

Trabalhos Científicos

Título: Alterações Craniofaciais E Crises Convulsivas De Difícil Controle - Juntas Podem Ser Síndrome Kbg

Autores: MARIA EDUARDA ALVES DORTA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE SANTOS), INGRID DAMACENO ROSA DORTA (CLÍNICA VITTA), ALEXANDRE ALVES DORTA FILHO (UNIVERSIDADE NOVE DE JULHO)

Resumo: A síndrome KBG é classificada como uma doença genética, autossômica dominante por mutação ou deleção do gene ANKRD11, proteína presente nas células nervosas do cérebro, células ósseas e em outras células sistêmicas. A mutação foi descrita por Herrmann et al. em 1975. É caracterizada por alterações craniofaciais, malformações cerebrais, alterações esqueléticas, déficit intelectual, entre outras. Descrição do caso: Paciente D.C.D., masculino, 11 anos, nascido a termo, apresenta as características comuns relatadas na literatura médica como macrodontia, hipertelorismo, filtro nasolabial longo, crises convulsivas, perda auditiva, deficiência intelectual e baixa estatura. O paciente foi encaminhado para investigação genética após crises convulsivas de difícil controle, iniciadas aos 17 dias de vida, sem outras comorbidades, e atualmente faz uso de vários anticonvulsivantes. A anamnese e exame físico demonstraram atípicas características da síndrome, foi solicitado exame genético e encontrada mutação do gene ANKRD11. Discussão: A síndrome KBG é a mutação ou deleção do gene ANKRD11, caracterizada por alterações craniofaciais, malformações cerebrais, alterações esqueléticas, déficit intelectual, entre outras. foi descritas por três famílias, portanto dado o nome KBG As dismorfias craniofaciais estão presentes em 60% a 80% dos casos que apresentam a síndrome, sendo as características mais comuns o hipertelorismo, a face triangular, sinofris, ponte basal proeminente e filtro nasolabial longo, alterações presentes no paciente. Os achados dentários estão presentes em cerca de 85% dos casos, com dentes altos e largos, visto que o paciente apresentado no caso, possui 1 cm de altura. A baixa estatura e atraso no desenvolvimento ósseo estão presentes em 53% a 75% dos afetados. No caso apresentado, a baixa estatura do paciente é possível ser identificada pelo gráfico OMS - score Z , que se manteve entre -2 e -1, além de apresentar hipoplasia malar. Os achados neurológicos estão presentes em 93% dos portadores da síndrome. Neste relato de caso, a criança possui um pouco de dificuldade nos trabalhos escolares, tem boa interação com os colegas, sabe ler e escrever, possui dificuldade para manter o foco. Os quadros de epilepsia estão presentes em 50% dos afetados, no histórico do paciente foi apresentado episódios da crise, aproximadamente, 20 dias após seu nascimento. Ademais, a perda auditiva está em 25% a 31% na mutação, Conclusão: Após o nascimento, a síndrome pode ser confirmada por outros sintomas, como perda auditiva, distúrbio intelectual e retardo de crescimento, associada à alteração do gene ANKRD11. É de suma importância que as equipes médicas e multidisciplinares estejam atentas ao enfrentamento de doenças que afetam o desenvolvimento pessoal, familiar, social e econômico, visando uma melhor qualidade de vida. Visto que a síndrome é rara e muitas vezes não é diagnosticada de devida forma, ou se quer noticiada.