

Genitália atípica e diferenças do desenvolvimento sexual

Como reconhecer, examinar e investigar a genitália atípica, como falar com a família, a emergência da hiperplasia adrenal perdedora de sal, o registro civil com sexo ignorado e o papel da equipe multiprofissional

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP/ADA/ISPAD, NICE (Oxford e Cambridge), AEP, SIP, Harvard e Johns Hopkins · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências). [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

Diferenças (ou distúrbios) do desenvolvimento sexual (DDS) são condições congênitas em que o desenvolvimento cromossômico, gonadal ou anatômico do sexo é atípico; a genitália atípica ocorre em cerca de 1 em 4.500 nascimentos. A SBP (DC nº 232, 2026) orienta tratar a genitália atípica como **urgência médica: não atribuir sexo na sala de parto**, não usar frases como "parece menino, mas...", **excluir hiperplasia adrenal congênita (HAC) antes da alta** — 17-OH-progesterona a partir do 3º dia, sódio e potássio seriados e resultado rápido do teste do pezinho —, pedir **cariótipo em todos**, ultrassom abdominal e pélvico e encaminhar à **equipe multiprofissional** (Resolução CFM 2.455/2026). A família pode **registrar a criança com sexo "ignorado"** quando assim constar na Declaração de Nascido Vivo (Provimento CNJ 122/2021), com designação posterior gratuita em cartório, sem prazo fixo e sem laudo médico. O recém-nascido estável fica internado ou em alojamento até a avaliação especializada (🟡).

Vômitos, recusa alimentar, perda de peso, desidratação, hiponatremia, hipercalemia ou hipoglicemia na 1ª a 4ª semana sugerem crise de perda de sal e exigem pronto-socorro (🔴) — inclusive em meninos com genitália típica e pezinho alterado.

1. O que é e como se apresenta

Linguagem. O consenso de Chicago (2006) substituiu termos como "intersexo", "hermafroditismo" e "pseudo-hermafroditismo" por **DSD**; a atualização global de 2016 reconheceu que muitas pessoas e associações rejeitam "distúrbio" e preferem "**diferenças**". A SBP usa "genitália atípica (ambígua)" e DDS; a Resolução CFM 2.455/2026 adota a sigla "DDS" como "distúrbios". Na conversa com a família e no prontuário, prefira "**genitália atípica**", "**bebê**" e "**gônadas**" (em vez de "testículos" ou "ovários" antes do diagnóstico), sem pronomes ou adjetivos de gênero; algumas pessoas adultas se identificam como **intersexo**, e esse termo deve ser respeitado quando elas o utilizam.

Grandes grupos (Chicago 2006)

- **DDS 46,XX: HAC por deficiência de 21-hidroxilase** (a causa mais comum de genitália atípica no período neonatal; > 95% das HAC), exposição a androgênios maternos (tumor ou medicamento), DDS ovotesticular, DDS testicular 46,XX.
- **DDS 46,XY:** disgenesia gonadal completa ou parcial, defeitos de síntese de testosterona, deficiência de 5 α -redutase, insensibilidade androgênica (parcial ou completa), hipospádia proximal, micropênis por hipogonadismo.
- **DDS dos cromossomos sexuais:** 45,X/46,XY (disgenesia gonadal mista), 47,XXY (Klinefelter), 45,X (Turner), quimerismo 46,XX/46,XY.

Quem deve ser investigado (SBP DC nº 232; consenso de Chicago)

- Genitália **evidentemente atípica**.
- Aparência feminina com **clitoromegalia, fusão labial posterior ou massa inguinal ou labial** (gônada palpável).

- Aparência masculina com **gônadas não palpáveis bilateralmente**, **hipospádia proximal** (mesmo isolada) ou hipospádia distal com gônada não palpável; **micropênis**.
- **Discordância** entre o cariótipo ou a sexagem pré-natal e o fenótipo.
- História familiar de DDS, óbito neonatal inexplicado, infertilidade ou consanguinidade.

Apresentações tardias (fora do período neonatal)

- Menina com **hérnia inguinal com gônada** no saco herniário (insensibilidade androgênica completa).
- **Amenorreia primária** com telarca normal e pelos escassos, ou sem desenvolvimento puberal (disgenesia gonadal, Turner).
- **Virilização na puberdade** em menina (deficiência de 5α -redutase ou de 17β -HSD3, tumor).
- Menino com hipogonadismo, testículos pequenos e firmes, ginecomastia persistente (Klinefelter).
- Menino com **HAC perdedora de sal**: genitália típica, sem pista ao exame — abre com crise se o teste do pezinho não for valorizado.

