

Una copia impresa de www.socialstyrelsen.se

Publicado: 2010-12-27 10:03

[comienzo](#) / [Enfermedades raras](#) / Síndrome de Kabuki

Síndrome de Kabuki

Esto es parte de las [enfermedades raras](#) .

Diagnóstico: **síndrome de Kabuki**

Sinónimos: **síndrome de maquillaje de Kabuki, síndrome de Niikawa-Kuroki**

contenido

- [ICD-10](#)
- [La enfermedad](#)
- [Ocurrencia](#)
- [Porque](#)
- [Herencia](#)
- [Síntomas](#)
- [Diagnóstico](#)
- [Tratamiento / intervenciones](#)
- [Consejo práctico](#)
- [Recursos nacionales y regionales en Suecia](#)
- [Personal de recursos](#)
- [Cursos, intercambios de experiencias, recreación](#)
- [Organizaciones para discapacitados / asociaciones de pacientes, etc.](#)
- [Cursos, intercambios de experiencias para el personal](#)
- [Investigación y desarrollo](#)
- [Material informativo](#)
- [Literatura](#)
- [Referencias de la base de datos](#)
- [Información del documento](#)

Fecha de publicación: 2014-11-19

Versión: 2.0

ICD-10

Q87.8

La enfermedad

El síndrome de Kabuki es una afección congénita que se asocia con rasgos faciales característicos, retraso en el desarrollo y varios tipos de malformaciones. Los síntomas comunes incluyen discapacidad cognitiva leve, crecimiento dañado, varios tipos de malformaciones esqueléticas y

almohadillas prominentes para los dedos. La causa es genética y el síndrome fue descrito por primera vez por los genetistas japoneses Yoshikazu Kuroki y Norio Niikawa en 1981. Al principio se creía que la condición se encontraba principalmente en Japón, pero ahora se sabe que el síndrome prevalece igualmente en todo el mundo.

La condición a veces se conoce como síndrome de maquillaje de Kabuki, en referencia a la apariencia característica de párpados largos y cejas arqueadas asociadas con el trastorno, que se asemeja a la composición de los actores en el teatro japonés tradicional de Kabuki.

Ocurrencia

La incidencia estimada del síndrome de Kabuki es de 3 por cada 100,000 nacidos vivos, lo que significa que tres o cuatro niños nacen con el síndrome cada año en Suecia. La condición es igualmente común en niños y niñas.

Porque

La causa de la enfermedad es genética y varios grupos de investigadores en los últimos años han podido demostrar que entre el 50 y el 75 por ciento de las personas con síntomas característicos del síndrome de Kabuki tienen mutaciones en el gen *KMT2D* (anteriormente conocido como *MLL2*) en el cromosoma 12 (12q12-q14).

Algunas personas tienen una mutación en el gen *KDM6A* en el cromosoma X (Xp11.3). Las mutaciones en los genes del cromosoma X generalmente causan síntomas en los hombres, pero en este caso, tanto los hombres como las mujeres pueden verse afectados.

El gen *KMT2D* es una plantilla para la producción de (códigos para) una proteína que afecta la estructura del ADN y la capacidad de los genes para activarse y desactivarse. Por esta razón, muchos genes se ven afectados por esta mutación, lo que explica por qué tantos órganos participan en el síndrome. El gen *KDM6A* tiene una función similar y funciona junto con *KMT2D*. Ambos genes afectan la estructura de las histonas. Las histonas se pueden comparar con las bobinas que rodean los hilos del ADN. Si las histonas no funcionan correctamente, tampoco los genes. El efecto de las histonas sobre la función genética pertenece a un sujeto llamado epigenética, que examina el sistema por el cual los genes se vuelven activos o inactivos.

Se cree que las mutaciones genéticas aún no identificadas también causan el síndrome de Kabuki, ya que en aproximadamente el 30 por ciento de los casos no se pueden identificar las mutaciones en los dos genes conocidos.

Además de las mutaciones en genes específicos, diferentes tipos de anomalías cromosómicas pueden causar síntomas similares. El papel de estas anomalías aún no está claro.

Herencia

El síndrome de Kabuki generalmente es causado por una nueva mutación. Esto significa que la mutación genética ocurre en un individuo por primera vez y no se hereda de ninguno de los padres. En consecuencia, los padres con un niño con una nueva mutación generalmente tienen un riesgo leve de tener otro hijo con el trastorno. Sin embargo, la nueva mutación genética será hereditaria y un adulto con esta mutación corre el riesgo de transmitir el gen mutado a sus hijos.

Cuando el síndrome de Kabuki se hereda, el patrón de herencia es autosómico dominante. Esto significa que uno de los padres tiene la enfermedad, y también tiene un gen normal y un gen mutado. Los hijos e hijas de este padre tienen un 50 por ciento de riesgo de heredar la enfermedad. Los niños que no heredan el gen mutado no tienen la enfermedad y no la transmiten.

