

Avaliação do Recém-Nascido com Dismorfismos

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Revisão: outubro de 2026

CONTEÚDO

1. Importância do tema
2. Conceitos essenciais
3. Anamnese e história familiar
4. Exame dismorfológico sistemático
5. Principais síndromes do RN
6. Exames complementares
7. Conduta, aconselhamento e notificação
8. Gravidade e encaminhamento
9. Comparação com as referências
10. Erros comuns
11. Pontos-chave para a prova
12. Casos clínicos comentados
13. Referências

DOCUMENTOS RELACIONADOS

Este é o texto completo do tema. Há um resumo para revisão e prova em [Avaliação Dismorfológica do RN](#), com as mesmas fontes e a mesma conduta. Deformações (pé, crânio, quadril, torcicolo) estão em [Deformidades Posicionais e Estruturais](#); as malformações que exigem cirurgia precoce, em [Emergências Cirúrgicas Neonatais](#).

1. Importância do tema

O reconhecimento de dismorfismos no recém-nascido permite o diagnóstico precoce de síndromes genéticas e malformações, antecipando a investigação de anomalias

associadas (cardíacas, renais, neurológicas), o manejo adequado e o **aconselhamento genético** da família. Uma abordagem sistemática evita tanto o subdiagnóstico quanto o rótulo precipitado.

2. Conceitos essenciais

TERMO	DEFINIÇÃO	EXEMPLO
Malformação	Defeito intrínseco da morfogênese (erro de formação)	Fenda palatina, cardiopatia congênita
Deformação	Forma alterada por força mecânica sobre estrutura normal	Pé torto posicional por oligoâmnio (ver Deformidades Posicionais e Estruturais)
Disrupção	Destruição de tecido previamente normal	Bridas amnióticas (amputações)
Displasia	Organização anormal das células em um tecido	Displasias esqueléticas
Sequência	Cascata de eventos a partir de um defeito inicial	Sequência de Pierre Robin; sequência de Potter
Síndrome	Conjunto reconhecível de anomalias com causa comum	Síndrome de Down; síndrome CHARGE (gene <i>CHD7</i> , antes descrita como associação)
Associação	Anomalias que ocorrem juntas mais que o acaso, sem causa única definida	VACTERL

Distinguir **anomalia maior** (com impacto médico/funcional, ex.: cardiopatia) de **anomalia menor** (variação sem repercussão, ex.: prega palmar única isolada). Três ou mais anomalias menores aumentam a chance de uma anomalia maior associada.

3. Anamnese e história familiar

- **Gestacional:** idade materna, exposições (álcool, drogas, teratógenos), infecções, diabetes, oligo/poli-hidrânio, movimentos fetais, ultrassom pré-natal — consultar a caderneta da gestante e o obstetra antes de preencher a DNV (MS, NT nº 3/2026);
- **Familiar:** consanguinidade, perdas gestacionais de repetição, casos semelhantes, etnia — montar o **heredograma**;
- **Perinatal:** apresentação, restrição de crescimento, peso/comprimento/perímetro cefálico.

4. Exame dismorfológico sistemático

Avaliar de forma ordenada, idealmente com **medidas objetivas** e fotos. O Ministério da Saúde orienta examinar todos os segmentos corporais na sala de parto e fazer o exame completo entre 12 e 24 h de vida (antropometria, oximetria, reflexo vermelho, Ortolani, entre outros); a DNV deve ser preenchida ou qualificada, de preferência, entre 24 e 48 h (NT nº 3/2026-SVSA/MS). A SBP pede que as anomalias maiores e menores sejam reavaliadas e registradas antes da alta, com os achados descritos mesmo sem diagnóstico (Manual de Seguimento do RN de Alto Risco, 2ª ed., 2024).

- **Crescimento:** peso, comprimento, perímetro cefálico (micro/macrocefalia);
- **Crânio e face:** forma, fontanelas, suturas, distância interpupilar (hiper/hipotelorismo), fendas palpebrais, ponte nasal, filtro, lábios/palato, orelhas (implantação, forma);
- **Pescoço:** pterígio, excesso de pele nugal;
- **Tórax e abdome:** distância intermamilar, defeitos de parede;
- **Membros:** pregas palmares, polidactilia/sindactilia, clinodactilia, pés;
- **Genitália e pele** (manchas, hemangiomas).

