



CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACIG
MEDICINA

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO: UM RELATO DE CASO

Beatriz Valvassori Pantaleão

Manhuaçu / MG

2025

BEATRIZ VALVASSORI PANTALEÃO

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO: UM RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado no Curso de Superior de Medicina do Centro Universitário UNIFACIG, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Medicina.

Orientador: Vanessa Costa

Manhuaçu / MG

2025

BEATRIZ VALVASSORI PANTALEÃO

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO: UM RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado no Curso de Superior de Medicina do Centro Universitário UNIFACIG, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Medicina.

Orientadora: Vanessa Costa

Banca Examinadora:

Data da Aprovação: 08/07/2025

Médica Pediatra e Neonatologista, Dra. Vanessa Costa – UNIFACIG e Hospital César Leite

Enfermeira, Especialista em Saúde Pública, Rita de Cássia Pereira Medeiros Parreira – UNIFACIG

Médica generalista, Médica da Saúde da Família, Dra. Sâmara Estefânia Ribeiro Gomes – UBS PADRE FIALHO (MATIPÓ).

RESUMO

O hipotireoidismo congênito é uma disfunção endócrina caracterizada pela produção insuficiente de hormônios tireoidianos desde o nascimento, sendo uma das principais causas evitáveis de deficiência intelectual na infância. Esses hormônios são fundamentais para o crescimento físico e o desenvolvimento neurológico, especialmente nos primeiros anos de vida. No Brasil, o Programa Nacional de Triagem Neonatal realiza o teste do pezinho, essencial para o diagnóstico precoce do HC e início imediato do tratamento com levotiroxina, que deve ser iniciado, idealmente, até o 14º dia de vida. Este trabalho apresenta o relato de caso de um recém-nascido do sexo masculino diagnosticado com hipotireoidismo congênito no 11º dia de vida, a partir de alterações detectadas no teste de triagem neonatal. O paciente iniciou tratamento precoce com levotiroxina, o que permitiu o controle eficaz dos níveis hormonais e um desenvolvimento neuropsicomotor adequado. A evolução clínica do caso reforça a importância do diagnóstico precoce, da adequação da dose terapêutica e do acompanhamento contínuo com exames laboratoriais. A discussão abrange os aspectos fisiopatológicos, diagnósticos e terapêuticos do hipotireoidismo congênito, destacando os critérios utilizados pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal, os valores de referência hormonais no período neonatal, e a importância de exames complementares na definição etiológica da doença. O caso ilustra ainda que a abordagem clínica isolada não é suficiente para o diagnóstico, visto que os sinais clínicos são inespecíficos nas primeiras semanas de vida. Assim, a triagem neonatal e o acompanhamento especializado são fundamentais para prevenir sequelas graves e garantir uma boa qualidade de vida. Conclui-se que a vigilância neonatal e a atuação multiprofissional são essenciais para o manejo do hipotireoidismo congênito, assegurando que crianças afetadas possam atingir seu pleno potencial cognitivo, motor e social, sem as limitações impostas por um diagnóstico tardio.

Palavras-chave: Hipotireoidismo congênito. Triagem neonatal. Hormônios tireoidianos. Desenvolvimento infantil. Levotiroxina.

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	5
2. RELATO DE CASO	6
3. DISCUSSÃO	7
4. CONCLUSÃO OU CONSIDERAÇÕES FINAIS	13
5. REFERÊNCIAS	14

1. INTRODUÇÃO

O hipotireoidismo congênito (HC) é uma disfunção endócrina caracterizada pela produção insuficiente de hormônios tireoidianos desde o nascimento. Esses hormônios são essenciais para o crescimento físico e o desenvolvimento neurológico, especialmente durante os primeiros anos de vida. A ausência ou deficiência desses hormônios pode resultar em retardo mental irreversível e alterações no desenvolvimento somático, caso não seja diagnosticada e tratada precocemente (Fugazzola et al., 2019).

No Brasil, o Programa Nacional de Triagem Neonatal, implementado em 2001, tem desempenhado papel fundamental na detecção precoce do HC por meio do teste do pezinho, que permite o início imediato da terapia de reposição hormonal com levotiroxina. Estima-se que a incidência do HC varie de 1:2.000 a 1:4.000 nascidos vivos, o que destaca a importância de políticas públicas voltadas à triagem e acompanhamento contínuo (Ministério da Saúde, 2021).

Este trabalho relata o caso de um recém nascido diagnosticado com hipotireoidismo congênito no décimo primeiro dia de vida, ressaltando a importância de um diagnóstico feito precocemente para que o tratamento seja feito em tempo hábil, evitando que esse bebê venha a ter retardo mental grave, falência do crescimento e distúrbios neurológicos como ataxia, incoordenação, estrabismo, movimentos coreiformes e perda auditiva neurossensorial.

