



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Kabuki: Relato De Caso

Autores: CRISTINA PINTO DE AMORIM (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BELO HORIZONTE); SILMARA MIRANDA AVELAR (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BELO HORIZONTE); RENATA DE FIGUEIREDO FERREIRA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS); RENATO CANÇADO LASMAR (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS); TÚLIO SOARES MARIANTE (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS); WANDERSON PENIDO DA COSTA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A Síndrome de Kabuki (SK), também denominada Síndrome de Niikawa-Kuroki ou Síndrome da Maquiagem de Kabuki é uma síndrome congênita rara descrita pela primeira vez no Japão em 1981. Inicialmente, os pesquisadores acreditavam que tal condição era comum apenas no Japão. Posteriormente, verificou-se a existência da síndrome em todo o mundo, inclusive no Brasil. Acredita-se que esta síndrome seja subdiagnosticada pela falta de conhecimento dos profissionais de saúde. **DESCRIÇÃO DO CASO:** É descrito o caso da paciente A.J.O.J., 2 anos, sexo feminino, brasileira, natural de Belo Horizonte-MG, portadora da SK com diagnóstico no primeiro ano de vida. A paciente foi admitida em hospital público de Belo Horizonte devido a um quadro sugestivo de pneumonia e otite media aguda. Durante a internação foram constatadas varias características compatíveis com a SK, tais como fissura palpebral longa, sobrancelhas arqueadas com rarefação de pêlos em terço lateral, cílios longos e curvos, implantação baixa da orelha, fenda oropalatina, telarca precoce, atraso no desenvolvimento neurológico e crescimento, escoliose, frouxidão articular, encurtamento dos metacarpos, distúrbio da deglutição, maior suscetibilidade a infecções da infância e comunicação intraventricular. **DISCUSSÃO:** O diagnóstico da SK é iminentemente clínico, uma vez que o diagnóstico genético, definitivo, permanece indisponível. Foram definidas 5 manifestações principais conhecidas como “Pêntade de Niikawa”. São elas: Face dismórfica, anomalias esqueléticas, alterações dermatoglíficas, leve a moderado retardo mental e retardo do crescimento pós-natal. A paciente do caso descrito apresentou quatro das manifestações citadas, com exceção das alterações dermatoglíficas, além de outras alterações que também são descritas na síndrome. **CONCLUSÃO:** Apesar de a SK ser conhecida desde 1981, há poucos relatos de casos na literatura, demonstrando a extrema relevância em se propagar informações acerca da SK como um meio de promover diagnósticos mais precoces e como ferramenta contra a subnotificação de casos na população.