



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso Da Síndrome De Pallister-killian

**Autores:** DANIELE MACIEL ALEVATO (UNIVERSIDADE GAMA FILHO); HELIUS VINICIUS FONSECA (HOSPITAL CENTRAL DA AERONAUTICA); ANTONIO AUGUSTO FREITAS JUNQUEIRA (HOSPITAL CENTRAL DA AERONAUTICA); GUILHERME ENGUER LAGOEIRO RIBEIRO MARTINS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); THAIS MONTEIRO DIAS (UNIVERSIDADE GAMA FILHO); ANA PAULA PESSÔA SIMÕES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE GAMA FILHO)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** A rara Síndrome de Pallister-Killian (SPK) é uma combinação de anomalias anatômicas, mentais e da linguagem, devido à tetrassomia do cromossoma 12p. A perda auditiva não é característica, porém já foi relatada, sendo geralmente do tipo sensorineural. **DESCRIÇÃO:** FC, masculino, 4 anos, diagnóstico de SPK foi apresentado à Otorrinolaringologia para analisar resultados de Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico incongruentes (exames de 2009/2010). Na Impedanciometria apresentou Timpanometria tipo B de Jerger com arreflexia estapédica bilateral. Ciente da possibilidade de surdez neurológica periférica ou central, optou-se por timpanotomia com tubo de ventilação de curta permanência, solucionando a transmissão da audição e a doença inflamatória da orelha média (DIOM). Obteve-se melhora na interação, porém a linguagem não modificou. Após 6 meses, os tubos foram expelidos e o paciente recidivou a otite média secretora. Novos tubos, desta vez de média permanência; mas com expulsão precoce (8 meses). Timpanometria do tipo B em uma orelha e do tipo C na outra, caracterizando, no mínimo, mau funcionamento da tuba auditiva. Mantém acompanhamento. **DISCUSSÃO:** A SPK é caracterizada por várias anomalias: orofaciais, craniofaciais, intracranianas e outras e se apresenta também com retardo mental e déficit da linguagem. Quando a audição é acometida, geralmente é sensorineural, mas devido ao comprometimento central da linguagem, os aparelhos de amplificação sonora são ineficazes para este fim. A DIOM persistente pode ter relação com alterações craniofaciais características. Este caso mostra que apesar da colocação de tipos diferentes de tubo de ventilação permanece a má ventilação da orelha média e sinais de efusão. Abre-se nova discussão para abordagem otológica na SPK, pois apesar da baixa expectativa de vida há indivíduos com 45 anos e desta forma a DIOM pode complicar. **CONCLUSÃO:** A SPK é doença de descrição nova e rara incidência, onde as manifestações otológicas e auditivas são pouco abordadas. Este trabalho visa enriquecer esta discussão.