

MINISTÉRIO DA SAÚDE

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

PORTEARIA CONJUNTA SAES/SCTIE/MS
Nº 5, DE 16 DE ABRIL DE 2021



DIAGNÓSTICO

TRIAGEM NEONATAL

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), realiza a detecção do HC pela dosagem do TSH sérico em papel-filtro.

Nas crianças a termo e aparentemente saudáveis, a triagem neonatal deve ser realizada 48 horas após o nascimento ou até o 5º dia de vida, após a diminuição do pico fisiológico do TSH e do hormônio materno ter sido excretado e metabolizado. A coleta realizada antes de 48 horas de vida pode levar a um excesso de falsos positivos. O quadro abaixo resume a interpretação dos resultados da triagem neonatal:

Interpretação dos resultados da triagem neonatal na avaliação do hipotireoidismo congênito

Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) do Brasil			
Exame	Valor(mUI/L)	Interpretação	Conduta
TSH	<10	Resultado normal	Nenhuma
	10-20	Resultado limítrofe	Convocar para novo teste do pezinho
	>20	Sugestivo de hipotireoidismo	Convocar com urgência para consulta médica e dosagem sérica (sangue venoso) de T4 total ou livre e TSH.

Fonte: Alves CAD et al. Hipotireoidismo Congênito: Triagem Neonatal. SBP, 2018.

A observação clínica não tem valor prático para o diagnóstico do HC, pois o quadro clínico se estabelece lentamente e é inespecífico.

CONFIRMAÇÃO DIAGNÓSTICA

A confirmação deve ser realizada pela dosagem de TSH e T4 total ou livre com a maior brevidade possível, em amostra de sangue venoso. A realização dos exames nessa sequência permite a detecção de mais de 99% dos casos.

Pacientes com valores de TSH acima de 10 mUI/L e T4 livre ou T4 total baixos confirmam o diagnóstico do HC primário e o tratamento deve ser iniciado (valores de referência no quadro abaixo).

Valores de referência para TSH, T4 total, T4 livre e tireoglobulina venosos no período neonatal.

SUBSTÂNCIA DOSAGEM SÉRICA (SANGUE)	DOSAGEM SÉRICA (SANGUE VENOSO)
TSH	< 9 mUI/L
T4 livre	0,8-2,3 ng/dL
T4 total	7-16 µg/dL
Tireoglobulina	2,0-35,0 ng/dL

O exame de raio X simples do joelho do feto pode ser realizado para avaliar a gravidade do hipotireoidismo intrauterino, pela presença ou ausência das epífises femoral ou tibial.

DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO

- 90% dos casos são do tipo primário
- Está indicada a realização de exames de ultrassonografia (US) cervical, preferencialmente com Doppler ou cintilografia e dosagem da tireoglobulina.
- Sugere-se que a investigação se inicie com US cervical, e complementada com cintilografia nos casos em que a US não for suficiente para determinar o diagnóstico.

INTRODUÇÃO

O **Hipotireoidismo Congênito** (HC) é a doença congênita mais comum do sistema endócrino e a principal causa de deficiência mental passível de prevenção no mundo, se não tratado e acompanhado de forma adequada, pode levar a complicações irreversíveis, como prejuízos no desenvolvimento mental e no crescimento.

O hipotireoidismo caracteriza-se pela diminuição dos níveis séricos dos hormônios tireoidianos, sendo classificado como:

- **Primário:** Deficiência dos hormônios tireoidianos devido à incapacidade parcial ou total de síntese hormonal pela glândula tireoide; sendo o mais frequente.
- **Central:** Causado por diminuição da produção e/ou bioatividade do TSH como resultado de disfunção hipotalâmica ou hipofisária.

CID 10

E03.0 Hipotireoidismo congênito com bocio difuso

E03.1 Hipotireoidismo congênito sem bocio

CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

Serão incluídos neste Protocolo os pacientes que apresentarem diagnóstico laboratorial confirmado de HC por meio de dosagem de TSH e T4 total ou livre, independentemente da causa etiológica.

CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

Confirmado o diagnóstico de HC, não há critérios de exclusão nesse Protocolo.

CASOS ESPECIAIS

Nos recém-nascidos com prematuridade extrema ou muito baixo peso ao nascer o diagnóstico pode ser mais difícil e o exame deve ser repetido com um mês de vida ou na alta hospitalar, o que ocorrer primeiro. Ou realizar a triagem tripla com coleta no 5º, 10º e 30º dias de vida para melhor avaliação.

BENEFÍCIOS ESPERADOS

Recuperação do ganho estaturoponderal e melhora do desenvolvimento neuropsicomotor.

DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO (continuação)

A impossibilidade de realizar exames para determinação etiológica não deve atrasar o início do tratamento. Nesses casos, inicia-se o tratamento e a determinação da causa do HC deve ser postergada para após os 3 anos de vida da criança.

