



Trabalhos Científicos

Título: Análise Clínica, Bioquímica E Molecular Do Hipotireoidismo Congênito

Autores: ERIK ARTUR CORTINHAS ALVES (UEPA); LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA (UFPA); JULIANA PASTANA RAMOS (UFPA); JESSICA LORENA ALVES (UFPA); MARÍLIA CUNHA BOTELHO ALVES (UFPA); MARTA MARTINS DE ARAÚJO FREITAS (UEPA); ADRIANA MARIA ROCHA BASTOS (UEPA); CARLA LENITA SIQUEIRA CASTELO DE SOUZA (UFPA)

Resumo: Introdução: O Programa de Triagem Neonatal (PTN) possibilitou detecção e tratamento precoce do hipotireoidismo congênito (HC), evitando sequelas do sistema nervoso central e contribuindo para o avanço de pesquisas sobre a fisiologia tireoidiana no desenvolvimento neuropsicomotor. Objetivo: Caracterizar aspectos clínicos, bioquímicos e moleculares em pacientes com HC diagnosticados no PTN. Métodos: Foram 196 pacientes atendidos entre os anos de 1996 a 2013. Coletas de sangue total foram utilizadas para extração de DNA e análises bioquímicas. A Reação em Cadeia de Polimerase (PCR) foi utilizada para amplificação de fragmentos específicos do gene PAX8. Produtos da PCR foram visualizados em gel de agarose a 1%. A técnica de sequenciamento automático (Kit Big Dye Terminator Cycle Sequencing Standart Version 3.1) foi utilizada para a investigação de mutações no gene PAX8, que estão associadas a distúrbios embrionários da tireóide. Resultados: A maioria dos pacientes era do sexo feminino (66,83%) com média de idade de 15,95 dias no PTN. Apenas 15 (7,65%) foram triados na faixa ideal para o diagnóstico de HC (2º ao 4º dia de vida). A média do TSH neonatal foi de 123,92 µUI/mL. À primeira consulta, 43,87% das crianças tinham entre 31 e 60 dias de vida. 162 pacientes (82,65%) possuíam alteração no exame físico; o sinal clínico mais frequente foi a constipação intestinal (46,91%). Apenas 30,61% dos pacientes realizaram cintilografia da tireóide e 20,40% realizaram ultrassonografia de tireóide. 94,38% dos pacientes estavam em uso de levotiroxina, sendo a dose mais prescrita a de 25 µg/dia (82,70%). 20 pacientes com HC primário foram investigados para mutações no gene PAX8. Porém, não foram encontradas mutações neste gene. Conclusão: Houve importante atraso na idade ideal para triagem de HC, o que dificulta o diagnóstico e o tratamento da doença. A etiologia genética do HC não está associada ao gene PAX8 na amostra estudada.