2. RELATO DE CASO

Trata-se de um recém nascido (RN), do sexo masculino, nascido a termo (39 semanas) no dia 22/11/2024, de parto cesárea, com peso adequado para a idade (3,290gr), com 49 cm de altura e com APGAR 6/9. Ao nascimento, apresentou hipotonia e respiração irregular. Foi necessário um ciclo de ventilação por pressão positiva (VPP), com boa resposta clínica imediata. Sendo portanto, mantido em observação em sala de parto por 8 horas com melhora clínica e em seguida encaminhado para alojamento conjunto, onde permaneceu até a alta hospitalar (2 dias de vida).

Foi então, realizado o Teste de Triagem Neonatal após 4 dias de vida que demonstrou alteração para o HC (Hipotireoidismo Congênito) com o TSH 162,43 μ UI/mL. No dia 03/12/2024 (décimo primeiro dia de vida), data da consulta, apresentava icterícia, macroglossia e fontanela anterior ampla e encaminhado com urgência ao serviço de endocrinologia NUPAD (Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico), onde foi realizado coleta de níveis séricos de ATPO (Anticorpos Anti Peroxidase) 31 UI/mL, T4L 0,32 ng/dL, TSH 472,70 μ UI/mL, Tireoglobulina 0,10 ng/mL e Trab (Anticorpos Anti-receptor de TSH) 0,10 UI/L, confirmando então o diagnóstico para HC; e mesmo antes de fazer a coleta já iniciou o tratamento com levotiroxina com dosagem de 37,5 mcg, protocolo este seguido pelo NUPAD; que independentemente do quadro clínico, é iniciado o tratamento e é mantido ou suspenso a depender dos resultados da coleta de sangue.

Em consulta de 09/01/2025 foram analisados exames realizados em 18/12/2024 onde houve uma diminuição de TSH (0,68 μ UI/ml) e um aumento de T4 livre (2,71 ng/dL), conforme prontuário da médica especializada. Seguindo então o tratamento com a levotiroxina com a mesma dosagem e sendo solicitado exames de TSH e T4 livre com o kit do NUPAD para acompanhamento especializado, sendo este um centro de referência em triagem neonatal do Estado de Minas Gerais que favorece crianças diagnosticadas com HC.

Em 13/03/2025, foram avaliados os últimos exames laboratoriais feitos em 27/01/2025, que revelaram valores de TSH de 8,88 μ UI/mL e T4 livre de 1,42 ng/dL. Diante desses resultados, optou-se pela manutenção do tratamento com levotiroxina, com ajuste da dose para 25 mcg diários. Em contrapartida, foi mantido em observação clínica para hipertireotropinemia por seu TSH estar dentro do valor

referencial $> 6,15$ e < 10 $\mu\text{UI/mL}$ e o T4 livre estar dentro da faixa normal dos valores de referência.

Na data de 15 de abril de 2025, foi realizada a última consulta incluída neste relato. Na ocasião, solicitou-se a continuidade do monitoramento dos níveis de TSH e T4 livre por meio do kit fornecido pelo NUPAD. No entanto, os responsáveis optaram por realizar os exames em laboratório particular. A coleta foi realizada em 25 de abril de 2025, apresentando como resultados TSH de $3,46$ $\mu\text{UI/mL}$ e T4 livre de $1,16$ ng/dL . Até a finalização desta pesquisa, os exames ainda não haviam sido avaliados pela equipe médica, e, portanto, o paciente permanecia em uso da mesma dose de levotiroxina (25 mcg/dia).

O bebê apresentou, em todas as consultas realizadas, um bom ganho ponderal, bem como crescimento estatural compatível com a faixa etária, além de um desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Esses achados reforçam a importância do diagnóstico e início precoce do tratamento do hipotireoidismo congênito, uma vez que, quando instituída de forma oportuna, a terapêutica é capaz de prevenir prejuízos no desenvolvimento físico e neurológico da criança.

Em 22 de maio de 2025, o paciente fará 6 meses de idade, sendo essa data dez dias depois do desfecho desta pesquisa, portanto tornando-se inviável acompanhar o caso relatado até completar 3 anos; idade na qual deverá ser realizado os exames para esclarecimento etiológico do hipotireoidismo congênito ou da hipertireotropinemia, conforme pactuações entre as gestões municipais e estadual.

