

PE-199 - PERFIL DIAGNÓSTICO DE PACIENTES COM HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO NA TRIAGEM NEONATAL PÚBLICA DO RS APÓS REDUÇÃO NO CORTE DE TSH FILTRO

Laura Metzdorf Hessel¹, Isadora Ferraz dos Santos², Angélica Dall Agnese³, Vivian Spode Coutinho³, Paloma Wiest^{2,3}, Simone Martins de Castro⁴, Cristiane Kopacek^{2,3,4}

1. Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS), 2. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA), 3. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), 4. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

Introdução: Hipotireoidismo congênito (HC) primário cursa com a diminuição dos hormônios tireoidianos T3 e T4 e aumento do TSH. O diagnóstico precoce é importante fator prognóstico à medida que o tratamento assegura adequado desenvolvimento neurológico dos afetados. **Objetivos:** Avaliar a frequência de casos de HC a partir da redução no ponto de corte de TSHf de 9 mUI/L para 6 mUI/L no período de 2018 a 2022. **Metodologia:** Estudo transversal, retrospectivo, de base populacional de janeiro de 2018 a dezembro de 2022. Incluídos os recém-nascidos (RN) da triagem neonatal pública com valores de TSHf ≥ 6 mUI/L. As seguintes variáveis maternas foram analisadas: a via de parto, gemelaridade e hipotireoidismo materno. Pacientes com valores alterados de TSHf (mUI/L) foram divididos em grupos: (1) 6 e < 9, (2) 9 e < 12,6, (3) $\geq 12,6$ e (4) ≥ 40 . Critérios de exclusão: RN com TSHf < 6, TSHf > 6 sem realização ou ausência de registro do TSH (mUI/L) sérico (s) confirmatório e má qualidade técnica das amostras de papel filtro. Os dados foram analisados por meio do programa SPSS, versão 18.0. Realizadas análises descritivas, medidas frequência, variáveis quantitativas, medianas e intervalos interquartílicos, com nível de significância $p < 0,05$. **Resultados:** Nesse período, 495.813 pacientes foram triados e 541 RN apresentaram valores de TSHf $\geq 6,0$, sendo desses 77 RN excluídos. Os 464 RN remanescentes foram divididos em dois grupos: (1) TSHs < 10,0, com 193 pacientes, (2) TSHs ≥ 10 , com 271 pacientes. A incidência de HC confirmado (grupo 2) foi de 54,7 RN por 100.000 RN triados. Mostrou-se significativo o número de RN femininas no grupo 2, ($p < 0,008$). A internação neonatal foi significativamente menor ($p \leq 0,0001$) no grupo 2. A via de parto cesária mostrou correlação significativa com o grupo 2 ($p < 0,005$). **Conclusão:** Encontrou-se uma incidência maior de HC com TSHf > 6,0, comparativamente ao estudo prévio de 2008 a 2017 (42,1 para cada 1000.000) com corte de TSHf > 9,0. Parto cesário, maior proporção de meninas e nascidos a termo apresentaram mais confirmação de HC, embora a literatura traga dados de maior acometimento de prematuros com HC leve e transitório. Após mudança no corte para 6,0 em 2018, 6,5% de casos confirmados não teriam sido diagnosticados com o ponto de corte anterior de 9,0. O seguimento destes pacientes deve esclarecer se serão HC permanentes ou transitórios, mas a janela de neurodesenvolvimento fica preservada com o diagnóstico de tratamento precoce.

PE-200 - DADOS ANTROPOMÉTRICOS DE UMA COORTE DE PACIENTES COMO FENILCETONÚRIA DIAGNOSTICADOS PELO PROGRAMA PÚBLICO DE TRIAGEM NEONATAL DO RIO GRANDE DO SUL

Aline Mazoni Maciel¹, Laura Metzdorf Hessel¹, Vivian de Lima Spode Coutinho², Karen Boianovsky², Fernanda Santos Conde², Simone Martins de Castro³, Cristiane Kopacek^{2,3,4}

1. Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS), 2. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), 3. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), 4. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA).

Introdução: A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética metabólica rara autossômica recessiva. Ocorre devido à reduzida atividade da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), que converte fenilalanina em tirosina, na presença de tetrahydrobiopterina (BH4), oxigênio molecular e ferro. Por necessitar de controle dietético com exclusão de alimentos contendo fenilalanina (PHE) e adaptação do aporte proteico, a avaliação antropométrica dos afetados é de suma importância. **Objetivos:** Avaliar o perfil antropométrico de uma coorte de pacientes com PKU diagnosticados na triagem neonatal. **Metodologia:** Estudo de coorte retrospectivo, com análise de prontuários a partir dos casos diagnosticados com PKU no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) do RS desde a sua implementação desde 2001. Foram analisados dos seguintes parâmetros: circunferência da cintura (CC), peso/idade (P/I), estatura/idade (E/I) e índice de massa corporal (IMC). Os resultados foram expressos em percentuais, mediana e intervalo interquartil. **Resultados:** Os dados de 88 pacientes foram incluídos para análise até o presente momento, a mediana de idade no momento da avaliação foi de 10,4 anos (5,6 – 17,1), 34% entre 10-19 anos e 56,8 % do sexo masculino. Dos indivíduos avaliados, 63,2% com PKU clássica e 90,9% com diagnóstico antes dos 3 meses de vida. Das variáveis antropométricas foram consideradas adequadas conforme os percentuais a seguir: CC (n = 14, 15,9%) em 42,9%, P/I (n = 43, 48,9%) em 76,7%, a E/I (n = 72, 81,8%) em 98,6%. Quanto à análise de IMC (n = 86, 97,7%), eutrofia foi encontrada em 59,3% e sobrepeso e obesidade foram encontrados em respectivamente 19,8% dos pacientes. Apenas 1 paciente apresentou quadro de magreza. **Conclusão:** Os dados demonstram um bom percentual de adequação antropométrica na coorte de pacientes, a grande maioria com diagnóstico precoce e com perfil metabólico de doença mais grave. O percentual de quase 40% dos indivíduos PKU com peso acima do esperado alerta para um cuidado ainda mais atento do ponto de vista nutricional, mas revela uma tendência similar à população geral. O diagnóstico precoce através da triagem neonatal, o acompanhamento longitudinal dos pacientes PKU e a adesão às orientações dietéticas são estratégias positivas para garantir-lhes medidas antropométricas dentro do esperado e melhores condições gerais de saúde.