

## Trabalhos Científicos

**Título:** Diagnóstico E Manejo De Recém-Nascido Com Síndrome De Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim (Zttk) Por Deleção Completa Do Gene Som Em 21Q22.3

**Autores:** MARIANA SOUSA BATISTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), MATEUS DE CASTRO BAHIANSE MARTINS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), SOFFIA DE OLIVEIRA ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), GUSTAVO LUCAS VIANA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), DENILSON RICARDO RODRIGUES PALAZZI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), GIOVANNA MARIA DE OLIVEIRA ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO), CAMILA BLANCO CANGUSSU (UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim (ZTTK) é um distúrbio multissistêmico causado por variantes genéticas no gene SON. A proteína codificada por esse gene promove o splicing pré-mRNA de muitos genes essenciais para o desenvolvimento. Este relato descreve o quadro clínico de um recém-nascido com diagnóstico de Síndrome de ZTTK e múltiplas comorbidades, destacando os desafios no manejo clínico e a importância do diagnóstico precoce.<br>Objetivos: O paciente nasceu de parto cesariano com 37 semanas de uma gestação gemelar, apresentou Apgar 7 e 9, pesava 2.145g (-1 DP), com comprimento de 40,5cm (< -3 DP) e perímetro cefálico de 32cm (entre 0 e -1 DP). Durante a gestação, teve suspeita de alteração cardíaca, ecocardiograma fetal com aparente comunicação interventricular (CIV), comunicação interatrial (CIA) e possível coarctação da aorta com 30 semanas. Após o nascimento, foi internado na UTI Neonatal para investigação cardíaca e foram realizados alguns exames, como cariótipo (normal), hemograma (anemia normocítica e normocrômica com leucócitos e plaquetas normais) e ecocardiograma (CIA ostium secundum de 5 mm e uma CIV muscular apical de 1,6 mm e um mínimo canal arterial patente). Recebeu alta aos 10 dias de vida pesando 2.050g. No exame físico aos 2 meses e 23 dias, era microscômico e proporcional, sem dismorfismos, não fixava o olhar nem interagia. Aos 5 meses, pesava 4.160g (<<-3DP), com 55cm (<<-3DP) e perímetro cefálico de 39,3cm (<-2 DP). Com 16 semanas, um exame oftalmológico detectou 'depósito macular e tortuosidade vascular retiniana acentuada' e exames genéticos (exoma e CGH-SNP array) confirmaram a deleção patogênica no braço longo do cromossomo 21 (21q22.11) que inclui o gene SON.<br>Metodologia: <br>Resultados: O bebê apresenta um quadro compatível com a Síndrome de ZTTK, condição de deficiência intelectual descrita pela primeira vez em 2016 causada por variantes heterozigotas de perda de função em SON. Na análise de um estudo de Dingemans et al. (2022), anormalidades fenotípicas foram encontradas em todos os sistemas de órgãos dos 52 indivíduos estudados. O quadro do paciente com a deleção completa do gene SON é raro, já que a maioria envolve alteração pontual no gene. O atraso do desenvolvimento e a baixa estatura são manifestações esperadas e o lactente deve receber as terapias para estimulação, já a alteração oftalmológica ainda não foi descrita na síndrome e precisa de controle regular.<br>Conclusão: A Síndrome de ZTTK, com deleção completa do gene SON, é uma condição complexa que exige uma abordagem multidisciplinar. O diagnóstico precoce é fundamental para garantir as terapias de estimulação com fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional e estimulação visual. O manejo clínico deve ser individualizado e contínuo, com monitoramento rigoroso e suporte familiar adequado para a qualidade de vida do paciente.