



AVALIAÇÃO DISMORFOLÓGICA DO RECÉM-NASCIDO

Abordagem do RN com malformações e síndromes — material acadêmico para o ENAMED

Texto não resumido · conceitos, abordagem e principais síndromes.

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

A avaliação dismorfológica organiza o raciocínio diante do RN com anomalias congênitas: classificar os achados, reconhecer padrões (síndromes) e orientar a investigação e o aconselhamento genético. Os conceitos (malformação, deformação, disrupção, displasia; sequência × síndrome × associação) e as principais cromossomopatias são clássicos de prova.

2. Avaliação inicial

História gestacional/familiar (consanguinidade, perdas, exposições, oligo/polidrâmnio), exame físico SISTEMÁTICO (medidas, fácies, mãos/pés, coluna, genitália, órgãos internos por imagem) e a distinção entre anomalias MAIORES (impacto funcional/cirúrgico) e MENORES (pistas diagnósticas). Fotografar e medir ajuda a reconhecer padrões.

3. Conceitos fundamentais

Termo	Definição
Malformação	Defeito intrínseco da morfogênese (ex.: cardiopatia, fenda)
Deformação	Forma alterada por força mecânica externa sobre estrutura normal (ex.: pé torto por oligoâmnio)
Disrupção	Destruição de tecido previamente normal (ex.: bridas amnióticas)
Displasia	Organização anormal das células em tecidos (ex.: displasias esqueléticas)
Sequência	Cascata de eventos a partir de UMA anomalia inicial (ex.: Pierre Robin; sequência de Potter)
Síndrome	Conjunto de anomalias com causa comum conhecida (ex.: Down)
Associação	Anomalias que ocorrem juntas mais que o acaso, sem causa única (ex.: VACTERL)



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

4. Diagnóstico — investigação

Exame	Utilidade
Cariótipo	Cromossomopatias numéricas/estruturais (Down, Edwards, Patau, Turner)
Microarray (CGH-array)	Microdeleções/duplicações não vistas no cariótipo
Painéis/sequenciamento (quando indicado)	Doenças monogênicas
Imagem (ecocardiograma, US, RM, RX)	Anomalias internas e esqueléticas

5. Conduta

- 1** — descrever objetivamente os achados (sem “rotular” precocemente) e classificar (maior/menor; malformação/deformação/etc.).
- 2** — investigar conforme a hipótese (cariótipo/microarray, imagem, avaliação de órgãos) e envolver a genética clínica.
- 3** — manejar as anomalias com risco de vida, oferecer aconselhamento genético e seguimento multidisciplinar.

Principais cromossomopatias

Síndrome	Achados típicos
Down (T21)	Hipotonia, fâcies típica, prega palmar única, cardiopatia (DSAV), risco de atresia duodenal
Edwards (T18)	Mãos cerradas com sobreposição de dedos, pés em mata-borrão, microngnatia; alta letalidade
Patau (T13)	Holoprosencefalia, fenda labiopalatina, polidactilia, defeitos de linha média; alta letalidade
Turner (45,X)	Menina com linfedema, pescoço alado, coarctação; baixa estatura

Fluxograma (resumo)

- Passo 1** — anomalias → descrever + classificar (maior/menor; tipo).
- Passo 2** — reconhecer padrão (sequência/síndrome/associação) → investigar (cariótipo/microarray/imagem).
- Passo 3** — manejar, aconselhar e seguir com a genética.

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.



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

- **Convergências:** classificação dos defeitos; distinção maior/menor; cariótipo/microarray na investigação; envolvimento da genética e aconselhamento.
- **Divergências (pontuais):** a ordem exata da investigação genética (cariótipo × microarray × sequenciamento) conforme disponibilidade.

7. Critérios de internação

- **Internação/ambulatorial:** anomalias maiores com risco/necessidade cirúrgica → unidade neonatal; demais casos → seguimento ambulatorial com genética.

8. Complicações

- Decorrem das anomalias associadas (cardíacas, gastrointestinais, renais, neurológicas) e do impacto no neurodesenvolvimento; importância do aconselhamento.

9. Erros comuns

- “rotular” uma síndrome sem exame/investigação; confundir deformação (mecânica) com malformação (intrínseca); não pesquisar anomalias internas associadas; não oferecer aconselhamento genético.