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Variações isoladas sem critério de investigação de DDS: hipospádia distal com gônadas tópicas e pênis de tamanho normal; criptorquidia unilateral isolada; sinéquia de pequenos lábios; clitóris proeminente do prematuro, sem outros achados	Pediatra; cirurgia ou urologia pediátrica eletiva conforme o caso (ver "Fimose, criptorquidia, hérnias, hidrocele e escroto agudo")
● Moderada	Qualquer critério de investigação de DDS no recém-nascido estável (sódio, potássio e glicemia normais, sucção e peso adequados); apresentação tardia (hérnia com gônada em menina, amenorreia primária, virilização puberal)	Recém-nascido: não dar alta com simples encaminhamento ; manter internado ou em alojamento com eletrólitos seriados até avaliação da endocrinologia pediátrica (no mesmo dia ou nos primeiros dias). Criança maior: encaminhamento prioritário (dias a poucas semanas)
● Grave	Crise de perda de sal : vômitos, recusa alimentar, perda de peso, desidratação, letargia, hiponatremia, hipercalemia, acidose, hipoglicemia (em geral entre a 1ª e a 4ª semana); 17-OHP elevada no pezinho com qualquer sintoma; hipoglicemia com micropênis ou icterícia prolongada (hipopituitarismo); choque	Pronto-socorro/hospital imediatamente (ver "Como encaminhar")

Fatores que elevam a gravidade

- **Gônadas não palpáveis bilateralmente** em bebê com genitália atípica (HAC 46,XX até prova em contrário).
- Hiperpigmentação da genitália e das aréolas (excesso de ACTH).

- História de irmão com HAC ou óbito neonatal inexplicado; consanguinidade.
- Alta precoce da maternidade, dificuldade de acesso ao serviço, resultado do pezinho não recuperado.
- Sofrimento familiar intenso, pressão para "definir o sexo".

3. Diagnóstico no consultório

Na sala de parto e no alojamento (SBP DC nº 232)

- Exame cuidadoso, **repetido na presença dos pais**, descrevendo **o que se vê** sem termos que denotem sexo: tamanho do falo (comprimento esticado e diâmetro), posição do meato urinário, fusão das pregas labioescrotais, número de orifícios perineais, **presença, posição, tamanho e simetria das gônadas** (canal inguinal, pregas labioescrotais), pigmentação.
- **Escala de Prader** (virilização) e **Escore de Genitália Externa (EGS)**.
- Exame geral: dismorfias (síndromes), pressão arterial, estado de hidratação, peso diário.
- Anamnese: medicamentos na gestação (progestagênios, androgênios), virilização materna, resultado de exames pré-natais, história familiar.

Exames iniciais (SBP DC nº 232; consenso de Chicago)

SITUAÇÃO	EXAMES	OBSERVAÇÃO
Todos	Cariótipo (com pesquisa de material do Y quando disponível); ultrassom abdominal e pélvico (útero, gônadas, adrenais, rins); glicemia	Reino Unido e Itália pedem cariótipo/FISH em 24–48 h
Gônadas não palpáveis	17-OH-progesterona a partir do 3º dia de vida; sódio e potássio seriados ; recuperar rapidamente o teste do pezinho	Suspeita de HAC; 17-OHP pode ser falsamente elevada em prematuros e bebês doentes
Gônada palpável	FSH, LH, testosterona, androstenediona e di-hidrotestosterona na minipuberdade (30º–100º dia) ; AMH e inibina B conforme o especialista	Janela hormonal que evita testes de estímulo
Pelo especialista	Painéis genéticos/exoma, laparoscopia e biópsia gonadal (suspeita de disgenesia ou DDS ovotesticular), genitografia/cistoscopia	Decisão da equipe

Diagnóstico diferencial e armadilhas que não podem passar

- **HAC perdedora de sal** — em meninas virilizadas e em meninos com **genitália típica**.
- **Hipopituitarismo congênito** (micropênis + hipoglicemia + icterícia prolongada).
- Hipospádia proximal "isolada" pode ser DDS 46,XY ou disgenesia gonadal mista — não indicar cirurgia antes da investigação.
- Hérnia inguinal bilateral em menina: palpar a gônada e pedir cariótipo antes ou durante a herniorrafia.

