

Síndrome de Kabuki



Es un síndrome de anomalías congénitas múltiples que se manifiesta por características faciales típicas poco comunes, anormalidades esqueléticas, **déficit intelectual** de leve a moderado y atraso del crecimiento posnatal.

El síndrome fue designado con ese nombre por causa de la semejanza de las expresiones faciales que el produce, con el maquillaje utilizado en el teatro japonés tradicional llamado Kabuki.

Causas del Síndrome de Kabuki

El síndrome se ha asociado con **mutaciones en el gen MLL2** en 45 a 80 % de los casos. En algunos casos en menor proporción se han descrito deleciones en el **gen KDM6A**.

Pero en líneas generales se piensa que el síndrome sea consecuencia de una mutación autosómica dominante de novo, en un gen no identificado.

Síntomas del Síndrome de Kabuki

El síndrome de Kabuki presenta un **espectro clínico muy amplio** y variable, algunos de los síntomas descritos son:

- Características craneofaciales con fisuras en los párpados amplias, con eversión del tercio lateral del párpado inferior.
- Cejas arqueadas y gruesas, con el tercio externo disperso.
- Puente nasal deprimido y punta de la nariz aplanada.
- Orejas grandes prominentes o mal formadas.
- Fisuras en el paladar, o arco palatino elevado.
- Anomalías dentales.
- Si la somatometría (medidas corporales) es normal al nacer, al poco tiempo se podrá presentar un atraso en el crecimiento y en el desarrollo de gravedad variable.
- Microcefalia inconstante.
- Anomalías musculoesqueléticas que incluyen braquidactilia (dedos de manos o pies cortos), braquimesofalangia (segunda falange de los dedos de las manos anormalmente cortas), clinodactilia (desviación) del quinto dedo, anomalías de la columna e hipermovilidad y luxaciones articulares.
- Anomalías dermatoglíficas.
- Déficit intelectual de leve a moderado.
- Se pueden presentar manifestaciones neurológicas como hipotonía o convulsiones.
- Atraso general en el desarrollo.
- Pueden ser observados trazos autistas e hiperactividad.
- Pérdida auditiva frecuente que puede tener causas neurosensoriales o ser consecuencia de otitis media crónica, por la malformación craneofacial o la susceptibilidad a infecciones.
- Problemas oculares ocasionales, que pueden incluir estrabismo, párpados caídos, escleróticas azules, coloboma (fisura del iris) y alteraciones de la cornea.
- Frecuentes cardiopatías congénitas como lesiones obstructivas del lado izquierdo o defectos septales (deformaciones o fisuras en la pared que separa los ventrículos).
- Anomalías renales y del tracto urinario.
- Telarca (desarrollo mamario) precoz en las niñas.
- Disfunción inmunológica que lleva a enfermedades autoinmunes y susceptibilidad incrementada a padecer de infecciones, en su mayoría en adolescentes.

Diagnóstico del Síndrome de Kabuki

El diagnóstico del síndrome de Kabuki es clínico, debido a que las alteraciones genéticas del mismo son inciertas y no es fácil de realizar puesto que presenta gran variabilidad de señales y síntomas.

No se han establecido criterios definitivos de diagnóstico del síndrome; el mismo se realiza con base en la observación clínica de 5 síntomas que son:

- Características craneofaciales específicas
- Atraso del crecimiento pos-natal
- Anomalías esqueléticas

Síndrome De

Todos los síndromes del ser humano
<http://sindrome-de.com>

- Dermatoglifos alterados
- Déficit intelectual

Se debe realizar el diagnóstico diferencial del Síndrome de Kabuki contra los síndromes CHARGE, branquio-oto-renal, de Ehlers-Danlos (forma hiper movilidad) y de Hadikar; todas enfermedades relacionadas con el gen IRF6 y síndrome de delección 22q11. Varias anomalías cromosómicas también pueden dar señales clínicas que se superponen con el espectro clínico del síndrome de Kabuki.

El diagnóstico prenatal es posible de ser realizado en familias que ya han tenido un hijo con el síndrome, cuando la mutación causal ya es conocida.

El síndrome de Kabuki ocurre esporádicamente en la mayoría de los casos, pero puede tener una forma de **transmisión autosómica dominante** con un riesgo subsecuente de 50%.

La gran dificultad para realizar un diagnóstico apropiado del síndrome se debe al hecho de que no hay exámenes precisos para identificar de forma definitiva a esta enfermedad que es muy rara y de la poca sensibilización pública en relación al síndrome que ha llevado a que sean insuficientes los estudios necesarios.

El síndrome fue descrito inicialmente en Japón, pero ya fue observado en otros grupos raciales. La prevalencia estimada del mismo es de 1:32.000 casos aproximadamente.

Tratamiento del Síndrome de Kabuki

El tratamiento de los pacientes con el síndrome va a variar de acuerdo a sus manifestaciones, en el caso de problemas de alimentación en niños recién nacidos el tratamiento incluye la colocación de una sonda de gastrostomía.

Los pacientes afectados requerirán de una evaluación anual odontológica, de audición y de visión. También se debe considerar la evaluación por un inmunólogo en el caso de que los estudios inmunológicos sean anormales o si el paciente presenta infecciones recurrentes.