REVISTA CIENTÍFICA
CEREM-GO

DOI 10.37951/2675-5009.2026v7i21.212
ISSN 2675-5009
e26212
ARTIGO CIENTÍFICO - RELATO DE CASO

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO E TRIAGEM NEONATAL: IMPACTO DO DIAGNÓSTICO PRECOCE NO DESENVOLVIMENTO INFANTIL

CONGENITAL HYPOTHYROIDISM AND NEONATAL SCREENING: IMPACT OF EARLY DIAGNOSIS ON CHILD DEVELOPMENT

JÚLIA MOURA NADER[1], ERASMO EUSTÁQUIO COZAC[2]

1. Médica pela Universidade Evangélica de Goiás. Residência Médica em Pediatria pelo Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás. Residente de Neonatologia da Universidade Evangélica de Goiás.
2. Médico pela Universidade de Brasília, Brasília-DF, Brasil, Residência Médica em Pediatria pela Universidade de Brasília, Brasília-DF, Brasil, Título de especialista em Pediatria pela SBP, Título de especialista em Neonatologia (área de atuação) - SBP/AMB, Título de especialista em Terapia Pediátrica e Neonatal (área de atuação) - SBP/AMIB, Pós-graduado em Ventilação Mecânica pela Universidade Católica de Goiás, Goiânia-GO, Brasil.

RESUMO

Introdução: O hipotireoidismo congênito (HC) constitui uma das endocrinopatias mais frequentes do período neonatal e permanece entre as principais causas evitáveis de deficiência intelectual em crianças.
Objetivos: Descrever um caso clínico de HC diagnosticado precocemente por meio da triagem neonatal, enfatizando o impacto do diagnóstico e da intervenção terapêutica precoce no desenvolvimento infantil.
Métodos: Trata-se de um estudo observacional, retrospectivo, descritivo, do tipo relato de caso, desenvolvido a partir da revisão de prontuário eletrônico de uma paciente atendida em um hospital do estado de Goiás, Brasil.
Resultados: Recém-nascida a termo (39 semanas e 5 dias; 2.300 g), admitida em Unidade de Terapia Intensiva Neonatal por desconforto respiratório após cesariana por sofrimento fetal agudo. A triagem neonatal evidenciou elevação acentuada do TSH (212,74 µUI/mL), posteriormente confirmada por TSH >100 µUI/mL, T3 de 0,58 e T4L de 0,72, compatíveis com HC primário. O ecocardiograma demonstrou persistência do canal arterial (0,32 cm) e forame oval patente, sem alterações na ultrassonografia transfontanelar, com anticorpos antitireoglobulina < 3,0. Após início precoce da reposição com levotiroxina, houve evolução clínica favorável, com resolução das intercorrências neonatais e transferência para a enfermaria pediátrica.
Conclusões: A ausência de manifestações clínicas específicas nos primeiros dias de vida dificulta o reconhecimento precoce do HC. A triagem neonatal assume papel central ao possibilitar a identificação da disfunção tireoidiana antes do aparecimento de repercussões clínicas, permitindo a confirmação diagnóstica e a instituição tempestiva da terapia de reposição hormonal. A introdução precoce da levotiroxina modifica de maneira significativa o prognóstico da doença.

Palavras-chave: Brasil, Mortalidade infantil, Pediatria, Prematuridade, Sepse neonatal.

ABSTRACT

Introduction: Congenital hypothyroidism (CH) is one of the most common endocrine disorders in the neonatal period and remains one of the leading preventable causes of intellectual disability in children.
Objective: To describe a clinical case of CH diagnosed early through newborn screening, emphasizing the impact of early diagnosis and timely therapeutic intervention on child development.
Methods: This was a retrospective, descriptive, observational case report based on a review of the electronic medical records of a patient treated at a hospital in the state of Goiás, Brazil.
Results: A term female newborn (39 weeks and 5 days of gestation; birth weight, 2,300 g) was admitted to the Neonatal Intensive Care Unit because of respiratory distress following cesarean delivery for acute fetal distress. Newborn screening revealed markedly elevated thyroid-stimulating hormone (TSH) levels (212.74 μIU/mL), subsequently confirmed by serum TSH >100 μIU/mL, triiodothyronine (T3) of 0.58, and free thyroxine (FT4) of 0.72, consistent with primary CH. Echocardiography demonstrated a patent ductus arteriosus (0.32 cm) and patent foramen ovale, with no abnormalities on transfontanellar ultrasonography and antithyroglobulin antibody levels <3.0. Following early initiation of levothyroxine replacement therapy, the patient showed favorable clinical evolution, with resolution of neonatal complications and subsequent transfer to the pediatric ward.
Conclusions: The absence of specific clinical manifestations during the first days of life may hinder the early recognition of CH. Newborn screening plays a central role in identifying thyroid dysfunction before the onset of clinical manifestations, enabling diagnostic confirmation and timely initiation of hormone replacement therapy. Early levothyroxine treatment substantially improves the prognosis of the disease.