- Síndromes genéticas com anomalias genitais (Smith-Lemli-Opitz, WAGR, Denys-Drash — risco de tumor de Wilms).

4. Tratamento e seguimento

O que é do pediatra

- Ser o **elo com a família** (SBP): acolher, explicar em linguagem simples que o bebê **não nasceu "sem sexo" nem "com dois sexos"** e que uma equipe especializada vai investigar; evitar suposições e prazos irreais.
- Garantir que **não haja alta** antes de afastar HAC e de a família estar vinculada à equipe.
- Orientar o **registro civil** e a escolha do nome.
- Acompanhar crescimento, desenvolvimento, vacinas, saúde emocional da família e, mais tarde, da própria criança; preparar a transição para a vida adulta.

Registro civil (Provimento CNJ nº 122/2021)

- Quando o campo "sexo" da **Declaração de Nascido Vivo** é preenchido como **"ignorado"**, o cartório registra o nascimento com sexo ignorado — a família **não precisa aguardar o diagnóstico** nem autorização judicial para ter a certidão.
- O registrador **recomenda um prenome comum aos dois sexos**, mas a escolha é da família.
- A **designação do sexo** é feita depois, **a qualquer tempo**, por opção em **qualquer cartório de registro civil**, sem necessidade de autorização judicial, de laudo médico ou psicológico, ou de cirurgia; abaixo de 12 anos pelos pais ou responsáveis e, a partir de 12 anos, com a concordância da própria pessoa.
- A lavratura do termo, a averbação e a primeira certidão são **gratuitas** (pode haver cobrança se o ato for feito em cartório diferente do registro original).

Equipe multiprofissional (Resolução CFM nº 2.455/2026, que revogou a 1.664/2003)

- Equipe mínima: pediatria ou neonatologia, endocrinologia, genética médica, cirurgia pediátrica, ginecologia ou urologia e **psiquiatria**, além de psicologia, enfermagem, serviço social e outros conforme o caso (a SBP inclui ainda bioeticista).
- **Consentimento livre e esclarecido** dos responsáveis e **assentimento** da criança quando possível; registro estruturado e **plano formal de cuidado longitudinal**.
- **Cirurgias irreversíveis não urgentes** somente após análise fundamentada da equipe com participação informada da família. O tema é o mais controverso da área: a atualização de 2016 afirma que a cirurgia na infância "continua a carregar risco"; Espanha (lei), Boston Children's e a ONU adotam o adiamento até que a pessoa possa participar da decisão (ver "Genitália atípica ao nascimento — SBP 2026 x referências").
- Avaliação do **risco oncológico gonadal** (maior nas disgenesias com material do Y).

HAC por deficiência de 21-hidroxilase — o que o pediatra precisa saber

- Triagem neonatal pela **17-OHP no teste do pezinho**; resultado alterado exige **convocação imediata**, eletrólitos e avaliação no mesmo dia.
- Na forma perdedora de sal, a crise surge em geral entre a **1ª e a 4ª semana**; o menino, sem pista genital, é o de maior risco de óbito se o pezinho for ignorado.
- Tratamento de manutenção pelo especialista (Biblioteca, "Endocrinopatias Neonatais"):

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO
Hidrocortisona oral (manutenção)	~8–15 mg/m ² /dia	Dividida em 3 tomadas	Contínua	Prescrição do especialista; aumentar em doença febril conforme plano escrito do especialista
Fludrocortisona	0,05–0,2 mg/dia	1–2x/dia	Contínua na forma perdedora de sal	Associada a suplemento de sal no lactente
Hidrocortisona IV/IM (crise)	Dose de estresse, ≈ 50 mg/m ² em bólus, depois 50–100 mg/m ² /dia, conforme protocolo do serviço	Bólus e manutenção fracionada ou contínua	Até estabilização	Não adiar para colher exames

O que não fazer

- Atribuir sexo, "adivinhar" ou anunciar o sexo antes da avaliação da equipe.
- Dar alta com simples encaminhamento ao endocrinologista.
- Indicar postectomia ou correção de hipospádia antes da investigação (o prepúcio pode ser necessário na cirurgia).
- Fotografar ou expor o bebê sem consentimento e necessidade clínica; examinar repetidamente para ensino.

