

# TRIAGEM NEONATAL AMPLIADA NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA E NA PREVENÇÃO DOS SEUS AGRAVOS.

Congresso Online Cemise de Endocrinologia e Metabologia, 1ª edição, de 27/07/2021 a 29/07/2021  
ISBN dos Anais: 978-65-89908-51-7

RIBEIRO; Amanda Luah de Medeiros<sup>1</sup>, SANTANA; Marília Miranda<sup>2</sup>, GASPAR; Tammi Raísla Rocha<sup>3</sup>, SOUSA; Luiz Henrique Celestino Camboim<sup>4</sup>, SANTOS; Everson Vagner de Lucena<sup>5</sup>

## RESUMO

A triagem neonatal (TN), popularmente conhecida como “teste do pezinho”, é a maior ação de saúde pública na redução da morbimortalidade das crianças e tem como objetivo detectar doenças genéticas e metabólicas antes do período sintomático, sendo recomendável a sua realização entre 3 a 7 dias após o nascimento do recém-nascido. Apesar da sua relevância, a forma de teste ofertada pelo Sistema Único de Saúde (SUS) do Brasil ainda é o básico, o que reduz a possibilidade de diagnosticar outras 53 doenças, como a fibrose cística e a hiperplasia adrenal congênita (HAC), identificada apenas na modalidade ampliada da TN e caracterizada pela ausência da enzima 21-hidroxilase – o que causa o acúmulo de precursores androgênicos – e pelas alterações na biossíntese do cortisol e aldosterona. O diagnóstico precoce da HAC, portanto, é essencial para a redução das suas intercorrências. Sob tal ótica, este artigo objetiva demonstrar a importância da Triagem Neonatal ampliada no diagnóstico precoce da Hiperplasia Adrenal Congênita e na prevenção dos seus agravos. Trata-se de uma revisão narrativa a partir de uma amostra composta por 12 artigos indexados na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e no SCIELO, utilizando-se como descritores: “Diagnóstico”, “Hiperplasia Adrenal Congênita” e “Triagem Neonatal”. Foram empregados como critérios de inclusão: texto completo, em português e inglês, publicados entre 2003 e 2021. A análise dos resultados demonstrou que a TN ampliada é eficaz na redução de 74-86% da mortalidade de crianças com HAC, a qual possui incidência global de 1:15.000 nascidos vivos. Ademais, cerca de 65-75% dos infantes diagnosticados com essa patologia manifestam a forma clássica perdedora de sal, a qual apresenta maior morbimortalidade. Os recém-nascidos do sexo feminino apresentam genitália ambígua, clitoromegalia e virilização ao nascimento, enquanto que os do sexo masculino podem desenvolver criptorquidismo, aumento do pênis e hiperpigmentação escrotal, além de crise de perda de sal grave ainda nas primeiras semanas de vida, o que pode causar a morte. Entretanto, ainda há um importante desconhecimento acerca da finalidade da TN ampliada pelos familiares, bem como um atraso na implantação dessa no SUS. Somado a isso, o diagnóstico tardio não obtido pela TN, mas por aspectos clínicos da HAC, representa um fator estressor para as famílias e ocasiona maiores gastos ao SUS, uma vez que a sintomatologia mais grave dessa doença requer tratamentos mais complexos. Portanto, é imprescindível a implementação da forma ampliada da Triagem Neonatal no SUS para mitigar a morbimortalidade de crianças, o estresse parental e a elevação das despesas públicas, a partir da prevenção dos agravos da Hiperplasia Adrenal Congênita.

**PALAVRAS-CHAVE:** “Diagnóstico”, “Hiperplasia Adrenal Congênita”, “Triagem Neonatal”

<sup>1</sup> Centro Universitário de Patos - UNIFIP, amandaluah@gmail.com

<sup>2</sup> Centro Universitário de Patos - UNIFIP, mariliamirandasntn@gmail.com

<sup>3</sup> Centro Universitário de Patos - UNIFIP, tammiraisla10@gmail.com

<sup>4</sup> Centro Universitário de Patos - UNIFIP, luizcamboim1@gmail.com

<sup>5</sup> Centro Universitário de Patos - UNIFIP, eversonlucena@fiponline.edu.br