



TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇAS ENDOCRINOLÓGICAS

Cristina Caren Coghetto (apresentadora)¹

Suélen Zanoni Bertuzzi¹; Fernanda de Oliveira¹; Luciano Ferreira¹; Thais Carloto Todeschini¹;

Bruno Lopes Marçal¹; Claudete Maria Zanatta²

Resumo: A triagem neonatal baseia-se na realização de testes laboratoriais nos primeiros dias de vida do recém-nascido, com o objetivo de identificar, em uma população assintomática, os indivíduos que estão sob risco de desenvolver determinada doença e que são passíveis de benefício de investigação adicional e terapêutica imediata. O método utilizado é a realização de testes com amostra de sangue do recém-nascido, preferencialmente entre o 3^o e o 7^o dias de vida, sendo possível identificar doenças genéticas, como hipotireoidismo congênito, hiperfenilalaninemias, hemoglobinopatias e fibrose cística. Os resultados alterados são confirmados, posteriormente, por outros métodos analíticos. As doenças diagnosticadas pelos PNTN (Programa Nacional de Triagem Neonatal) apresentam uma magnitude relativamente pequena, porém de elevada transcendência (em todos os seus aspectos) e vulnerabilidade. Este grupo de doenças apresenta frequências bastante variáveis, porém com potencial mórbido, incapacitante e causador de sequelas de tal ordem que tornam sua severidade, relevância social e econômica indiscutíveis. A cobertura do PNTN é de 81,61% dos recém-nascidos, sendo que destes, apenas 56,64% colheram as amostras até sete dias de vida. Isso resulta na impossibilidade do cumprimento do principal objetivo da triagem neonatal, que é o início precoce do tratamento para prevenção de sequelas. O hipotireoidismo congênito afeta duas vezes mais o sexo feminino e é uma das causas mais frequentes de doença mental passível de prevenção, e o atraso no seu diagnóstico e tratamento resulta em sequelas neurocognitivas, uma vez que o período crítico de dependência dos hormônios tireoidianos para formação do sistema nervoso central abrange desde a vida fetal até dois anos de idade, e que as principais consequências da ausência dos hormônios tireoidianos são retardo mental grave, falência do crescimento, distúrbios neurológicos e perda auditiva neurossensorial, o diagnóstico e o tratamento precoces de uma criança com hipotireoidismo congênito representam enorme benefício para a família e para comunidade, evitando custos sociais, emocionais e financeiros de um indivíduo com deficiência mental. Além disso, a fenilcetonúria, outro erro inato do metabolismo detectado pela triagem neonatal, acarreta, nos indivíduos não tratados, retardo mental e distúrbios do

¹ Acadêmicos (as) do curso de Medicina da Universidade Federal da Fronteira Sul, campus Passo Fundo, cristina_coghetto@hotmail.com; suelen.zanoni@hotmail.com; fe.deoliveira22@gmail.com; luciano_ferreira_@hotmail.com; todeschini.thais@gmail.com; brunolps@me.com

² Médica endocrinologista e Professora Mestre de Clínica Médica da Universidade Federal da Fronteira Sul, *campus* Passo Fundo, claudete.zanatta@uffs.edu.br



comportamento, sendo o tratamento realizado com a restrição da fenilalanina da dieta e monitorização dos níveis de fenilalanina séricos. Também é passível de detecção, as doenças falciformes, que são caracterizadas pela produção anormal de cadeias β da hemoglobina, o que determina anemia por hemólise crônica, além de episódios intermitentes de oclusão vascular, acompanhados de dor intensa e outras complicações. Ainda há a fibrose cística, de etiologia autossômica recessiva e que causa alterações no pâncreas exócrino, pulmões, intestino, fígado, glândulas sudoríparas e trato genital masculino, sendo o diagnóstico precoce imprescindível para diminuir a morbidade e aumentar a sobrevida dos pacientes acometidos. O caráter assintomático das doenças detectadas pela triagem neonatal na sua fase inicial e a inexistência de um grupo considerado de alto risco, tornam essencial a busca pelo acesso universal ao teste, bem como conhecimento por parte dos pais de sua importância para saúde e qualidade de vida dos seus filhos.

Palavras-chave: Triagem Neonatal. Recém-nascidos. Hipotireoidismo Congênito. Fibrose Cística.

Categoria: Ensino

Área do Conhecimento: Ciências da Saúde

Formato: Comunicação Oral