



# SÍNDROME DE KABUKI ASSOCIADA A TETRALOGIA DE FALLOT: RELATO DE CASO

Julia Pedron<sup>1</sup>; Lucas Viomar de Lima<sup>2</sup>; Giselle Cavali da Costa Raitz<sup>3</sup>; Gabriel Kluppel Lima<sup>1</sup>; Vinícius Emmanuel Galli<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Campo Real - Guarapuava (PR)

<sup>2</sup> Médico graduado pela Faculdade Evangélica do Paraná - Curitiba (PR)

<sup>3</sup> Médica Cardiologista graduada pela Pontifícia Universidade Católica do Paraná - Curitiba (PR)

## Introdução/Fundamentos

A síndrome de Kabuki (KS) é um distúrbio raro do neurodesenvolvimento associado a mutação genética dos genes KDM6A e KMT2D que tem sua prevalência total estimada entre 1:86 mil em países asiáticos, enquanto que no Brasil não há estimativa descrita na literatura. Sabe-se que aproximadamente 70% dos indivíduos com KS têm um defeito cardíaco congênito. Entretanto a tetralogia de Fallot e outras síndromes raras foram encontradas em menos de 5% dos pacientes.

## Objetivos

Relatar o caso de um paciente portador de Síndrome de Kabuki associada a Tetralogia de Fallot.

## Métodos

Estudo descritivo do tipo “relato de caso” com base em prontuários de um paciente internado no Hospital São Vicente de Paulo - Guarapuava (PR).

## Relato de caso

Paciente masculino, 27 anos, branco, com múltiplas internações na instituição em questão relacionadas às taquicardias ventriculares refratárias. Em 02/09/1996 foi submetido a cirurgia cardíaca para correção de Tetralogia de Fallot, evoluindo com derrame pericárdico. Em 10/09/1996, realizou-se a pericardiocentese. Em 2018, apresentou taquicardias com QRS largo (padrão de BDR, R puro, eixo inferior paroxísticas) sugerindo origem em via de saída do ventrículo direito. Não foi possível realização de ablação em 2020. Já submetido a cardioversão elétrica (set, out/2022 e junho/2023). Em 2023, encaminhado para hospital de alta complexidade para implante de CDI (cardiodesfibrilador automático).

ECG (08/09/22): eixo desviado para direita, sobrecarga batrial, sobrecarga ventricular direita e bloqueio de ramo direito

Ecocardiograma (26/06/2023): PO tardio de Tetralogia de Fallot, refluxo pulmonar leve, câmaras direitas aumentadas, refluxo moderado tricúspide, FEV 66%.

## Conclusões/Considerações Finais

Atualmente, sabe-se que é possível realizar o sequenciamento genético e que há correlação entre a Síndrome de Kabuki e a Tetralogia de Fallot por defeito sem sentido ou frameshit no gene KMT2D. Entretanto, por se tratar de um exame oneroso e relativamente novo, há poucas pesquisas relacionadas a isso, não sendo disponível ainda ao público em geral. Para correção desse defeito cardíaco a cirurgia é comumente indicada, podendo realizá-la no primeiro ano de vida através da correção primária precoce ou com a correção em dois tempos.

Devido a alta complexidade e rara prevalência da Síndrome de Kabuki associada a Tetralogia de Fallot, se torna relevante trazer à tona o caso observado relacionando-o às publicações levantadas a fim de aprimorar o diagnóstico e a abordagem terapêutica desses pacientes.

## Referências Bibliográficas

ADAM, Margaret P. Kabuki Syndrome. GeneReviews. University of Washington. Seattle, 2011.

ADAM, Margaret P. Kabuki syndrome: international consensus diagnostic criteria. Journal of medical genetics vol. 56,2 (2019): 89-95. doi:10.1136/jmedgenet-2018-105625

BONIEL, Snir. Kabuki Syndrome-Clinical Review with Molecular Aspects. Genes vol. 12,4 468. 25 Mar. 2021, doi:10.3390/genes12040468

MORAES NETO, F., GOMES, C. A., LAPA, C., HAZIN, S., TENÓRIO, E., MATTOS, S., & MORAES, C. R. Tratamento cirúrgico da tetralogia de Fallot no primeiro ano de vida. Brazilian Journal of Cardiovascular Surgery, 15(2), 143–153. <https://doi.org/10.1590/S0102-76382000000200007>

HU, P. Clinical application of targeted next-generation sequencing in fetuses with congenital heart defect.” Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology vol. 52,2 (2018): 205-211. doi:10.1002/uog.19042