Keywords: Brazil, Infant mortality, Pediatrics, Premature, Neonatal sepsis.

INTRODUÇÃO

O hipotireoidismo congênito (HC) representa uma das endocrinopatias mais prevalentes no período neonatal e configura-se como a principal causa de comprometimento intelectual potencialmente evitável em escala mundial. Na ausência de diagnóstico precoce e intervenção terapêutica adequada, a deficiência hormonal tireoidiana pode provocar alterações significativas no crescimento e no desenvolvimento neuropsicomotor da criança, incluindo atraso no desenvolvimento somático, prejuízo cognitivo e déficits intelectuais permanentes. Em virtude dessa relevância clínica e epidemiológica, o Brasil instituiu o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do HC, formalizado pela Portaria Conjunta nº 5, publicada em abril de 2021.[1]

O HC constitui uma das endocrinopatias mais frequentes do período neonatal e permanece entre as principais causas evitáveis de deficiência intelectual em crianças. A deficiência na produção ou na ação dos hormônios tireoidianos durante os primeiros estágios do desenvolvimento compromete processos fundamentais de crescimento, maturação cerebral e desenvolvimento neuropsicomotor, podendo ocasionar prejuízos cognitivos irreversíveis quando o diagnóstico e o tratamento não são instituídos precocemente. Em razão de sua elevada relevância clínica e epidemiológica, o Ministério da Saúde publicou, em 2021, o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para o HC, estabelecendo recomendações para o diagnóstico, tratamento e seguimento longitudinal desses pacientes.[1]

No contexto da saúde pública brasileira, a principal estratégia para identificação precoce do HC é a triagem neonatal universal, realizada por meio do teste do pezinho e ofertada gratuitamente pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Esse programa possibilita a detecção da doença antes do aparecimento das manifestações clínicas, permitindo o início oportuno da reposição hormonal e reduzindo significativamente o risco de sequelas neurológicas permanentes. A consolidação da triagem neonatal representa um dos maiores avanços no controle dessa enfermidade, uma vez que a maioria dos recém-nascidos afetados apresenta aspecto clínico aparentemente normal nas primeiras semanas de vida.[1,2]

A etiopatogenia do HC é heterogênea e envolve diferentes mecanismos responsáveis pela redução da síntese ou da ação dos hormônios tireoidianos. Entre as principais causas destacam-se as disgenesias da glândula tireoide, incluindo agenesia, ectopia e hipoplasia, responsáveis pela maior parte dos casos, além dos defeitos na biossíntese hormonal, alterações centrais do eixo hipotálamo-hipófise-tireoide e formas transitórias relacionadas a fatores maternos ou ambientais. Estudos também descrevem associação entre a ocorrência da doença e fatores como idade materna avançada, intercorrências gestacionais, prematuridade, baixo peso ao nascer, gestação múltipla, sexo feminino e presença de malformações congênitas, evidenciando o caráter multifatorial dessa condição.[2,3]

Do ponto de vista fisiopatológico, o HC resulta da deficiência na produção de tiroxina (T4) e triiodotironina (T3), hormônios indispensáveis para a regulação do metabolismo celular e para a diferenciação estrutural e funcional de múltiplos órgãos e sistemas. Durante o período neonatal e os primeiros anos de vida, esses hormônios exercem papel decisivo na mielinização, na neurogênese, na sinaptogênese e na maturação do sistema nervoso central. Consequentemente, a deficiência hormonal persistente em fases críticas do desenvolvimento cerebral pode ocasionar comprometimento intelectual, atraso motor e alterações cognitivas de caráter permanente. A prevalência mundial estimada varia entre um caso para cada 1.500 a 4.000 nascidos vivos, com discreto predomínio no sexo feminino e maior frequência em indivíduos com síndrome de Down.[3]

