

EQUIPO DE ORIENTACIÓN
PSICOPEDAGÓGICA Y EDUCATIVA
(EOEP) DE LATINA



Dirección del Área Territorial de Madrid Capital
CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN E INVESTIGACIÓN

Comunidad de Madrid

EL SÍNDROME DE KABUKI



ENRIQUE PÉREZ AGUILAR
Orientador educativo del EOEP Latina

¿Qué es el Síndrome de Kabuki?

- El Síndrome Kabuki (SK) es un trastorno genético (cromosomopatía) extremadamente raro que provoca anomalías congénitas múltiples y en diferente grado. Afecta a uno entre 10.000 nacimientos.
- Está causado por mutaciones espontáneas principalmente en dos genes, KMT2D y KDM6A, que controlan la producción de unas enzimas implicadas en el desarrollo de diversos órganos. Las alteraciones en estas enzimas afectan en diferentes grados al desarrollo de los órganos y a sus funcionalidades.
- El SK presenta un espectro clínico amplio y variable siendo lo más característico los rasgos faciales y la hipotonía.
- Los niños tienen características faciales similares. Los ojos grandes, las pestañas largas y pobladas, las cejas arqueadas, la punta de la nariz plana y las orejas prominentes son las características más notables.
- Los pacientes pueden presentar además baja estatura, cardiopatías, trastornos madurativos, trastornos intestinales, trastornos renales, trastornos inmunológicos, malformaciones en el paladar, hipotonía, laxitud en las articulaciones, dentadura anormal, propensión a las otitis, trastornos del neurodesarrollo (déficit intelectual entre leve y moderado) y dedos cortos.

Aspectos a tener en cuenta en la valoración de las capacidades de afectados de S.K. :

- **Necesidad de tratamientos especializados:** atención temprana, psicomotricidad, logopedia...
- Presencia de un **trastorno del desarrollo intelectual** entre grado leve y moderado (92%).
- El **desarrollo del lenguaje oral se ve afectado** (estando más afectado el lenguaje expresivo que el comprensivo, y que se debe tanto a alteraciones orgánicas como funcionales).
- Se deberá valorar las **dificultades sociales y comunicativas**, pudiendo repercutir negativamente en el desarrollo de la vida diaria y su autonomía personal.
- Nivel de competencia curricular. Este requiere la presencia de apoyos especializados ante las dificultades de aprendizaje de las áreas instrumentales. Pueden permanecer en la mayoría de las ocasiones en centros ordinarios en las primeras etapas educativas, habiendo casos que continúan en la etapa de secundaria. No se descarta la escolarización en centros con mayor intensidad de apoyos (educación especial o aulas de educación especial en centros ordinarios).
- **Problemática comportamental** (conductas disruptivas), asociada a un rendimiento cognitivo inferior.

Aspectos a tratar:

- **Desarrollo cognitivo.**
- **Desarrollo comunicativo y lingüístico.**
- **Desarrollo motor.**
- **Desarrollo social y adaptativo tanto en el contexto escolar como en el ámbito familiar.**
- **Desarrollo emocional.**


Desarrollo cognitivo:

- Partimos del hecho de que nos encontramos ante una cromosomopatía, que entre otros efectos genera un **trastorno del neurodesarrollo**, afectando diferentes áreas neurológicas. Entre un 15-25% de los afectados presentan epilepsia, malformaciones del Sistema Nervioso Central,....
- Sabemos que los alumnos afectados con este síndrome desarrollan un **trastorno del desarrollo intelectual** entre **leve y moderado** en un 92% de los casos.
- No obstante ante una estimulación temprana y constante, y desde las diferentes áreas del desarrollo afectadas, estos alumnos avanzan.
- Los perfiles que presentan en escalas de inteligencia suelen ser disarmónicos, habiendo un **CI con dificultades en su interpretación**. Estos perfiles se deben a las limitaciones que presentan por un lado y por otro lado a su capacidad de aprendizaje estimulada de forma constante y regular.
- Por último indicar que sus **funciones ejecutivas** (memoria de trabajo, velocidad de procesamiento y procesos atencionales (lábilis y dispersos)) se suelen encontrar **comprometidas**.