3. DISCUSSÃO

O relato de caso trata-se de um RN, do sexo masculino, diagnosticado com HC em seu décimo primeiro dia de vida e iniciando o tratamento com levotiroxina com dose de $37,5$ mcg .

O hipotireoidismo congênito (HC) é uma das principais causas evitáveis de deficiência intelectual na infância, sendo, por isso, alvo prioritário de programas de triagem neonatal em diversos países, incluindo o Brasil. A detecção precoce por meio do teste do pezinho e o início imediato da terapia com levotiroxina são fundamentais para prevenir sequelas neurológicas irreversíveis (Schoenmakers et al., 2020).

A maioria dos casos de HC é causada por disgenesia tireoidiana (agenesia, ectopia ou hipoplasia da glândula), sendo menos frequente a origem por distúrbios na síntese hormonal (dishormonogênese). Os recém-nascidos com HC costumam ser assintomáticos nas primeiras semanas de vida, o que reforça a importância da triagem neonatal. Quando presentes, os sinais clínicos podem incluir icterícia prolongada, choro rouco, hipotonia, constipação e macroglossia (Chakera et al., 2012).

O sucesso terapêutico depende, além do início precoce, da dose adequada de levotiroxina e do monitoramento frequente dos níveis de TSH e T4 livre. Estudos apontam que o tratamento iniciado nas duas primeiras semanas de vida está associado ao melhor desempenho cognitivo e motor em longo prazo (van Trotsenburg, 2021). Além disso, o acompanhamento multidisciplinar, envolvendo endocrinologistas, pediatras, nutricionistas e profissionais de saúde mental, é essencial para o desenvolvimento global da criança.

Atualmente, todos os estados brasileiros e o Distrito Federal realizam a triagem neonatal para HC pela dosagem do TSH cujos valores de corte variam de 5-10 $\mu\text{U/ml}$. O nível de corte de TSH preconizado pelo PNTN (Programa Nacional de Triagem Neonatal) é de 10 $\mu\text{U/ml}$. Crianças com TSH elevado na triagem neonatal, são convocadas para avaliação e confirmação do diagnóstico.

A idade ideal para a coleta da primeira amostra de sangue para a triagem neonatal é entre o terceiro e o quinto dia de vida, período em que já ocorreu a redução do pico fisiológico de elevação do TSH (ALVES et al., 2018).

A observação clínica é de valor limitado na detecção do HC. O quadro clínico se estabelece lentamente, em semanas ou meses, porém a maior parte das manifestações é inespecífica. Por este motivo, somente 5% das crianças são diagnosticadas clinicamente no período neonatal.

O diagnóstico de hipotireoidismo congênito deve ser considerado em qualquer lactente que apresente sinais como icterícia prolongada, hipotermia transitória, fontanela posterior ampla, dificuldade de sucção ou desconforto respiratório durante as mamadas. Os sinais clínicos clássicos tendem a surgir nas primeiras semanas de vida, sendo mais evidentes entre a sexta e a décima segunda semana, com predomínio de letargia, constipação intestinal e presença de hérnia umbilical. Com a progressão do quadro, tornam-se mais visíveis alterações como

fácies típica (cretinóide) e retardo no crescimento estatural, especialmente quando o diagnóstico e o tratamento não são realizados precocemente.

Os níveis de corte para convocação de crianças com suspeita de alterações na triagem neonatal variam conforme os protocolos adotados pelos diferentes programas de saúde. Em geral, para recém-nascidos a termo, com mais de 48 horas de vida, valores de TSH menores que 10 $\mu\text{U/ml}$ no sangue total são considerados normais, não sendo necessário acompanhamento adicional. Quando os níveis de TSH situam-se entre 10 e 20 $\mu\text{U/ml}$, solicita-se uma segunda amostra de sangue do calcanhar, sendo que, na maioria dos casos, esse segundo resultado retorna dentro da normalidade. No entanto, valores de TSH neonatal superiores a 20 $\mu\text{U/ml}$ indicam a necessidade de avaliação clínica presencial e realização de testes de função tireoidiana em amostras de soro. A maioria das crianças com TSH acima desse valor confirmará o diagnóstico de hipotireoidismo congênito. O Quadro 1 apresenta um resumo do protocolo de investigação utilizado nesses casos.

Quadro 1 - 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	Consultar com urgência para consulta médica e dosagem sérica (sangue venoso) de T4 livre ou total e TSH

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

Os testes de triagem neonatal para HC não são diagnósticos e os resultados alterados devem ser confirmados por determinação de concentrações séricas de TSH e T4T (T4 total) ou T4L (T4 livre).

