

Trabalhos Científicos

Título: Teste Do Pezinho: As Principais Doenças Genéticas Endócrinas

Autores: Introdução: O teste do pezinho é uma política pública e uma ferramenta essencial da triagem neonatal, contribuindo para o diagnóstico precoce de doenças genéticas endócrinas com impacto direto na morbimortalidade infantil, especialmente o hipotireoidismo congênito e hiperplasia adrenal congênita. Objetivos: Investigar o acervo científico acerca da importância do diagnóstico precoce das doenças genéticas endócrinas mais prevalentes por meio do teste do pezinho. Metodologia: Trata-se de uma revisão integrativa, com abordagem qualitativa, através de pesquisa bibliográfica e de acordo com o protocolo PRISMA. Realizou-se a busca nas bases de dados online PubMed (National library of Medicine) e BVS (Biblioteca Virtual em Saúde) em setembro de 2025, mediante os descritores “Neonatal Screening” AND “Congenital Hypothyroidism” AND “Adrenal Hyperplasia, Congenital”. Foram incluídos os artigos disponíveis integralmente e publicados nos últimos 05 anos, sem restrição de idioma. Foram excluídos artigos pagos e que apresentavam duplicidade de publicação, resultando em 04 artigos. Resultados: hipotireoidismo congênito apresenta-se como a doença endócrina mais prevalente, com taxa de 1:2000 a 1:4000 nascidos vivos e números mais altos em regiões com variedade genética maior e menor acesso à triagem. Se não identificado precocemente, pode levar a atrasos neuropsicomotores e comprometimentos cognitivos irreversíveis. Quando iniciado nas primeiras semanas de vida, a levotiroxina reverte este risco quase totalmente, confirmando o impacto positivo da triagem neonatal. Outra doença endócrina evidenciada pelo teste do pezinho é a Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), que traz uma incidência de 1:10.000 e 1:20.000 nascidos vivos no cenário internacional. Esse conjunto de doenças genéticas gera desidratação grave, insuficiência adrenal e pode levar à óbito nas primeiras semanas de vida caso haja atraso no diagnóstico. A triagem neonatal detecta níveis alterados de 17-hidroxiprogesterona e permite imediata terapia de reposição, prevenindo complicações fatais. Países de alta renda que possuem inclusão universal do hipotireoidismo congênito em seus programas de triagem, apresentam redução importante na deficiência intelectual associada. Países em desenvolvimento apontam desigualdade na cobertura da triagem e atraso na liberação de resultados, o que pode reduzir a efetividade do rastreamento. Já em países de baixa renda, existem barreiras como falta de infraestrutura laboratorial e restrições financeiras, mas análises econômicas confirmam uma efetividade e custo-benefício positivo a longo prazo para a triagem. O teste do pezinho representa uma estratégia com altos índices de efetividade para melhora da qualidade de vida e redução da morbimortalidade, otimizando os custos da saúde pública. Conclusão: Logo, o teste do pezinho possibilita o diagnóstico precoce de doenças endócrinas, permitindo tratamento imediato, prevenção de complicações graves e melhor qualidade de vida ao recém-nascido, reduzindo custos ao sistema de saúde.

Resumo: BÁRBARA MARIA ANDRADE BARBOSA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA), RAQUEL DA SILVA RAIMUNDO LIMA (AFYA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS), ANA RAQUEL HOLANDA DA SILVA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA), AURELIANA FERREIRA DE FIGUEIRÊDO MORAES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA), GIOVANNA VASCONCELOS ALVES DE ARAÚJO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA), HELENA TEÓFILO MENDONÇA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA), JOHNATA FRANCISCO DOS SANTOS FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), LUANA SANTOS DO NASCIMENTO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA), LUMA MARIANA GALVÃO DE LIMA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA), PEDRO EMANOEL JALES DOS SANTOS (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA), MARIA EDUARDA SILVA DE AGUIAR (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA)