



26º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
Florianópolis-SC

#NeoJuntos
11 A 14
DE OUTUBRO
CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Gustavo Richard, 850 - Centro, Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita E A Importância Da Triagem Neonatal.

Autores: ALICE DE SOUZA MEIRELES E SÁ (UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE-UNIPLAC)

Resumo: [INTRODUÇÃO] - Hiperplasia adrenal congênita (HAC) é um conjunto de doenças, de herança autossômica recessiva, potencialmente letais, resultantes da deficiência de enzimas responsáveis pela síntese de cortisol nas glândulas adrenais, 90 a 95% dos casos de HAC ocorrem por redução da atividade da enzima 21-hidroxilase (21OH), possui frequência elevada variando de 1:10.000 a 1:18.000 nascidos vivos. [OBJETIVOS] - Apresentar a importância de a triagem neonatal identificar precocemente essa doença, assim é possível evitar a morte de recém-nascidos e o registro civil incorreto das meninas. [METODOLOGIA] - Pesquisa bibliográfica em artigos publicados entre os anos de 2017 e 2022, selecionados de buscas realizadas nos bancos de dados SCIELO e GOOGLE ACADÊMICO, usando os termos “hiperplasia adrenal congênita”, “teste do pezinho” e “recém-nascido”. [RESULTADOS] - A literatura evidência que o diagnóstico precoce é crucial para prevenir o óbito de lactentes por hiperplasia adrenal congênita principalmente na forma perdedora de sal cujos sintomas iniciam nas primeiras duas semanas de vida, levando a consequências clínicas como desidratação com hiponatremia e hiperpotassemia, hipotensão, hipoglicemia e devido ao excesso de andrógenos, a criança do sexo feminino já pode nascer com a genitália externa virilizada. Nesse caso a criança deverá receber, imediatamente, atendimento especializado. No sexo masculino ocorre diferenciação normal da genitália externa na vida intrauterina e a virilização da genitália só ocorre mais tardiamente. A HAC foi incluída no Programa Nacional de Triagem Neonatal por uma iniciativa do Ministério da Saúde em dezembro de 2012, o teste é feito através da coleta do sangue por meio de uma punção no calcanhar em cartões de papel-filtro e dosado o metabolito 17-hidroxiprogesterona que em casos positivos está elevado. É relatado que a triagem é eficaz ao promover redução de 74-86% na mortalidade de pacientes com a doença. Além disso, entre as famílias de crianças doentes, é descrita uma experiência notadamente mais estressante quando o diagnóstico é realizado a partir das manifestações clínicas e não pela triagem neonatal. Porém, ainda é debatido sobre a necessidade da triagem para HAC em meninas, considerando que a virilização da genitália seria visível ao nascimento e possibilitaria o diagnóstico precoce, entretanto o número de ambiguidade genitais que não são percebidas pelos profissionais é elevado, por exemplo, no Estado de Goiás, que tem realizado a triagem da HAC, 28% das pacientes com atipia genital só tiveram sua identificação após o teste. [CONCLUSÃO] - Assim, conclui-se que triagem neonatal é uma importante política de saúde pública para países em desenvolvimento como o Brasil, onde a HAC continua subdiagnosticada. Ela possui grande potencial para identificar crianças que poderiam não ter a doença reconhecida precocemente. Além disso, o tratamento e o monitoramento dos pacientes com resultados positivos na triagem são cruciais para repor o déficit hormonal e manter um bom desenvolvimento da criança.