

Trabalhos Científicos

Título: Triagem Neonatal E Diagnóstico Da Hiperplasia Adrenal Congênita No Brasil: Análise Da Última Década

Autores: Introdução: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é uma doença autossômica recessiva, causada principalmente pela deficiência da 21-hidroxilase. O diagnóstico precoce, viabilizado pela triagem neonatal, é fundamental para reduzir a morbimortalidade. Objetivos: Analisar o panorama atual da triagem neonatal e do diagnóstico da hiperplasia adrenal congênita no Brasil, identificando avanços e desafios recentes. Metodologia: Trata-se de uma pesquisa descritiva e exploratória, do tipo revisão narrativa de literatura. Foi realizada uma revisão nas bases de pesquisa de dados disponíveis no PubMed, SciELO e LILACS, com os descritores “Hiperplasia Suprarrenal Congênita”, “Triagem” e “Diagnóstico”. Restringiu-se o período de publicação dos artigos dos últimos 10 anos (de 2015 a 2025) e de textos disponíveis em português, inglês e espanhol. Após a aplicação desses filtros, foram selecionados 10 artigos com abordagens relevantes aos objetivos do trabalho. Resultados: A incidência da forma clássica da HAC no Brasil varia entre 1:10.000 e 1:15.887 nascidos vivos, com programas estaduais consolidados, como o de Minas Gerais, relatando uma incidência de 1:14.647 após a triagem de mais de dois milhões de recém nascidos. A cobertura nacional do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), criado em 2001, atingiu em média 82%, porém, com acentuadas desigualdades regionais: enquanto Sul e Sudeste superam 90%, Norte e Nordeste apresentam taxas inferiores a 70%. A eficácia do programa é comprometida por desafios logísticos, como a coleta tardia das amostras e a demora para a primeira consulta especializada. As altas taxas de resultados falso-positivos, especialmente em prematuros e recém-nascidos de baixo peso, representam um desafio significativo. Além disso, a desproporção entre os sexos diagnosticados, com predomínio do feminino, sugere subdiagnóstico nos meninos, que não apresentam genitália atípica e podem evoluir para óbito antes da identificação da doença. Para otimizar o rastreamento, estudos demonstram a eficácia da determinação de valores de corte de 17-OHP específicos para a população local e ajustados por peso ao nascer, o que reduz o número de falso-positivos e aumenta a especificidade do teste. A genotipagem do gene CYP21A2 tem se mostrado uma ferramenta chave para a confirmação diagnóstica em casos duvidosos. Conclusão: Observou-se que a triagem neonatal da HAC no país apresentou avanços relevantes desde a implementação do PNTN, com a ampliação do acesso ao rastreamento por meio da dosagem de 17-hidroxiprogesterona em serviços de referência estaduais. Entretanto, ainda persistem desigualdades na cobertura e no tempo de diagnóstico, o que compromete a equidade do programa e pode levar ao subdiagnóstico, evidenciando a necessidade de ampliação da cobertura, ajustes diagnósticos e maior equidade regional para reduzir a morbimortalidade.

Resumo: LÍVIA FARIAS (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), LARA MENDONÇA SANTOS (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), MARIA ALTINA DE ANDRADE BONILLA (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), MARIA EDUARDA MAGALHÃES TÔRRES (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), GABRIELLE VITÓRIA DE SOUZA LEITE (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), KARINE JUDITE PEREIRA DA ROCHA (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), DAVI BRARYMI DIAS (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), THAYSSA NASCIMENTO CABRAL (FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE), BEATRIZ LEMOS CANTO (FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE), ANA CAROLINA DA SILVA CARNEIRO ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), SUZIANE MENEZES RODRIGUES (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PERNAMBUCO)