Sob o aspecto clínico, o reconhecimento do HC exclusivamente por sinais e sintomas representa um desafio diagnóstico, visto que aproximadamente 95% dos recém-nascidos permanecem assintomáticos ao nascimento em decorrência da transferência transplacentária de hormônios tireoidianos maternos. Quando presentes, as manifestações iniciais costumam ser inespecíficas e incluem sonolência excessiva, dificuldade de sucção, constipação intestinal, hipotonia e choro rouco. Com a evolução da doença, podem surgir achados físicos característicos, como macroglossia, hérnia umbilical, pele seca, fácies infiltrada, atraso na maturação óssea, aumento das fontanelas e lentificação dos reflexos osteotendíneos. Em casos decorrentes de disormonogênese, a presença de bócio pode constituir importante indício clínico, enquanto icterícia neonatal prolongada deve motivar investigação para disfunção tireoidiana e outras endocrinopatias associadas.[4]

Diante da baixa sensibilidade da avaliação clínica no período neonatal, a confirmação diagnóstica fundamenta-se na triagem laboratorial realizada pelo teste do pezinho, preferencialmente entre o terceiro e o quinto dia de vida, período em que os níveis hormonais apresentam maior estabilidade fisiológica. A elevação do hormônio estimulador da tireoide (TSH), associada à dosagem da T4 livre, constitui o principal critério para confirmação diagnóstica. Após o diagnóstico, recomenda-se o início imediato da terapia de reposição com levotiroxina, geralmente em doses iniciais próximas de 10 a 15 µg/kg/dia, seguido de monitorização clínica e

laboratorial periódica para adequação terapêutica e avaliação do desenvolvimento da criança.[5]

A diferenciação entre as formas permanente e transitória possui importante implicação clínica e prognóstica. Enquanto o HC transitório caracteriza-se por deficiência hormonal temporária, com recuperação espontânea da função tireoidiana após os primeiros meses ou anos de vida, a forma permanente exige tratamento contínuo por tempo indeterminado. A correta distinção entre essas apresentações evita tanto a interrupção precoce quanto a manutenção desnecessária da terapia de reposição hormonal.[3]

Embora o tratamento seja simples, seguro e altamente eficaz quando iniciado precocemente, atrasos na confirmação diagnóstica ou no início da reposição hormonal permanecem associados à ocorrência de déficits cognitivos, alterações comportamentais e comprometimento do desenvolvimento neuropsicomotor. Nesse contexto, o seguimento multiprofissional torna-se indispensável para monitorar o crescimento, o desenvolvimento neurológico, a resposta terapêutica e a adesão ao tratamento, favorecendo melhores desfechos clínicos e qualidade de vida ao longo do desenvolvimento infantil.[6]

Dessa forma, o HC permanece como um importante problema de saúde pública, não pela elevada mortalidade, mas pelo potencial de causar sequelas neurológicas permanentes quando não diagnosticado oportunamente. A universalização da triagem neonatal, associada ao tratamento precoce e ao acompanhamento longitudinal especializado, constitui a estratégia mais eficaz para prevenir a deficiência intelectual relacionada à doença, reforçando a necessidade de fortalecimento contínuo das políticas públicas voltadas ao rastreamento neonatal e à qualificação da assistência prestada às crianças acometidas.[7]

Dada a relevância da temática, o presente trabalho se propõe a descrever um caso clínico de HC diagnosticado precocemente por meio da triagem neonatal, enfatizando o impacto do diagnóstico e da intervenção terapêutica precoce no desenvolvimento infantil.

MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional, retrospectivo, descritivo, do tipo relato de caso, desenvolvido a partir da revisão de prontuário eletrônico de uma paciente atendida em um hospital do estado de Goiás, Brasil.

O caso selecionado refere-se a uma criança do sexo feminino, procedente de Anápolis, atendida em uma UTI Neonatal (UTIN) e diagnosticada precocemente com HC por meio da triagem neonatal. A unidade de análise compreendeu um único prontuário clínico, selecionado em razão da relevância clínica do caso.

