

## **SÍNDROME DE PALLISTER-KILLIAN: O Papel Fundamental do Exame Físico Neonatal no Rastreio de Doenças Raras**

**Jonathan Marcelo Oliveira Caetano<sup>1</sup>**

**Gabriel Henrique Lopes Silva<sup>2</sup>**

**Gisele dos Reis Lopes<sup>3</sup>**

### **RESUMO**

A síndrome de Pallister-Killian (PKS) é uma doença genética rara causada pelo mosaicismismo da tetrassomia 12p, caracterizada por grande variabilidade fenotípica e acometimento multissistêmico. Sua incidência é considerada muito baixa e, por isso, muitos casos provavelmente permanecem subdiagnosticados, especialmente devido à dificuldade de reconhecimento clínico nas fases iniciais da vida. As manifestações mais frequentes incluem hipotonia, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual, alterações pigmentares cutâneas, dismorfismos faciais, além de malformações congênitas e crises convulsivas em alguns pacientes. Diante da grande variabilidade clínica e da possibilidade de diagnóstico tardio, torna-se imprescindível uma avaliação minuciosa do recém-nascido para rastreio e diagnóstico precoce, permitindo melhor condução e acompanhamento adequado. O objetivo deste relato de caso é evidenciar como uma boa avaliação do recém-nascido auxilia no diagnóstico e manejo precoce de doenças raras. RN a termo, idade gestacional de 38 semanas, nascido de parto cesáreo eletivo, G2 P1 (cesáreo há 11 anos) A0, sem histórico de abortos ou óbitos fetais, sem comorbidades ou doenças na gestação atual e na anterior, apenas uma ITU tratada com fosfomicina no início da gestação, com todas as sorologias não reagentes. Ao nascer, apresentou boa vitalidade, porém evoluiu com apneia secundária com necessidade de VPP sem O<sub>2</sub> no 1º ciclo, e com necessidade de O<sub>2</sub> no 2º ciclo, apresentando melhora, mas mantendo desconforto respiratório. APGAR 8/8, peso ao nascer 3590 g, comprimento de 49 cm, perímetro cefálico de 37 cm. Ao exame físico, apresentava dedos supranumerários em todos os membros, hipospádia perineal e saco escrotal com rafe mediana hiper pronunciada, além de dismorfismos craniofaciais característicos (fronte proeminente, orelhas de implantação baixa e micrognatia). O pediatra, então, aventou a possibilidade do recém-nascido ter a síndrome de Pallister-Killian e encaminhou o mesmo ao ambulatório de doenças raras da cidade. O médico geneticista, após avaliação, corroborou com a hipótese, solicitando exames citogenéticos que evidenciaram mosaicismismo da tetrassomia 12p, confirmando o diagnóstico. Com isso, foi repassado o devido manejo e cuidados necessários e a criança segue em seguimento com equipe multidisciplinar. A síndrome de Pallister-Killian representa um desafio diagnóstico devido à sua raridade e mosaicismismo somático, frequentemente subestimado em recém-nascidos. Neste caso, a identificação precoce de dismorfismos craniofaciais, polidactilia e hipospádia permitiu suspeita clínica direcionada, confirmada por citogenética, evitando atrasos comuns na literatura. A avaliação neonatal minuciosa, incluindo exame físico detalhado, foi crucial para o rastreio, alinhando-se à necessidade de investigação em anomalias congênitas múltiplas. O manejo envolve equipe multidisciplinar com foco em suporte respiratório inicial, fisioterapia motora e monitoramento neurodesenvolvimental, uma vez que não há tratamento etiológico específico. Este relato reforça a importância do pediatra neonatologista no reconhecimento de síndromes raras, promovendo diagnóstico precoce e intervenções que otimizam qualidade de vida.

Palavras-chave: Doenças Raras, Doenças e Anormalidades Neonatais, Anomalias Congênitas.

## REFERÊNCIAS

NATIONAL CENTER FOR BIOTECHNOLOGY INFORMATION (NCBI). *Pallister-Killian syndrome*. MedGen, 2012. Bethesda, MD: National Center for Biotechnonology Information; 2012. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/?term=Pallister-Killian+syndrome&report=FullReport>. Acesso em: 05 abr. 2026.

ORPHANET ENCICLOPÉDIA. Síndrome de Pallister-Killian. Paris: INSERM, 2025. Disponível em: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/884>. Acesso em: 5 abr. 2026.

1 Graduando do curso de Medicina da UFERSA, Campus Mossoró. E-mail: jonathan.caetano@alunos.ufersa.edu.br

2 Graduando do curso de Medicina da UFERSA, Campus Mossoró. E-mail: gabriel.silva39295@alunos.ufersa.edu.

3 Gisele dos Reis Lopes(Orientador) Residência em Medicina da Família comunidade e Pediatria, Especialista em Emergência pediátrica, Preceptora do curso de Medicina da Universidade Estadual do Rio Grande do Norte. E-mail: briselopes2020@gmail.com