

Recém-nascido com massa cervical

A newborn with neck mass

Rita Calado Pereira¹, Laura Martins Barroso¹, Maria José Mendes¹, Isabel Fernandes Joaquim¹, Helder Ornelas¹

RESUMO

O bócio congênito é uma causa rara de massa cervical no recém-nascido podendo resultar de um defeito na síntese de tiroxina pelo feto, ou administração de antitiroídicos ou substâncias contendo iodo durante a gravidez. Na maioria das vezes, acompanha-se de disfunção tireoidiana. É descrito o caso de um recém-nascido a termo, de sexo masculino, com bócio congênito e hipotireoidismo primário. Foi iniciada terapia hormonal de reposição com normalização dos níveis de tiroxina e triiodotironina. Como a investigação materna foi negativa, disormonogênese foi considerada a causa mais provável do hipotireoidismo.

Descritores: Recém-nascido; Bócio; Hipotireoidismo congênito; Relatos de casos

ABSTRACT

Congenital goiter is a rare cause of neonatal neck mass and may result from a fetal defect in synthesis of thyroxine, or administration of antithyroid drugs or iodides during pregnancy. The thyroid dysfunction often accompanies it. This report describes a case of a male term newborn with congenital goiter and primary hypothyroidism. Hormonal replacement treatment was started leading to normal levels of free thyroxine and triiodothyronine. In face of a maternal negative investigation, dysmorphogenesis was considered to be the most probable cause of hypothyroidism.

Keywords: Infant, newborn; Goiter; Congenital hypothyroidism; Case reports

INTRODUÇÃO

O bócio congênito (BC) é uma causa rara de massa cervical em recém-nascidos e pode resultar de ingestão materna de medicamentos antitiroídicos, passagem transplacentária de anticorpos maternos ou erros inatos na produção de hormônios tireoidianos (disormonogênese). Outras causas mais raras incluem muta-

ções ativadoras do receptor de TSH (hipertireoidismo não autoimune congênito), mutações ativadoras da subunidade alfa da proteína G (síndrome de McCune-Albright), hemiagenesia da tireoide e tumores tireoidianos. Mesmo nas formas hereditárias, o bócio e o distúrbio de tireoide, que frequentemente o acompanha, podem não estar evidentes ao nascimento⁽¹⁾. A disormonogênese do sistema tireoidiano representa cerca de 10 a 20% de todos os casos de hipotireoidismo congênito, e a maioria dos recém-nascidos apresenta um bócio relativamente grande⁽²⁾.

RELATO DE CASO

Recém-nascido do sexo masculino, primeiro filho de casamento não consanguíneo, foi internado na Unidade de Neonatologia devido a choro fraco, dificuldade para alimentar, hipoglicemia e uma massa cervical anterior aumentada, presente ao nascimento (Figura 1). O exame à internação, apresentava discreta hipotonicidade, além de edema na porção central do pescoço. A massa era de consistência macia, móvel, não cística, sem sinais flogísticos e sem sopro audível. O restante do exame físico não apresentava alterações.

Não havia história de doença tireoidiana ou surdez na família. A mãe do bebê era uma mulher jovem e saudável, com gravidez sem complicações, sem história de abuso de álcool ou drogas ilícitas, uso de derivados de tioureia/agentes antitiroídicos (propiltiouracil, metimazol e carbimazol), drogas ricas em iodo (amiodarona, medicamentos para asma, expectorantes) ou lítio durante a gestação. Não apresentava bócio e sua função tireoidiana era normal, com anticorpos antitireoide negativos.

Estudo realizado no Hospital do Espírito Santo – EPE, Évora, Portugal

¹ Hospital do Espírito Santo – EPE, Évora, Portugal.

Autor correspondente: Rita Margarida Calado Pereira – Rua Ladislau Patrício, 8, 1ºB – Lumiar – CEP 1750-136 – Lisboa, Portugal

Data de submissão: 24/9/2010 - Data de aceite: 11/2/2011

Os autores declaram que não há conflito de interesse.



Figura 1. Massa cervical anterior aumentada (segundo dia de vida).

Foi realizada ultrassonografia que mostrou um aumento difuso significativo da glândula tireoide (Figura 2). Os achados de baixos níveis séricos de tiroxina livre (T4 livre = 1,7 µg/dL) e altos níveis séricos de hormônio estimulante da tireoide (TSH > 150 µUI/mL) confirmaram o diagnóstico de hipotireoidismo primário. Iniciou-se imediatamente a terapia de reposição hormonal com L-tiroxina (25 µg/dia). Três dias depois, o nível sérico de TSH era 16,6 µUI/mL, e o recém-nascido já podia se alimentar, tinha boa sucção e boa tolerância à dieta.

