



## Trabalhos Científicos

**Título:** Hiperplasia Adrenal Congênita: resultados Após 15 Meses De Triagem Neonatal Pública No Rio Grande Do Sul

**Autores:** LUCIANA AMORIM BELTRÃO (UFCSPA); MAYARA JORGENS PRADO (FEPPS); SIMONE MARTINS CASTRO (UFRGS, HMIPV); MARTA CHAPPER (HMIPV); RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA); POLI MARA SPRITZER (UFRGS); PAULA REGLA VARGAS (HMIPV); CRISTIANE KOPACEK (UFRGS)

**Resumo:** Objetivo: A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), incidência mundial 1:15.000 recém-nascidos (RN) vivos, é uma doença autossômica recessiva causada por defeitos enzimáticos na esteroidogênese adrenal (deficiência da enzima 21-hidroxilase em 90% dos casos), levando à diminuição da síntese do cortisol e elevação dos andrógenos. Desencadeia amplo espectro clínico, sendo o objetivo da triagem neonatal (TN) reconhecer e tratar precocemente os portadores da forma clássica perdedora de sal, potencialmente letal. Método: A TN para HAC é realizada pelo teste do pezinho, idealmente entre o 3º-5º dia de vida, através dosagem de 17-OHprogesterona (17 OHP) em papel-filtro. Os suspeitos são convocados para testagem adicional (eletrólitos, andrógenos e 17OHP séricos). Os pontos de corte estabelecidos variam de acordo com a idade gestacional e o peso de nascimento, segundo o Fluxograma sugerido pelo Ministério da Saúde. Resultados: Após 15 meses, foram triados cerca de 140.000 RNs. Destes, 11 casos confirmados de HAC, com uma incidência aproximada de 1:13.000 RN vivos. Nove casos foram portadores de formas perdedoras de sal e 2 de formas virilizantes simples. Entre as meninas diagnosticadas, a Escala de Prader (grau de virilização) variou de I-IV, 3 com franca ambiguidade genital. Um dos casos foi associado a múltiplas malformações. Oito dos portadores da forma perdedora de sal foram internados por desidratação e desequilíbrio eletrolítico, com 1 caso de óbito por teste de TN tardio (38 dias). Houve 3 relatos de consanguinidade e 2 de uso de corticoide durante a gestação. A proporção entre os sexos encontra-se em equilíbrio, de acordo com o padrão de herança genético. Conclusão: Analisando os casos confirmados torna-se evidente a importância da realização TN em tempo hábil e de um serviço de referência eficiente para diagnosticar e intervir precocemente na evolução da HAC, promovendo adequação do sexo de criação nos casos de ambiguidade genital e evitando o óbito por desidratação severa.