

h

P 2177

Hiperplasia adrenal congênita: resultados após 24 meses de triagem neonatal pública no Rio Grande do Sul

Luciana Amorim Beltrão; Mayara Jorgens Prado; Simone Martins Castro; Marta Chapper; Bruno Bocchese da Cunha Lança; Cristiane Kopacek; Poli Mara Spritzer - UFRGS

Introdução: 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, desencadeando amplo espectro clínico. **Objetivo:** A finalidade da triagem neonatal (TN) é 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 24 meses, foram triados cerca de 217.965 RN.s, destes 15 casos de HAC foram confirmados, com uma incidência aproximada de 1:15.000 RN vivos. Onze 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, 5 com franca ambiguidade genital. Um dos casos foi associado a múltiplas malformações. Dez 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 3 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. **Unitermos:** Hiperplasia Adrenal Congênita