



## Trabalhos Científicos

**Título:** Anemia Hemolítica Auto-Imune Em Paciente Com Síndrome De Kabuki - Um Relato De Caso

**Autores:** ALINE BARBOSA LOPES (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), PAOLA SANTACRUZ ORTEGA (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO )

**Resumo:** Introdução: A síndrome da máscara do Kabuki é uma doença genética rara caracterizada por diversas anomalias congênitas. O relato de caso apresenta o diagnóstico, abordagem e desfecho de uma manifestação de desordem imunológica e hematológica em um paciente pediátrico portador desta síndrome. Descrição do caso: Paciente de 11 anos, masculino, com diagnóstico de Síndrome de Kabuki desde os 5 anos, admitido em pronto socorro com queixas de icterícia aguda e progressiva, adinamia e anorexia, afebril, sem outros sintomas, sem transfusões ou história de quadro similar prévio. À admissão: icterico, hipocorado, sem instabilidade hemodinâmica ou visceromegalias. Com exames: ultrassom normal, bilirrubina total elevada (7,21mg/dL), bilirrubina indireta(6,89mg/dL), hemoglobina de 5,4g/dL, hematócrito de 18,4, leucócitos: 18480/mm<sup>3</sup> com 2 mielócitos, 2 metamielócitos, 4 bastonetes e 49 de segmentados, Reticulócitos de 37,8, sem trombocitopenia, coombs direto positivo e função renal e hepática normais, sorologias para CMV, toxoplasmose, HIV, HTLVI e II, rubéola e hepatites virais negativas. Devido hipótese diagnóstica de anemia hemolítica autoimune, realizada Pulsoterapia com Metilprednisolona por 3 dias. Paciente evoluiu com melhora clínica importante, hemoglobina de 7,7g/dL, hematócrito de 28, série branca similar a exame anterior, reticulócitos 37/900.000/mm<sup>3</sup>, bilirrubina indireta de 3,85, sem demais alterações laboratoriais relevantes, recebe alta cinco dias após admissão, com retorno ambulatorial em hematologia pediátrica. Discussão: A síndrome de Kabuki é uma doença multisistêmica com anomalias congênitas e manifestações clínicas incluindo condições autoimunes. Neste relato, descrevemos um paciente afetado com uma rara manifestação autoimune de anemia hemolítica e discutimos abordagens diagnósticas e conhecimentos atuais sobre a fisiopatologia dessa apresentação, incluindo hipóteses sobre as alterações na regulação imunológica e epigenética dos portadores da síndrome. Conclusão: Concluimos que a síndrome de Kabuki está associada não apenas com malformações bem conhecidas, mas também com um aumento na incidência de doenças autoimunes e imunológicas como um todo.