

CRECIMIENTO Y TERAPIAS

Las personas con KS a menudo exhiben retrasos en múltiples áreas del desarrollo. Es totalmente necesaria una pronta evaluación, ya que una intervención rápida es clave. Durante los años de escolarización, la mayoría necesitará terapias adecuadas para optimizar el aprendizaje.



Muchos requerirán evaluaciones e intervenciones continuas, para permitirles disfrutar de experiencias positivas y productivas a lo largo de su vida.

Intervenciones tempranas – Para identificar las necesidades, desarrollar un plan de actuación, proveer los servicios terapéuticos necesarios y seguir la progresión, optimizando el desarrollo.

Físicas – Para desarrollar habilidades motoras aumentando la fortaleza, y evaluar las necesidades de modificaciones y de material adaptable para la escuela, el hogar o el centro de trabajo.

Ocupacionales – Para perfeccionar las habilidades motoras, fuerza y destreza. Evaluar las necesidades de dispositivos adicionales y la necesidad de realizar adaptaciones en la escuela, el hogar o el centro de trabajo.

Intervenciones relativas al habla – para mejorar la articulación, el desarrollo del lenguaje y, si es necesario, introducir el lenguaje de signos. Desarrollar el control motor oral, especialmente en los casos en que sea necesaria la alimentación asistida.

Integración sensorial – para mejorar las condiciones sensoriales y motoras, el autocontrol, la adaptación al medio (la clase en la escuela, el hogar, etc.), las habilidades sociales, y los problemas de autoestima derivados de una disfunción en la integración sensorial.

Música – Muchos individuos con KS disfrutan de la música y el ritmo. Un interés que puede promover y estimular el aprendizaje en muchas otras áreas.

VIVIR CON EL SINDROME KABUKI

El Síndrome Kabuki es una discapacidad permanente. Aunque el KS no es una enfermedad progresiva, nuevos problemas pueden surgir a lo largo del tiempo.

El nivel de independencia de los adultos con Kabuki variará dependiendo de sus habilidades individuales y del grado de apoyo de la familia y la comunidad. Las condiciones de vida y de trabajo incluirán probablemente toda una gama de opciones, desde la supervisión hasta la independencia. Aparentemente, la mayoría necesitará una supervisión, muchos necesitarán una mezcla de independencia y ayuda, y unos pocos serán capaces de actuar independientemente, en casa y en el trabajo.

LA RED DEL SINDROME KABUKI

- La página web de la Red del Síndrome Kabuki (KSN) ofrece información clínica avanzada, actualizaciones de los últimos avances relacionados con el síndrome, y *recursos de calidad*. Las páginas web están actualmente disponibles en cinco idiomas, con otros más en desarrollo:
www.kabukisynndrome.com
- Contacta otras personas a través del foro de discusión KSN, a través del e-mail. Este activo grupo tiene un alto nivel de participación, y es una valiosa fuente de apoyo emocional y práctico. Sólo es necesaria una breve inscripción.
- Organiza y acude a encuentros locales con otras familias de afectados por el Síndrome Kabuki.
- Conviértete en usuario de Kabuki Syndrome Network para acceder a estos recursos adicionales:
 - *Directorio de Familias*: Contiene información de contacto incluyendo lugar de procedencia y puede incluir foto de los niños.
 - *Diario Kabuki* - Recibe el newsletter actualizado directamente por E-mail.



Para consultas adicionales, o para solicitar información por correo, por favor, contacta:

Kabuki Syndrome Network
c/o Margot Schmiedge
8060 Struthers Cr.
Regina, Sask.. S4Y 1J3
Canada
Ph: 306-543-8715
www.kabukisynndrome.com

El logotipo del KSN (en la portada del folleto) es la letra japonesa “K”, representado por la palabra Kabuki. La belleza de su forma es especialmente apropiada, ya que también refleja dos brazos abiertos, simbolizando la invitación a trabajar juntos. (Diseñado por Jos Vergouwen, de la Red Holandesa de Síndrome Kabuki.)

Síndrome Kabuki

Criterios de diagnóstico y enfermedades relacionadas

Guía de evaluaciones médicas

Recursos de la red

Formas de contacto y apoyo



Red del Síndrome Kabuki

Una red global que promueve y facilita:
~ un mayor conocimiento del Síndrome Kabuki
~ apoyo familiar a través de experiencias compartidas



¿QUÉ ES EL SÍNDROME KABUKI?

Fue descrito por primera en 1981 por dos doctores japoneses (Niikawa y Kuroki) y se le llamó así por su semejanza de las características faciales, especialmente los ojos, con el maquillaje de los actores japoneses de Kabuki. El Síndrome Kabuki (KS) es un síndrome congénito de malformación múltiple.

CRITERIOS DE DIAGNÓSTICO: El diagnóstico se basa en el reconocimiento de 4 (entre 5) características principales, siendo las características faciales, las principales. El análisis de los cromosomas generalmente arrojará resultados normales.

