



## Trabalhos Científicos

**Título:** Triagem Neonatal Para Hiperplasia Adrenal Congênita – Uma Forma De Prevenir Óbitos

**Autores:** KALLIANNA P. D. GAMELEIRA (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL), JULIANA V. THOMAS (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL), KARINE S. P. MALHEIROS (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL), CLÁUDIO J. F. LIMA JR. (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** O principal objetivo do Programa de Triagem Neonatal é promover a detecção e tratamento precoce de doenças congênitas em fase pré-sintomática em todos os nascidos vivos, diminuindo a morbimortalidade. A HAC é uma doença metabólica, crônica, com elevada morbimortalidade se não diagnosticada precocemente. **DESCRIÇÃO DO CASO:** WNSR, 9 semanas de vida, deu entrada no Pronto Atendimento Pediátrico com quadro de convulsões de difícil controle, associadas a vômitos e desidratação, além de baixo ganho ponderal. Nasceu no Piauí (PI), de cesaria, termo, AIG, sem intercorrências. Recebeu alta hospitalar aos 2 dias de vida. Realizou Teste do Pezinho (TP) no PI e não tinha o resultado. Desde a 1ª semana de vida procurava atendimento por vômitos. Foi internado para investigação apenas após a crise convulsiva. Exames mostravam hiponatremia importante ( $Na=111mEq/L$ ), hipercalemia ( $K=7,7mEq/L$ ) e acidose metabólica. Durante a internação apresentou vários episódios de descompensação clínica, com desidratação, insuficiência respiratória e choque. Permaneceu em cuidados intensivos em internação prolongada. Foi solicitado tardiamente, após 8 dias de internação o TP no Distrito Federal e iniciado teste terapêutico com Hidrocortisona.  $17OHP=390ng/ml$  (VR  $17ng/ml$ ). Recebeu alta hospitalar após 45 dias, apresentando atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor e nistagmo vertical. **DISCUSSÃO:** O principal objetivo da triagem para HAC é a prevenção dos sintomas da forma perdedora de sal, principalmente em crianças do sexo masculino, que não apresentam alterações clínicas ao nascimento. A taxa de mortalidade pode chegar a 10 quando o TP não é realizado. O paciente em questão apresentou sinais e sintomas de insuficiência adrenal, que foram reconhecidos tardiamente e evoluiu com complicações clínicas por falta da realização do TP. **CONCLUSÃO:** A realização do TP para HAC previne o óbito e evita os sinais e sintomas de uma crise adrenal, diminuindo assim a morbimortalidade da doença.