” e “qualidade de vida”.

RESULTADOS

A triagem neonatal para hipotireoidismo congênito (HC) é essencial na detecção precoce dessa condição, permitindo intervenções rápidas e eficazes. Estudos indicam que, antes da implementação desses programas, o diagnóstico era frequentemente tardio, levando a déficits neurológicos irreversíveis. Atualmente, a triagem neonatal possibilita o início precoce da terapia com levotiroxina, prevenindo comprometimentos no desenvolvimento infantil. Em alguns países, utiliza-se um ponto de corte inferior para o diagnóstico, permitindo a identificação de casos mais leves e garantindo o início precoce da reposição hormonal. Um estudo brasileiro que acompanhou 458 crianças com HC mostrou que, com o tratamento, a maioria atingiu níveis cognitivos normais. No entanto, alguns indivíduos ainda apresentaram um desempenho um pouco abaixo do esperado, geralmente manifestando dificuldades específicas, como déficits de linguagem, menor rendimento escolar e um quociente de inteligência inferior. Apesar dessas limitações, déficits intelectuais globais não são comumente observados.

CONCLUSÃO

A triagem neonatal para o hipotireoidismo congênito possibilita ações rápidas que evitam prejuízos neurológicos e comprometimentos no crescimento físico e mental das crianças afetadas. Os estudos apontam que programas de triagem neonatal mais amplos, como o modelo da Galícia, podem ter um impacto significativo na diminuição das morbidades ligadas ao HC. Portanto, a criação de programas de triagem neonatal eficazes deve ser mantida e desenvolvida, com o objetivo de facilitar a detecção inicial e apoiar o desenvolvimento saudável e a qualidade de vida de crianças diagnosticadas com hipotireoidismo congênito.

REFERÊNCIAS

Van Trotsenburg P, Stoupa A, LÃ©ger J, Rohrer T, Peters C, Fugazzola L, Cassio A, Heinrichs C, Beauloye V, Pohlenz J, Rodien P, Coutant R, Szinnai G, Murray P, BarSkÃ¡ B, Luton D, Salerno M, de Sanctis L, Vigone M, Krude H, Persani L, Polak M. 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. 2021 Mar;31(3):387-419. doi: 10.1089/thy.2020.0333. PMID: 33272083; PMCID: PMC8001676.

Boelen A, Zwaveling-Soonawala N, Heijboer AC, van Trotsenburg ASP. Neonatal screening for primary and central congenital hypothyroidism is it time to go Dutch? Eur Thyroid J. 2023 Jul 27;12(4):e230041. doi: 10.1530/ETJ-23-0041. PMID: 37326450; PMCID: PMC10389864.

Levaillant L, Huet F, Bretones P, Corne C, Dupuis C, Reynaud R, Somma C, Barat P, Corcoff JB, Bouhours-Nouet N, Gauthereau V, Polak M, Leger J, Chaillan D, Coutant R. Neonatal screening for congenital hypothyroidism: Time to lower the TSH threshold in France. Arch Pediatr. 2022 May;29(4):253-257. doi: 10.1016/j.arcped.2022.02.001. Epub 2022 Mar 26. PMID: 35351343.

Lauffer P, Zwaveling-Soonawala N, Naafs JC, Boelen A, van Trotsenburg ASP. Diagnosis and Management of Central Congenital Hypothyroidism. Front Endocrinol (Lausanne). 2021 Sep 9;12:686317. doi: 10.3389/fendo.2021.686317. PMID: 34566885; PMCID: PMC8458656.

Grob F, Lain S, Olivieri A. Newborn screening for primary congenital hypothyroidism: past, present and future. Eur Thyroid J. 2025 Mar 3;14(2):e240358. doi: 10.1530/ETJ-24-0358. PMID: 40029014; PMCID: PMC11896688.

Rodriguez L, Dirasar C, Francis G. Treatment of hypothyroidism in infants, children and adolescents: Trends Endocrinol Metab. 2022 Jul;33(7):522-532. doi: 10.1016/j.tem.2022.04.007. Epub 2022 May 7. PMID: 35537974.

Chakraborty A, Kowalska-Duplat M, Karaczewski S, Cabezas-Cruz E, Bobes Rauez J, Chakraborty S, Kowalska J. Recent advances in the molecular characterization of thyroglobulin cut-off values. Clin Chim Acta. 2021 Jan;512:28-35. doi: 10.1016/j.cca.2020.11.008. Epub 2020 Nov 23. PMID: 33230181.

Esposito A, Vigone MC, Pollaci M, Wasniewska MG, Cassio A, Musco A, Gastaldi R, Di Mase R, Vincenzi G, Pasti C, Persoi E, Bravaccio C, Capello D, Bruzzese D, Salerno M. Effect of initial levothyroxine dose on neurodevelopmental and growth outcomes in children with congenital hypothyroidism. Front Endocrinol (Lausanne). 2022 Sep 5;13:922448. doi: 10.3389/fendo.2022.922448. PMID: 36133210; PMCID: PMC9486070.

Pelaez JM, Rojas-Ramos JCR, Domingos MF, de Lima MR, Kraemer GC, Cardoso-Demartini AA, Pereira RM, de Lacerda L, Navi-Franklin S. Cognitive outcome of 458 children over 25 years of neonatal screening for congenital hypothyroidism. J Pediatr (Rio J). 2023 Sep-Oct;99(5):478-484. doi: 10.1016/j.jped.2023.03.003. Epub 2023 Apr 20. PMID: 37088106; PMCID: PMC10492150.