Pacientes com valores de TSH acima de 10 mUI/L e T4 livre ou T4 total baixos confirmam o diagnóstico do HC primário e indicam o início do tratamento.

Quadro 2, estão os valores de referência dos exames referidos entre 4 e 30 dias de vida.

Quadro 2 - Valores de referência para TSH, T4 TOTAL, T4 livre e tireoglobulina no período neonatal

SUBSTÂNCIA	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

Fonte: PNTN, Brasil.

Para a determinação da etiologia do hipotireoidismo congênito (HC), que em aproximadamente 90% dos casos é classificado como primário, estão indicados exames de imagem como a ultrassonografia (US) cervical — preferencialmente com Doppler — ou a cintilografia da tireoide, além da dosagem da tireoglobulina. A investigação diagnóstica deve iniciar-se com a US cervical, sendo a cintilografia indicada como exame complementar quando a ultrassonografia não for conclusiva (ALVES et al., 2018).

É importante ressaltar que a impossibilidade momentânea de realizar esses exames não deve atrasar o início do tratamento. Nesses casos, a terapêutica com levotiroxina deve ser iniciada prontamente, e a investigação etiológica pode ser adiada para após os 3 anos de idade da criança. Nessa fase, a suspensão temporária da levotiroxina permite a realização dos exames complementares e a

confirmação da causa do HC. O Quadro 3 mostra as principais causas de hipotireoidismo congênito.

Quadro 3 - Diagnóstico diferencial do hipotireoidismo congênito

Características principais	Outros achados	Provável diagnóstico
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído	Tireoglobulina reduzida; ultrassonografia sem tireoide em local típico; e idade óssea atrasada.	Atireose
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído	Tireoglobulina mensurável; ultrassonografia sem tireoide em local típico; e idade óssea normal ou atrasada.	Ectopia
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído	Tireoglobulina mensurável; ultrassonografia com tireoide tópica e de volume reduzido; e idade óssea normal ou atrasada.	Hipoplasia
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído	Tireoglobulina normal ou elevada; ultrassonografia com tireoide tópica normal ou aumentada; e idade óssea normal ou atrasada.	Disormoniogênese
TSH aumentado, T4 ou T4 livre diminuído ou normal	Tireoglobulina normal; ultrassonografia com tireoide tópica e normal; e idade óssea normal.	Hipotireoidismo Transitório

O tratamento do HC deve ser iniciado antes de 14 dias de vida. Quando o tratamento é iniciado precocemente o impacto negativo da doença grave é praticamente nulo. Em decorrência do rápido diagnóstico do paciente relatado, foi possível iniciar o tratamento ainda no décimo primeiro dia de vida. O objetivo da terapia medicamentosa é normalizar os níveis de T4L em cerca de 2 semanas e de TSH em 1 mês.

A preparação hormonal tireoidiana de escolha para o tratamento é a LT4 (levotiroxina), já que a maior parte do hormônio tireoidiano nas células do SNC deriva da conversão local de T4 em T3. A dose inicial é de 10 a 15 mcg/kg/dia. Doses maiores (entre 12-17 mcg/kg, por exemplo) são usadas para iniciar o tratamento dos pacientes com hipotireoidismo mais grave (menores níveis de T4 livre). A dose média para recém-nascido (RN) a termo é de 50 mcg/dia e para RN pré-termo, de 25-37,5 mcg/dia.

Devem ser utilizados comprimidos de LT4, uma vez que não existe aprovação de soluções líquidas do hormônio. O comprimido deve ser macerado e dissolvido em pequena quantidade de água ou leite materno e administrado por via oral, preferencialmente pela manhã, em jejum, uma vez ao dia. Recomenda-se aguardar ao menos 30 minutos antes de oferecer qualquer alimento. Em caso de vômito imediato, a mesma dose deve ser repetida. Quando o jejum não for viável, a medicação pode ser administrada no intervalo entre as mamadas, sempre com atenção para a consistência na rotina de horários. As doses devem ser ajustadas com base nas concentrações séricas dos hormônios tireoidianos, especialmente TSH e T4 livre. Ressalta-se que a LT4 não deve ser administrada concomitantemente com substâncias que interferem em sua absorção, como produtos à base de soja, ferro ou cálcio (van Trotsenburg et al., 2021).

O controle do tratamento e ajuste das doses devem ser baseados no exame físico, ganho ponderoestatural e desenvolvimento neuropsicomotor, além de dosagens seriadas de T4L e TSH, a serem feitas a cada 1 a 2 meses, nos primeiros 6 meses de vida, e posteriormente a cada 2 a 3 meses até que a criança complete 3 anos, quando as dosagens passam a ser semestrais ou anuais. O objetivo do tratamento é assegurar crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor adequados para faixa etária e potencial genético, e ao mesmo tempo, evitar tratamento excessivo e por período prolongado, podendo acarretar craniossinostose e alterações no temperamento da criança.

