

DEFINIÇÃO DE VALOR DE CORTE ESTRATIFICADO POR PESO PARA TRIAGEM NEONATAL DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA EM AMOSTRAS COLETADAS EM PAPEL FILTRO PROVENIENTES DE TODAS AS REGIÕES DO BRASIL

¹ Almeida, R.M.S.
² Barboza, K.L.S.
³ Barroso, R. V.
⁴ Freire, T.C.L.
⁵ Marques, B. G. C. S.
⁶ Monteiro, A. M.

1. Biomédica, Pesquisadora Científica na Intercientífica LTDA, Brasil
2. Farmacêutica, Gerente da Qualidade no DB Medicina Diagnostica LTDA, Brasil.
3. Bióloga, Supervisora Técnica na Intercientífica LTDA, Brasil
4. Biomédica, Supervisora da Neonatal no DB Medicina Diagnostica LTDA, Brasil.
5. Biomédica, Supervisora da Qualidade no DB Medicina Diagnostica LTDA, Brasil.
6. Engenheira Eletricista, Supervisora da Qualidade na Intercientífica LTDA, Brasil

Objetivo

A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) inclui um conjunto de síndromes transmitidas de forma autossômica recessiva que se caracterizam por diferentes deficiências enzimáticas¹, divididas em quatro formas clínicas. O objetivo da triagem da HAC é identificar o recém-nascido afetado. As deficiências enzimáticas na síntese do cortisol e da aldosterona, levam ao acúmulo de metabólitos precursores, dentre estes a 17-OH-progesterona². No Brasil a incidência da forma perdedora de sal parece oscilar de 1:7.500 a 1:10.000³. Objetivo: Estratificar o cut-off de 17OH por peso ao nascer.

Forma Clássica
Perdedora de Sal

As glândulas adrenais não conseguem produzir quantidades suficientes de cortisol e aldosterona. Sem o diagnóstico no tempo correto e o tratamento adequado, essa forma de HAC clássica pode levar à morte

Sintomas:
Vômitos, Desidratação
Hipotensão (baixa pressão do sangue)
Ganho inadequado ou mesmo perda de peso Se não tratado adequadamente, esse conjunto de manifestações pode evoluir para o óbito.

Forma Não Clássica
Virilizante Simples
Não Perdedora de Sal

As glândulas adrenais produzem quantidades suficientes de aldosterona, mas não suficientes de cortisol.

Sintomas:
Manifesta-se habitualmente na infância tardia, adolescência ou início da vida adulta. Os sintomas típicos são pubarca prematura, hirsutismo, oligomenorreia, acne e infertilidade. Pode também ser assintomática.

Método:

62.830 amostras de sangue em papel filtro recebidas de todas as regiões do Brasil entre 2018 à 2020 quantificadas para 17OH (soro equivalente) com uso do kit comercial NeoMAP® 4PLEX, método fluorimétrico de análises multiplex, para análise estatística ANOVA one way com nível de significância $p < 0,05$ e para definição do cut-off pela média de amostras normais + 4DP, uso do software Graph Pad Prism8.

62.830 amostras
de sangue em
papel filtro

2018 à 2020

Kit comercial
NeoMAP® 4PLEX

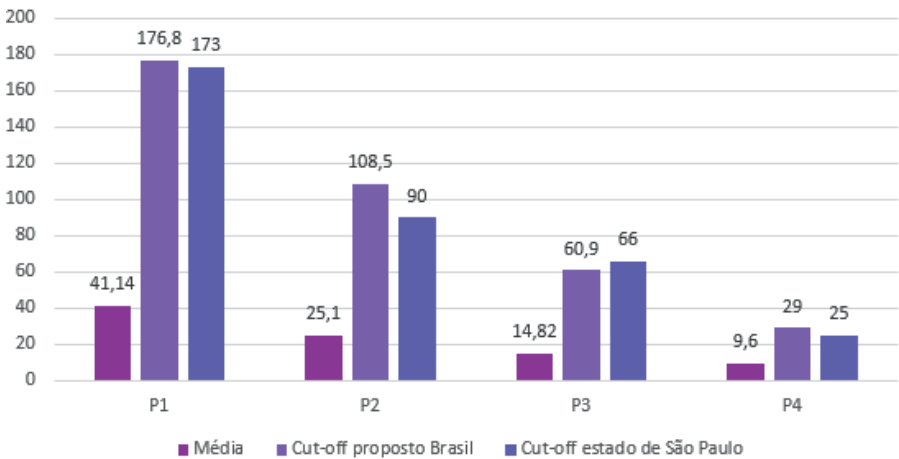
Todas as regiões
do Brasil

Conclusão:

Há variação significativa entre os 4 grupos, $p < 0,0001$ com a probabilidade de 0% em ter médias idênticas entre os grupos. Seguem as médias obtidas, P1(<1500g) = 41.14; P2(1501 a 2000g) = 25.10; P3 (2001g a 2500g) = 14.82, P4(>2500g) = 9.6, com o cut-off estratificado: 176.8; 108.5; 60.9 e 29.0 ng/mL respectivamente. Conclui-se que a média de concentração é distinta entre os grupos que evidencia a importância em definir cut-off por peso dos recém-nascidos a nível nacional, sendo proposto para uso na rotina da triagem neonatal para HAC.

	P1 (<1.500g)	P2 (1.500 a 2.000g)	P3 (2.001 a 2.500g)	P4 (>2.000g)
Médias	41.14	25.10	14.82	9.60
Cut-off Proposto para o Brasil	176.8	108.5	60.9	29.0
Cut-Off Estado de São Paulo ⁴	173.0	90.0	66.0	25.0

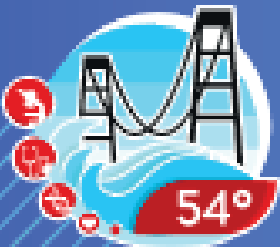
Resultados por peso



Estudo pioneiro revela novo cut-off a nível nacional, um avanço para a Triagem Neonatal uma vez que os estudos atuais utilizam apenas dados regionais, com população limitada.

O cut-off estratificado por peso reduz o número de recoletas sem real necessidade.

***db.qualidade@dbdiagnósticos.com.br**



54º
CONGRESSO BRASILEIRO
DE PATOLOGIA CLÍNICA
MEDICINA LABORATORIAL
• EXPOSIÇÃO TÉCNICO-CIENTÍFICA •
• 4 a 7 de outubro 2022 •
• FLORIANÓPOLIS • SC •

**A Patologia Clínica/
Medicina Laboratorial
como protagonista
no apoio à decisão
no diagnóstico**

Realização

