

SÍNDROME KBG: RELATO DE TRÊS CASOS DIAGNOSTICADOS EM SERGIPE

Palomma Erivelth Ribeiro Dos Santos¹, Pollyanna Andreza Ribeiro Dos Santos², Mariana Araujo Bezerra Gomes², Emerson De Santana Santos³.

1. Centro Universitário De Salvador – AFYA, 2. Centro Especializado em Reabilitação Tipo IV – CER IV, 3. Ambulatório de Doenças Raras - Universidade Federal de Sergipe - Campus Lagarto.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de KBG é uma doença rara, de herança autossômica dominante, causada por variantes patogênicas em heterozigose no gene *ANKRD11* ou pela deleção da região 16q24.3. Caracteriza-se por distúrbios (macrodonia, braquiocefalia e nariz bulboso), atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM) e deficiência intelectual (DI), além de baixa estatura e problemas comportamentais.

DESCRIÇÃO DO CASO

Relato do caso 1: D.A.S., masculino, 11 anos, encaminhado para investigação de DI síndrômica. É o segundo filho de uma prole de 4 irmãos, de genitores hígidos e não consanguíneos. Gestação e parto sem intercorrências. Evoluiu com ADNPM e apresentou dois episódios de crises convulsivas. Apresenta distúrbios faciais (sinófrons, orelhas grandes e em abano, dentes grandes), além de deformidades esqueléticas. Faz uso de Depakene, Risperidona e Canabidiol e apresenta dificuldades na aprendizagem escolar. O exame exoma identificou a variante c.892+1G>C, provavelmente patogênica, em heterozigose no gene *ANKRD11*.



Fotos autorizadas pelo paciente.

Caso 2: R.L.F., 4 meses, masculino, encaminhado devido ADNPM e distúrbios, com medidas antropométricas (peso, altura e PC) adequadas para idade.

É quarto filho da genitora e terceiro filho do genitor. Teve diagnóstico pré-natal de higroma cístico e dilatação renal. Cariótipo e microarray fetal tiveram resultados normais. Ecocardiograma fetal mostrou dilatação do seio coronário em decorrência da persistência da veia cava superior esquerdo. Após nascimento, US das regiões inguinais revelou criptorquidia bilateral, US de abdome total e de vias urinárias dentro da normalidade. Exoma identificou no gene *ANKRD11* a variante patogênica c.7535G>A: p.(Arg2512Gln), em heterozigose.

Caso 3: A.B.R.A.; 2 anos, sexo masculino, encaminhado por atraso na fala/linguagem e ADNPM. É o primeiro filho de casal jovem hígido e não consanguíneos. Ecocardiograma fetal detectou derrame pleural, espessamento da válvula aórtica e derrame pericárdico, absorvidos com 34 semanas. Apresenta distúrbios faciais (fendas palpebrais oblíquas com inclinação para cima, lábio superior fino com filtro mais longo, clinodactilia dos quintos quirodáctilos, com hipoplasia das falanges médias. prega palmar anômala em mão direita, além de sulco plantar entre hálux bilateralmente), além de hipospádia com testículos tópicos. Os exames cariótipo comum com banda G e microarray tiveram resultados normais. O exoma identificou, em heterozigose, a variante patogênica c.1381_1384del p.Glu461GlnfsTer48 no exon 9 do gene *ANKRD11*.

DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

Os três casos supracitados tiveram o diagnóstico da Síndrome KBG confirmados pelo sequenciamento completo do exoma. Evidências recentes demonstram que os sequenciamentos do genoma (WGS) e do exoma (WES) superam o exame Microarray na investigação diagnóstica de pacientes com ADNPM, distúrbios e deficiência intelectual, sendo mais custo-efetivos.