

**SÍNDROME DE KABUKI E ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS**

JISEH FAGUNDES LOSS; MENESES CF, GREGIANIN L, CASTRO JR C, SELISTRE S, REINKE A, BITTENCOUT J, NETTO C, LEITE JC, ASHTON P, BRUNETTO A

Introdução: Síndrome de Kabuki é uma anomalia congênita rara descrita em 1981 por Niikawa e Kuroki. Os pacientes apresentam retardo mental e alterações fenotípicas faciais semelhantes à Síndrome de Down. Também podem apresentar defeitos cardíacos congênitos e imunodeficiências que os tornam suscetíveis a infecções bacterianas no trato respiratório superior, determinando internações recorrentes. Relato de caso: Descrevemos o caso de uma menina de 3 anos de idade encaminhada ao Serviço de Oncologia Pediátrica do HCPA com febre intermitente, recusa alimentar há 20 dias e alterações hematológicas sugestivas de leucemia aguda. Apresentava anemia severa (Hb 4,6 g/dL), diminuição dos leucócitos ( $1,89 \times 10^9$ ) e das plaquetas (23 mil). Ao exame apresentava fenótipo de S. Down, até então nunca investigada. Fazia uso de digoxina e diuréticos por alterações cardíacas, além de apresentar catarata bilateral. Na avaliação laboratorial o cariótipo foi normal (46XX) e o mielograma apresentava mielofibrose. A equipe consultora da Genética Médica do HCPA levantou a hipótese diagnóstica de S. Kabuki pelo fenótipo e pelas patologias associadas. Após 30 dias de internação, a paciente recebeu alta hospitalar seguindo acompanhamento ambulatorial para controle das infecções de repetição e alterações hematológicas que tornam necessário o uso de transfusões quinzenais de concentrado de hemácias. O tratamento da mielofibrose inclui o transplante de medula óssea. No momento, a paciente aguarda a identificação de um potencial doador de medula óssea para posteriormente ser submetida ao transplante. Nosso relato visa alertar a possibilidade de alterações hematológicas pouco descritas até o momento na S. Kabuki e mostrar a importância da participação de uma equipe multidisciplinar envolvida não somente na investigação diagnóstica como no acompanhamento para prevenção de comorbidades.