



Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita: Resultados Após 5 Anos De Triagem Neonatal Pública No Rio Grande Do Sul

Autores: LUCIANA AMORIM BELTRÃO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS (HMIPV)), SIMONE MARTINS DE CASTRO (HMIPV/UFRGS), PALOMA WIEST (UFCSPA), PAULA REGLA VARGAS (HMIPV), MARTA CHAPPER (HMIPV), ISABELA CONTIN (UFCSPA), ISADORA KREBS (UFCSPA), BIBIANA DE BORBA TELLES (UFCSPA), MAYARA JOERGENS PRADO (UFRGS), CRISTIANE KOPACEK (HMIPV/UFCSPA)

Resumo: Introdução: A Hiperplasia Adrenal Congênita(HAC), é uma doença autossômica recessiva causada por defeitos enzimáticos na esteroidogênese adrenal, com insuficiência da síntese do cortisol e elevação dos androgênios. A deficiência da enzima 21-hidroxilase, responsável por noventa por cento dos casos, é identificada pela triagem neonatal(TN), visando reconhecer e tratar precocemente os portadores das formas virilizante simples (HAC-VS) e perdedora de sal (HAC-PS), esta potencialmente letal. Objetivo: descrever as características clínicas e a incidência de HAC após 5 anos da TN pública no RS. Método: A TN para HAC é realizada através da dosagem de 17-OH progesterona (17OHP) em papel-filtro. Os suspeitos são convocados para testagem adicional (eletrólitos, androgênios e 17OHP séricos) e avaliação clínica. Os pontos de corte variam conforme o peso de nascimento, fluxograma sugerido pelo Ministério da Saúde. A incidência foi calculada baseada no banco de dados dos RN triados no RS. Resultados: Após 5 anos, foram triados aproximadamente 535220 RNs. Destes, 30 casos de HAC foram confirmados, com uma incidência aproximada de 1:17840 RNs vivos. Vinte e cinco casos (oitenta e três, três por cento) foram formas de HAC-PS e 5 de HAC-VS. Entre as 16 meninas diagnosticadas, o grau de virilização (escala de Prader) variou de I-IV e destas, 11 apresentaram franca ambiguidade genital. Um dos casos foi associado a múltiplas malformações e outro foi a óbito por desidratação severa, associado a teste de TN tardia (38 dias). Houve 2 relatos de consanguinidade e 5 de uso de corticóide durante a gestação. Conclusão: Os resultados deste estudo evidenciam a importância da realização precoce da TN (3-5 dias pós-natal) e de um serviço de referência eficiente para diagnosticar e intervir com agilidade no manejo dos pacientes com HAC, promovendo adequação do sexo nos casos de ambiguidade genital e evitando o óbito por desidratação severa.