

EXPRESSIVIDADE FENOTÍPICA INTRA-FAMILIAR NA SÍNDROME DE KABUKI: RELATO DE TRÊS CASOS COM ÊNFASE NEUROPSIQUIÁTRICA ODS 3

Felipe Monteiro Viagi (Universidade de Taubaté)
Gustavo Rosilho Pedroso (Universidade de Taubaté)
Lucas Mandaloufas Damasceno (Universidade de Taubaté)
Rafaela Bernardes (Universidade de Taubaté)
Márcia Gonçalves (Universidade de Taubaté)

A Síndrome de Kabuki (SK) é uma condição genética rara, de herança geralmente autossômica dominante, associada a variantes patogênicas no gene KMT2D. Os principais achados incluem dismorfismos faciais característicos, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual e malformações multissistêmicas. O presente trabalho descreve três casos de irmãos com SK tipo 1, buscando ilustrar a amplitude da variabilidade fenotípica intra-familiar, especialmente no campo neuropsiquiátrico. Foi realizada análise descritiva baseada em revisão de prontuários clínicos, exames complementares e seguimento ambulatorial. A paciente mais velha, 15 anos, apresentou quadro grave, marcado por atraso global, epilepsia, ausência de linguagem funcional, estereotípias motoras e dependência completa nas atividades cotidianas. O irmão caçula, 8 anos, inicialmente diagnosticado com Transtorno do Espectro Autista, evoluiu com regressão de linguagem, agitação psicomotora, estereotípias e alterações em neuroimagem, confirmando-se posteriormente a SK. Esse paciente apresenta dependência funcional parcial e importantes dificuldades comportamentais. Já o irmão mais velho, 19 anos, mostrou fenótipo discreto, com baixo peso, fácies sutis, histórico de TDAH e dificuldades alimentares, mas conseguiu concluir o ensino médio com suporte educacional e mantém relativa autonomia. A comparação dos casos evidencia ampla heterogeneidade clínica, mesmo em indivíduos geneticamente relacionados, variando de apresentações graves a formas leves. Observa-se que a identificação precoce das manifestações neuropsiquiátricas é fundamental para direcionar intervenções multidisciplinares, possibilitando melhor adaptação funcional e qualidade de vida. Conclui-se que relatos familiares contribuem para ampliar o reconhecimento clínico da SK e reforçam a necessidade de avaliação individualizada e abordagem integrada em síndromes genéticas raras.

Palavras-chave: Síndrome de Kabuki; Variabilidade fenotípica; Manifestações neuropsiquiátricas; Neurodesenvolvimento; Deficiência Intelectual.