



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Kabuki – O Pediatra Pode Diagnosticar

**Autores:** LUIZA FEUILLATEY ALBAGLI (IPPMG-UFRJ); MARIANA GUERREIRO MARTINS (IPPMG-UFRJ); MARIANA VIGO POTSCH (IPPMG-UFRJ); KAREN MACEDO (IPPMG-UFRJ); CAROLINE GRAÇA DE PAIVA (IPPMG-UFRJ); ISAÍAS SOARES DE PAIVA (IPPMG-UFRJ E UNIGRANRIO); FABIOLA COELHO RAMOS COELHO RAMOS (UNIGRANRIO); MILA MIRANDA FREITAS (UNIGRANRIO)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Kabuki (SK), é uma doença genética rara caracterizada por retardo mental e múltiplas anomalias congênitas, em particular uma aparência dismórfica facial distinta. A designação “Kabuki” é uma referência à maquiagem dos atores do tradicional teatro japonês, muito semelhante à facie típica da síndrome. A SK é causada por mutações nos genes KMT2D (MLL2) e KDM6A. A incidência global estimada é 1/32.000 a 1/86.000. O diagnóstico é clínico e baseado em critérios clínicos. A “pêntade de Niikawa” inclui: dismorfias faciais típicas, déficit de crescimento, retardo mental, anomalias esqueléticas e alterações dermatoglíficas. O sistema de pontuação que compreende fenótipo facial, alterações de extremidades, microcefalia, baixa estatura, anormalidades cardiológicas e renais. Acreditamos que o nível de conhecimento dos pediatras seja muito baixo, ocasionando perdas e atrasos no diagnóstico. Descrição do Caso: LBS, 10 anos, masculino. Referido por atraso de desenvolvimento neuropsicomotor. Filho de pais não consanguíneos. Mãe, 34 anos. Gesta VI. Para IV. Aborto II. Gestação sem intercorrências. Parto normal, termo, sem asfixia. Aos 10 anos, tem idade funcional de 3 anos. Avaliação morfológica: baixa estatura, macrocefalia. Sobrancelhas arqueadas, fissuras palpebrais longas com eversão do terço externo das pálpebras inferiores, cílios longos, globos oculares grandes, base nasal plana, telecanto, epicanto, narinas antevértidas, filtro longo e apagado, lábio inferior evertido, prognatismo, bochechas salientes, macrotia, palato alto. Braquidactilia, pés planos, háluxes alongados, quarto pododáctilos hipoplásicos. Cariótipo 46 XY, Ecocardiografia e USG abdominal normais. Discussão : O probando apresentava os cinco critérios da “pêntade de Nikawa” e seis pontos no sistema de pontuação, permitindo o diagnóstico da SK e alta probabilidade para mutações no gene KMT2D. Enfatizamos a utilização desses critérios e a divulgação do conhecimento sobre a SK para o diagnóstico clínico. Conclusão: Paciente com fenótipo da SK, enfatizando a importância do diagnóstico pelo pediatra.