

## **A IMPORTÂNCIA DA CLÍNICA NO DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE KABUKI**

**INTRODUÇÃO:** A Síndrome de Kabuki é causada principalmente por alterações nos genes KMT2D ou KDM6A, responsáveis por 70% dos casos. A diagnóstico clínico proposto por ADAM et al. em 2019 pode ser estabelecido com os seguintes achados: histórico de hipotonia infantil, atraso no desenvolvimento e/ou deficiência intelectual e a presença das características dismórficas típicas: fissuras palpebrais longas com eversão do terço lateral da pálpebra inferior e dois ou mais dos seguintes: sobrancelhas arqueadas e largas com o terço lateral exibindo entalhe ou escassez; columela curta com ponta nasal deprimida; orelhas grandes, proeminentes ou em concha; almofadas persistentes na ponta dos dedos. **RELATO DE CASO:** G.A.S, 4 anos e 8 meses, sexo masculino, filho único, gestação e parto sem intercorrências. Foi encaminhado para o ambulatório de genética médica pela fonoaudiologia, devido à dificuldade de coordenação motora global e atraso na aquisição da fala. Os genitores referiram desempenho escolar e desenvolvimento neuropsicomotor adequados, com exceção do atraso da fala, além de histórico familiar paterno de atraso no desenvolvimento. Ao exame físico foram encontrados olhos com fendas palpebrais alongadas, eversão da parte lateral inferior das pálpebras, persistência do coxim adiposo na ponta dos quirodáctilos. **DISCUSSÃO:** O paciente apresenta atraso no desenvolvimento da fala e características dismórficas típicas: fissuras palpebrais longas com eversão do terço lateral da pálpebra inferior, sobrancelhas arqueadas e largas com o terço lateral exibindo entalhe ou escassez e almofadas persistentes na ponta dos dedos. Sendo assim, foi estabelecido o diagnóstico clínico da Síndrome de Kabuki. Foi realizado aconselhamento genético para os genitores e proposto o acompanhamento multidisciplinar para melhorar o desenvolvimento e sua qualidade de vida da criança. **CONCLUSÃO:** Esse caso demonstra a importância da investigação etiológica do atraso do desenvolvimento em crianças dismórficas. O pediatra deve estar atento para a possibilidade de causas sindrômicas.

### **REFERÊNCIAS:**

- ADAM, Margaret P. et al. Síndrome de Kabuki: critérios diagnósticos de consenso internacional. **Revista de genética médica** , v. 56, n. 2, pág. 89-95, 2019.
- ADAM, M. P.; HUDGINS, L.; HANNIBAL, M. Kabuki Syndrome. Em: ADAM, M. P. et al. (Eds.). **GeneReviews®**. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 1993.
- ROSENBERG, Chen E. et al. História pré-natal e perinatal na síndrome de Kabuki. **American Journal of Medical Genetics Parte A** , v. 182, n. 1, pág. 85-92, 2020.

WANG, Yi-Rou et al. Síndrome de Kabuki: revisão das características clínicas, diagnóstico e mecanismos epigenéticos. **World Journal of Pediatrics** , v. 15, n. 6, pág. 528-535, 2019.

PALAVRAS-CHAVE: Diagnóstico Clínico. Pediatria. Genética Médica.