

Sindrom Kabuki – prikaz primera

Ana Spirovska, Tina Perme,
Andreja Trojner Bregar,
Marijana Trivić, Mihael Rogač,
Dušanka Lepej, Nuška Pečarič Meglič,
Štefan Grosek

Uvod

O sindromu Kabuki (*angl.* Kabuki syndrome, KS) so v medicinski literaturi prvič poročali japonski zdravniki leta 1981. Je redka genetska bolezen z večorgansko prizadetostjo. Značilni znaki so obrazne spremembe, podobne obraznim maskam v japonskem gledališču kabuki (od tod tudi ime sindrom Kabuki), nizka rast, srčne, gastrointestinalne in ledvične anomalije, pogoste bakterijske okužbe, različne stopnje intelektualne prizadetosti ter različne vedenjske težave, vključno z avtističnimi značilnostmi. Nekatere značilnosti KS so prisotne že ob rojstvu, nekatere pa se pojavijo pozneje v otroštvu. Najpogostejši vzrok KS so nove ali podedovane mutacije v genu *KMT2D* in so vzrok pri kar 75 % bolnikov, medtem ko različice v genu *KDM6A* povzročijo do 5 % primerov (X-vezano dominantno dedovanje), v približno 20 % primerov pa je etiologija neznana.

Prikaz primera

Predstavljamo primer deklice s KS, pri kateri so zaradi fluidotoraksa v 25. tednu nosečnosti opravili genetsko preiskavo in ugotovili *de novo* heterozigotno patogeno različico s premikom bralnega okvira v genu *KMT2D*. Zaradi razvoja generaliziranega hidropsa je bila rojena v nosečnosti starosti 31 tednov. Po rojstvu smo ugotavljali prizadetost številnih organskih sistemov, vključno s hudo razvojno možgansko nepravilnostjo in napredujočo kronično pljučno boleznijo, ki je bila razlog dihalne odpovedi in smrti v starosti 5 mesecev. Pri deklici so bili prisotni znaki, značilni za KS, ter generalizirana mišična hipotonija in sindrom nepravilnega izločanja antidiuretskega hormona.

Zaključek

Sindrom Kabuki je redka genetska bolezen z raznoliko klinično sliko. Predstavljamo primer nedonošene deklice

s KS, ki je bila rojena prezgodaj zaradi generaliziranega hidropsa in je v starosti 5 mesecev zaradi dihalne odpovedi umrla. Diagnosticiranje KS je v neonatalnem obdobju zahtevno, zato moramo na bolezen pomisliti pri kombinaciji fenotipskih znakov in prizadetosti ostalih organskih sistemov. Ob sumu na KS je za postavitev diagnoze potrebna genetska opredelitev.

Ključne besede: sindrom Kabuki, fluidotoraks, generalizirani hidrops, hipotonija, sindrom neustreznega izločanja antidiuretičnega hormona.

Ana Spirovska

Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 4, 1000 Ljubljana, Slovenija

Tina Perme, dr. med.

Služba za neonatologijo, Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 4, 1000 Ljubljana, Slovenija

Andreja Trojner Bregar, dr. med.

Klinični oddelek za perinatologijo,
Ginekološka klinika, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 4, 1000 Ljubljana, Slovenija

Marijana Trivić, dr. med.

Klinični oddelek za perinatologijo,
Ginekološka klinika, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 4, 1000 Ljubljana, Slovenija

Mihael Rogač, dr. med.

Klinični inštitut za genomsko medicino,
UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 4, 1000 Ljubljana, Slovenija

Duška Lepej, dr. med.

Služba za pulmolgijo, Pediatrična
klinika, UKC Ljubljana
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana, Slovenija

Nuška Pečarič Meglič, dr. med.

Klinični inštitut za radiologijo, UKC
Ljubljana
Zaloška cesta 7, 1000 Ljubljana,
Slovenija

prof. dr. Štefan Grosek, dr. med.

Služba za neonatologijo, Klinični
oddelek za perinatologijo, Ginekološka
klinika, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 4, 1000 Ljubljana, Slovenija
in
Katedra za pediatrijo, Medicinska
fakulteta, Univerza v Ljubljani
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana, Slovenija