SINAIS DE ALERTA

Combinação de RCIU + múltiplas anomalias, defeito de linha média, cardiopatia + dismorfismos faciais, ou polimalformação, deve disparar avaliação genética e busca de anomalias internas (eco, US de abdome/rins, avaliação de SNC).

5. Principais síndromes reconhecíveis no RN

SÍNDROME	PISTAS NO RN
Down (trissomia 21)	Hipotonia, fendas oblíquas, prega palmar única, perfil achatado, hiperflexibilidade, cardiopatia (cerca de 50%: DSAV, CIA, CIV); a mais comum. Diagnóstico clínico; ao diagnóstico, cariótipo, ecocardiograma (mesmo sem sopros) e hemograma; TSH pelo teste do pezinho (SBP 2020). Vacinas e seguimento: ver documentos de síndrome de Down do site
Edwards (trissomia 18)	RCIU, mãos cerradas com sobreposição de dedos, occipital proeminente, pés em mata-borrão; prognóstico reservado
Patau (trissomia 13)	Defeitos de linha média, fenda labiopalatina, polidactilia, microftalmia, holoprosencefalia
Turner (45,X)	Linfedema de mãos/pés, pescoço alado, baixa implantação capilar, coarctação de aorta

6. Exames complementares

- **Cariótipo:** suspeita de aneuploidia (Down, Edwards, Patau, Turner); define trissomia livre, translocação ou mosaicismos, base do aconselhamento. No Down, o microarray não substitui o cariótipo, porque não distingue a translocação (AAP 2022);
- **Microarray cromossômico (CMA):** polimalformado sem padrão reconhecível — detecta microdeleções/microduplicações não vistas no cariótipo;
- **Exoma/genoma** e painéis conforme a hipótese: o ACMG (2021) os indica como 1º ou 2º exame em anomalias congênitas; no Reino Unido, genoma rápido em trio no RN

grave em UTI (NHS, teste R14, 2025); no SUS, microarray e exoma conforme o Protocolo do MS (Portaria Conjunta nº 21/2020);

- Avaliação de anomalias associadas: **ecocardiograma**, ultrassom de abdome/rins, neuroimagem, avaliação oftalmológica e auditiva.

7. Conduta, aconselhamento e notificação

- Encaminhar à **genética clínica**; documentar com fotos e medidas;
- Comunicar o diagnóstico com empatia e linguagem acessível à família;
- **Aconselhamento genético**: risco de recorrência, implicações e seguimento multidisciplinar;
- Evitar o "diagnóstico de corredor" — confirmar antes de rotular.
- **Notificar**: desde jan/2026, anomalia congênita é de notificação obrigatória (compulsória) (Portaria GM/MS nº 10.175/2026). No nascido vivo, a notificação é a própria DNV: assinalar "Sim" no campo 6 e descrever no campo 41 todas as anomalias, com posição e lateralidade, sem agrupá-las; síndrome ou sequência já diagnosticada é descrita junto com as anomalias. O Down pode ser registrado pelo diagnóstico clínico, sem cariótipo. Anomalia descoberta depois da DNV, até 1 ano de idade, é notificada pelo formulário próprio (NT nº 3/2026-SVSA/MS).

8. Gravidade e encaminhamento

-  **Anomalia maior com risco imediato** (obstrução de via aérea, como na sequência de Pierre Robin grave; cardiopatia crítica; hérnia diafragmática; atresia de esôfago; defeito de parede; obstrução intestinal): UTI neonatal e centro com cirurgia pediátrica imediatamente — ver [Emergências Cirúrgicas Neonatais](#).
-  **RN estável com anomalia maior, polimalformação ou suspeita de síndrome**: encaminhar à genética clínica com prioridade, com a busca de anomalias internas já iniciada.

- **Anomalia menor isolada**, sem outros achados: registrar, orientar e reavaliar na puericultura.

9. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉRIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AE
Versão consultada	DC de Genética — Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down, mar/2020; Manual de Seguimento do RN de Alto Risco, 2ª ed., 2024	Guia prático: diagnóstico de anomalias congênitas, 2022; Portaria GM/MS nº 10.175, jan/2026, e NT nº 3/2026-SVSA/MS	Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome, mai/2022 (+ ACMG, EUA, nov/2021)	Sem diretriz de dismorfologia localizada	Pá pro Ge Dis nã ac ser co
Exame e registro	Reavaliar e registrar anomalias maiores e menores antes da alta	Exame na sala de parto e entre 12–24 h; todas as anomalias na DNV; notificação compulsória	Exame físico é o teste mais sensível nas primeiras 24 h (Down)	—	—
Down no RN	Diagnóstico clínico; cariótipo, ecocardiograma e hemograma;	Diagnóstico clínico; cariótipo não é necessário para o	Cariótipo para confirmar (FISH se urgente); microarray	—	—

ITEM	SBP	MINISTÉRIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AE
	TSH pelo teste do pezinho	registro na DNV	inadequado; eco em todos		
Polimalformado sem padrão	Genética clínica	Microarray e exoma (Protocolo do MS, Portaria Conjunta nº 21/2020)	ACMG: exoma/genoma como 1º ou 2º exame	—	—

Leitura: as referências localizadas concordam no essencial: exame sistemático com medidas, descrição objetiva sem rótulo precoce, busca de anomalias internas e encaminhamento à genética clínica com aconselhamento. Na síndrome de Down, SBP (mar/2020), MS (NT nº 3/2026) e AAP (mai/2022) pedem ecocardiograma para todos; divergem no papel do cariótipo — **diagnóstico clínico**, com cariótipo para o aconselhamento, na SBP e no MS; cariótipo **para confirmar** na AAP, que desaconselha o microarray nesse caso. No polimalformado sem padrão, a **ordem dos exames** varia com a disponibilidade: microarray e exoma no Protocolo do MS (2020), exoma/genoma como 1º ou 2º exame no ACMG (2021) e genoma rápido no RN grave no NHS (2025). NICE, AEP, Johns Hopkins e Harvard não têm documento de dismorfologia neonatal localizado. **Posição do site:** a da **SBP** (diagnóstico clínico do Down, cariótipo, ecocardiograma e hemograma; registro das anomalias antes da alta) e, onde ela não detalha, o **Ministério da Saúde** (notificação na DNV; microarray e exoma conforme o Protocolo de 2020).

10. Erros comuns

- Rotular síndrome com base em um único sinal isolado.
- Não medir (telorismo, perímetros) nem fotografar.
- Esquecer de procurar anomalias internas (eco, rins, SNC).
- Não montar heredograma nem investigar consanguinidade/exposições.
- Confundir deformação (mecânica, bom prognóstico) com malformação.
- Pedir microarray em vez de cariótipo na suspeita de Down.

- Não descrever as anomalias na DNV (notificação compulsória).

11. Pontos-chave para a prova

- Saber diferenciar **malformação** x **deformação** x **disrupção** x **displasia** e **sequência** x **síndrome** x **associação**.
- **≥ 3 anomalias menores** aumentam a chance de uma anomalia maior.
- **Down**: hipotonia + fendas oblíquas + prega única + cardiopatia (DSAV).
- **Edwards**: mãos cerradas com dedos sobrepostos; **Patau**: defeitos de linha média/polidactilia.
- **Turner**: linfedema + pescoço alado + coarctação.
- Investigação: **cariótipo** para aneuploidias; **microarray** para microdeleções; **exoma/genoma** para monogênicas.
- Down: **ecocardiograma em todos**, mesmo sem sopro.
- Anomalia congênita é de **notificação obrigatória (compulsória)**, pela DNV.

12. Casos clínicos comentados

CASO 1

RN a termo com hipotonia generalizada, fendas palpebrais oblíquas para cima, perfil facial achatado, prega palmar única e sopro cardíaco. Mãe de 39 anos.

1. A hipótese diagnóstica mais provável é:

- ☐ A) Síndrome de Turner
- ☐ B) Síndrome de Down (trissomia 21)
- ☐ C) Trissomia do 13 (Patau)
- ☐ D) Síndrome alcoólica fetal
- ☐ E) Acondroplasia

Gabarito: B) Hipotonia, fendas oblíquas, perfil achatado, prega palmar única e cardiopatia, com idade materna avançada, compõem o quadro clássico da síndrome de Down.