O caso analisado no presente trabalho evidencia a importância da vigilância neonatal, especialmente em recém-nascidos com alterações no padrão respiratório ou tônus muscular, mesmo que não haja sinais clínicos evidentes de HC. A atuação rápida da equipe de saúde e a confirmação diagnóstica por meio de exames laboratoriais foram determinantes para o bom prognóstico do paciente.

Nos primeiros três anos de vida (fundamentalmente nos seis primeiros meses de vida) deve-se manter os valores de T4 livre entre 1,4 e 2,3 ng/dl ou T4 total entre 10 e 16 µg/dl e TSH entre 0,4 e 4 µUI/mL. Sempre que for necessário ajuste da dose de levotiroxina, deve-se realizar após quatro semanas nova dosagem hormonal, para verificar se as taxas de T4 e TSH estão adequadas.

Nos pacientes que não têm alguma avaliação etiológica prévia suspende-se a levotiroxina por 30 dias e realiza-se avaliação clínica e laboratorial com dosagem de T4 livre, TSH e tireoglobulina, cintilografia de tireoide com ^{99m}Tc e ultrassom de tireoide. Quando tais avaliações se mostraram normais, os pacientes são considerados portadores de hipotireoidismo transitório; se alteradas, definiram-se como hipotireoidismo congênito permanente, sendo o diagnóstico etiológico estabelecido e reinicia-se a terapia com LT4.

4. CONCLUSÃO

O hipotireoidismo congênito (HC) é uma enfermidade de difícil identificação por meio exclusivo do exame clínico, o que reforça a necessidade da triagem neonatal como ferramenta essencial para o seu diagnóstico precoce. A realização do teste do pezinho, entre o terceiro e o quinto dia de vida, permite o início oportuno do tratamento com levotiroxina, preferencialmente até o 14º dia de vida. O manejo adequado e rigoroso ao longo do crescimento e desenvolvimento da criança é fundamental para evitar a progressão natural da doença, que pode causar comprometimento neurológico irreversível. Dessa forma, é possível minimizar os impactos negativos na qualidade de vida da criança, bem como preservar seu pleno potencial cognitivo, social, produtivo e econômico na vida adulta.

5. REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. **Hipotireoidismo congênito: Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT)**. Brasília: Ministério da Saúde, 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/h/hipotireoidismo-congenito>.

Acesso em: 13 maio 2025.

CHAKERA, A. J.; PEARCE, S. H. S.; VAIDYA, B. **Treatment for primary hypothyroidism: current approaches and future possibilities**. Drug Design, Development and Therapy, v. 6, p. 1–11, 2012.

NASCIMENTO, M. L. **Situação atual da triagem neonatal para hipotireoidismo congênito: críticas e perspectivas**. Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia, São Paulo, v. 55, n. 8, p. 528–533, 2011.

NETO COELHO, J. R.; NASCIMENTO, M. L.; GUERRA-JÚNIOR, G. **Doenças da tireoide**. In: BURNS, D. A. R.; CAMPOS JUNIOR, D.; SILVA, L. R.; BORGES, W. G. (org.). Tratado de Pediatria. 4. ed. São Paulo: Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017. v. 1, p. 675–680.

NÚCLEO DE AÇÕES E PESQUISA EM APOIO DIAGNÓSTICO (NUPAD). **Hipotireoidismo congênito**. Faculdade de Medicina da UFMG, [s.d.]. Disponível em:

<https://www.nupad.medicina.ufmg.br/topicos-em-saude/hipotireoidismo-congenito>.

Acesso em: 13 maio 2025.

SCHOENMAKERS, N.; VAN TROTSENBURG, A. S. P.; PERSANI, L. **Congenital hypothyroidism: An update**. Endocrine Reviews, v. 41, n. 5, p. 1–28, 2020.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA (SBP). **Hipotireoidismo congênito: diagnóstico, tratamento e seguimento**. Departamento Científico de Endocrinologia. Rio de Janeiro: SBP, 2021. Disponível em:

https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/21369c-DC_Hipotireoidismo_Congenito.pdf. Acesso em: 13 maio 2025.

VAN TROTSENBURG, A. S. P. et al. **Management and outcome of congenital hypothyroidism**. European Society for Paediatric Endocrinology Clinical Practice Guidelines. Hormone Research in Paediatrics, v. 95, n. 6, p. 343–356, 2021.