10. Considerações finais — pontos-chave (ENAMED)

- ▶ Classificar: malformação (intrínseca) × deformação (mecânica) × ruptura (destruição) × displasia (tecidual).
- ▶ Sequência (uma origem) × síndrome (causa comum) × associação (sem causa única, ex.: VACTERL).
- ▶ Anomalias MAIORES têm impacto funcional/cirúrgico; as MENORES são pistas diagnósticas.
- ▶ Investigar com cariótipo/microarray + imagem e envolver a genética clínica.

Pontos-chave para residência e ENAMED

- ▶ CONCEITOS-CHAVE: MALFORMAÇÃO (defeito intrínseco) × DEFORMAÇÃO (força mecânica, ex.: oligoâmnio) × DISRUPÇÃO (bridas amnióticas) × DISPLASIA (organização tecidual).
- ▶ SEQUÊNCIA (uma anomalia inicial → cascata: Pierre Robin, Potter) × SÍNDROME (causa comum: Down) × ASSOCIAÇÃO (VACTERL, CHARGE).
- ▶ Anomalias MAIORES (cirúrgicas/funcionais) × MENORES (pistas) — buscar anomalias INTERNAS associadas.
- ▶ DOWN (T21): hipotonia, prega palmar única, DSAV, atresia duodenal (“dupla bolha”). EDWARDS (T18): mãos cerradas/dedos sobrepostos. PATAU (T13):



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

holoprosencefalia, polidactilia, fenda.

- ▶ TURNER (45,X): linfedema de mãos/pés, pescoço alado, coarctação da aorta.
- ▶ Investigação: cariótipo (numéricas) → microarray (microdeleções) → sequenciamento (monogênicas); sempre com genética e aconselhamento.

Referências (ABNT NBR 14724)

1. JONES, K. L. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation.
2. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Abordagem do recém-nascido com malformações. Documento Científico.
3. AMERICAN COLLEGE OF MEDICAL GENETICS. Diretrizes de investigação genética.

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 hipotonia, fácies característica, prega palmar transversa única e sopro cardíaco. O ecocardiograma mostra defeito do septo atrioventricular.

Questão 1. Hipótese diagnóstica?

- (A) Síndrome de Edwards
- (B) Síndrome de Down (trissomia do 21)
- (C) Síndrome de Patau
- (D) Síndrome de Turner
- (E) Sequência de Potter

Questão 2. Exame para confirmar a cromossomopatia?

- (A) Hemograma
- (B) Cariótipo
- (C) Radiografia
- (D) EEG
- (E) Dosagem de TSH

Questão 3. Malformação gastrointestinal classicamente associada?

- (A) Atresia de esôfago
- (B) Atresia duodenal (sinal da dupla bolha)
- (C) Onfalocele
- (D) Gastrosquise
- (E) Ânus imperfurado isolado

Caso 2

RN com pé torto bilateral e contraturas, em gestação com oligoâmnio acentuado por agenesia renal; fácies comprimida e hipoplasia pulmonar.

Questão 4. Como classificar o pé torto nesse contexto?

- (A) Malformação intrínseca
- (B) Deformação (força mecânica por oligoâmnio)
- (C) Disrupção
- (D) Displasia
- (E) Associação

Questão 5. Como se chama a cascata de eventos a partir do oligoâmnio por agenesia renal?

- (A) Síndrome de Down
- (B) Sequência de Potter
- (C) Associação VACTERL
- (D) Síndrome de Turner
- (E) Sequência de Pierre Robin



Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor de Pediatria · Centro Universitário Max Planck

Questão 6. Conjunto de anomalias sem causa única, que ocorrem juntas mais que o acaso, denomina-se:

- (A) Síndrome
- (B) Associação (ex.: VACTERL)
- (C) Sequência
- (D) Deformação
- (E) Displasia

Gabarito comentado

Questão 1 — Resposta: B Hipotonia, fácies típica, prega única e DSAV sugerem síndrome de Down.

Questão 2 — Resposta: B O cariótipo confirma a trissomia do 21.

Questão 3 — Resposta: B A atresia duodenal (dupla bolha) associa-se à síndrome de Down.

Questão 4 — Resposta: B O pé torto por oligoâmnio é uma deformação (força mecânica sobre estrutura normal).

Questão 5 — Resposta: B A agenesia renal → oligoâmnio → compressão = sequência de Potter.

Questão 6 — Resposta: B Anomalias que ocorrem juntas sem causa única são uma associação (ex.: VACTERL).

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