



Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita – Panorama Do Diagnóstico E Qualidade De Vida Antes Da Inserção No Programa Nacional De Triagem Neonatal

Autores: GRAZIELLE SANTOS DO NASCIMENTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), MARIA BETÂNIA PEREIRA TORALLES, MÁRCIA SÃO PEDRO LEAL SOUZA, LUCIANA MATTOS BARROS OLIVEIRA, UBIRAJARA OLIVEIRA BARROSO JÚNIOR, ANA KARINA FIGUEIRA CANGUÇU CAMPINHO, RENATA MARIA RABELLO DA SILVA LAGO

Resumo: Introdução: A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) tem sintomatologia ampla, resultante do hiperandrogenismo prolongado, podendo necessitar de tratamento clínico, em caráter emergencial, e cirúrgico, e tendo impacto abrangente e duradouro. Seu rastreo foi universalizado no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), em 2014. Objetivos: Analisar o impacto da brevidade do diagnóstico da HAC e efetivação das intervenções terapêuticas sobre os desfechos clínicos e qualidade de vida, antes da inserção de seu rastreo no PNTN. Métodos: Estudo de corte transversal realizado a partir da revisão dos prontuários de 20 pacientes 46,XX, maiores que 14 anos, com perfil enquadrado nos critérios definidores, e acompanhadas ambulatorialmente, às quais foi aplicada a versão brasileira do Questionário de Qualidade de Vida SF-36. A interpretação do modelo foi realizada com o software STATA 10.0. Resultados: Ao nascimento, 76 das pacientes manifestaram ambiguidade genital. Quanto à classificação clínica, houve 33,3 de variante perdedora de sal (PS), 42,9 de virilizante simples (VS) e 9,5 não clássica (NC). O tempo médio para diagnóstico foi de 4 meses para PS, e 5 anos e 5 meses para VS, com a idade média na primeira cirurgia sendo 2 anos e 6 meses, e 8 anos e 1 mês, respectivamente. O tempo verificado para diagnóstico e intervenção, nas duas variantes, é superior ao desejável após inserção no PNTN, que é de diagnóstico até o 14º dia de vida, e intervenção cirúrgica ainda no primeiro ano. Não houve diferença significativa na avaliação de qualidade de vida entre as variantes clínicas. Entretanto, a ocorrência de puberdade precoce, não correlacionada significativamente aos quadros geneticamente mais disfuncionais, esteve relacionada a pior capacidade funcional, estado geral de saúde e vitalidade. Na amostra, verificou-se que o contexto socioeconômico é um fator subjacente à má adesão terapêutica e diagnóstico tardio, que pode estar associado à puberdade precoce, resultando em desfecho discrepante do esperado num manejo ideal. Conclusão: A má adesão terapêutica e diagnóstico tardio, decorrentes, na amostra estudada, da indisponibilidade de recursos e vulnerabilidade socioeconômica, estão relacionados à ocorrência de puberdade precoce em pacientes com HAC. Estes fatores potencializam o impacto previsto da doença, prejudicando a qualidade de vida.