

SÍNDROME DE KABUKI
KABUKI SYNDROME

Marta Wey Vieira *

A Síndrome de Kabuki foi inicialmente relatada por Niikawa *et al.* e por Kurok *et al.*, em 1981, em pacientes japoneses. Eles a denominaram Síndrome de Maquiagem de Kabuki - SMK (Kabuki make-up syndrome) ou Síndrome de Niikawa-Kurok, em que a fâcies típica assemelha-se à maquiagem do tradicional teatro japonês de Kabuki.

A prevalência no Japão foi estimada em 1:32.000; no restante do mundo um número crescente de casos tem sido diagnosticado, não exibindo predileção por sexo ou raça.

A alteração genética envolvida é incerta, sendo poucos os casos com transmissão familiar com possível herança autossômica dominante envolvida.

As manifestações fenotípicas presentes são: face dismórfica, encontrada em 100% dos casos; anomalias esqueléticas, incluindo braquidactilia do 5º dedo e/ou deformação vertebral em 92% dos casos; alterações dermatoglíficas, com polpa digital abaulada e alças digitais ulnares em 93% dos casos; retardo mental leve a moderado em 92% dos casos e retardo de crescimento pós-natal em 83% dos casos.



Rev. Fac. Ciênc. Méd. Sorocaba, v. 11, n. 4, p. 29, 2009

*Professora do Depto. de Medicina - PUC-SP

Recebido em 6/9/2009. Aceito para publicação em 8/9/2009.

Contato: weyvieira@terra.com.br