

INTRODUÇÃO

A **Síndrome KBG** é uma doença hereditária **autossómica dominante rara** causada por mutações heterozigóticas do **gene ANKRD11** ou por deleção da região do **cromossoma 11q24.3**. Esta síndrome caracteriza-se por **dismorfismos faciais** e **atraso do desenvolvimento psicomotor**, podendo cursar com baixa estatura, anomalias esqueléticas, puberdade precoce, hipoacusia e anomalias no sistema nervoso central.

DESCRIÇÃO DOS CASOS CLÍNICOS

CASO 1



Antecedentes Familiares

Irrelevantes, pais não consanguíneos. 1 irmão saudável.

Período neonatal

Pré-termo de 26s + 2d. IA 6/8/8. Peso ao nascimento: 760g.

Desenvolvimento

ADPM. PDI. Perturbação do comportamento medicada com risperidona.

Manifestações clínicas

Desenvolvimento somatométrico linear. Macrodontia, sinofris, lábio superior fino, pavilhões auriculares proeminentes, fáceis triangular. Clinodactília.

Endocrinologia

Hemorragia vaginal aos 5 meses- Puberdade precoce.

Genética

Mutação do gene ANKRD11 ⇒ Confirmação do diagnóstico aos **2 anos**

CASO 2



Irrelevantes, pais não consanguíneos.

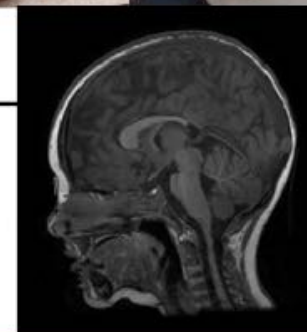
Termo de 39s + 4d. IA 2/10/10. Peso ao nascimento: 2900g.

ADPM. PDI. Perturbação do comportamento.

Desenvolvimento somatométrico linear. Hipoacusia, com próteses auditivas. Epicanto, afastamento ocular, fenda palpebral inferior, lábio inferior fino. Malformações do corpo caloso e bulbo protuberancial.

Pubarca aos 5 anos- Puberdade precoce.

Variante patogénica no gene ANKRD11 ⇒ Confirmação do diagnóstico aos **2 anos**



DISCUSSÃO

- A Síndrome KBG é **rara** com mecanismos patogénicos ainda **não totalmente compreendidos**.
- O **diagnóstico** durante a idade pediátrica é um **desafio** pela raridade, manifestações fenotípicas inespecíficas e variedade do envolvimento sistémico, estando **subdiagnosticada**.
- Os autores alertam reforçam a importância da **dismorfologia** e **integração clínica**, para um diagnóstico precoce, que permite **intervir e antecipar as possíveis complicações**.