Yamaguchi T, Nakamura A, Nakayama K, Hishimura N, Morikawa S, Ishizu K, Tajima T. Targeted Next-Generation Sequencing for Congenital Hypothyroidism With Positive Neonatal TSH Screening. J Clin Endocrinol Metab. 2020 Aug 1;105(8):dgaa308. doi: 10.1210/clinem/dgaa308. PMID: 32459320.

Kurt F, Oksay Ozdemir Z, Kocaay K. What is the ideal thyroid-stimulating hormone (TSH) threshold value in congenital hypothyroidism screening? Twin study. Medicine (Baltimore). 2024 Nov 8;103(45):e40469. doi: 10.1097/MD.0000000000040469. PMID: 39534235; PMCID: PMC11557080.

Liu L, He W, Zhu J, Deng K, Tan H, Xiang L, Yuan X, Li Q, Huang M, Guo Y, Yao Y, Li X. Global prevalence of congenital hypothyroidism among neonates from 1960 to 2020: a systematic review and meta-analysis. Eur J Pediatr. 2023 Jul;182(7):2897-2905. doi: 10.1007/s00431-023-04932-2. Epub 2023 Apr 18. PMID: 37071175.

19. Yao Y, Deng K, Zhu J, Xiang L, Yuan X, Li Q, Liu L, Xu W. Increased incidence of congenital hypothyroidism in China: An analysis of 119 million screened newborns. Eur J Pediatr. 2023 Oct;182(10):4477-4486. doi: 10.1007/s00431-023-05108-8. Epub 2023 Jul 26. PMID: 37491618.

Aerigoni M, Zeaweiling-Soonawala N, Lafranchi SH, van Trotsenburg ASP, Mooij CF. Newborn screening for congenital hypothyroidism: worldwide coverage 50 years after its start. Eur Thyroid J. 2025 Jan 31;14(1):e240327. doi: 10.1530/ETJ-24-0327. PMID: 39812507; PMCID: PMC11898496

Yao Y, Deng K, Zhu J, Xiang L, Yuan X, Li Q, Liu L, Xu W. Increased incidence of congenital hypothyroidism in China: An analysis of 119 million screened newborns. Eur J Pediatr. 2023 Oct;182(10):4477-4486. doi: 10.1007/s00431-023-05108-8. Epub 2023 Jul 26. PMID: 37491618.

Garrelfs MR, Mooij CF, Boelen A, van Trotsenburg ASP, Zwaveling-Soonawala N. Newborn screening for central congenital hypothyroidism: past, present and future. Eur Thyroid J. 2025 Feb 19;14(1):e240529. doi: 10.1530/ETJ-24-0329. PMID: 39913280; PMCID: PMC11883867.

LÃ©ger J, Delcour C, Carel JC. Fetal and Neonatal Thyroid Dysfunction. J Clin Endocrinol Metab. 2022 Feb 17;107(3):835-846. doi: 10.1210/clinem/dgab747. PMID: 34636892.

Majid H, Jafri L, Ahmed S, Humayun K, Kirmani S, Ali N, Moiz B, Khan AH, Afroze B. Perspective on newborn screening (NBS): Evidence sharing on conditions to be included in NBS in Pakistan. J Pak Med Assoc. 2022 Mar;72(3):526-531. doi: 10.47391/JPMA.01181. PMID: 35320237.

15pieskerkoetter U, Krude H. Target Diseases for Neonatal Screening in Germany. Dtsch Arztebl Int. 2022 Apr 29;119(17):306-316. doi: 10.3238/arztebl.m2022.0075. PMID: 35140012; PMCID: PMC9405505.

Boelen A, Heijboer AC. Newborn screening and the screening laboratory: past, present and future. Eur Thyroid J. 2025 Feb 10;14(1):e240325. doi: 10.1530/ETJ-24-0325. PMID: 39852342; PMCID: PMC11825157.

Borrajo GJC. Newborn screening in Latin America: A brief overview of the state of the art. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2021 Sep;187(3):322-328. doi: 10.1002/ajmg.c.31899. Epub 2021 Mar 22. PMID: 33749987.

Liang W, Tu L. Efficacy of levothyroxine on growth and development in children with congenital hypothyroidism: A meta-analysis. Medicine (Baltimore). 2025 Feb 21;104(8):e41499. doi: 10.1097/MD.0000000000041499. PMID: 39993126; PMCID: PMC11856982.

Costa RD, Ferreira MFC, Rocha TA, Galera MF. Evaluation of newborn screening in the state of Mato Grosso from 2005 to 2019. Rev Paul Pediatr. 2023 Aug 25;42:e2022161. doi: 10.1590/1984-0462/2024/42/2022161. PMID: 37646746; PMCID: PMC10503421.

Romero MA, Goto MMF, d'Ouro MPC, Lima MCMP, Dutra VF, Mendes-Dos-Santos CT, Santos DCC. Analysis of motor, cognitive and language performance of infants undergoing treatment for congenital hypothyroidism. J Pediatr (Rio J). 2025 Mar-Apr;101(2):172-178. doi: 10.1016/j.jped.2024.08.008. Epub 2024 Oct 11. PMID: 39396810; PMCID: PMC11889671