



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

ENDOCRINOPATIAS NEONATAIS

Hipotireoidismo congênito, hiperplasia adrenal e distúrbios da diferenciação sexual — material acadêmico para o ENAMED

Texto não resumido · fisiopatologia aplicada, conduta e doses.

Material de apoio ao ensino e à prática; não substitui a leitura integral das diretrizes nem o julgamento clínico. As condutas devem ser individualizadas e revisadas conforme novas evidências.

1. Importância do tema na Pediatria

As endocrinopatias neonatais incluem condições de detecção precoce que mudam o prognóstico: o hipotireoidismo congênito (rastreado no pezinho, evita deficiência intelectual) e a hiperplasia adrenal congênita (HAC, risco de crise perdedora de sal e ambiguidade genital). O hiperinsulinismo e os distúrbios da diferenciação sexual completam o tema.

2. Avaliação inicial

Valorizar o resultado do pezinho (TSH para hipotireoidismo; 17-OHP para HAC). Diante de letargia, hipotonia, icterícia prolongada e hérnia umbilical → pensar em hipotireoidismo. Diante de vômitos, desidratação, hiponatremia + hipercalemia e/ou genitália ambígua → pensar em HAC. Toda ambiguidade genital exige avaliação urgente (sexo de criação NÃO deve ser definido às pressas).

3. Fisiopatologia aplicada

No hipotireoidismo congênito, a causa mais comum é a disgenesia tireoidiana (ectopia/agenesia); a falta de hormônio tireoidiano compromete o neurodesenvolvimento — daí a urgência do tratamento. Na HAC por deficiência de 21-hidroxilase (> 95% dos casos), bloqueia-se a síntese de cortisol (e de aldosterona na forma perdedora de sal), com acúmulo de precursores desviados para androgênios: surgem virilização (ambiguidade na menina) e, na forma clássica perdedora de sal, crise adrenal (hiponatremia, hipercalemia, acidose, desidratação) em 1–4 semanas. Implicação: repor o hormônio deficiente precocemente.

4. Diagnóstico

Condição	Pistas e exames
Hipotireoidismo congênito	Pezinho com TSH alto; letargia, hipotonia, icterícia prolongada, hérnia umbilical, fontanela ampla; confirmar TSH/T4
HAC (21-hidroxilase)	Pezinho com 17-OHP elevado; ambiguidade na menina; perdedora de sal: Na baixo, K alto, acidose
Hiperinsulinismo	Hipoglicemia persistente com necessidade de GIR alto (ver tema próprio)



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

Condição	Pistas e exames
Distúrbios da diferenciação sexual (DDS)	Genitália ambígua; cariótipo, eletrólitos, 17-OHP, USG, dosagens hormonais

5. Conduta e tratamento

- 1** — hipotireoidismo congênito: iniciar levotiroxina o quanto antes; monitorizar TSH/T4 e o desenvolvimento.
- 2** — HAC: glicocorticoide (hidrocortisona) de reposição e, na perdedora de sal, mineralocorticoide (fludrocortisona) + reposição de sal; na CRISE adrenal, hidrocortisona em dose de estresse + soro fisiológico com glicose e correção da hipercalemia.
- 3** — ambiguidade genital: equipe multidisciplinar; NÃO definir o sexo de criação precipitadamente; investigar (cariótipo, hormônios, imagem).

Doses (protocolo medicamentoso)

Medicação	Dose	Apresentação	Observações
Levotiroxina	10–15 mcg/kg/dia VO (dose única)	Comprimido	Hipotireoidismo congênito; iniciar precocemente
Hidrocortisona (manutenção)	~8–15 mg/m ² /dia VO ÷ 3	Comprimido	HAC — reposição de glicocorticoide
Hidrocortisona (crise/estresse)	Bólus ~25–50 mg/m ² IV, depois 50–100 mg/m ² /dia	Pó/solução	Crise adrenal (suspeita de perdedora de sal)
Fludrocortisona	0,05–0,2 mg/dia VO + reposição de sal	Comprimido	Mineralocorticoide na forma perdedora de sal

As doses neonatais dependem do peso e das idades gestacional e pós-natal — confirme sempre em formulário neonatal (ex.: Neofax) e no protocolo da sua unidade antes de prescrever.

Fluxograma (resumo)

- Passo 1** — pezinho alterado (TSH↑ ou 17-OHP↑) → confirmar e tratar.
- Passo 2** — hipotireoidismo → levotiroxina precoce; HAC → hidrocortisona ± fludrocortisona/sal.
- Passo 3** — crise adrenal → hidrocortisona de estresse + SF/glicose + corrigir K; ambiguidade → equipe multidisciplinar.



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

6. Comparação de protocolos

Os protocolos da SBP, AAP, NICE, AEP, Oxford (Oxford Handbook), Harvard (Cloherty and Stark's) e do Ministério da Saúde do Brasil convergem nos pontos abaixo; as divergências são pontuais.

- **Convergências:** rastreio no pezinho (TSH, 17-OHP); levotiroxina precoce no hipotireoidismo; hidrocortisona ± fludrocortisona na HAC; não apressar o sexo de criação na ambiguidade.
- **Divergências (pontuais):** os pontos de corte de TSH/17-OHP e os esquemas de dose de hidrocortisona/fludrocortisona.

7. Critérios de internação

- **Internação/ambulatorial:** crise adrenal, distúrbio eletrolítico grave ou ambiguidade em investigação → unidade neonatal; hipotireoidismo estável → ambulatorial com início precoce.

