

O PAPEL ESSENCIAL DOS EXAMES LABORATORIAIS NO DIAGNÓSTICO PRECOCE, MONITORAMENTO E TRATAMENTO EFICAZ DA HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA (HAC)

Mariana Delecrode Jorgette¹; João Leandro Chaguri²

¹Graduanda em Biomedicina, Faculdade Galileu de Botucatu; ²Orientador: Docente, Faculdade Galileu de Botucatu.

Endereço eletrônico: mariana.jorgette@gmail.com

RESUMO

Este trabalho apresenta uma revisão narrativa da literatura, com busca bibliográfica realizada nos últimos 10 anos, sobre o papel dos exames laboratoriais no diagnóstico precoce, monitoramento e tratamento eficaz da Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), uma doença genética que afeta a produção de hormônios pelas glândulas suprarrenais. O diagnóstico precoce, realizado por meio de testes laboratoriais como a dosagem de 17-alfa-hidroxiprogesterona no sangue do recém-nascido e genotipagem, permite intervenções rápidas que evitam complicações graves, incluindo crises adrenais e desenvolvimento anormal dos órgãos reprodutivos. Durante o tratamento, exames laboratoriais periódicos são essenciais para ajustar a terapia hormonal, garantindo que os níveis de cortisol e andrógenos permaneçam dentro de faixas adequadas. Além disso, o monitoramento contínuo por meio de análises bioquímicas possibilita uma abordagem personalizada, melhorando a qualidade de vida dos pacientes. Dessa forma, os exames laboratoriais são indispensáveis no manejo da HAC, assegurando que o tratamento seja eficaz e que possíveis complicações sejam minimizadas.

Palavras-chave: hiperplasia adrenal congênita; exames laboratoriais; 17-alfa-hidroxiprogesterona; HAC.

1. INTRODUÇÃO

A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é uma doença genética autossômica recessiva (ambos os pais apresentam gene recessivo) que afeta a síntese de cortisol e aldosterona devido a mutações no gene CYP21A2, sendo a deficiência de 21-hidroxilase (21-OH) a principal causa. Essa condição leva ao acúmulo de precursores de androgênio. Seu principal marcador laboratorial é a 17-alfa-hidroxiprogesterona (17-OHP) (KOPACEK, 2019).

A doença pode se manifestar em três formas clínicas, sendo elas: forma clássica perdedora de sal (PS), forma virilizante simples (VS) e forma não clássica (NC). A triagem neonatal tem como objetivo principal identificar recém-nascidos em risco de desenvolver as formas clássicas da doença. Porém, indivíduos assintomáticos com níveis elevados de 17-OHP na triagem podem ser suspeitos de HAC-NC e diagnosticados por meio de testes moleculares (KOPACEK, 2019).

De acordo com a lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 do Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), artigo 10, acrescida pelo parágrafo primeiro (Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021) ficam estabelecidas as doenças que devem ser rastreadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho), estando inclusa a Hiperplasia Adrenal Congênita e as providências a serem tomadas a respeito de tal doença. O teste do pezinho é um importante exame laboratorial para a detecção da HAC, sendo essencial que seja realizado em todas as crianças nascidas tanto em redes privadas quanto públicas de saúde de forma a identificar possíveis doenças; é normalmente realizado entre o segundo e o quinto dia de vida, podendo ser repetido em caso de inconsistência e confirmação (BRASIL, 1990).

Ao longo da vida, os pacientes diagnosticados com HAC devem passar por acompanhamento contínuo para monitoramento da doença. Dessa forma, exames laboratoriais como dosagem de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP), glicemia (hipoglicemia é um quadro comum em pacientes com deficiência de cortisol), eletrólitos (sódio e potássio — cuja regulação depende da aldosterona), testosterona, androstenediona, ACTH (hormônio adrenocorticotrófico — níveis elevados indicam deficiência da enzima 21-hidroxilase) e atividade plasmática da renina devem ser realizados periodicamente para garantir o equilíbrio hormonal e prevenir complicações clínicas (SPEISER et al., 2018; FLEURY MEDICINA E SAÚDE, 2025; BRASIL, 2010).

O presente trabalho tem como objetivo evidenciar a importância dos exames laboratoriais no diagnóstico (neonatal ou tardio), tratamento e monitoramento dos pacientes portadores de Hiperplasia Adrenal Congênita, ressaltando a importância dos exames laboratoriais para a saúde física e psicológica dos pacientes.