SINDROME DE KABUKI

Alumna con Síndrome de Kabuki.

Paso de Educación Infantil a Primaria



ESCALA DE INTELIGENCIA DE WECHSLER PARA PREESCOLAR Y PRIMARIA-III

Página de resumen

Nombre del niño: _____

Sexo: Varón Mujer Lateralidad manual: Izda. Dcha.

Curso: _____

Centro: _____

Nombre de los padres/tutores: _____

Examinador: _____

Cálculo de la edad cronológica

	Año	Mes	Día
Fecha de aplicación	2016	01	29
Fecha de nacimiento	2010	06	18
Edad cronológica	5 AÑOS	7 MESES	11 DÍAS

Conversión de puntuaciones directas en escalares

TEST	PD	Puntuaciones escalares				
Cubos	CC 24	9				
Información	I 28	13	13			13
Matrices	M 10	6	6			6
Vocabulario	V 18	8	8			8
Conceptos	Co 10	7	7			7
(Búsqueda símbolos) BS	11	7			7	(7)
Adivinanzas	Ad 15	8	8			8
Claves	Cl 17	6			6	6
(Comprensión) C	6	5	(5)			(5)
(Fig. Incompletas) FI	9	4	(4)			(4)
(Semejanzas) S	25	10	(10)			(10)
(Dibujos) D	27	10				10
(Rompecabezas) Ro	10	2	(2)			(2)
(Nombres) N	16	4				4
Suma de puntuaciones escalares		21	22	13	49	14

Verbal Manipul. Velocidad proces. Total LG (opcional)

Conversión de las sumas de escalares en puntuaciones compuestas o índices

Escala	Suma de puntuaciones escalares	Puntuación compuesta o índice	Percentil	95% Intervalo de confianza
Verbal	21	CV 82	11,5	75,6 - 91,6
Manipulativa	22	CM 83	12,9	76,7 - 92
Velocidad procesamiento	13	VP 81	10,3	74,2 - 92,9
Total	49	CI 78	7,1	72,6 - 86,1
Lenguaje general	14	LG 83	12,9	75,9 - 95,2


CUADERNILLO DE ANOTACIÓN
 2ª etapa • 4:0 a 7:3 años

Perfil de puntuaciones escalares

	Verbal					Manipulativa					Velocidad procesam.		Lenguaje general	
	I	V	Ad	C	S	CC	M	Co	FI	Ro	BS	Cl	D	N
	13	8	8	5	10	9	6	7	4	2	7	6	10	4
19
18
17
16
15
14
13
12
11
10
9
8
7
6
5
4
3
2
1

Perfil de los índices

	CV	CM	VP	CI	LG
	82	83	81	78	83



Copyright © 2009 by TEA Ediciones, S.A. - Traducido y adaptado con permiso del propietario original, Pearson Assessments Inc. Edita: TEA Ediciones, S.A.; Fray Bernardino Sahagún, 24, 28036 MADRID. Prohibida la reproducción total o parcial. Todos los derechos reservados. Printed in Spain. Impreso en España.

Desarrollo comunicativo y lingüístico:

- Como ya hemos indicado con anterioridad el desarrollo del lenguaje oral se ve afectado (estando más **afectado el lenguaje expresivo que el comprensivo**).
- Estas dificultades se deben tanto a alteraciones orgánicas como funcionales. Estas alteraciones afectan al área bucofonoarticulatoria (paladar fisurado, el labio leporino, el paladar arqueado superior, dientes separados o falta de piezas definitivas.....), pérdidas auditivas (hipoacusias de conducción en la mayoría de las ocasiones provocadas por otitis de repetición aunque no se descarta neurosensoriales),.....
- Esto provoca un **retraso en el desarrollo del lenguaje oral**, que impide el tener una herramienta esencial para comunicarse con su entorno (**dificultades para interactuar e integrarse en su entorno**) y que les predispone a no tener los prerequisites necesarios para abordar el aprendizaje de la lecto-escritura.