- Características faciales: fisuras palpebrales largas con eversion del tercio exterior, cejas arqueadas con la mitad exterior escasa, pestañas prominentes, orejas prominentes y/o deformadas y la punta de la nariz plana.
- Anormalidades del esqueleto
- Anormalidades dermatoglíficas
- Incapacidad intelectual (suave a moderado)
- Baja estatura posnatal

CARACTERÍSTICAS ADICIONALES: Kabuki es un síndrome complejo con muchos hallazgos asociados. Las condiciones que coexisten apoyan un diagnóstico pero separadamente, no se consideran rasgos cardinales. Lista parcial:

- Hipotonía
- Dificultades de alimentación
- Infecciones recurrentes
- Defectos cardíacos congénitos
- Anomalías renales (riñón) / del tracto urinario
- Boca pequeña, micrognatia (mandíbulas pequeñas), paladar figurado o muy arqueado.
- Hipodontia (dientes faltantes), dientes con forma inusual y desalineados.
- Nacimiento: peso normal
- Infancia y niñez: bajo peso
- Pre adolescentes en adelante: posible obesidad
- Desarrollo mamario temprano (niñas)
- Deterioro auditivo y/o malformaciones del oído interno.

Nota sobre el Diagnóstico: La ocurrencia de condiciones asociadas en los individuos, varía en número y grado. Aunque la población con síndrome Kabuki exhibe un amplio espectro de implicación médica, cada paciente muestra un cuadro clínico único.

"CONCEPTOS BÁSICOS" DE KABUKI

El descubrimiento de una mutación en el gen MLL2, responsable de aproximadamente dos tercios de individuos con KS, ha hecho posible diagnosticar definitivamente a una porción de niños. Desde que se sospecha que numerosas mutaciones de genes son responsables del KS, estudios se están llevando a cabo con la esperanza de clarificar aún más las causas genéticas. Es importante consultar con su médico genetista para acceder a información actualizada sobre implicaciones genéticas para su familia.

Como es un síndrome, no tiene cura. Sin embargo, muchas de las condiciones asociadas con el KS pueden ser corregidas o aliviadas con la intervención apropiada.

A nivel mundial, la creciente preocupación por el síndrome Kabuki está provocando interés entre la comunidad médica y generando más investigación.

DIAGNOSTICO: EVALUACIONES ACONSEJABLES

Genética – Su genetista le puede proporcionar información constante sobre las implicaciones genéticas de Kabuki para su familia, hallazgos clínicos recientes y estudios genéticos pertinentes.

Cardiología – Si no se detecta un defecto cardíaco al nacer, se debe derivar al paciente para una evaluación por posibles anomalías cardíacas.

Oídos, Nariz y Garganta (Siglas en inglés ENT) – Frecuentes infecciones a los oídos, paladar fisurado o muy arqueado, pérdida auditiva y malformaciones del oído interno requieren evaluación y cuidado continuo por un otorrinolaringólogo.

Audiología – Existe un alto riesgo de pérdida auditiva (conductiva y sensorineural) La audición debiera ser evaluada *exhaustivamente* al nacer y luego, de manera periódica.

Oftalmología – Se recomienda hacer exámenes completos y rutinarios debido a que son frecuentes el estrabismo, nistagmus, ptosis, coloboma y otros defectos.

Ortopedia – Laxitud articular, pie/tobillo/problemas al andar, dislocaciones de cadera/rótula, anomalías de costillas/vértebras y otras anomalías del esqueleto son hallazgos frecuentes que requieren de cuidado y evaluaciones ortopédicas.

Odontología – Dientes faltantes, de forma inusual, muy espaciados (o amontonados) y dientes desalineados son problemas dentales comunes. La sensibilidad a estímulos orales evita una higiene oral adecuada. Se recomienda el

tratamiento temprano y rutinario por parte de un dentista pediátrico.

Urología – Debido a un alto riesgo de malformaciones del tracto urinario, se recomienda un ultrasonido abdominal.

CONDICIONES ASOCIADAS: EVALUACIONES



Inmunología – Resultados anormales de exámenes de inmunidad (particularmente hipogamaglobulinemia e IgA), infecciones recurrentes y alergias deberían ser evaluados por un inmunólogo.

Hematología – Condiciones autoinmunes como púrpura trombocitopénica idiopática y anemia hemolítica se asocian con KS.

Endocrinología – Puede producirse hipoglicemia, deficiencia hormonal del crecimiento, hipotiroidismo, desarrollo mamario temprano (niñas) y obesidad en la adolescencia.

Alimentación y Gastroenterología – Las dificultades en la alimentación durante la infancia/niñez (algunos requieren alimentación por sonda) son comunes y pueden persistir. Son comunes la constipación crónica y/o diarreas. La sensibilidad a estímulos orales interfiere frecuentemente en la alimentación. A menudo es necesario de ayuda para mantener una ingesta nutricional adecuada.

Neurología – Los individuos con Kabuki tienen un alto riesgo de actividad de ondas cerebrales anormales (EEG) y convulsiones. Es común una depresión pequeña o seno en el área del cóccix/sacral. Se han descrito anormalidades estructurales del cerebro.

Anestesiología – Ciertas características físicas (estructurales) asociadas con Kabuki podrían complicar los efectos de la anestesia. Discuta el diagnóstico y detalles médicos con su médico antes de cualquier procedimiento que requiera anestesia/sedación.

Comportamiento – A menudo se observa ansiedad, problemas de atención, rasgos obsesivo-compulsivos y comportamientos autísticos. Existe una gran necesidad por la estructura. Es importante consultar sobre servicios educacionales apropiados, asesoría y/o manejo médico.

Este folleto proporciona sólo material abreviado sobre directrices para el diagnóstico y manejo del síndrome Kabuki. Consulte profesionales médicos y fuentes adicionales para obtener mayor información sobre el síndrome.

Información detallada disponible en Página web de la Red de Síndrome Kabuki www.kabukisindrome.com