



Trabalhos Científicos

Título: Avaliação Epidemiológica De Hiperplasia Adrenal Congênita Nos Testes Do Pezinho Realizado Na Apae Vitória – E.s.

Autores: IRINEU VIEIRA LOPES NETO (UVV); MUSATYE DIAS NASCIMENTO FRACALOSSO (HEIMABA); RACIRE SAMPAIO SILVA (UVV); TAYENNE DA SILVA GOMES (UVV); MARCELLO JOSÉ FERREIRA SILVA (UFPA)

Resumo: A hiperplasia congênita da suprarrenal (HCSR) é uma doença genética, herança autossômica recessiva, causada por deficiência hereditária de qualquer das enzimas necessárias para a síntese do cortisol, sendo o mais comum a deficiência da enzima 21-Hidroxilase. As repercussões clínicas desta condição têm grande impacto na vida do paciente e da família, pois podem apresentar virilização pré-natal, perda de sal e baixa estatura. Essa condição pode ser detectada nos primeiros meses de vida através da triagem neonatal, mais conhecida como Teste do Pezinho (TP). O TP é capaz de detectar precocemente casos suspeitos de algumas doenças congênitas de acordo com a fase do exame, por exemplo: hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria na fase I, hemoglobinopatias na fase II, fibrose cística na fase III e deficiência da biotinidase e HCSR na fase IV. Tendo em vista a ampliação do TP por meio da implantação da fase IV por meio da portaria nº 489, de 17 de Junho de 2014, houve necessidade de buscar e documentar o número de casos de HCSR encontrados nos testes realizados pela APAE Vitória no Espírito Santo. O presente trabalho tem por objetivo relatar a incidência de HCSR no estado do Espírito Santo no período de Agosto de 2014 a Abril de 2015 baseado nos TP feitos pela APAE Vitória, único local que realiza a fase IV da triagem, pela análise de dados cedidos pela Secretaria de Saúde do Estado (SESA). Nesse período foram realizados 33.862 testes, sendo dois (0,011%) não confirmados no seguimento com endocrinologista, considerados falso-positivos, e um caso (0,006%) confirmado até o momento. Independente do número de casos diagnosticados, é de grande importância para os pediatras e geneticistas saberem quantos casos de HCSR foram triados para, assim, darem melhor seguimento aos pacientes portadores desta doença e garantir a necessidade da triagem desses distúrbios congênitos.