

Trabalhos Científicos

Título: Hipotireoidismo Congênito E Síndrome De Down: 33 Anos De Triagem Neonatal No Paraná

Autores: Introdução: O hipotireoidismo congênito (HC) é a doença endócrina congênita mais comum, com incidência variável conforme a estratégia de triagem neonatal (TN). No Brasil, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) adota a triagem com TSH em papel filtro seguida de confirmação sérica. O principal objetivo da TN para o HC é o diagnóstico e tratamento precoces para prevenir deficiência intelectual. A Síndrome de Down (SD) é a condição genética mais comum de deficiência intelectual e aumenta em até 35 vezes o risco de HC. Objetivos: Estimar a incidência de HC em pacientes com SD detectados pelo PNTN do Paraná (PNTN-PR) e descrever suas características clínicas e laboratoriais. Metodologia: Estudo observacional, analítico, retrospectivo e longitudinal. População fonte: todos os RN com suspeita de HC no PNTN-PR de 1991 a 2024. Grupo de estudo: pacientes com SD e HC confirmados e acompanhados no Serviço de Referência em TN-PR. Resultados: No período de estudo, a incidência estimada de SD no PR foi de 1:733 nascidos-vivos e 1434 RN tiveram suspeita de HC pelo PNTN-PR. Foram avaliados 46 pacientes, sendo que 43 preencheram os critérios de inclusão, dos quais 26 (60,5%) do sexo masculino. A incidência estimada do HC em pacientes com SD foi de 1:176 e, em pacientes sem SD, 1:3880, indicando que o HC é 22 vezes mais comum em RN com SD. A idade gestacional era conhecida em 30 crianças: 18 (60%) nasceram a termo e 21 (70%) AIG. A queda do coto umbilical ocorreu em média aos 10 dias e 10 RN apresentaram icterícia neonatal por mais de 7 dias. Vinte e um pacientes (48,8%) apresentaram TSH >20 µUI/mL na primeira coleta da TN. A mediana de idade do início do tratamento foi de 20 dias (9-54) nos pacientes detectados no primeiro teste e 32,5 dias (8-68) no reteste. As medianas de TSH, T4 total e T4 livre na primeira consulta foram: 68 µUI/mL (11,3-591), 6,66 µg/dL (0,23-16) e 1,04 ng/dL (0,2-1,8), respectivamente. Cardiopatia congênita (CC) foi confirmada em 29/40 (72,5%) e a comunicação interatrial foi a malformação mais prevalente (24,1%). Cintilografia de tireoide foi feita em 16 pacientes (38%): tireoide tópica em 11 (68,7%) e disgenesia em 5 (2 ectopia, 2 hipoplasia e 1 agenesia). Dentre os 9 pacientes com CC e cintilografia, 8 têm tireoide tópica e 1 paciente, hipoplasia. Não houve diferença estatisticamente significativa na mediana de Z-escore do comprimento dos pacientes dos 6 aos 36 meses ($p=0,334$), porém, nossos pacientes são significativamente menores que a população de referência de Bertapelli com 12 e 36 meses ($p = 0,043$ e $p=0,041$, respectivamente), aos 6 e 24 meses, não houve diferença significativa. Conclusão: Há elevada incidência de HC em RN com SD e a elevação tardia do TSH é comum. O reteste de TN é recomendado em todos os RN com SD. A prevalência de tireoide tópica na SD é maior que nos pacientes sem a síndrome. A alta frequência de CC reforça a importância do rastreio. É necessário acompanhamento mais a longo prazo para melhor compreensão do padrão de crescimento dos pacientes com SD e HC.

Resumo: CAROLINA OLIVEIRA DE PAULO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ (UEP)), ADRIANE A. DEMARTINI-CARDOSO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ (UEP)), GABRIELA C. KRAEMER (FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AOS EXCEPCIONAIS (FEPE)), SUZANA NESI-FRANÇA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ (UEP)), JULIANA CR ROJAS-RAMOS (FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AOS EXCEPCIONAIS (FEPE))