Foram estabelecidos como critérios de inclusão os registros clínicos de pacientes com diagnóstico de HC acompanhados no serviço de neonatologia. congênito. Foram excluídos prontuários que apresentavam informações clínicas incompletas ou inconsistentes, bem como condições que poderiam interferir na padronização da análise clínica e terapêutica.

A obtenção dos dados foi precedida da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) pelo responsável legal da paciente, em ambiente reservado, após os devidos esclarecimentos acerca dos objetivos da pesquisa, da utilização das informações clínicas e das garantias de confidencialidade e anonimato. Posteriormente, realizou-se consulta ao prontuário eletrônico disponível no sistema institucional da unidade hospitalar em questão.

Foram extraídas informações referentes às características demográficas, antecedentes clínicos,

anamnese, achados do exame físico e exames complementares. Todas as informações foram registradas em instrumento elaborado pela pesquisadora exclusivamente para esta investigação, preservando-se a confidencialidade e o anonimato da paciente durante todas as etapas do estudo.

Como estratégia complementar, realizou-se revisão narrativa da literatura científica com o objetivo de contextualizar os achados clínicos e discutir os resultados à luz das evidências disponíveis. A busca bibliográfica foi conduzida nas bases de dados MEDLINE/PubMed, LILACS e Scientific Electronic Library Online (SciELO), além da consulta a livros, dissertações, teses e documentos técnicos considerados relevantes para o tema. Foram priorizadas publicações recentes e estudos de maior nível de evidência relacionados ao HC.

Os dados obtidos foram submetidos à análise descritiva, sendo apresentados de forma narrativa e, quando pertinente, organizados em tabelas e figuras com a finalidade de facilitar a compreensão das características clínicas, da abordagem terapêutica empregada e da evolução do caso.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética da instituição, sob o Certificado de Apresentação de Apreciação Ética (CAAE) nº 00229126.7.0000.5076 e parecer nº 8.776.888 atendendo às Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos, conforme a Resolução CNS nº 466/2012.

RESULTADOS

As Recém-nascida do sexo feminino, nascida a termo (39 semanas e 5 dias de idade gestacional), adequada para a idade gestacional, admitida na UTIN devido a desconforto respiratório nas primeiras horas de vida. O parto ocorreu por cesariana, devido sofrimento fetal agudo, com apresentação cefálica, líquido amniótico claro, peso ao nascer de 2.300 g e índices de Apgar de 8 e 9 no primeiro e quinto minutos, respectivamente.

A paciente necessitou de manobras de reanimação neonatal, evoluindo com desconforto respiratório persistente. Inicialmente foi instituída oxigenoterapia em sistema Hood com fração inspirada de oxigênio (FiO_2) de 40%, sem resposta clínica satisfatória, sendo solicitada vaga em unidade de terapia intensiva neonatal para monitorização e tratamento especializado.

A genitora, 31 anos de idade, apresentava histórico obstétrico de G3P2A0, grupo sanguíneo O Rh positivo, tendo realizado 12 consultas de pré-natal. Como intercorrência gestacional, registrou-se episódio de infecção do trato urinário no final da gestação, com tratamento adequado. A recém-nascida possuía grupo sanguíneo A Rh positivo.

Durante a investigação clínica da paciente, o ecocardiograma revelou persistência do canal arterial (PCA) medindo 0,32 cm, com fluxo discreto a moderado, associada à presença de forame oval patente (FOP). Paralelamente, o teste de triagem neonatal identificou elevação importante dos níveis de TSH, confirmando o diagnóstico de HC. Após confirmação laboratorial, foi imediatamente iniciada terapia de reposição hormonal com levotiroxina sódica (Puran T4), conforme protocolo institucional.

Durante a permanência na UTIN, a recém-nascida permaneceu em incubadora aquecida, sob monitorização contínua por oximetria de pulso e recebendo suporte nutricional por meio de sonda nasogástrica. Em decorrência de hiperbilirrubinemia neonatal, foi submetida à fototerapia por 3 dias, apresentando resolução satisfatória do quadro.