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- **Recém-nascido ou lactente** com genitália atípica, ou com **17-OHP elevada no pezinho**, que apresente **vômitos, recusa alimentar, perda de peso, desidratação, letargia ou hipotermia**.
- **Hiponatremia, hipercalemia, acidose ou hipoglicemia** em qualquer bebê com suspeita de HAC.
- **Hipoglicemia** com micropênis, icterícia prolongada ou defeito de linha média.
- Choque, convulsão ou rebaixamento de consciência.

Como encaminhar (crise adrenal)

1. Glicemia capilar; acesso venoso ou intraósseo.
2. **Soro fisiológico 0,9% 20 mL/kg** em bólus, repetir conforme a perfusão.
3. **Hipoglicemia**: glicose 10% 2 mL/kg IV e manter infusão com glicose.

4. Colher, se possível sem atrasar o tratamento: sódio, potássio, glicemia, gasometria, 17-OHP, cortisol, ACTH e renina.
5. **Hidrocortisona em dose de estresse** IV (ou IM se não houver acesso), sem esperar exames — no recém-nascido e no lactente, 25 mg (SBP 2019; BSPED), ou 50–100 mg/m² (ver *Insuficiência adrenal e hiperplasia adrenal congênita*); tratar a hipercalemia conforme o protocolo; monitorização cardíaca.
6. Contato com o serviço de referência (UTI neonatal ou pediátrica e endocrinologia) e transporte com equipe capacitada (SAMU 192).
7. Relatório com peso de nascimento e atual, descrição da genitália, resultado do pezinho, eletrólitos e doses administradas.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "Seu bebê é saudável na maior parte dos aspectos; a formação da genitália precisa de exames para entendermos o que aconteceu. Isso leva alguns dias ou semanas, e vocês não precisam decidir nada às pressas."
- "Vocês podem registrar o bebê agora, com o sexo 'ignorado' na certidão, e escolher um nome que sirva para qualquer sexo, se quiserem. A mudança depois é simples e gratuita no cartório."
- "Contem para familiares e amigos apenas o que quiserem; a equipe pode ajudar a decidir o que dizer."
- "Há psicólogos e grupos de apoio de famílias; procurar ajuda é parte do cuidado."
- Com HAC: "O remédio (hidrocortisona) não pode faltar. Em febre, vômitos ou doença, siga o plano de dose de estresse; se vomitar o remédio, procure o hospital."
- **Pronto-socorro imediato se:** vômitos repetidos, bebê mamando mal, perdendo peso, muito sonolento, pálido, frio ou com moleza.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP / MS / SBEM (CFM)	AAP / PES / ENDOCRINE SOCIETY	NICE (OXFORD / CAMBRIDGE)	AEP	SIP / SIEDP	HARVARD / JOHNS HOPKINS
Nomenclatura	"Genitália atípica"; DDS; CFM 2.455 fixa "distúrbios"	Consenso de Chicago (2006) em <i>Pediatrics</i> : DSD	Sem diretriz NICE; Society for Endocrinology UK (2021): "diferenças/variações"	SEEP 2017: "desarrollo sexual diferente"	DSD/"variações"	Boston e JH: "differences of sex development"
Urgência e HAC	Urgência; excluir HAC antes da alta; 17-OHP $\geq 3^{\circ}$ dia + Na/K; triagem neonatal	Emergência; triagem neonatal universal	17-OHP ≥ 36 h; sem triagem neonatal de HAC	17-OHP ≥ 48 h; crise a partir da 2 ^a semana	"Verdadeira emergência"	Sem protocolo acessível
Exames iniciais	Cariótipo em todos; hormônios na minipuberdade (30–100 dias); US	Cariótipo, 17-OHP, eletrólitos, US	Cariótipo/FISH em 1 dia útil; AMH	Cariótipo obrigatório; AMH/inibina B	Cariótipo em 24–48 h; genética molecular precoce	JH: US, cariótipo, SRY
Atribuição do sexo	Não atribuir na sala de parto	Após avaliação especializada	Após a equipe	Decisão dos pais assessorados, "não é emergência"	Até avaliação e, se possível, diagnóstico molecular	—
Cirurgia irreversível	CFM 2.455: após análise da equipe, com exceções	Chicago 2016: "continua a carregar risco"; Endocrine Society 2018: informar os pais da opção de adiar	Pais informados das controvérsias	Lei 4/2023: proibida < 12 anos salvo indicação médica	Adiar a cirurgia genital precoce	Boston (2020): não opera quem não pode participar da decisão, salvo risco físico; JH: cirurgia frequente
Registro civil	Sexo "ignorado" (Prov. CNJ 122/2021), designação gratuita a qualquer tempo	—	—	Sexo em branco por até 1 ano	Adiar o registro até confirmação	—

