



26º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
Florianópolis-SC

#NeoJuntos
11 A 14
DE OUTUBRO
CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Gustavo Richard, 850 - Centro, Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Kagami-Ogata

Autores: PÉROLA ESTRELA CECHINEL (FMUSP), MARCELA CAROLINA BET (FMUSP), MÁRIO CÍCERO FALCÃO (FMUSP), JULIANA ZOBOLI DEL BIGIO (FMUSP), WERTHER BRUNOW DE CARVALHO (FMUSP)

Resumo: [INTRODUÇÃO] - Síndrome de Kagami-Ogata é uma alteração de “imprinting” genético raro envolvendo genes da região 14q32.2 do cromossomo 14. Aproximadamente dois terços dos casos são decorrentes de dissomia uniparental paterna 14 [upd(14)pat]. A incidência estimada é inferior a 1 em 1 milhão, e cerca de 80 pacientes foram relatados até 2022. [OBJETIVOS] - Descrição do caso: Recém-nascido pré-termo tardio, feminino, com diversas malformações fetais (cisto de cordão umbilical, osso nasal hipoplásico, pés e mãos mal posicionados) e polidrâmnio. Ao nascimento, além das malformações citadas, mostrava alteração anatômica de caixa torácica (tórax em sino) e macrocrania. Apesar de ter cariótipo fetal e pós-natal 46XX, foi acompanhado em conjunto com equipe de Genética Clínica. Devido a características sugestivas, indicada realização do teste genético Array, que confirmou tratar-se de Síndrome de Kagami-Ogata. [METODOLOGIA] - Não se aplica [RESULTADOS] - As principais características da síndrome de Kagami-Ogata são: tórax pequeno em forma de sino, costelas em forma de cabide e parede torácica estreita, que levam à dificuldade respiratória significativa, defeitos da parede abdominal, sendo onfalocele o mais prevalente, dismorfismos craniofaciais (ponte nasal deprimida, saliência frontal e filtro proeminente), anomalias cardíacas, pescoço curto, fissuras palpebrais curtas, narinas antevertidas e micrognatia. Os recém-nascidos geralmente requerem intubação e cuidados em unidade de terapia intensiva neonatal e recebem alta com oxigênio e monitoramento respiratório. A malformação torácica pode dificultar a nutrição e contribuir para falhas no crescimento. [CONCLUSÃO] - À medida que se desenvolvem, os portadores da síndrome de Kagami-Ogata podem apresentar atrasos motores, de fala e deficiência intelectual e devem ser monitoradas de perto quanto a sinais de atraso no desenvolvimento para receberem intervenção precoce.