Diagnóstico diferencial do hipotireoidismo congênito

Características principais	Outros achados	Provável diagnóstico
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído	<ul style="list-style-type: none"> Tireoglobulina reduzida. Ultrassonografia sem tireoide em local típico. Idade óssea atrasada. 	Atireose
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído	<ul style="list-style-type: none"> Tireoglobulina mensurável. Ultrassonografia sem tireoide em local típico. Idade óssea normal ou atrasada. 	Ectopia
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído	<ul style="list-style-type: none"> Tireoglobulina mensurável; Ultrassonografia com tireoide tópica e de volume reduzido. Idade óssea normal ou atrasada. 	Hipoplasia
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído	<ul style="list-style-type: none"> Tireoglobulina normal ou elevada. Ultrassonografia com tireoide tópica normal ou aumentada. Idade óssea normal ou atrasada. 	Disormoniogênese
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído ou normal	<ul style="list-style-type: none"> Tireoglobulina normal. Ultrassonografia com tireoide tópica e normal. Idade óssea normal. 	Hipotireoidismo transitório

Fonte: Alves CAD et al. Sociedade Brasileira de Pediatria, 2018.

MONITORAMENTO

- Avaliação clínica do desenvolvimento estaturoponderal e neuropsicomotor.
- Controle laboratorial de função tireoidiana (concentrações plasmáticas de TSH e T4 livre ou total) visando mante-los dentro dos valores de referência de acordo com a idade.
- A frequência do monitoramento deve ser baseada em dados clínicos e laboratoriais, conforme sugerido no quadro abaixo.

Monitoramento laboratorial

Dosar T4 total ou livre e TSH

- Em 2 e 4 semanas após o início da terapia.
- Repetir:
 - Entre 0 e 6 meses de idade: a cada 1 a 2 meses.
 - Entre 6 meses e 3 anos de idade: a cada 2 a 3 meses.
 - Em > 3 anos: a cada 6 a 12 meses

Dosagens adicionais de T4 total ou livre e TSH

- 4 semanas após cada mudança de dose.
- Se a regularidade do tratamento for questionada.
- Se valores hormonais forem anormais.

A coleta de sangue deve ser feita antes de administrar a levotiroxina. Caso ela tenha sido administrada, aguardar no mínimo 4 horas para coletar o sangue.

Para valores elevados de TSH, recomenda-se o aumento da dose de levotiroxina e reavaliação laboratorial após 4 semanas. Reajustes de dose deverão ser feitos com base nos resultados de TSH, T4 e avaliação clínica do indivíduo.

- A coleta dos exames deve ser realizada antes da administração da levotiroxina.
- O tratamento deve ser mantido por toda a vida.

Nos casos em que há suspeita de hipotireoidismo neonatal transitório, o tratamento pode ser suspenso após os três anos de idade por um curto período, com o objetivo de reavaliar a função tireoidiana. Esses casos incluem pacientes sem etiologia definida por exame de imagem (especialmente se for demonstrada tireoide normal na US), pacientes com quadro clínico e laboratorial inicial duvidoso e pacientes que não precisaram de aumento de dose de tiroxina durante o seguimento. Após um mês da suspensão do tratamento, deve-se fazer três avaliações seriadas de TSH, com intervalos mensais. Caso os valores se mantenham <5 mUI/L nas três medidas.

Metas de tratamento para os primeiros 3 anos de vida.

- Assegurar os crescimento e desenvolvimento adequados.
- Manter os hormônios tireoidianos dentro do valor de referência desejado:
 - T4 livre entre 1,4 ng/dL a 2,3 ng/dL
 - T4 total entre 10 µg/dL e 16 µg/dL
- Manter o TSH dentro do valor de referência desejado:
 - TSH entre 0,4 mUI/L e 4 mUI/L

REGULAÇÃO E CONTROLE

Devem ser observados os critérios de inclusão e exclusão de pacientes neste protocolo, a duração e o monitoramento do tratamento, bem como a verificação periódica das doses prescritas e dispensadas e a adequação de uso do medicamento. Conforme definido no PNTN, os Serviços de Referência em Triagem Neonatal/Acompanhamento e Tratamento de Doenças Congênitas Tipo I, II ou III – grupo em que se inclui o HC – são os responsáveis pela realização da triagem dos pacientes, assim como para seu tratamento e acompanhamento.

Ver item 8. Tratamento do PCDT Hipotireoidismo Congênito, PT nº 05 de 16 de abril de 2021.

As informações inseridas neste material tem a finalidade de direcionar a consulta rápida dos principais temas abordados no PCDT. A versão completa corresponde a Portaria Conjunta SAES/SCTIE/MS, nº 05, de 16 de abril de 2021. E pode ser acessada em https://www.gov.br/cadnec/pt-br/midias/protocolos/20210426_portaria_conjunta_pcdt_hipotireoidismo_congenito.pdf