



Levantamento dos casos positivos na triagem neonatal (TNN) para Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) em 2023 pelo SRTN ALAGOAS

Maria de Fátima Souza Cunha¹; Naiane Daniella Moreira dos Santos¹; Raquel Veturiano²
labfatimacunha@gmail.com

Laboratório Hormonal Fátima Cunha¹, INTERNACIONAL CIENTIFICA²

INTRODUÇÃO

A HAC por deficiência de 21-hidroxilase é um erro inato do metabolismo que leva à deficiência de cortisol, excesso de andrógenos e na maioria dos casos deficiência de aldosterona. Recém-nascidas (RN) portadoras das formas clássicas (perdedora de sal e virilizante simples) apresentam virilização da genitália externa, enquanto nos meninos a genitália é normal. Na forma perdedora de sal os RN afetados são suscetíveis à insuficiência adrenal aguda com risco de óbito nas primeiras semanas de vida. A TNN da HAC é realizada pela determinação das concentrações de 17OH, o hormônio que antecede o bloqueio enzimático, em amostras obtidas de sangue periférico e depositadas no papel filtro.

OBJETIVO

Realizar o levantamento de resultados alterados de 17OH na 1ª e 2ª coleta referente às amostras de recém-nascidos triados em 2023 pelo SRTN ALAGOAS-Laboratório Hormonal Fátima Cunha.

MÉTODOS

Realizou o levantamento das amostras triadas de Janeiro à Dezembro 2023, totalizando 43.719 (RN) triados. Para a dosagem da 17OH foi utilizado o kit NeoMAP® 4PLEX, ensaio fluorimétrico em suspensão com análises no formato multiplex. Amostras classificadas suspeitas foram repetidas no mesmo papel filtro e as que permaneceram alteradas foi solicitada 2ª coleta.

RESULTADOS

Foram triados 43.179 recém – nascidos no período Janeiro a Dezembro de 2023.

Em primeira coleta com a realização de repetição foram registrados 157 amostras suspeitas.

Foram solicitadas recoletas para: 156 amostras.

1 RN foi a óbito e não foi possível a segunda coleta apresentando na primeira coleta a quantificação em 100ng/ml (soro). Das 154 amostras (am.) de segunda coleta confirmaram-se alteradas 11 amostras, sendo os RN encaminhados em urgência para consulta.

A concentração do 17OH pode apresentar variações significativas de acordo com a idade gestacional, peso ao nascimento e condição clínica do recém-nascido (RN).

Indivíduos prematuros e/ ou baixo peso ao nascer podem apresentar concentrações transitoriamente elevadas da 17OHP, o que contribuem para a frequência elevada de resultado falso positivo, geralmente observados na Triagem Neonatal.

Am.	Gênero Prematuridade	Peso	1ª col	2ª col
Am. 1	Masculino	3.885	35,0	35,0
Am.2	Feminino	2.980	250,0	250,0
Am.3	Feminino	3.010	178,0	178,0
Am.4	Masculino	2.230	35,0	35,0
Am.5	Masculino	3.100	45,0	45,0
Am.6	Masculino Prematuro	2.000	60,0	60,0
Am.7	Feminino Prematuro	2.405	35,0	35,0
Am.8	Masculino e Prematuro	3.530	65,0	65,0
Am.9	Masculino e Prematuro	2.545	58,0	58,0
Am.10	Feminino e Prematuro	3.350	35,0	35,0
Am.11	Feminino Prematuro	2.360	30,0	30,0

A incidência foi de 2,5:10.000, se mostrou um pouco mais elevada quando comparado com estudo realizado pelo SRTN de Minas Gerais 1,0: 9.963.

CONCLUSÃO:

A TNN de HAC se mostra de grande valia para detecção precoce e atendimento de urgência. Foi possível direcionar os RNs para consulta com urgência para todos os casos alterados de 2ª coleta e para os casos de 1ª coleta que já apresentaram resultados muito elevados. O acompanhamento a longo prazo e o monitoramento de todas as crianças são de extrema importância. Como medida de diminuição de casos falso positivos, há possibilidade de seguir com o estudo de cut off estratificado por peso ao nascer.

REFERÊNCIAS

Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Guerra-Júnior G. Hiperplasia congênita das supra-renais. In: Monte O, Longui CA, Calliari LE, Kochi C, editores. Endocrinologia para o pediatra. São Paulo: Atheneu; 2006. p. 269-76.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal/ Brasil. 2a ed. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2005.

Cristina Botelho Barralet al., Triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita. Rev Assoc Med Bras 2012; 58(4):459-464