

SÍNDROME DE KBG: UM RELATO DE CASO

Luciana De Andrade Agostinho (luciana.agostinho@afya.com.br)

Lucas De Castro Rangel Carneiro (lucascastro2@icloud.com)

A síndrome de KBG é uma doença rara do desenvolvimento neurológico, genética e hereditária, caracterizada por uma série de sintomas que afetam o desenvolvimento físico e cognitivo do indivíduo. Baixa estatura, distúrbio neurológico, atraso do desenvolvimento psicomotor e anomalias esqueléticas. Sua prevalência não é estimada, sendo ainda uma condição pouco diagnosticada e conhecida pelos profissionais da saúde devido à escassez de estudos publicados em literatura. O objetivo deste estudo foi descrever um caso com suspeita da síndrome KBG. Além disso, realizar uma comparação do paciente investigado com os casos da literatura, abordando os seus aspectos genéticos, clínicos, diagnósticos, tratamentos e prognósticos. As características clínicas e fenotípicas da síndrome, além da investigação dos mecanismos genéticos, critérios de diagnóstico e tratamento foram relatados e comparados com casos da literatura. A descrição deste caso foi construída conforme a diretriz CARE (Case Report Guidelines) e foi aprovado no CEP sob CAAE 61078416.5.0000.5105. O paciente, de 5 anos, sexo masculino, procurou o serviço de genética aos 4 anos, tinha malformações congênitas (Chiari tipo II) e desregulações motoras e cognitivas. Nasceu via parto normal, com Apgar 6/8, não chorou, com 3,490 kg, 48,5 cm de comprimento e Perímetro Cefálico de 32 cm. Necessitou de aspiração, entubação e foi levado para a UTI neonatal para suporte respiratório. Com 10 meses apresentou hidrocefalia obstrutiva, teve

quadro de ventriculite seguido de regressão da parte motora. Possui duas válvulas DVP, não se comunica verbalmente e usa suporte de cadeira de rodas. Usa sonda GTT e não faz controle da temperatura corporal. O paciente faz acompanhamento com fonoaudiólogo, neurologista, urologista, ortopedista, fisioterapeuta. O paciente possui três variantes genéticas, uma variante patogênica de caráter autossômico recessivo foi encontrada no gene CENPJ e duas variantes de caráter autossômico dominante foram identificadas, uma no gene ANKRD11 e outra no gene KIF5C. Apesar do paciente apresentar alguns sintomas e características, nenhum caso até o momento, foi relatado na literatura que possa ser considerado igual ao do paciente. Ademais, o paciente teve uma regressão em sua condição após sofrer com mielomeningocele, tendo sua parte motora comprometida, perda de movimentos do lado esquerdo de membros inferiores e superiores, além de não conseguir falar ou se alimentar. Espera-se incentivar demais estudos e pesquisas sobre o tema, enfatizando a importância do diagnóstico e tratamento da síndrome de KBG no Brasil. Apesar de todo o contexto, sinais e sintomas, alteração encontrada no gene ANKRD11, indicativo de ser a Síndrome de KBG, por ser uma variante com significado indeterminado (VUS), não pode ser fechado o diagnóstico do paciente, devendo este realizar o acompanhamento até que o diagnóstico possa ser fechado.

Palavras-chave: palavras-chave: síndrome kbg; diagnóstico; tratamento; doença rara; genética.