Test de Peabody	
Edad cronológica	6 años y 10 meses
Puntuación directa	61 – CI Verbal 85 (Normal-bajo)
Edad equivalente	5 años y 7 meses

Prueba de Lenguaje Oral de Navarra Revisada - PLON -R / 6 años		
	PUNTUACIÓN TÍPICA	RESULTADO
FORMA	23	RETRASO
CONTENIDO	23	RETRASO
USO	13	RETRASO
TOTAL	7	RETRASO

ITPA Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas		
Subtest	EPL (Edad Psicolingüística)	
COMPRESIÓN AUDITIVA	8 AÑOS Y 4 MESES	NIVEL REPRESENTATIVO
ASOCIACIÓN AUDITIVA	7 AÑOS Y 9 MESES	
EXPRESIÓN VERBAL	4 AÑOS Y 10 MESES	
COMPRESION VISUAL	3 AÑOS Y 6 MESES	
ASOCIACIÓN VISUAL	3 AÑOS Y 4 MESES	
EXPRESIÓN MOTORA	3 AÑOS Y 4 MESES	NIVEL AUTOMÁTICO
MEMORIA SECUENCIAL AUDITIVA	7 AÑOS Y 11 MESES	
INTEGRACIÓN GRAMATICAL	5 AÑOS Y 10 MESES	
MEMORIA SECUENCIAL VISOMOTORA	4 AÑOS Y 9 MESES	
INTEGRACIÓN VISUAL	3 AÑOS Y 2 MESES	
INTEGRACIÓN AUDITIVA	4 AÑOS Y 9 MESES	
EDAD PSICOLINGÜÍSTICA COMPUESTA	4 AÑOS Y 8 MESES	
EDAD CRONOLÓGICA	6 AÑOS Y 9 MESES	
MEDIA DE PUNTUACIONES TÍPICAS	30	

Alumna con Síndrome de Kabuki – 6 años de edad

Desarrollo motor:

- Los alumnos con SK presentar **alteraciones en el desarrollo de su motricidad gruesa como fina.**
- Las anomalías músculo-esqueléticas que incluyen son entre otras:
 - Hipotonía muscular.
 - Laxitud de las articulaciones.
 - Anomalías de la columna vertebral.
 - Braquidactilia del 5º dedo.
 - Braquimesofalangia.
 - Clinodactilia del 5º dedo.
 - Dislocación articulares.
 - Etc.....
- Las anomalías referidas generan **dificultades de coordinación general**, dificultades a la hora de correr, saltar, subir y bajar escaleras, problemas de equilibrio estático y dinámico, botar o coger una pelota,.....
- Por otro lado hay un alto porcentaje de alumnos que presentan una **pérdida de agudeza visual**, requiriendo el uso de lentes correctoras. Dato a tener en cuenta en sus dificultades de coordinación visomotriz.
- Por último indicar que presentan importantes **dificultades en su motricidad fina**, partiendo de sus anomalías musco-esqueléticas y **dificultades de coordinación visomotriz, interfiriendo en el proceso de aprendizaje-lectoescritura y el desarrollo de su autonomía personal** (vestimenta, aseo, hábitos alimentarios,.....).