2. REFERENCIAL TEÓRICO

A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é uma doença causada por mutações genéticas que atingem o bom funcionamento das glândulas suprarrenais, interferindo na síntese de hormônios como cortisol e andrógenos devido a deficiência total ou parcial da enzima 21-hidroxilase, causando sinais e sintomas variados (KOPACEK, 2019). O comprometimento do gene CYP21A2 é responsável pela redução da enzima 21-OH (P450c21), impedindo a conversão da enzima 17-OHP em 11-desoxicortisol, sendo uma das últimas etapas da síntese de cortisol. Outras enzimas como, 11 β -hidroxilase (11 β -OH), 3 β -hidroxiesteroide desidrogenase tipo 2 (3 β -HSD-2), P450 oxidorreductase (POR) também são atingidas pela mutação genética (SHARMA *et al.*, 2025).

A HAC possui três variações: Clássica Perdedora de Sal (HAC-PS); Clássica Virilizante Simples (HAC-VS); Não Clássica (HAC-NC). Ambas as formas o quanto antes detectadas serão mais bem administradas, tendo monitoramento e tratamento mais eficazes (KOPACEK, 2019).

A Hiperplasia Adrenal Congênita Perdedora de Sal (HAC-PS) é uma forma clássica da condição, caracterizada por uma deficiência grave ou ausência da enzima 21-hidroxilase, essencial para a produção de hormônios adrenais. Essa deficiência leva a uma produção insuficiente de glicocorticoides e mineralocorticoides, resultando em um risco significativo de crise adrenal grave com perda de sal, especialmente em recém-nascidos. O tratamento envolve a reposição de glicocorticoides e mineralocorticoides, visando prevenir crises adrenais e controlar a produção excessiva de andrógenos. Os principais sintomas da HAC-PS incluem perda de peso, vômitos persistentes, desidratação grave, hiponatremia, hipercalemia, hipovolemia, letargia, fraqueza e hipotensão arterial. Esses sinais, quando não tratados precocemente, podem evoluir para crise adrenal e risco de óbito (OLIVEIRA *et al.*, 2024).

A forma clínica Virilizante Simples (HAC-VS) ocorre devido à deficiência da enzima 21-hidroxilase, levando à produção excessiva de andrógenos. Isso pode resultar em virilização em fetos do sexo feminino, causando características masculinas na genitália externa ao nascimento, tais características podem ser corrigidas de forma cirúrgica; já em pacientes do sexo masculino causa puberdade precoce e aumento da genitália. Imperioso ressaltar que ovários, tubas uterinas e útero não apresentam alterações relacionadas a HAC. A HAC-VS pode ser detectada precocemente por meio da triagem neonatal, que medirá os níveis de 17-

hidroxiprogesterona no sangue, possibilitando o tratamento adequado através da reposição de glicocorticoides, regulando, dessa forma, os níveis hormonais e prevenindo inconvenientes futuros (OLIVEIRA *et al.*, 2024).

A forma clínica Não Clássica (HAC-NC) é a forma mais branda da condição, geralmente diagnosticada de forma tardia na infância ou adolescência. Diferente das formas clássicas, a HAC não clássica não causa crises adrenais graves, mas pode levar a sintomas como puberdade precoce, irregularidade menstrual, excesso de pelos (hirsutismo) e acne, idade óssea não compatível à idade biológica devido ao aumento da produção de andrógenos (recomenda-se a realização de radiografias anuais em crianças acima dos dois anos de idade para acompanhamento da evolução óssea e funcionalidade do tratamento), síndrome dos ovários policísticos (SOP) e infertilidade (SHARMA *et al.*, 2025). O diagnóstico da HAC não clássica pode ser feito por meio da dosagem de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) e principalmente através do teste de estimulação com corticotrofina, também denominado de teste de estimulação com cosintropina (CRH – controla a liberação do hormônio adrenocorticotrófico (ACTH), avaliando a função das glândulas suprarrenais), que são fundamentais para diferenciar essa forma da doença. O tratamento geralmente envolve glicocorticoides em doses ajustadas, visando controlar os sintomas sem causar efeitos colaterais indesejados (OLIVEIRA *et al.*, 2024).