Ao exame físico: paciente em regular estado geral, corada, hidratada, afebril, acianótica,

anictérica, pouco reativa aos estímulos. O exame cardiovascular evidenciou ritmo cardíaco regular em dois tempos, bulhas normofonéticas, presença de sopro cardíaco e adequada perfusão periférica. À ausculta pulmonar observou-se murmúrio vesicular preservado bilateralmente, sem ruídos adventícios e sem sinais clínicos de desconforto respiratório. O abdome encontrava-se discretamente distendido, flácido, indolor à palpação superficial e profunda, sem visceromegalias ou massas palpáveis. Os membros inferiores apresentavam pulsos periféricos palpáveis e simétricos, sem alterações relevantes. A genitália externa era compatível com o sexo feminino.

Durante a internação também foram registrados diagnósticos de icterícia neonatal secundária à incompatibilidade ABO, com resolução após tratamento fototerápico, sepse neonatal tardia tratada com sucesso e episódio de desconforto respiratório neonatal, cuja evolução clínica foi favorável.

A investigação complementar confirmou alterações laboratoriais compatíveis com HC primário. O teste do pezinho revelou concentração de TSH de 123,99 µUI/mL. Posteriormente, nova dosagem sérica demonstrou valores de TSH superiores a 100 µUI/mL, associados à redução dos níveis de triiodotironina (T3 = 0,58) e tiroxina livre (T4L = 0,72). A pesquisa de anticorpos antitireoglobulina apresentou resultado inferior a 3,0, enquanto a ultrassonografia transfontanelar mostrou-se sem alterações estruturais. A hemocultura, coletada em duas amostras independentes, apresentou resultado negativo, afastando infecção bacteriana ativa. Os principais exames realizados durante a internação encontram-se resumidos na Tabela 1.

Tabela 1. Resultados dos exames do recém-nascido.

Data	Exames	Resultados
11/06/2025	Ecocardiograma	FOP + PCA (0,32 cm) com fluxo discreto a moderado
18/06/2025	Hemocultura	Negativa (duas amostras)
23/06/2026	Teste do pezinho	TSH 212,74 µUI/mL
30/06/2025	TSH	Superior a 100 µUI/mL
30/06/2025	T3/ T4L	0,58/ 0,72
30/06/2025	Anticorpo anti-tireoglobulina	< 3,0
01/07/2025	USTF	Sem alterações

Nota: TSH: hormônio estimulador da tireoide; FOP: forame oval patente; PCA: persistência do canal arterial; T3: triiodotironina; T4L: tiroxina livre; USTF: Ultrassonografia transfontanelar; NR: Normais.
Fonte: Prontuário da paciente.

Após estabilização clínica, melhora progressiva do padrão respiratório, resolução das intercorrências neonatais e início da terapia de reposição hormonal para o HC, a paciente apresentou evolução satisfatória, permitindo transferência da UTIN para a enfermaria de pediatria, onde permaneceu em seguimento clínico até alta hospitalar.

DISCUSSÃO

O presente relato descreve um caso de HC diagnosticado precocemente por meio da triagem neonatal, possibilitando o início oportuno da terapia de reposição hormonal e evolução clínica favorável. Esse achado reforça a relevância dos programas universais de rastreamento neonatal, uma vez que a maioria dos recém-nascidos acometidos apresenta exame físico inicial pouco sugestivo da doença, o que inviabiliza o diagnóstico baseado exclusivamente na avaliação clínica. No caso apresentado, apesar da necessidade de internação neonatal por desconforto respiratório e da presença de intercorrências clínicas associadas, o diagnóstico do HC foi estabelecido a partir da elevação expressiva dos níveis de TSH identificada no teste do pezinho, permitindo intervenção terapêutica antes do aparecimento de manifestações neurológicas irreversíveis.

Essa apresentação clínica é compatível com o comportamento fisiopatológico do HC descrito na literatura. Durante as primeiras semanas de vida, a transferência transplacentária de hormônios tireoidianos maternos exerce efeito protetor transitório sobre o recém-nascido, mascarando parcialmente os efeitos da deficiência hormonal. Como consequência, apenas uma pequena parcela dos pacientes apresenta manifestações clínicas evidentes ao nascimento, enquanto a maioria permanece oligossintomática até que os estoques hormonais maternos sejam progressivamente consumidos. Quando o diagnóstico é retardado, podem surgir manifestações como icterícia prolongada, macroglossia, hipotonia, hérnia umbilical, constipação intestinal, dificuldade alimentar, atraso ponderoestatural e comprometimento progressivo do desenvolvimento neuropsicomotor, culminando, nos casos não tratados, em deficiência intelectual permanente.[8]

