

INFORMAÇÕES BÁSICAS PARA PROFISSIONAIS DE SAÚDE

PROGRAMA *de* TRIAGEM **NEONATAL** *de* MINAS GERAIS

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA

“A inclusão da Triagem Neonatal para Hiperplasia Adrenal Congênita no Programa Nacional de Triagem Neonatal é uma iniciativa do Ministério da Saúde pela Portaria GM/MS 2829 de 14 de dezembro de 2012”.

CONCEITO

O que é Hiperplasia Adrenal Congênita?

A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), ou Hiperplasia Congênita da Suprarrenal (HCSR) é uma doença genética, caracterizada pela produção diminuída dos hormônios cortisol e aldosterona e um aumento da produção de hormônios androgênicos (hormônios masculinos) pela glândula suprarrenal, também chamada adrenal. Os hormônios cortisol e aldosterona participam de várias funções vitais e são responsáveis, entre outras, pela manutenção do nível de **glicose (açúcar)** no sangue e da conservação da água e sal no organismo. O cortisol é também o principal hormônio que atua na resposta ao estresse. A doença ocorre na população em aproximadamente 1:15.000 nascimentos.

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

Quais são os sinais e sintomas da criança com HAC?

Ao nascimento a criança pode não apresentar sintomas, o que dificulta o reconhecimento da doença. As manifestações clínicas na forma perdedora de sal, a mais grave, geralmente aparecem a partir da segunda semana de vida. Nesse caso, pode ocorrer episódio de insuficiência adrenal apresentando-se com: depleção de volume, desidratação, hipotensão, hiponatremia e hiperpotassemia, vômitos e persistente perda de peso. Se não tratado adequadamente esse quadro pode evoluir para óbito.

Devido ao excesso de andrógenos, a criança do sexo feminino já pode nascer com a genitália externa virilizada. Nesse caso a criança deverá receber, imediatamente, atendimento especializado. No sexo masculino ocorre diferenciação normal da genitália externa na vida intrauterina e a virilização da genitália só ocorre mais tardiamente.

Quando o tratamento da HAC não é instituído precocemente ocorrerá, também, fechamento precoce das epífises ósseas, com diminuição da altura final na vida adulta.

DIAGNÓSTICO

A importância do diagnóstico precoce

O diagnóstico precoce é extremamente importante para evitar erros na definição sexual ao nascimento e pela grande possibilidade da criança ter a forma perdedora de sal, o que representa sério risco de morte pela ocorrência de desidratação grave e distúrbios hidroeletrolíticos. Além disso, o aumento dos hormônios androgênicos pode levar à virilização progressiva com sérias consequências, quando o diagnóstico é tardio.

*Na amostra da triagem neonatal, **(teste do pezinho)**, realizado entre o 3º e o 5º dias de vida, é feita a dosagem do hormônio 17-hidroxiprogesterona em papel filtro. O aumento desse hormônio, que ocorre quando a produção do cortisol está bloqueada, leva à suspeita diagnóstica.*

CONFIRMAÇÃO DIAGNÓSTICA

A confirmação diagnóstica é feita, durante o acompanhamento clínico, por meio da elevação da concentração plasmática dos hormônios da suprarrenal, especialmente a 17-hidroxiprogesterona e dos andrógenos, também elevados (androstenediona, testosterona).

RESULTADOS LABORATORIAIS

O que significa um resultado positivo para HAC no TESTE DO PEZINHO?

O resultado positivo significa que há uma chance do bebê ter a doença, mas o diagnóstico da HAC só poderá ser confirmado durante o acompanhamento clínico, que é muito importante, e após a realização de exames hormonais plasmáticos.

Resultado falso positivo para HAC no TESTE DO PEZINHO.

Um resultado falso positivo ocorre quando o hormônio 17-hidroxiprogesterona está elevado e o bebê não tem a HAC. Situações de estresse que ocorrem, por exemplo, em crianças doentes, prematuras e/ou com baixo peso ao nascer podem estar associadas, transitoriamente, a valores mais elevados da 17-hidroxiprogesterona. Essas crianças devem ter acompanhamento clínico e laboratorial até a normalização dos exames hormonais.

Nos casos duvidosos, quando os valores da 17-hidroxiprogesterona persistem elevados, além do acompanhamento clínico e laboratorial a realização de exames genéticos pode confirmar ou afastar o diagnóstico.

TRATAMENTO

Como é feito o tratamento e qual a sua importância?

O tratamento tem por objetivo suprir as deficiências hormonais, corrigir o distúrbio hidroeletrólítico e evitar a crise adrenal, além de controlar as manifestações do excesso de andrógenos, preservando a altura final e a fertilidade. A criança vai receber diariamente reposição dos hormônios que não estão sendo produzidos.

O tratamento precoce evita a desidratação grave e reduz o risco de morte. Além disso, as crianças do sexo feminino que apresentarem alteração na genitália externa são registradas com a informação correta do sexo.

A correção cirúrgica da genitália deverá ser feita, quando necessária, preferencialmente nos primeiros meses de vida, por cirurgião experiente.

PARA MAIS INFORMAÇÕES:



0800-722-6500 - Call Center NUPAD.

Ligue gratuitamente de um **telefone fixo**. A linha está disponível para profissionais da saúde, nos dias úteis, de 8h às 17h.



(31) 3409-8900 - SCT NUPAD.

Chamada direta para o Setor de Controle do Tratamento - Nupad. Linha disponível nos dias úteis, de 8h às 17h.



E-MAIL: **sct@nupad.medicina.ufmg.br**



SITE NUPAD: **www.nupad.medicina.ufmg.br**