



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Au-Kline: O Impacto De Uma Abordagem Multidisciplinar

Autores: ISABELLA CAMPOS BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JOÃO ALBERTO DELMIRO DA SILVA FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA MAYKELLY ALVES DE VASCONCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA PESSOA MATIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LETÍCIA SILVA SANTIAGO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARYANA CAVALCANTE BENEVIDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), RAYSSA LANA MENEZES DE SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN/UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: A síndrome de Au-Kline (SAK) é uma condição ultra rara (<1/1.000.000) de herança autossômica dominante, caracterizada por transtorno do desenvolvimento intelectual, hipotonia, cardiopatia, nefropatia, alterações esqueléticas e dismorfismos. Paciente do sexo feminino, 2 anos e 6 meses, filha de casal não consanguíneo. Durante a gestação, foi identificada cardiopatia em ecocardiograma fetal. Com poucos meses de idade, o ecocardiograma foi repetido, mostrando comunicação interatrial ostium secundum mínima, comunicação interventricular perimembranosa, hiperfluxo pulmonar, defeito do septo atrioventricular total tipo A de Rastelli, cleft da valva mitral e insuficiência mitral discreta. Além disso, apresentou atraso global no desenvolvimento, sustentando o pescoço aos 6 meses, sentando sem apoio aos 8, não fica em ortostase e não fala, mas responde a alguns comandos verbais. Também apresentou hipotonia, frouxidão ligamentar, dismorfismos faciais, hidronefrose, infecções urinárias de repetição, displasia de quadril e pneumonias aspirativas. Aos dois anos, realizou cirurgia de osteotomia pélvica para correção de displasia de quadril e teste genético, o qual detectou variante provavelmente patogênica em HNRNPK p. Arg86His / C.275>A, confirmando o diagnóstico de SAK. A paciente realiza um acompanhamento multidisciplinar de rotina com cardiologia, em uso de furosemida e captopril, neurologia, nefrologia, ortopedia, pneumologia, nutrição, fisioterapia, terapia ocupacional e fonoaudiologia. A SAK é uma condição reportada pela primeira vez em 2015, causada por variante de novo patogênica ou provavelmente patogênica em heterozigose em HNRNPK. Este gene produz uma proteína chamada proteína K ribonucleoprotéica nuclear heterogênea (hnRNP K), a qual desempenha um papel importante em muitos processos celulares, incluindo o crescimento e o desenvolvimento. Os principais achados da SAK são a hipotonia, o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e as características faciais típicas, as quais incluem fissuras palpebrais longas, ptose, órbitas rasas, língua grande e profundamente sulcada, nariz largo com ponte nasal larga e boca curvada para baixo. Além disso, também podem estar presentes, em maior escala, criptorquidismo, cardiopatias congênitas, hidronefrose e malformações palatinas e, em menor escala, disfunções autonômicas, déficits visuais e auditivos, craniossinostose e outras anomalias esqueléticas, como defeitos da coluna vertebral e displasia de quadril congênita. A abordagem multidisciplinar é fundamental para garantir um manejo eficaz das diferentes condições, promovendo uma melhor qualidade de vida para a paciente. Este caso enfatiza a importância de uma abordagem multiprofissional e personalizada para o manejo de crianças com condições genéticas complexas como a Síndrome de Au-Kline. A intervenção precoce e o acompanhamento contínuo são cruciais para otimizar os resultados de saúde e a qualidade de vida desses pacientes.