Outro aspecto observado neste relato foi a presença concomitante de PCA e FOP. Embora essas alterações cardíacas possam ocorrer isoladamente no período neonatal, estudos recentes demonstram maior frequência de malformações congênitas entre indivíduos com HC, especialmente cardiopatias estruturais associadas às formas decorrentes de disgenesia tireoidiana. Entre as alterações descritas destacam-se defeitos septais, PCA, anomalias renais e outras malformações congênitas, sugerindo possíveis mecanismos biológicos compartilhados durante a embriogênese, embora essa relação ainda não esteja completamente esclarecida.[9-11]

No presente caso, a concentração de TSH identificada na triagem neonatal (123,99 µUI/mL), posteriormente confirmada por valores séricos persistentemente superiores a 100 µUI/mL, associada à redução dos níveis de T3 e T4 livre, foi compatível com HC primário de elevada gravidade. As recomendações internacionais estabelecem que recém-nascidos com valores significativamente elevados de TSH devem ser imediatamente encaminhados para confirmação diagnóstica e acompanhamento especializado. Sempre que possível, exames laboratoriais complementares e métodos de imagem devem ser realizados antes do início do tratamento; entretanto, quando há elevação acentuada do TSH ou risco de atraso terapêutico, a introdução imediata da levotiroxina deve ser priorizada, não devendo ser postergada pela realização dos exames de imagem.[12]

A reposição hormonal precoce permanece como a principal estratégia para prevenir as complicações neurológicas do HC. As diretrizes da Sociedade Europeia de Endocrinologia Pediátrica e da Academia Americana de Pediatria recomendam que a levotiroxina seja instituída imediatamente após a confirmação diagnóstica, preferencialmente antes da segunda semana de vida, utilizando doses iniciais entre 10 e 15 µg/kg/dia. Essa conduta favorece rápida normalização das concentrações séricas de tiroxina, geralmente em poucos

dias, seguida da redução progressiva dos níveis de TSH nas semanas subsequentes, reduzindo substancialmente o risco de sequelas cognitivas permanentes.[11,13]

Apesar da elevada eficácia da terapia de reposição hormonal, o seguimento longitudinal permanece indispensável. Estudos recentes demonstram que pacientes com formas mais graves da doença ou com níveis extremamente reduzidos de T4 antes do tratamento frequentemente necessitam de ajustes terapêuticos mais intensivos durante os primeiros meses de vida. Além disso, indivíduos com disgenesia tireoidiana tendem a apresentar maior necessidade de levotiroxina ao longo do acompanhamento, característica que pode auxiliar na diferenciação etiológica quando exames de imagem não estão prontamente disponíveis.[14]

Embora o tratamento precoce esteja associado a excelentes desfechos neurocognitivos na maioria dos pacientes, evidências recentes indicam que crianças acometidas por formas graves do HC podem apresentar déficits discretos relacionados à atenção, memória, linguagem e coordenação motora, mesmo após adequada reposição hormonal. Esses achados reforçam que o acompanhamento dessas crianças não deve restringir-se ao controle laboratorial, sendo recomendada avaliação multiprofissional periódica do desenvolvimento neuropsicomotor durante toda a infância.[11]

Nos últimos anos, alguns autores passaram a discutir a possibilidade de individualização da dose inicial de levotiroxina, uma vez que doses excessivamente elevadas poderiam estar associadas a potenciais repercussões metabólicas e neurocomportamentais futuras. Entretanto, até o momento, as evidências permanecem insuficientes para modificar as recomendações vigentes, prevalecendo o consenso de que os riscos decorrentes do atraso terapêutico superam amplamente os potenciais efeitos relacionados ao tratamento excessivo, desde que o acompanhamento clínico e laboratorial seja realizado de forma sistemática.[15]