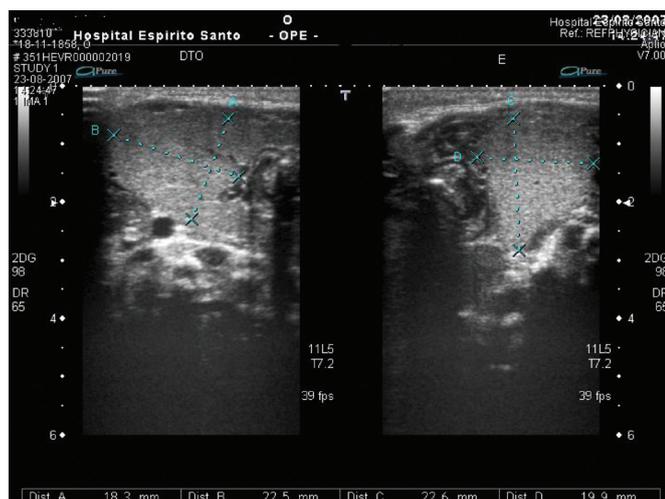


Figura 2. Ultrassonografia cervical – aumento difuso da glândula tireoide.

No 12º dia de internação, pode-se observar redução do tamanho do bócio, com melhora do tônus muscular. Progrediu relativamente sem intercorrências. Após duas semanas de tratamento, os níveis de tiroxina livre e triiodotironina normalizaram e o hormônio estimulante da tireoide caiu para níveis quase normais. Foi realizado reajuste terapêutico.

A criança teve alta no 18º dia de vida, com tireoide de volume discretamente palpável, sem alterações nos exames físico e neurológico, e triagem auditiva neonatal normal. Continua sendo tratado com L-tiroxina e vem sendo acompanhado no Departamento de Pediatria do Hospital do Espírito Santo (EPE), em Évora, Portugal, com apoio de um endocrinologista pediátrico como consultor.

Sua evolução pareceu favorável, com crescimento e desenvolvimento psicomotor apropriados.

DISCUSSÃO

Embora o diagnóstico de massa cervical neonatal possa ser feito com base nos aspectos clínicos e nas diferentes modalidades de exames de imagem disponíveis, algumas vezes não é fácil reconhecer uma massa nessa região, devido à dificuldade de examinar o pescoço de recém-nascidos e ao crescimento insidioso de lesões que passam despercebidas.

As massas cervicais em recém-nascidos podem ser distinguidas por sua localização e incluem: higroma cístico; linfangioma, que é a malformação linfática mais comum em crianças e se apresenta de forma característica, como uma massa macia, indolor, com translucência, em posição superior à clavícula; cistos de origem branquial, palpados ao longo da borda anterior do esternocleidomastoideo; hematomas, que podem ser a causa de massas na porção inferior do pescoço; e, finalmente, cisto do ducto tireoglossal ou tireoide aumentada, que podem se apresentar como uma massa na linha média⁽³⁾. Linfonodos cervicais isolados palpáveis, com até 12 mm de diâmetro, são comuns em recém-nascidos saudáveis. Contudo, a linfadenopatia pode resultar de uma infecção congênita⁽³⁾.

Os aspectos clínicos do bócio variam de assintomático a maior volume da tireoide, causando estridor, cianose e dificuldade respiratória, por obstrução das vias aéreas, o que pode ser uma situação grave de emergência.

Apesar do BC esporádico ser uma entidade clínica rara, os derivados da tioureia e outros agentes anti-tiroidianos administrados durante a gravidez podem induzir uma hiperplasia da tireoide no feto, levando a bócio nos lactentes de mães submetidas a tratamento. As mulheres com tireoidite autoimune crônica ou doença de Graves também podem produzir anticorpos que passam pela placenta, e resultam em bócio fetal e neonatal e disfunção tireoidiana, dependendo do tipo de anticorpo⁽¹⁾. O bócio colóide por deficiência de iodo (menos comum em áreas do mundo com suficiência de iodo) e uma variedade de erros inatos na produção hormonal da tireoide estão entre as etiologias do BC. Esses defeitos são herdados como traços autossômicos reces-

sivos. Todos levam a diferentes graus de hipotireoidismo e podem ser detectados em triagem neonatal⁽⁴⁾.

