

## PE-119 - CATARATA CONGÊNITA BILATERAL EM RECÉM-NASCIDO: UM RELATO DE CASO

Stephanie Caminha Bedin<sup>1</sup>, Valéria de Carvalho Fagundes<sup>1</sup>, Sophia Caminha Bedin<sup>1</sup>,  
Antônia Haigert Iepsen<sup>1</sup>, Bruna São José de Faria<sup>1</sup>, Marcos Vinícios Razera<sup>1</sup>

1 - Universidade Católica de Pelotas (UCPEL).

**Introdução:** A catarata congênita (CC) é a turvação total ou parcial do cristalino, que se manifesta até 10 anos de idade, podendo afetar um ou ambos os olhos. Pode ser hereditária, estar relacionada aos distúrbios do metabolismo, ser causada por infecções contraídas no útero ou por outra doença materna durante a gestação. Assim, ressalta-se a importância do pré-natal (PN) e dos exames do recém-nascido (RN) para o diagnóstico e o tratamento precoce. **Relato de caso:** RN, sexo feminino, nascido de parto vaginal, com idade gestacional (IG) de 36 semanas, bolsa rota 2 horas antes do parto. Primeira gesta, apresentava PN incompleto e de início tardio, com exames do primeiro trimestre de rubéola IgM não reagente (NR) e IgG indeterminado. No segundo e terceiro trimestre, os exames foram idênticos. Durante a internação, foram realizados testes rápidos NR. Ao exame de 6 horas de vida, destacou-se a presença de dedos extranumerários em ambas as mãos e opacidade nos olhos, impossibilitando a realização do Teste Reflexo Vermelho (TRV). Realizados exames laboratoriais no RN, com seguintes resultados: VDRL NR, anti-HIV NR, toxoplasmose IgM NR e IgG reagente (154 UI/mL), rubéola IgM NR e IgG indeterminado (5,2 UI/mL). Na avaliação oftalmológica, realizada com 1 dia de vida, foi identificada opacidade corneana total bilateral simétrica, não sendo possível avaliação de segmento anterior e fundoscopia, com suspeita de malformação congênita e/ou infecção intrauterina. Conforme parecer da oftalmologia, paciente foi encaminhado com urgência para o serviço de referência de afecções de córnea em RN (Hospital de Clínicas de Porto Alegre - HCPA). **Discussão:** A CC constitui uma opacidade discreta e redonda do cristalino, que afeta, bilateralmente, um ou mais anéis corticais do cristalino em desenvolvimento e costuma apresentar-se com tamanho e diâmetro de córnea normal, entretanto, possui evolução progressiva e embriogênica. A remoção cirúrgica de catarata requer avaliação da lente, por esta razão foi encaminhado para o serviço especializado. **Conclusão:** Diante de uma doença facilmente suspeitada pelo TRV, é perceptível a importância da triagem neonatal. Por se desenvolver após o reflexo de fixação, sendo totalmente opaca ao nascimento, a CC costuma apresentar bom prognóstico quando diagnosticada precocemente e assistida até o primeiro ano.

## PE-120 - HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA NA TRIAGEM NEONATAL NA REDE PÚBLICA DO RIO GRANDE DO SUL (RS)

Cristiane Kopacek<sup>1,2</sup>, Laura Metzendorf Hessel<sup>3</sup>, Vivian Spode Coutinho<sup>1</sup>,  
Poli Mara Spritzer<sup>2</sup>, Simone Martins de Castro<sup>2</sup>

1 - Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, 2 - Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS),  
3 - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS).

**Introdução:** A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é um grupo de doenças hereditárias causadas por uma deficiência em uma das enzimas necessárias para a síntese de cortisol. Mais de 95% dos casos de HAC são por deficiência de 21-Hidroxiase (21-OHD). A Triagem Neonatal (TN) tem como principal objetivo diagnosticar as formas graves neonatais, conhecidas como clássicas (HAC-C). **Objetivo:** Avaliar a frequência de HAC-C triadas na TN pública do RS desde a sua incorporação no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no estado do RS. **Métodos:** Estudo transversal quantitativo dos dados de abrangência da TN no RS no período de maio de 2014 a dezembro de 2022. Foram selecionados todos os nascidos vivos (NV) e comparados com o número de TN realizadas no mesmo período e, consequentemente, triagem para HAC. Foi utilizado o programa Microsoft® Excel® (Versão 2023) para a confecção e análise de dados. **Resultados:** Houve um total de 1.166.712 de NV no período de maio de 2014 a dezembro de 2022. Durante esse período foram triadas 889.080 RN na rede pública, representando uma cobertura geral 76,2%. Destes, 47 recém-nascidos (RN) foram diagnosticados com HAC-C, Perdedora de Sal (PS) ou Virilizante Simples (VS), com respectivamente média e mediana ao diagnóstico de 12 e 14,3 dias (2-48). O ano com maior número de diagnósticos de HAC-C foi em 2015, totalizando 8 casos e uma incidência de 1:13.881. O ano com menor casos diagnosticados foi 2022, com 3 casos, numa incidência de 1:30.220. A incidência geral, no período, foi de 1:18.916. **Conclusão:** O diagnóstico precoce das formas graves de HAC são fundamentais para prevenir o óbito de portadores de HAC-PS, bem como permitir a adequação do sexo biológico de RN femininas. A incidência geral da HAC-C está em concordância com a literatura nacional e internacional. Após um pico de maior frequência no ano de 2015, a mesma manteve-se estável, mas a importante redução da frequência no ano de 2022 traz um alerta para a possibilidade de resultados falsos negativos ou óbitos não reportados. Mais ações e capacitações são necessárias acerca da importância da TN e do diagnóstico precoce da HAC-C.