

Síndrome do “Make-up” (KABUKI) – o Pediatra Pode Diagnosticar

Resumo

Introdução: A Síndrome de Kabuki (SK), inicialmente denominada Síndrome do “make-up”, em referência à maquiagem dos atores do teatro japonês Kabuki, pela semelhança à face típica. Prevalência estimada 1/86.000 a 1/32.000. As manifestações principais são: fenótipo facial, anomalias esqueléticas, alterações dermatoglíficas, retardo mental e baixa estatura. O diagnóstico clínico baseia-se em critérios maiores e menores. Critérios maiores: fissuras palpebrais largas com eversão da pálpebra inferior; ponte nasal deprimida, sobrancelhas arqueadas, polpa digital abaulada, orelhas proeminentes ou malformados, braquidactilia, palato alto ou fendido, ptose palpebral, anomalias dentárias, hipotonia, retardo mental, baixa estatura, hipoacusia. Critérios menores: escleras azuladas, escoliose, anomalias cardiovasculares, malformações renais e vertebrais, criptorquidia e deficiência GH. A base genética é heterogênea. Foram descritas duplicações/triplicações em 8p22/8p23.1; recentemente identificadas mutações no gene MLL2, que codifica uma proteína de regulação da cromatina. A SK tem um fenótipo muito variado e pouco conhecido, ocasionando atrasos ou perdas no diagnóstico. No Brasil apenas dois relatos constam na literatura. **Objetivo:** relatar uma criança com fenótipo característico da SK. **Metodologia:** relato de caso. **Resultados:** LBS, 09 anos, masculino, pardo. Referido por retardo mental. Quarto filho de pais não consanguíneos. Mãe Gesta VI, Para IV, dois abortos espontâneos. Episódios de sangramentos na gestação. Parto cesariano no termo. Apgar 6/8. Adequado para Idade Gestacional. Evolução perinatal complicada por pneumonia. Sorriso social, sustentação cervical, sentou e deambulação aos 3, 6, 10 e 30 meses respectivamente; primeiras palavras aos 4 anos. Exame Morfológico: baixo peso, baixa estatura, “puffy eyes”, eversão palpebral inferior; sobrancelhas arqueadas, esclera levemente azulada, orelha grandes em abano, filtro liso, bochechas salientes, hipoplasia ungueal, braquidactilia, polpas digitais abauladas, dimple sacral. Cariótipo: 46,XY, Idade óssea atrasada, radiografia coluna vertebral e dosagem hormônios tireoidianos normais. **Considerações Finais:** o probando apresenta o fenótipo típico da SK, entretanto o diagnóstico somente foi considerado aos 9 anos de idade.

Responsável

Caroline Graça de Paiva

Autores

Paiva CG; Souza VRR; Stuchi BP; Amaral RR; Paiva TP; Menezes CG

Instituição

Universidade do Grande Rio (UNIGRANRIO)
– Campus Barra da Tijuca