As principais formas de identificação da doença são através da triagem neonatal (teste do pezinho), exames de sangue e teste genético. Para detecção através do sangue, a dosagem de 17-hidroxiprogesterona é analisada, indicando se há elevação ou não do hormônio analisado. Caso o resultado se apresente elevado, será iniciado o protocolo de tratamento e monitoramento contra HAC (após confirmação de falso-positivo). Resultados falso-negativos podem ocorrer em situações como o uso de glicocorticoides pela mãe durante a gestação, implicando em inconsistência nos resultados de diagnóstico da HAC em recém-nascidos, por esse motivo é de extrema importância a realização de testes de estimulação com cosintropina para a confirmação do diagnóstico (OLIVEIRA *et al.*, 2024). O marcador 21-desoxicortisol (hormônio formado pela ação do 11 β -OH no 17-OHP) também pode ser utilizado como fator para diagnóstico da HAC, sendo mais eficaz, pois suas concentrações possuem menor intercorrência quanto a idade gestacional e período da coleta, no entanto é menos utilizado (SHARMA *et al.*, 2025).

Os principais exames laboratoriais utilizados no diagnóstico e acompanhamento da HAC incluem: dosagem de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP), teste de estímulo com ACTH (cosintropina), dosagem de eletrólitos (sódio e potássio), glicemia, testosterona, androstenediona, atividade plasmática da renina e cortisol. Esses exames permitem não apenas confirmar o diagnóstico, mas também monitorar a eficácia do tratamento e ajustar a terapia hormonal conforme necessário (SPEISER *et al.*, 2018; FLEURY, 2025).

O diagnóstico através de exames moleculares deve ser realizado com a medição de níveis basais de 17-hidroxiprogesterona no período da manhã para que não tenha interferência nos resultados (até no máximo duas horas após acordar) (BARBOSA *et al.*, 2014), tal diagnóstico é realizado através do uso da técnica de cromatografia líquida-espectrometria de massa (LC-MS, LC-MS/MS ou HPLC). Há duas formas de coleta, em adultos e crianças é realizada uma punção de sangue em tubo de coleta sem anticoagulante o qual será centrifugado para obtenção do soro que será utilizado para a análise; já em recém-nascidos a coleta é a partir da punção de gotas de sangue coletadas do calcanhar do paciente e armazenadas em papel filtro. O armazenamento de ambas as amostras é de vital importância para manter sua estabilidade, considerando temperatura, forma de armazenamento e distribuição correta. Cabe destacar que fatores como sazonalidade (temperatura do dia da coleta) e lote do Kit de análise de 17-OHP podem interferir no resultado obtido, por esse motivo, deve-se atentar à metodologia aplicada, a forma de coleta, distribuição e armazenamento da amostra (PEARCE, 2017).

Em pacientes com resultados de 17-hidroxiprogesterona limítrofes recomenda-se a realização de teste com estimulação de cosintropina para obtenção de perfil adrenocortical, possibilitando um diagnóstico preciso e confiável, descartando outras deficiências hormonais (OLIVEIRA *et al.*, 2024). O teste de estímulo com cosintropina é indicado quando os níveis basais de 17-OHP estão entre 2 e 10 ng/mL (200 – 1.000 ng/dL). Após administração de 250 µg de ACTH sintético, valores de 17-OHP superiores a 1.500 ng/dL confirmam o diagnóstico de HAC, especialmente na forma não clássica (SPEISER *et al.*, 2018). Deverão ser realizadas duas coletas da amostra de sangue para análise, a primeira antes da aplicação de ACTH e a segunda após 60 minutos da administração (SHARMA *et al.*, 2025).

Imperioso ressaltar que os valores obtidos na dosagem de 17-alfa-hidroxiprogesterona são variáveis, tendo valores de corte diferentes quando relacionados a idade e sexo. Em mulheres, o valor considerado de referência é de 110 ng/dL na fase folicular e até 400 ng/dL na

fase lútea; em homens o valor é de até 170 ng/dL; em recém-nascidos não prematuros até 500 ng/dL; crianças de até 12 meses até 173 ng/dL; crianças próximas à puberdade até 86 ng/dL. Valor pós estímulo com ACTH com picos acima de 1.500 ng/dL é passivo de confirmação de deficiência da enzima 21-hidroxilase (pacientes heterozigotos também podem apresentar picos elevados, sendo necessária a confirmação genética). Em situações de diagnósticos de HAC clássica os valores podem ultrapassar 10.000 ng/dL (FLEURY MEDICINA E SAÚDE, 2025).

