



ASPECTOS OFTALMOLÓGICOS EN EL SD. DE KABUKI

Sílvia Alarcón i Portabella

Unidad de Oftalmología Pediátrica

Hospital Materno-Infantil Vall d' Hebron

Barcelona



SINDROME DE KABUKI



	Xp 11.3	12q13.12
Cejas arqueadas y espesas	✓	✓
1/3 externo ceja poco pobladas	✓	✓
Aumento de la hendidura palpebral	✓	✓
Pestañas largas y gruesas	✓	
Eversión del 1/3 externo párpado inferior	✓	✓
Estrabismo	✓	
Ptosis de párpado superior		✓
Escleras azules		✓



SINDROME DE KABUKI



Ambliopía

Defectos de refracción

Nistagmus

Colobomas

Microcornea / opacidades corneales

Catarata

Obstrucción vía lagrimal

Lipomas en la carúncula

Telangiectasias y alteraciones del pigmento de la retina

Microftalmía / anoftalmía



SINDROME DE KABUKI



OTRAS ALTERACIONES A TENER EN CUENTA:

- Retraso del crecimiento . Tratamiento con GH
- Lagofthalmos nocturno (ojos abiertos al dormir)



Conclusiones

- Es una enfermedad poco frecuente
- Hay que explicarle al pediatra de referencia
- A nivel oftalmológico cambios físicos
- Cuidado asociación con otras especialidades

ENDOCRINOLOGIA

- Visita OFTALMOLOGICA al diagnóstico
- Después según criterio OFTALMOLOGO