A prevalência de hipotireoidismo congênito, uma importante causa de retardo mental que pode ser prevenida, é aproximadamente 1:4.000 nascimentos. O desenvolvimento anormal da tireoide (disgenesia ou agenesia) ou um defeito na gênese de hormônios da tireoide são as causas mais frequentes de hipotireoidismo congênito permanente. Mais raramente, a função tireóidea neonatal alterada é transitória, e atribui-se à passagem transplacentária de medicamentos maternos, a bloqueio por anticorpos maternos (que, em geral, resolvem em 3 a 6 meses), ou a deficiência ou excesso de iodo⁽⁵⁾.

A presença de bócio em um neonato com hipotireoidismo primário sugere hipotireoidismo transitório ou um defeito intrínseco na síntese de hormônios da tireoide⁽⁶⁾.

Neste caso, a mãe do paciente era uma jovem saudável, sem bócio. Os testes de função tireoidiana foram normais, não havia anticorpos circulantes, e ela não fez uso de nenhuma medicação. Portanto, disormonogênese foi considerada a causa mais provável de hipotireoidismo.

Em um recém-nascido com um defeito na síntese de hormônios da tireoide, deve-se realizar triagem auditiva para excluir a síndrome de Pendred (defeito de organificação de iodo e surdez)⁽⁷⁾.

Os objetivos gerais do tratamento são garantir crescimento e desenvolvimento normais, e um resultado psicológico semelhante ao potencial genético, restaurando a concentração sérica de T4 o mais rápido possível aos valores normais, seguida por eutiroidismo clínico e bioquímico⁽⁸⁾. Neste caso, o diagnóstico e o tratamento do hipotireoidismo ocorreram mais cedo do que a maioria dos casos relatados, em que o diagnóstico de hipotireoidismo congênito foi feito por meio de triagem de rotina.

Ocasionalmente esse distúrbio pode ser identificado no pré-natal, com a possibilidade de tratamento por in-

jeção de T4 no líquido amniótico. Portanto, é importante enfatizar o papel do monitoramento por ultrassom em futuras gestações para detectar o bócio fetal.

A adesão ao plano de tratamento, o acompanhamento periódico e o ajuste da dose terapêutica são essenciais para um bom desfecho. Recomenda-se também aconselhamento genético.

O bócio não é visto frequentemente em recém-nascidos, mas todos pediatras que lidam com neonatos devem estar preparados para reconhecer a síndrome, conhecer sua causa e prognóstico, e prescrever o tratamento⁽⁹⁾.

REFERÊNCIAS

1. La Franchi S, Kirkland JL, Ross D, Hoppin A, Mulder J. Congenital and acquired goiter in children. UpToDate, Waltham, MA, 2010.
2. Medeiros-Neto GA, Stanbury JB. Inherited disorders of the thyroid system. Boca Raton, FL: CRC Press; 1994.
3. Southgate WM, Pittard WB. Classification and physical examination of the newborn infant. In: Klaus MH, Fanaroff AA, editors. Care of the high-risk neonate. 5th ed. Philadelphia: WB Saunders; 2001. p. 100.
4. Muir A, Daneman D, Daneman A, Ehrlich R. Thyroid scanning, ultrasound and serum thyroglobulin in determining the origin of congenital hypothyroidism. *Am J Dis Child.* 1988;142(2):214-6.
5. American Academy of Pediatrics, Rose SR; Section on Endocrinology and Committee on Genetics, American Thyroid Association, Brown RS; Public Health Committee, Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society, Foley T, Kaplowitz PB, Kaye CI, Sundararajan S, Varma SK. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics.* 2006;117(6):2290-303.
6. Felner EI. A newborn with a goiter and thyroid dysmorphogenesis. *J Maternal-Fetal & Neonatal Med.* 2002;12(3):207-8.
7. Everett LA, Glaser B, Beck JC, Idol JR, Buchs A, Heyman M, et al. Pendred syndrome is caused by mutations in a putative sulphate transporter gene (PDS). *Nature Genet.* 1997;17(3):411-22.
8. LaFranchi S. Treatment and prognosis of congenital hypothyroidism. In: Rose BD, editors. UpToDate. Waltham, MA; 2010.
9. Crawford JD. Goiters in childhood. *Pediatrics.* 1956;17(3):437-41.