Leitura: a conduta inicial do pediatra é idêntica em SBP, Chicago, Reino Unido, Espanha e Itália: não atribuir sexo precocemente, tratar como urgência, excluir HAC com eletrólitos seriados e 17-OHP, cariótipo em todos, ultrassom, equipe multiprofissional e comunicação honesta e empática. A SBP é a mais prática sobre o que dizer aos pais e sobre o registro civil provisório, e orienta a coleta hormonal na minipuberdade. As divergências estão na **cirurgia genital irreversível** — o Brasil (CFM 2.455/2026) deixa a decisão à equipe com os responsáveis, próximo da posição norte-americana, enquanto Espanha, Boston Children's e a ONU adotam o adiamento —, na **triagem neonatal de HAC** (feita no Brasil, nos EUA e na Espanha, não no Reino Unido), na rapidez do cariótipo (1–2 dias no Reino Unido e na Itália) e na **composição da equipe** (psiquiatria obrigatória no Brasil; psicologia clínica nas demais). O NICE não tem diretriz de DDS; Oxford e Cambridge seguem as orientações britânicas.

PONTOS PRÁTICOS

1. Genitália atípica é **urgência**: não atribua sexo, descreva o que vê e **não dê alta** sem afastar HAC e vincular a família à equipe.
2. Gônadas não palpáveis + genitália atípica = **HAC 46,XX até prova em contrário**: 17-OHP a partir do 3º dia, sódio e potássio seriados, pezinho.
3. **Cariótipo em todos**; hormônios gonadais na minipuberdade (30–100 dias) quando há gônada palpável.
4. Vômitos, perda de peso, hiponatremia, hipercalemia ou hipoglicemia na 1ª–4ª semana = **crise de perda de sal**: SF 20 mL/kg, glicose, hidrocortisona e hospital — também no menino com genitália típica e pezinho alterado.
5. A família pode **registrar com sexo "ignorado"** e escolher nome neutro; a designação posterior é gratuita, em qualquer cartório, sem laudo.
6. Nenhuma cirurgia genital irreversível sem avaliação da equipe multiprofissional (CFM 2.455/2026) e participação informada da família.

Veja também, nesta Biblioteca: **Genitália atípica ao nascimento — orientações para o pediatra** (Temas atualizados pela SBP); **Endocrinopatias Neonatais — Revisão** (Neonatologia); **Insuficiência adrenal e hiperplasia adrenal congênita** (nesta área); **Comunicação de notícias difíceis** (Temas atualizados pela SBP); **Fimose, criptorquidia, hérnias, hidrocele e escroto agudo** e **Puberdade precoce e puberdade atrasada** (Patologias do consultório).

8. Fontes

- Sociedade Brasileira de Pediatria, DC de Endocrinologia. Abordagem da criança que nasce com genitália atípica — Documento Científico nº 232, 12/02/2026 (resumo e comparativo na Biblioteca: "Genitália atípica ao nascimento — SBP 2026 × referências").
- Conselho Federal de Medicina. CFM publica norma com diretrizes para diagnóstico e tratamento de distúrbios do desenvolvimento sexual (Resolução CFM nº 2.455/2026), 2026. portal.cfm.org.br

- Conselho Nacional de Justiça. Provimento nº 122, de 13/08/2021 — assento de nascimento com sexo "ignorado". [Sinoreg-MG](#); [IBDFAM](#)
- Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA; LWPES/ESPE Consensus Group. Consensus statement on management of intersex disorders. Arch Dis Child, 2006 (publicado também em *Pediatrics*, 2006). [adc.bmj.com](#)
- Lee PA et al.; Global DSD Update Consortium. Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. Horm Res Paediatr, 2016. [karger.com](#)
- Çamtosun E, Sangün Ö. Treatment and Prevention of Adrenal Crisis and Family Education. J Clin Res Pediatr Endocrinol, 2025. [jcrpe.org](#)
- Biblioteca do site: Genitália atípica ao nascimento — SBP 2026 × referências (Society for Endocrinology UK 2021, SEEP/AEP 2017 e Lei 4/2023, SIP 2013, Boston Children's 2020, Johns Hopkins 2024, ONU 2024) e Endocrinopatias Neonatais — Revisão (doses de hidrocortisona e fludrocortisona).

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP
(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.