



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Maquiagem De Kabuki: Relato De Caso

Autores: VITOR PAULO CAMPOS (UFMS); ARIVALDO FERREIRA MENDES JUNIOR (UFGD); ANA LUIZA GOMES AUGUSTO (UFGD); LEONARDO NEGRÃO GUIMARÃES (UEMS)

Resumo: introdução: A Síndrome de Kabuki é uma anomalia congênita rara, caracterizada pela “Pêntade de Niikawa”: Face dismórfica, encontrada em 100% dos casos; Anomalias esqueléticas, incluindo braquidactilia do 5º dedo e/ou deformação vertebral (92%); Alterações dermatoglíficas, com polpa digital abaulada e alças digitais ulnares (93%); Leve a moderado retardo mental (92%); Retardo do crescimento pós-natal (83%). Descrição do caso: Recém-nascido a termo, nascido de parto cesárea, pesando 3450 gramas, apresentando face dismórfica e histórico de síndrome do desconforto respiratório, sepse neonatal, pneumonia de repetição, fenda palatina extensa abrangendo palato duro e mole, luxação congênita de quadril, comunicação interventricular, persistência do canal arterial, síndrome da má absorção, sugerindo diagnóstico de Síndrome de Kabuki, o qual foi confirmado pelo estudo genético. Discussão: Dentre as alterações ortopédicas estão inclusos escoliose, malformação da coluna vertebral e costelas, maturação óssea retardada, luxação congênita do quadril e luxação patelar, entre outras. A predisposição a infecções também é uma característica frequente dessa síndrome. Além disso, pode haver anormalidades viscerais, como má formações congênitas cardíacas, renais, hepáticas e gastrointestinais. O diagnóstico é feito pela presença de tais sinais clínicos, associado ao estudo molecular do gene MLL2 com a PCR (reação em cadeia da polimerase). Conclusão: O caso relatado evidencia que a síndrome da maquiagem de Kabuki, apesar de rara, é de importância na rotina pediátrica, devido a necessidade de intervenção, a fim de possibilitar o diagnóstico correto e deste modo, permitir melhorar a qualidade de vida dos pacientes e famílias, além da necessidade do estudo genético e aconselhamento pertinentes.