Jornal de Pediatria





Reporte Semanal

Nº 16 • 2025

Lessons of screening two million newborns for congenital adrenal hyperplasia: 10-year experience of the Minas Gerais Public Health Program

Barra CB, Sena GS, Oliveira HP, Gonzaga ALACP, Araujo RF, Villela TR, et al. J Pediatr (Rio J). 2025;101(3):341-8. DOI: 10.1016/j.jped.2024.10.012

Comentado por: Dra. Erlane Marques Ribeiro

Doutora em Ciências da Saúde – Universidade Federal do Rio Grande do Norte e Membro do Departamento Científico de Genética Clínica da SBP

O artigo apresenta os resultados de 10 anos (de 2013 a 2023) do programa de triagem neonatal para Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) no estado de Minas Gerais, Brasil. Durante este período, foram avaliados 2.094.588 recém-nascidos, e a incidência de HAC clássica foi 1:14.647. O programa é coordenado pelo NUPAD (Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico) da Universidade Federal de Minas Gerais, dentro do Sistema Único de Saúde (SUS). Das amostras coletadas, 1.352 bebês foram encaminhados para avaliação clínica, dos quais 142 apresentaram a forma clássica da HAC e 1.210 foram falsos positivos (0,06%). Entre os casos confirmados, 73% tinham a forma perdedora de sal (103 bebês) e 27% a forma virilizante simples (39 bebês). Vinte e dois por cento dos recém-nascidos afetados foram hospitalizados devido a sintomas de perda de sal antes ou durante a primeira consulta. O valor preditivo positivo (VPP) do programa melhorou de 2,1% durante a fase piloto para 10,5% na atualidade. A sensibilidade e a especificidade do teste foram de aproximadamente 99,3% e 99,9%, respectivamente. A maioria das amostras foi coletada no quinto dia após o nascimento, com um intervalo interquartil de 4-6 dias. Seis meninas (8,7%) que inicialmente foram registradas como meninos tiveram seu sexo reatribuído após avaliação completa. O estudo destaca que o sucesso do programa se deve à integração com o sistema público de saúde, ao monitoramento contínuo de casos, à cobertura estadual abrangente (90%) e ao estabelecimento de pontos de corte apropriados para os testes. Os autores também enfatizam a importância do monitoramento próximo de recém-nascidos hospitalizados e prematuros para reduzir as taxas de falsos positivos, mesmo sem o uso de teste de segundo nível por espectrometria de massa. Os desafios futuros incluem melhorar a comunicação com o setor privado, que tem aumentado o número de testes de triagem expandida, e aprimorar o acesso a especialistas em regiões remotas do estado.

Para mais informações, leia o <u>artigo</u> na íntegra. Leia este e outros reportes no <u>site da SBP</u> Confira o <u>Edital</u> para seleção de Editor-Chefe do JPED