Escala McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños MSCA

ESCALAS	PUNTUACIÓN TÍPICA (MEDIA 50)	EDAD DE DESARROLLO
VERBAL	49	5 AÑOS 6 MESES
PERCEPTIVO MANIPULATIVO	<22	4 AÑOS
NUMÉRICA	39	4 AÑOS 6 MESES
MEMORIA	45	5 AÑOS
MOTRICIDAD	<22	3 AÑOS 6 MESES
GENERAL COGNITIVA	77 (media 100)	4 AÑOS 6 MESES

Alumna con Síndrome de Kabuki – 6 años de edad

Desarrollo social y adaptativo tanto en el contexto escolar como en el ámbito sociofamiliar:

- Los alumnos con SK muestran una **baja competencia social**, atendiendo a un déficit en el desarrollo de sus habilidades sociales.
- Por otro lado su **capacidad adaptativa** a nuevos contextos se encuentra también **comprometida**.
- No obstante a pesar de lo referido anteriormente, los alumnos con SK no presentan dificultades para adaptarse al contexto escolar, donde la mayoría de estos alumnos se encuentran escolarizados en la modalidad educativa de ordinaria con recursos para alumnos con necesidades educativas especiales.
- Por último indicar que atendiendo el grado de afectación de los alumnos con SK, pueden darse **conductas compatibles** con alumnos con **Trastorno del Espectro Autista - TEA**, presentando alteraciones en el desarrollo social, el desarrollo comunicativo – lingüístico y en el patrón comportamental (conductas desadaptativas).

Sistema para la Evaluación de la Conducta Adaptativa – ABAS II. Padres

ÁREAS	PD	PE	CLASIFICACIÓN
COMUNICACIÓN	66	12F	MEDIA
HABILIDADES PREACADÉMICAS	51	6D	MEDIA BAJA
AUTODIRECCIÓN	68	14F	MEDIA ALTA
OCIO	58	8	MEDIA
SOCIAL	64	12F	MEDIA
UTILIZACIÓN RECURSOS COMUNITARIOS	53	10	MEDIA
VIDA EN EL HOGAR	68	15F	MEDIA ALTA
SALUD Y SEGURIDAD	62	10	MEDIA
AUTOCUIDADO	58	5D	BAJA
MOTORA	70	1D	MUY BAJA
ÍNDICES	PT	CLASIFICACIÓN	
CONCEPTUAL	102	MEDIA	
SOCIAL	98	MEDIA	
PRACTICO	98	MEDIA	
CONDUCTA ADAPTATIVA GENERAL	93	MEDIA	

Alumna con Síndrome de Kabuki – 5 años de edad

Desarrollo emocional:

En líneas generales los alumnos con SK son:

- Rasgos destacables de su conducta:

- Activos.
- Distráidos.
- Alegres.
- Tranquilos.

- Madurez emocional:

- Estables.
- Inseguros.
- Dependientes de los adultos.
- Infantil.

Respuesta educativa:

- Los alumnos con SK, en la mayoría de las ocasiones cursan las primeras etapas educativas en centros ordinarios dentro de la modalidad educativa “Ordinaria con recursos para las necesidades educativas especiales”. Dentro de dicha modalidad educativa y atendiendo a la afectación del alumno, la intervención educativa puede requerir de los siguientes especialistas:
 - Maestro especialista en Pedagogía Terapéutica.
 - Maestro especialista en Audición y Lenguaje.
 - Fisioterapeuta.
 - Técnico Educativo de Grado III.
 - Enfermera.
- No todos los centros educativos disponen de estos profesionales, con lo cual se debe ser muy precisos a la hora de escolarizar a estos alumnos.
- Por otro lado si la intensidad de apoyos es mayor, se deberá optar por la modalidad educativa de educación especial o aula de educación especial en centro ordinario. Aquí el tutor del alumno pasaría a ser el maestro especialista en Pedagogía Terapéutica,
- Es difícil definir la trayectoria escolar-profesional de los alumnos con SK, ya que los casos conocidos están centrados en la primeras etapas educativas, y el nivel que alcancen dependerá de las posibilidades de cada alumno.

**MUCHAS GRACIAS POR SU
ATENCIÓN**

enrique.perez1@educa.madrid.org