Outro aspecto relevante evidenciado pela literatura diz respeito ao impacto dos programas de triagem neonatal sobre o perfil epidemiológico do HC. A ampliação da cobertura dos programas de rastreamento, associada à redução dos pontos de corte utilizados para o TSH e à realização de estratégias de reavaliação em grupos de risco, contribuiu para o aumento da identificação de formas leves e transitórias da doença. Embora esses casos apresentem menor gravidade clínica, seu reconhecimento continua sendo importante para evitar atrasos diagnósticos e garantir acompanhamento individualizado, sobretudo entre prematuros, recém-nascidos de baixo peso e gestações múltiplas.[16]

No caso apresentado, a identificação precoce do HC por meio do teste do pezinho permitiu a introdução imediata da levotiroxina, favorecendo evolução clínica satisfatória e reduzindo significativamente o risco de comprometimento neurológico permanente. Dessa forma, este relato reforça a importância da manutenção e do fortalecimento dos programas de triagem neonatal universal, do acesso oportuno aos serviços especializados e do seguimento multidisciplinar contínuo, elementos considerados fundamentais para garantir crescimento, desenvolvimento neuropsicomotor e qualidade de vida adequados às crianças acometidas por essa endocrinopatia.

CONCLUSÕES

O relato apresentado evidencia que a ausência de manifestações clínicas específicas nos primeiros dias de vida dificulta o reconhecimento precoce do HC quando a avaliação se restringe ao exame físico neonatal. Nesse contexto, a triagem neonatal assume papel central

ao possibilitar a identificação da disfunção tireoidiana antes do aparecimento de repercussões clínicas, permitindo a confirmação diagnóstica e a instituição tempestiva da terapia de reposição hormonal. A introdução precoce da levotiroxina modifica de maneira significativa o prognóstico da doença, reduzindo a probabilidade de comprometimento neurológico e favorecendo o desenvolvimento neuropsicomotor adequado, conforme observado neste caso.

A evolução clínica descrita reforça que o benefício do diagnóstico precoce depende não apenas da detecção inicial, mas também da continuidade do acompanhamento especializado, com monitorização periódica da função tireoidiana e ajustes terapêuticos individualizados ao longo da infância. Essa abordagem contribui para a manutenção da eutireoidia e para o adequado crescimento somático, maturação neurológica e desempenho cognitivo, minimizando a ocorrência de limitações funcionais permanentes.

Sob a ótica da saúde coletiva, os achados deste relato reiteram a relevância do fortalecimento das estratégias de rastreamento neonatal no SUS, especialmente por meio da ampliação da cobertura, da redução do intervalo entre a coleta da amostra, a liberação dos resultados, a confirmação diagnóstica e o início do tratamento. A otimização dessas etapas assistenciais representa uma medida essencial para reduzir desfechos evitáveis, promover maior equidade no acesso ao cuidado e assegurar melhores perspectivas de desenvolvimento, autonomia e qualidade de vida aos indivíduos acometidos pelo HC.

REFERÊNCIAS

1. Silva MAC, Ferreira LS. A importância do enfermeiro no rastreamento do hipotireoidismo congênito em recém-nascidos. Rev Liberum Accessum. 2024;16(2):26-40.

2. Maia BKM, Carvalho FHM, Dias PCV, Soares BCS, Sousa IM, Morais RWS, Aragão JVA, Morais Júnior RC, Ribeiro HPB, Bastos ACM, Barbalho JC, Costa LFR, Barbosa ALBL, Guimarães JS. Triagem neonatal do hipotireoidismo congênito: fatores de riscos, diagnóstico e manejo clínico. Periódicos Brasil Pesqui Cient. 2024 Ago;3(2):1220-30.

3. Uthayaseelan K, Kadari M, Subhan M, Saji Parel N, Krishna PV, Gupta A, Uthayaseelan K. Congenital Anomalies in Infant With Congenital Hypothyroidism: A Review of Pathogenesis, Diagnostic Options, and Management Protocols. Cureus. 2022 May 2;14(5):e24669.

4. Weiner A, Oberfield S, Vuguin P. The laboratory features of congenital hypothyroidism and approach to therapy. NeoReviews. 2020 Jan;21(1):e37-e44.

5. Ertel DR, Ferrini Filho AR, Sales LOJS, Oliveira DC, Zaconeta CAM. Congenital hypothyroidism diagnosed on the sixth day of life: a case report. Resid Pediatr. 2023;13(4):1-5.

