## Endocrinologia | Casuística / Investigação

# EP-065 - (1JDP-9932) - HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO: A EXPERIÊNCIA DE UMA UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

Marta Ribeiro Silva<sup>1</sup>; Cristiana Maximiano<sup>1</sup>; Maria Miguel Gomes<sup>1,2,3</sup>; Sofia Martins<sup>1,2</sup>; Olinda Marques<sup>1,4</sup>; Ana Antunes<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 2 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Hospital de Braga; 3 - Escola de Medicina, Universidade do Minho; 4 - Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga

## Introdução e Objectivos

O hipotiroidismo congénito (HC) é a doença endócrina congénita mais frequente. O diagnóstico e tratamento tardios resultam em atraso mental e alterações neurológicas irreversíveis. **Objetivos:** Caracterizar os doentes com HC e avaliar o seu seguimento.

### Metodologia

Estudo retrospetivo e observacional, utilizando dados obtidos pela análise dos processos clínicos dos doentes com HC, atualmente em seguimento, na unidade de endocrinologia pediátrica de um hospital terciário não considerado centro de referência.

#### Resultados

Incluídos 22 doentes, idade mediana 7,5 anos (mínimo 4 meses; máximo 17 anos), 12 do sexo feminino. A mediana do doseamento de TSH ao diagnóstico foi 201,5mU/ml (mínimo 13,4; máximo 934) e a mediana da idade de início de tratamento foi 12,5 dias (mínimo 7; máximo 285). Só 1 doente não foi identificado no rastreio neonatal. Na ecografia, 14 doentes apresentam disgenesia tiroideia. Apenas um doente realizou cintigrafia tiroideia. Icterícia prolongada foi o sinal mais frequente ao diagnóstico. A maioria dos doentes não apresenta anomalias associadas (17/22) nem história familiar de patologia tiroideia (18/22). Após reavaliação diagnóstica, 2 doentes classificados como HC transitório. Nenhum doente apresenta alterações do crescimento. Realizaram avaliação formal do desenvolvimento 10 doentes, dos quais 5 apresentavam alterações. Não foi encontrada associação entre o valor inicial de TSH e os achados ecográficos (p=0,706). Não se verificou associação entre presença de sinais/sintomas ao diagnóstico com o valor de TSH inicial (p=0,694) nem com os achados ecográficos (p=0,285).

## Conclusões

Os resultados são concordantes com a literatura, e permitiram identificar a necessidade de uniformizar o seguimento dos doentes.

Palavras-chave: Hipotiroidismo congénito