Ressalta-se também a importância do controle de qualidade nos laboratórios de análises clínicas, desde a fase pré-analítica (recepção, coleta adequada para cada exame, distribuição, preparo e armazenamento da amostra) até a fase analítica (obedecer a forma de análise de cada fabricante por meio da bula, e dominar o funcionamento dos equipamentos de análise – LC-MS, LC-MS/MS ou HPLC) (PEARCE, 2017).

Para tratamento de hiperplasia adrenal congênita clássica é recomendado em algumas situações o uso de hidrocortisona e a suplementação com fludrocortisona e cloreto de sódio, principalmente na primeira infância. Em pacientes adultos o recomendado é o uso de hidrocortisona e/ou glicocorticoides (regulam o metabolismo e a resposta imunológica) e mineralocorticoides (regulam os eletrólitos, pressão arterial e volume vascular) de efeito prolongado (SHARMA *et al.*, 2025). O acompanhamento clínico e laboratorial é essencial para monitoramento de deficiência ou excesso de mineralocorticoides. Para tratamento de hiperplasia adrenal congênita não clássica é recomendado o uso de glicocorticoides e em algumas situações o uso pode ser suspenso se autorização médica, entretanto o acompanhamento através dos exames laboratoriais é indispensável mesmo após suspensão (SPEISER *et al.*, 2018; SHARMA *et al.*, 2025).

Devido ao uso de glicocorticoides de forma contínua, o acompanhamento da saúde óssea é essencial, para isso exames laboratoriais como cálcio, magnésio, fosfato, PTH (paratormônio) e vitamina D são de extrema importância, ajudando na prevenção ou detecção de doenças ósseas como a Osteoporose, ou até mesmo no cuidado com fraturas, já que pacientes com HAC possuem maior risco para tais (SOUZA, 2010).

O tratamento adequado da HAC torna-se essencial também para efeitos psicológicos, pois os sintomas desenvolvidos podem atingir de forma negativa a saúde mental dos pacientes, que muitas vezes não possuem informações necessárias para um tratamento eficaz ou até mesmo não têm consciência da importância de tal. Dessa forma, o acompanhamento médico e

principalmente a realização de exames laboratoriais auxiliarão em um tratamento eficaz minimizando os efeitos físicos, trazendo, conseqüentemente sensação de bem-estar, autoestima e qualidade de vida (TELLES-SILVEIRA *et al.*, 2009; SHARMA *et al.*, 2025).

Apesar dos avanços na triagem e nos métodos laboratoriais, o diagnóstico da HAC ainda enfrenta limitações significativas. A dosagem de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP), principal marcador da doença, pode sofrer interferências por fatores como idade gestacional, estresse neonatal, uso de medicamentos pela mãe durante a gestação (como glicocorticoides), além de variações metodológicas entre laboratórios, como diferenças nos kits de análise e nos equipamentos utilizados (LC-MS, LC-MS/MS ou HPLC). Essas variabilidades podem gerar resultados falso-positivos ou falso-negativos, comprometendo a precisão diagnóstica. Ademais, a disponibilidade de exames confirmatórios, como o teste de estímulo com cosintropina e a genotipagem, ainda é limitada em muitos serviços públicos de saúde, dificultando o acesso universal ao diagnóstico completo e precoce. Tais desafios reforçam a necessidade de padronização dos métodos analíticos, capacitação técnica e ampliação da cobertura laboratorial no sistema público, garantindo equidade no cuidado aos pacientes com HAC (PEARCE *et al.*, 2017).

O biomédico desempenha papel fundamental no diagnóstico, monitoramento e tratamento de pacientes com Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), pois é um dos profissionais responsáveis pela execução e interpretação de exames laboratoriais que permitem identificar precocemente a doença, acompanhar a eficácia da terapia recomendada e prevenir complicações clínicas. Sua atuação garante precisão nos resultados de testes como a dosagem de 17-hidroxiprogesterona, eletrólitos e hormônios, que são indispensáveis para o manejo adequado da condição. Além da dimensão clínica, o biomédico exerce função social relevante ao contribuir para a elaboração e promoção de políticas públicas de saúde, como a ampliação da cobertura da triagem neonatal e a padronização de protocolos laboratoriais, assegurando equidade no acesso ao diagnóstico e tratamento. Dessa forma, sua atuação transcende o ambiente laboratorial, impactando diretamente a qualidade de vida dos pacientes e fortalecendo o sistema de saúde em benefício da sociedade.