8. Complicações

- Hipotireoidismo não tratado: deficiência intelectual (cretinismo). HAC: crise adrenal e óbito; efeitos do excesso/baixa de corticoide. Ambiguidade: impacto psicossocial se mal conduzida.

9. Erros comuns

- atrasar a levotiroxina (janela do neurodesenvolvimento); não pensar em HAC no RN com vômitos/hiponatremia + hipercalemia; definir o sexo de criação às pressas na ambiguidade; não dar dose de estresse na crise adrenal.

10. Considerações finais — pontos-chave (ENAMED)

- ▶ Hipotireoidismo congênito: causa mais comum é a disgenesia; tratar PRECOCE com levotiroxina (evita deficiência intelectual).
- ▶ HAC (21-hidroxilase): 17-OHP alto; forma perdedora de sal → Na baixo, K alto, acidose, crise adrenal.
- ▶ Crise adrenal: hidrocortisona de estresse + SF com glicose + corrigir hipercalemia.
- ▶ Ambiguidade genital: investigar e NÃO apressar o sexo de criação.

Pontos-chave para residência e ENAMED

- ▶ HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO: causa mais comum = DISGENESIA (ectopia/agenesia); rastreio por TSH no pezinho; tratar PRECOCE com levotiroxina 10–15 mcg/kg/dia — atraso causa deficiência intelectual.
- ▶ Sinais: icterícia PROLONGADA, hipotonia, letargia, hérnia umbilical, fontanela



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

ampla, macroglossia, constipação.

- ▶ HAC por 21-HIDROXILASE (> 95%): 17-OHP elevado no pezinho; PERDEDORA DE SAL = hiponatremia + HIPERCALEMIA + acidose (crise em 1–4 semanas).
- ▶ Na MENINA, a HAC causa virilização/ambiguidade; o MENINO costuma ter genitália normal e abrir com crise — alta letalidade se não diagnosticado.
- ▶ CRISE ADRENAL: hidrocortisona em dose de ESTRESSE (~50 mg/m²) + soro fisiológico com glicose + corrigir hipercalcemia.
- ▶ AMBIGUIDADE GENITAL: emergência diagnóstica — equipe multidisciplinar; NÃO definir o sexo de criação precipitadamente.

Referências (ABNT NBR 14724)

1. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Triagem e manejo das endocrinopatias neonatais. Documentos Científicos.
2. SPEISER, P. W. et al. (Endocrine Society). Congenital Adrenal Hyperplasia Due to 21-Hydroxylase Deficiency: Clinical Practice Guideline.
3. BRASIL. Ministério da Saúde. Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Última revisão de conteúdo: junho/2026. Confirme as diretrizes vigentes e as doses antes de publicar.



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

Casos clínicos (estilo ENAMED)

Caso 1

RN com 3 semanas, com 17-OHP elevado no pezinho, apresenta vômitos, desidratação e perda de peso. Exames: sódio 125, potássio 6,8 e acidose metabólica. A genitália é ambígua.

Questão 1. Diagnóstico mais provável?

- (A) Estenose hipertrófica do piloro
- (B) Hiperplasia adrenal congênita (forma perdedora de sal)
- (C) Sepses urinária
- (D) Hipotireoidismo
- (E) Erro inato isolado

Questão 2. Conduta imediata na crise?

- (A) Apenas reidratação oral
- (B) Hidrocortisona em dose de estresse + soro fisiológico com glicose + corrigir a hipercalemia
- (C) Insulina isolada
- (D) Levotiroxina
- (E) Antibiótico apenas

Questão 3. Sobre a genitália ambígua, qual a conduta?

- (A) Definir o sexo de criação imediatamente
- (B) Investigar com equipe multidisciplinar, sem apressar a definição do sexo
- (C) Registrar como masculino sempre
- (D) Operar de imediato
- (E) Ignorar

Caso 2

RN com icterícia prolongada, hipotonia, fontanela ampla, hérnia umbilical e dificuldade alimentar; o pezinho mostrou TSH elevado.

Questão 4. Diagnóstico mais provável?

- (A) Hipotireoidismo congênito
- (B) HAC
- (C) Galactosemia
- (D) Sepses
- (E) Anemia

Questão 5. Tratamento e urgência?

- (A) Levotiroxina, iniciada precocemente
- (B) Aguardar 1 mês para tratar
- (C) Apenas observação
- (D) Corticoide



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

(E) Iodo em megadose

Questão 6. Causa mais comum do hipotireoidismo congênito?

- (A) Disgenesia tireoidiana (ectopia/agenesia)
- (B) Deficiência de iodo materna sempre
- (C) Tireoidite autoimune do RN
- (D) Adenoma
- (E) Câncer de tireoide

Gabarito comentado

Questão 1 — Resposta: B 17-OHP alto, hiponatremia, hipercalemia, acidose e ambiguidade = HAC perdedora de sal.

Questão 2 — Resposta: B Crise adrenal: hidrocortisona de estresse + SF com glicose + corrigir a hipercalemia.

Questão 3 — Resposta: B Investigar com equipe multidisciplinar e não apressar a definição do sexo de criação.

Questão 4 — Resposta: A Icterícia prolongada, hipotonia, hérnia umbilical e TSH alto: hipotireoidismo congênito.

Questão 5 — Resposta: A Levotiroxina precoce é essencial para preservar o neurodesenvolvimento.

Questão 6 — Resposta: A A disgenesia tireoidiana é a causa mais comum do hipotireoidismo congênito.

Última revisão de conteúdo: junho/2026. Confirme as diretrizes vigentes e as doses antes de publicar.