2. Qual exame define o mecanismo genético e orienta o aconselhamento da família?

- ☐ A) Cariótipo
- ☐ B) Hemograma
- ☐ C) Dosagem de TSH isolada
- ☐ D) Radiografia de tórax
- ☐ E) Microarray cromossômico, que substitui o cariótipo

Gabarito: A) O diagnóstico do Down é clínico (SBP 2020; MS 2026), mas o cariótipo diferencia trissomia livre, translocação (importante para a recorrência) e mosaicismo; a AAP (2022) o usa também para confirmar. O microarray não distingue a translocação e não é o exame indicado.

3. Diante do sopro, qual avaliação é prioritária pela alta associação com a síndrome?

- ☐ A) Endoscopia digestiva
- ☐ B) Eletroencefalograma
- ☐ C) Ecocardiograma (cardiopatias congênitas, p.ex. defeito do septo atrioventricular)
- ☐ D) Densitometria óssea
- ☐ E) Cintilografia renal

Gabarito: C) A cardiopatia congênita é frequente na síndrome de Down (com destaque para o defeito do septo atrioventricular), exigindo ecocardiograma na avaliação inicial — indicado a todo RN com Down, mesmo sem sopro (SBP 2020; AAP 2022).

CASO 2

RN com micrognatia acentuada, glossoptose e fenda palatina, evoluindo com obstrução respiratória alta e dificuldade alimentar, que melhoram em posição prona.

1. Esse conjunto (micrognatia + glossoptose + fenda palatina) caracteriza:

- ☐ A) Uma associação ao acaso
- ☐ B) A sequência de Pierre Robin (defeito inicial na mandíbula desencadeando os demais)
- ☐ C) Uma disrupção por brida amniótica
- ☐ D) Uma displasia esquelética
- ☐ E) Síndrome de Turner

Gabarito: B) É a sequência de Pierre Robin: a hipoplasia mandibular (micrognatia) desloca a língua para trás (glossoptose) e impede o fechamento do palato (fenda) — uma cascata a partir de um defeito inicial.

2. A melhora da obstrução em posição prona explica-se por:

- ☐ **A)** A gravidade traciona a língua para frente, aliviando a obstrução pela glossoptose
- ☐ **B)** Aumento do refluxo gastroesofágico
- ☐ **C)** Fechamento do canal arterial
- ☐ **D)** Redução do trabalho cardíaco
- ☐ **E)** Correção da fenda palatina

Gabarito: A) Em prona, a língua tende a cair para frente pela gravidade, desobstruindo a via aérea — medida postural inicial clássica na sequência de Pierre Robin.

3. Como classificar a fenda palatina em relação ao defeito inicial?

- ☐ A) Disrupção primária da face
- ☐ B) Malformação independente, sem relação com a mandíbula
- ☐ C) Consequência secundária dentro de uma sequência (efeito mecânico da glossoptose)
- ☐ D) Displasia do palato
- ☐ E) Deformação por oligoâmnio

Gabarito: C) Na sequência, a fenda palatina é evento secundário: a língua deslocada impede a fusão das cristas palatinas. Por isso o conjunto é uma "sequência" e não anomalias independentes.

13. Referências

1. Sociedade Brasileira de Pediatria, Departamento Científico de Genética. *Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down*. Mar/2020. sbp.com.br
2. Sociedade Brasileira de Pediatria, Departamento Científico de Neonatologia. *Manual de seguimento do recém-nascido de alto risco*. 2ª ed. 2024. sbp.com.br
3. Ministério da Saúde. *Guia prático: diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento*. Brasília, 2022. bvsms.saude.gov.br
4. Ministério da Saúde, SVSA. *Nota Técnica nº 3/2026-SVSA/MS — notificação compulsória das anomalias congênitas* (Portaria GM/MS nº 10.175, de 23/01/2026). gov.br/saude
5. Bull MJ et al. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. *Pediatrics*. 2022;149(5):e2022057010. [doi:10.1542/peds.2022-057010](https://doi.org/10.1542/peds.2022-057010)

6. Manickam K et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the ACMG. *Genet Med*. 2021;23(11):2029–2037. [doi:10.1038/s41436-021-01242-6](https://doi.org/10.1038/s41436-021-01242-6)
7. NHS England. *National Genomic Test Directory — rare and inherited disease*, v8.0, 2025 (R14). england.nhs.uk

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. O diagnóstico síndrome e o aconselhamento genético devem ser conduzidos por equipe especializada.

[↑ Voltar ao topo](#)