

REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS: ANÁLISE CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICA DE CASOS DE HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA NO ESTADO DO MATO GROSSO DO SUL

SOFIA EMILIANO MACHADO¹; JOÃO PEDRO IGNÁCIO SANTOS¹; ANA CAROLINA DA SILVA DUTRA¹; MICHELLY ZANCHIN¹; JOSAINE SOUZA PALMIERI OLIVEIRA¹; GISELE SAIFERT DA SILVA²; PRISCILLA DUARTE DE ARAUJO¹; JULIANA DE LIMA LUPION¹; FRANCIELLY DOS SANTOS BARBOSA¹; ADRIANA MILAGRES SAAB²; LIANE DE ROSSO GIULIANI^{1,2,3}; TÊMIS MARIA FÉLIX⁴

¹ MEDICINA, FAMED/ UFMS, ² EQUIPE MULTIDISCIPLINAR DO SRTN-MS-IPED-APAE, ³ MÉDICO GENETICISTA DO SRTN-MS E PROF. FAMED-UFMS. ⁴ COORDENADORA DO PROJETO RARAS

INTRODUÇÃO

O hipotireoidismo congênito (HC) é uma doença rara não genética, com uma prevalência de 1:1.500-1:4.000 nascidos vivos e duas vezes mais frequente no sexo feminino. O HC é caracterizado pela produção insuficiente dos hormônios tireoidianos desde o nascimento e se não for identificado e tratado precocemente pode comprometer o crescimento físico e o desenvolvimento neurológico. Além disso, por apresentar manifestações clínicas inespecíficas e de instalação lenta, é de difícil diagnóstico. No MS é realizado triagem pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) desde 1997, com cobertura de cerca de 86%. Este rastreio sistematizado em recém-nascidos, se estabelece como uma das ferramentas mais eficazes de saúde pública, garantindo a identificação precoce e o início do acompanhamento.

OBJETIVO

Analisar os dados clínicos e epidemiológicos de pacientes com diagnóstico confirmado de hipotireoidismo congênito que participaram da coleta prospectiva do inquérito da Rede nAcional de doençAs raRAS (RARAS) realizada no SRTN-IPED-APAE Campo Grande entre 2023 e 2025.

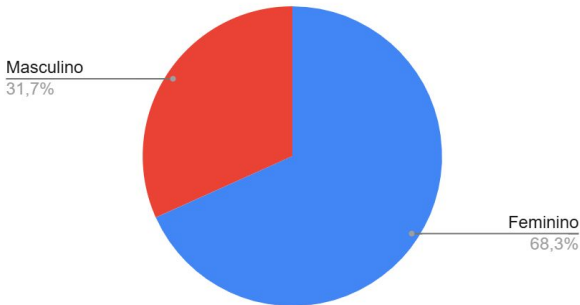
METODOLOGIA

Foi realizada uma pesquisa epidemiológica transversal de aspecto observacional, prospectiva do RARAS (Projeto com financiamento CNPq/DECIT/MS), realizada no SRTN-IPED-APAE Campo Grande. Os dados foram coletados a partir dos prontuários eletrônicos e físicos dos pacientes com diagnósticos confirmados de hipotireoidismo congênito, atendidos entre 2023 e 2025.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

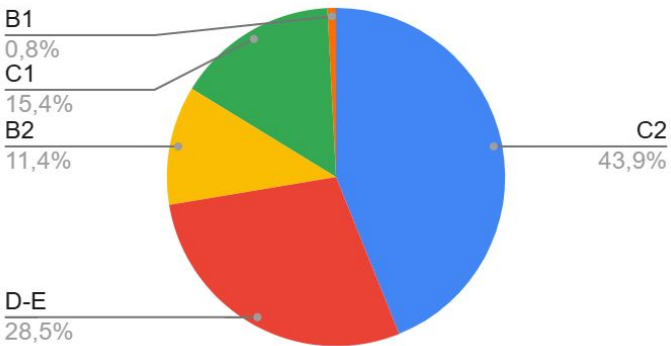
Foram coletados dados de 228 pacientes na APAE Campo Grande, desses 124 pacientes são portadores de HC. A prevalência no sexo feminino é de 68,3% e no masculino 31,7%.

Contagem de Gênero

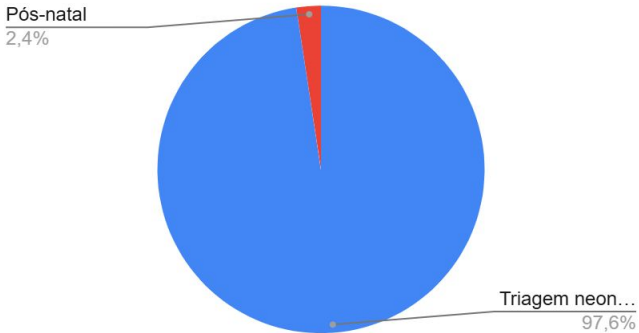


Além disso, segundo o questionário socioeconômico (ABEP) 43,9% se encontram na classe C2, 28,5% na D-E, 15,4% na C1, 11,4% na B2 e 0,8% na B. Em relação ao diagnóstico confirmado, 97,6% foram confirmados na triagem neonatal, 2,4% no pós-natal, e, em todos os casos, foram utilizados o método bioquímico de Soro-quimioluminescência e Papel filtro-fluorimetria, que é preconizado pelo PNTN.

Contagem de Classe



Momento do Diagnóstico



A análise dos dados analisados evidenciaram a efetividade do SRTN no estado do MS em identificar de maneira precoce o HC. Além disso, a predominância de casos no sexo feminino e a expressiva presença de pacientes em situação de vulnerabilidade socioeconômica, corroboram com os dados estatísticos nacionais e reforçam a importância de políticas públicas inclusivas e do fortalecimento das redes de atenção à saúde para populações em risco.

CONCLUSÃO

Dessa forma, a triagem neonatal se mantém como o eixo central para o diagnóstico precoce, permitindo intervenções imediatas, efetivas e estruturadas para garantir acesso equitativo ao cuidado.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. *Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Hipotireoidismo Congênito*. Brasília: Ministério da Saúde, 2020; SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Departamento Científico de Endocrinologia. *Hipotireoidismo congênito: triagem neonatal*. Nº 5, nov. 2018.