A seguir, apresenta-se uma tabela com o objetivo de sintetizar as principais formas clínicas, manifestações e exames laboratoriais relacionados à Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), conforme discutido ao longo deste tópico.

Tabela 1 – Principais formas da Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), manifestações clínicas e exames laboratoriais.

Categoria	Itens
Formas clínicas da HAC	-Forma clássica perdedora de sal (HAC-PS); -Forma clássica virilizante simples (HAC-VS); -Forma não clássica (de início tardio) (HAC-NC).
Manifestações clínicas	-Vômitos persistentes; -Desidratação grave; -Hipotensão arterial; -Hiponatremia; -Hipercalemia; -Hiperpigmentação cutânea; -Ambiguidade genital em recém-nascidas do sexo feminino; -Puberdade precoce; -Aceleração do crescimento linear; -Irregularidade menstrual; -Letargia.
Exames laboratoriais	-Dosagem de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP); -Triagem neonatal (teste do pezinho); -Teste de estímulo com Adrenocorticotropina (ACTH); -Glicemia capilar ou plasmática; -Dosagem de eletrólitos séricos (sódio e potássio); -Dosagem de androgênios (testosterona, androstenediona - DHEA-S (Sulfato de Dehidroepiandrosterona)); -Atividade plasmática da renina.

Fonte: Elaboração própria.

3. METODOLOGIA

A presente pesquisa caracteriza-se como uma revisão de literatura de natureza qualitativa, com abordagem exploratória e descritiva, tendo como objetivo reunir, analisar e interpretar produções acadêmicas relevantes sobre o tema “O papel essencial dos exames

laboratoriais no diagnóstico precoce, monitoramento e tratamento eficaz da hiperplasia adrenal congênita (HAC)". Foram consultadas fontes como artigos científicos, teses, leis e dissertações, disponíveis em bases de dados como SciELO, PubMed, Periódicos CAPES, Diário Oficial, NCBI, entre outros. A busca bibliográfica incluiu publicações entre os anos de 2009 e 2025, utilizando palavras-chave como "hiperplasia adrenal congênita", "diagnóstico precoce", "exames laboratoriais", "HAC" e "triagem neonatal", combinadas com operadores booleanos (AND, OR).

Após a coleta inicial, os materiais foram submetidos a leitura crítica e categorização temática, considerando aspectos clínicos, laboratoriais e psicossociais relacionados à HAC. Foram aplicados critérios de exclusão rigorosos para eliminar estudos que não correspondiam aos objetivos delineados, como relatos de caso, comentários e artigos desconexos com o tema central. Ao final do processo, foram selecionados 14 artigos que compõem o corpus da análise e fundamentam as discussões apresentadas neste trabalho. Foram analisados artigos publicados ao longo dos últimos dez anos, com exceção dos estudos de TELLES-SILVEIRA et al. (2009), SOUZA et al. (2010) e COSTA-BARBOSA et al. (2014), incluídos pela sua relevância e contribuição significativa para o presente trabalho.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) representa um desafio clínico significativo, cuja abordagem eficaz depende diretamente da precisão e da constância dos exames laboratoriais. Desde o diagnóstico precoce por meio da triagem neonatal até o acompanhamento contínuo ao longo da vida, os exames laboratoriais se mostram indispensáveis para garantir intervenções rápidas, monitoramento adequado e tratamento personalizado.

A dosagem de 17-hidroxiprogesterona e as análises bioquímicas periódicas não apenas confirmam o diagnóstico, mas também orientam a conduta terapêutica, permitindo ajustes na reposição hormonal e prevenindo complicações graves. Além disso, o controle laboratorial contribui para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes, promovendo bem-estar físico e psicológico.

Cabe destacar que esta revisão apresenta limitações, como a não inclusão de estudos de casos clínicos e dados estatísticos populacionais, o que restringe a análise epidemiológica e a avaliação da efetividade dos protocolos em diferentes contextos regionais.

Diante dos desafios identificados, recomenda-se a implementação de uma padronização nacional dos protocolos laboratoriais para o diagnóstico e monitoramento da HAC, com vista à redução de variabilidades metodológicas e ampliação do acesso aos exames confirmatórios em serviços públicos de saúde.

