

Documento Científico - Abril/2025

**USO DO  
CORTICOIDE  
ANTENATAL:**

**CONSEQUÊNCIAS  
PARA O DIAGNÓSTICO  
DA HIPERPLASIA  
ADRENAL CONGÊNITA  
NA TRIAGEM NEONATAL**

## Uso do corticoide antenatal: Consequências para o diagnóstico da Hiperplasia Adrenal Congênita na Triagem Neonatal

A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é uma doença genético-metabólica, sendo uma das doenças autossômicas recessivas mais comuns. Pode ser decorrente de várias deficiências enzimáticas envolvidas na esteroidogênese adrenal, sendo a forma mais frequente, a deficiência da enzima 21-hidroxilase I.

As múltiplas alterações hormonais decorrentes desta deficiência enzimática resultam na deficiência de cortisol e aldosterona no córtex adrenal, levando a um efeito em cascata, típico das doenças classificadas como Erros Inatos do Metabolismo (EIM), onde a redução do cortisol estimula a superprodução de ACTH por mecanismo de feedback negativo, aumentando assim os precursores do cortisol e seu subsequente desvio pelas vias esteroides que produzem andrógenos adrenais<sup>2</sup>.

As manifestações clínicas dependem do grau de comprometimento enzimático e do sexo acometido<sup>3</sup>.

Na forma mais grave, forma clássica, ocorre manifestação já no período neonatal precoce. Aproximadamente 70% a 75% dos pacientes apresentam a forma perdedora de sal. Assim, a deficiência combinada de cortisol e aldosterona resulta em hipovolemia, hiponatremia e hipercalemia, levando a choque e a hipoglicemia se o paciente não for rapidamente tratado, condição potencialmente fatal nas primeiras 3 semanas de vida, conhecida como “crise perdedora de sal”<sup>2</sup>.

Devido ao aumento excessivo de andrógenos no período pré-natal, a partir do primeiro trimestre, ocorre virilização na genitália externa feminina, apesar do desenvolvimento gonadal ser normal. Desta forma, os indivíduos 46,XX apresentam distúrbio de diferenciação sexual (DDS) ao nascimento.

### **Triagem neonatal da Hiperplasia Adrenal Congênita**

A triagem neonatal para HAC, utilizando a dosagem da 17OH progesterona (17OHP) em papel filtro, foi introduzida com a finalidade de diminuir a morbidade e a mortalidade causadas pela crise adrenal decorrente da doença não tratada<sup>4</sup>.

Essa dosagem é ajustada para idade do recém-nascido no momento da coleta, idade gestacional e peso ao nascimento, com a finalidade de diminuir o número de falsos positivos<sup>5</sup>.

Existem diversos fatores limitantes para a acurácia do teste.

Sabe-se que os níveis de 17OHP podem variar de acordo com determinadas situações, dentre elas o uso antenatal de corticosteroides, seja para amadurecimento pulmonar em casos de prematuridade ou em anestesia durante o parto<sup>6,7</sup>.

Nesse sentido, o Manual Técnico em Triagem Neonatal Biológica recomenda uma segunda coleta do teste do pezinho (entre 2 e 4 semanas de vida) para situações em que a mãe fez uso de antenatal de esteroides, com a finalidade de prevenir resultados falsos negativos<sup>7</sup>.

A recoleta do teste do pezinho pode ocasionar atraso significativo no diagnóstico e na possibilidade de uma intervenção precoce, essencial para evitar as complicações em pacientes portadores da doença. Por outro lado, o uso indiscriminado de corticoide antenatal pode tornar inviável

para o sistema público de saúde convocar todos esses RNs para uma segunda coleta, além de acarretar impacto psicológico nas famílias, que muitas vezes não têm nem condições de se deslocar até o local da coleta.

Dessa forma, a SBTEIM recomenda o uso racional de corticoide antenatal para evitar a perda do diagnóstico da HAC e prevenir mortes em recém-nascidos afetados. Salienta-se que, quando houver necessidade absoluta de seu uso, esta informação deve ser registrada no momento da coleta da triagem neonatal no cartão de coleta, facilitando a tomada de decisão pelo laboratório responsável.

Por fim, recomenda-se que todo uso de corticoide antenatal (corticoides que atravessam a barreira hemato-placentária – dexametasona e betametasona) seja informado claramente à gestante, para que ela compreenda a necessidade de uma possível coleta do teste do pezinho, devendo também ser registrado na caderneta do recém-nascido, visto que as puérperas geralmente não carregam a caderneta de gestante no momento da coleta da triagem neonatal.

## **Elaborado por:**

### ***Enilda Fontoura dos Santos:***

Mestre em Ensino pela Universidade Federal do Pampa, RS, Especialista em Docência em Ciências da Saúde pela UnYLeYa, Brasília, DF e Professora da EEEPDP-RS.

## **Consultoria Científica:**

### ***Profa Dra Tânia Bachega:***

Profa Associada da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo e membro da Diretoria Executiva da SBTEIM.

### ***Dra Kallianna Paula Duarte Gameleira:***

Médica Docente da Escola Superior de Ciências da Saúde, Mestre em Ciências da Saúde pela FEPECS e membro da Diretoria Executiva da SBTEIM.

## Referências

- 1. Merke DP, Auchus RJ. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to 21-Hydroxylase Deficiency. *N Engl J Med.* 2020 Sep 24;383(13):1248-1261. doi: 10.1056/NEJMra1909786.
- 2. Claahsen-van der Grinten HL et al. Congenital Adrenal Hyperplasia-Current Insights in Pathophysiology, Diagnostics, and Management. *Endocr Rev.* 2022 Jan 12;43(1):91-159. doi: 10.1210/endrev/bnab016.
- 3. Speiser PW et al. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab.* 2018 Nov 1;103(11):4043-4088. doi: 10.1210/jc.2018-01865. Erratum in: *J Clin Endocrinol Metab.* 2019 Jan 1;104(1):39-40. doi: 10.1210/jc.2018-02371.
- 4. Pang SY et al. Worldwide experience in newborn screening for classical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Pediatrics.* 1988 Jun;81(6):866-74.
- 5. Hayashi G et al. Weight-adjusted neonatal 17OH-progesterone cutoff levels improve the efficiency of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia. *Arq Bras Endocrinol Metabol.* 2011 Nov;55(8):632-7. doi: 10.1590/s0004-27302011000800019.
- 6. Held PK, Bird IM, Heather NL. Newborn Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia: Review of Factors Affecting Screening Accuracy. *Int J Neonatal Screen.* 2020 Aug 23;6(3):67. doi: 10.3390/ijns6030067.
- 7. Brasil. Ministério da Saúde. Triagem Neonatal Hiperplasia Adrenal Congênita [Internet]. Brasília: MS, 2015 [acesso em 16 de fevereiro de 2024]. Disponível em:  
[https://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem\\_neonatal\\_hiperplasia\\_adrenal\\_congenita.pdf](https://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_hiperplasia_adrenal_congenita.pdf)