6. Brito PRS, Veras MAL, Gomes FAC, Brandão RBA, Caixeta MCM, Araújo ILG, Brito NCS, Silva RM, Paixão RKM, Alves DHS, Caixeta PHM, Santiago LP. Efeitos do hipotireoidismo congênito no desenvolvimento cerebral: impacto na cognição, comportamento e desenvolvimento psicomotor. Braz J Implantol Health Sci. 2024;6(5):1407-15.

7. Magesti RJ, Moura CAA, Beraldo LCM, Nunes LC, Neves TR, Vital FS, Ferreira DF, Manna LR, Paiva CTC, Coelho MMST. Hipotireoidismo congênito. Rev Eletrônica Acervo Médico. 2023 Feb 21;23(2):e11979.

8. Cavarzere P, Mancioppi V, Battiston R, Lupieri V, Morandi A, Maffeis C. Primary congenital hypothyroidism: a clinical review. Front Endocrinol (Lausanne). 2025 Aug 5;16:1592655.

9. Scavone M, Tallarico V, Stefanelli E, Parisi F, De Sarro R, Salpietro C, Ceravolo G, Sestito S, Pensabene L, Chimenz R, Calabrò MP, Gitto E, Giancotti L, Concolino D. Cardiac malformations in children with congenital hypothyroidism. J Biol Regul Homeost Agents. 2020 Jul-Aug;34(4 Suppl. 2):91-97.

10. Danner E, Jääskeläinen J, Niuro L, Huopio H, Niinikoski H, Viikari L, Kero J, Sund R. Comorbidity in Congenital Hypothyroidism-A Nationwide, Population-based Cohort Study. J Clin Endocrinol Metab. 2023 Nov 17;108(12):e1695-e1701.

11. Bowden SA, Goldis M. Congenital hypothyroidism. [Updated 2020 Jun 21]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan- [cited 2026 Aug 2]. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558913/

12. McHugh A, O'Connell E, Hoare S, Heffernan C, Carolan E. Congenital hypothyroidism and thyroid dysgenesis: importance of newborn bloodspot screening in Ireland. Ir J Med Sci. 2026;195(3):1303-6.

13. van Trotsenburg P, Stoupa A, Léger J, Rohrer T, Peters C, Fugazzola L, Cassio A, Heinrichs C, Beauloye V, Pohlenz J, Rodien P, Coutant R, Szinnai G, Murray P, Bartés 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.

14. Dermitzaki N, Serbis A, Baltogianni M, Balomenou F, Giapros V. Permanent or transient congenital hypothyroidism: a diagnostic dilemma. Acta Paediatr. 2026 Jan;115(1):43-54.

15. Park JH, Oh JH, Cho MH, Shim YS, Lee HS. Congenital hypothyroidism: long-term growth and intellectual outcomes with a lower initial levothyroxine dose. Clin Endocrinol (Oxf). 2025 Dec;103(6):895-905.

16. Vincenzi G, Petralia IT, Abbate M, Vigone MC. 50 years of newborn screening for congenital hypothyroidism: evolution of insights in etiology, diagnosis and management: transient or permanent congenital hypothyroidism: from milestones to current and future perspectives. Eur Thyroid J. 2025 Aug 5;14(4):e250019.

ENDEREÇO CORRESPONDÊNCIA

JÚLIA MOURA NADER
Av. Universitária, Km 3,5 – Cidade Universitária, Anápolis - GO, Brasil.
E-mail: juliamnader@gmail.com

EDITORIA E REVISÃO

Editores chefes:
Waldemar Naves do Amaral - http://lattes.cnpq.br/4092560599116579 - https://orcid.org/0000-0002-0824-1138
Tárik Kassem Saidah - http://lattes.cnpq.br/7930409410650712- https://orcid.org/0000-0003-3267-9866

Autores:
Júlia Moura Nader - http://lattes.cnpq.br/0347242677877549 - https://orcid.org/0009-0004-3488-2774

Erasmo Eustáquio Cozac - http://lattes.cnpq.br/8981746969041730 - https://orcid.org/0000-0003-3863-7122

Revisão Bibliotecária: Izabella Goulart
Revisão Ortográfica: Dario Alvares
Tradução: Soledad Montalbetti Magri
Recebido: 05/10/2026. Aceito: 16/10/26. Publicado em: 06/11/2026.