Por fim, reforça-se que o manejo da HAC exige uma integração efetiva entre o diagnóstico laboratorial e o cuidado clínico multiprofissional, envolvendo endocrinologistas, pediatras, geneticistas, psicólogos e profissionais de laboratório, assegurando um cuidado integral, humanizado e equitativo aos pacientes, evidenciando também a importância de políticas públicas, levando informações para a sociedade de forma clara e objetivo a respeito do tema.

REFERÊNCIAS

BRASIL. *Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990*. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências. *Diário Oficial da União*, Brasília, DF, 16 jul. 1990.

COSTA-BARBOSA, F. A.; TELLES-SILVEIRA, M.; KATER, C. E. Hiperplasia adrenal congênita em mulheres adultas: manejo de antigos e novos desafios. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia*, São Paulo, v. 58, n. 2, p. 124–131, mar. 2014.

D'OLIVEIRA, R. C. C. *et al.* Hiperplasia adrenal congênita: avanços diagnósticos e terapêuticos. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, [S. l.], v. 6, n. 6, p. 1455–1468, 2024. DOI: 10.36557/2674-8169.2024v6n6p1455-1468.

FLEURY MEDICINA E SAÚDE. 17 Alfa-hidroxi-progesterona, após estímulo com ACTH, soro. Fleury, [2025]. Disponível em: <https://www.fleury.com.br/medico/exames/17-alfa-hidroxi-progesterona-apos-estimulo-com-acth-soro>. Acesso em: 19 ago. 2025.

KOPACEK, C. *et al.* Clinical and molecular profile of newborns with confirmed or suspicious congenital adrenal hyperplasia detected after a public screening program implementation. *Jornal de Pediatria*, Rio de Janeiro, v. 95, n. 3, p. 282–290, maio 2019.

LIMA, A. *et al.* Hiperplasia suprarrenal congênita: sintomas e seus desafios. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, v. 5, n. 5, p. 4199–4210, 2023.

PEARCE, M.; DAUERER, E.; DIRIENZO, A. G.; CAGGANA, M.; TAVAKOLI, N. P. Influência da sazonalidade e das mudanças no lote do kit do fabricante nas dosagens de 17 α -hidroxiprogesterona e nas taxas de encaminhamento para hiperplasia adrenal congênita em recém-nascidos. *European Journal of Pediatrics*, Berlim, v. 176, n. 1, p. 121–129, jan. 2017. DOI: 10.1007/s00431-016-2814-7. Acesso em: 22 ago. 2025.

SÃO PAULO (Estado). *Protocolo clínico, de diretrizes terapêuticas e de diagnóstico laboratorial da hiperplasia adrenal congênita (HAC)*. *Diário Oficial do Estado*, São Paulo, n. 139, Seção 1, 30 jul. 2015.

SHARMA, L.; MOMODU, I. I.; SINGH, G. Hiperplasia adrenal congênita. [Atualizado em 27 jan. 2025]. In: STATPEARLS [Internet]. Ilha do Tesouro (FL): Stat Pearls Publishing, jan. 2025. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448098/>. Acesso em: 21 out. 2025.

SOUZA, M. C.; ASSEMANY, F. S.; LIMA, A. T. C.; SOUZA, R. F. Glicocorticoides e osteoporose – artigo de revisão. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas*, Salvador, v. 9, n. 1, p. 74–80, jan./abr. 2010.

SPEISER, P. W. *et al.* Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, Washington, DC, v. 103, n. 11, p. 4043–4088, 2018. DOI: 10.1210/jc.2018-01865.

TELLES-SILVEIRA, M. *et al.* Hiperplasia adrenal congênita: estudo qualitativo sobre doença e tratamento, dúvidas, angústias e relacionamentos (parte I). *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia*, São Paulo, v. 53, n. 9, p. 1112–1124, dez. 2009.

TOMMASI, F. Determinación de valores de corte de 17-hidroxiprogesterona ajustados por edad gestacional para la pesquisa neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. *Medicina Infantil*, Buenos Aires, v. 30, n. 2, p. 96–101, jun. 2023. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1443406>. Acesso em: 19 ago. 2025.

WITCHEL, S. F. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia: beyond 17-hydroxyprogesterone concentrations. *Jornal de Pediatria*, Rio de Janeiro, v. 95, n. 3, p. 257–259, 2019. DOI: 10.1016/j.jped.2018.06.003.