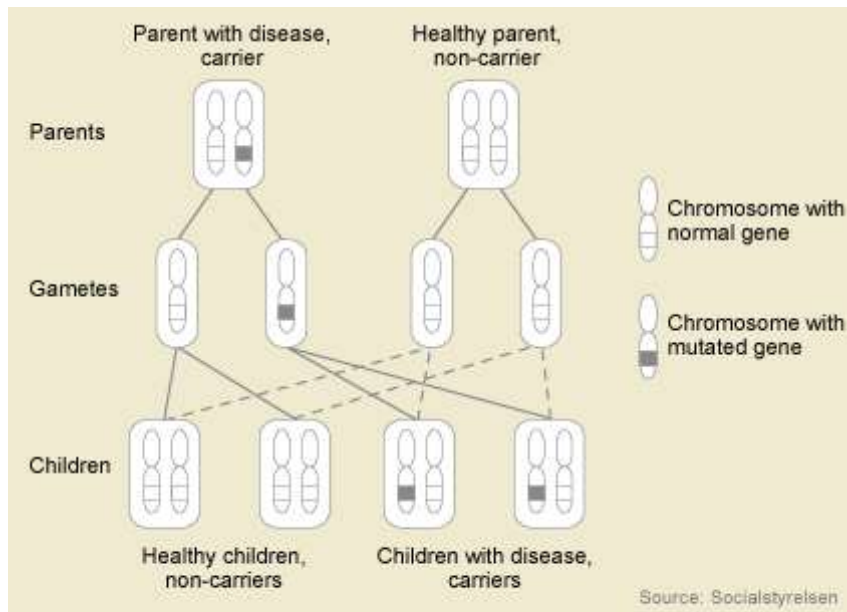


Figure: Autosomal dominant inheritance

Sintomas

El síndrome de Kabuki afecta a varios órganos y sistemas de órganos en el cuerpo. Los síntomas varían de individuo a individuo, y también hay algunas variaciones entre individuos con diferentes antecedentes étnicos. Por ejemplo, los síntomas neurológicos como el tono muscular bajo, la epilepsia y las anomalías dentarias parecen ser más frecuentes en Europa, mientras que las anomalías esqueléticas son más comunes en Japón.

La mayoría de los niños con el síndrome no tienen todas las características descritas en este texto. Esta descripción está destinada a que los padres y los profesionales de la salud sepan sobre posibles malformaciones y anomalías congénitas que puedan presentarse.

Crecimiento

Los recién nacidos con síndrome de Kabuki generalmente se encuentran dentro del rango normal de altura y peso. Las dificultades para chupar y tragar son comunes, y el reflujo (cuando los contenidos del estómago vuelven a subir al esófago) también puede ser un problema. El fracaso para prosperar generalmente es evidente durante el primer año de vida, y los adultos con el síndrome tienen una altura final que es más corta que el promedio. La deficiencia de hormona de crecimiento se ha identificado en solo unas pocas personas con el síndrome. Esto indica que otros factores son la causa del deterioro del crecimiento. Algunos niños que no prosperan en la infancia tienen un mayor riesgo de desarrollar obesidad en su adolescencia.

La aparición de la pubertad puede llegar temprano, especialmente en las niñas. Las glándulas mamarias inflamadas (mama) pueden presentarse ya en la infancia, tanto en niños como en niñas. Esta condición generalmente mejorará espontáneamente.

El corazón

Entre el 40 y el 50 por ciento de estos niños tienen defectos cardíacos congénitos. Los tipos más comunes de anomalías cardíacas incluyen un estrechamiento de la aorta (coartación de la aorta), una abertura anormal en la pared (el septo) entre los ventrículos del corazón (VSD) o entre las aurículas derecha y izquierda (TEA) . También se han reportado casos de síndrome del corazón izquierdo hipoplásico (subdesarrollo del lado izquierdo del corazón). El estrechamiento de la aorta es más común en niños, mientras que otros tipos de defectos cardíacos son igualmente frecuentes en niñas y niños.

Los riñones y los genitales

Las anomalías renales y urogenitales son comunes. Aproximadamente una cuarta parte de todos los niños con síndrome de Kabuki tienen anomalías renales, incluyendo subdesarrollo renal (hipoplasia o displasia renal), obstrucción del flujo de orina desde los riñones a la vejiga (hidronefrosis) o fusión de los dos riñones (riñón de herradura). Las anomalías del uréter incluyen agrandamiento, duplicación o flujo dañado. En aproximadamente una cuarta parte de todos los niños con el síndrome, los testículos no descienden al escroto (retención de testículos). También pueden tener un pene pequeño o una abertura urinaria anormalmente colocada (hipospadias).

Desarrollo

El tono muscular bajo (hipotonismo) y las articulaciones hiper-móviles son problemas comunes, a menudo causando retrasos en el desarrollo motor del niño. La edad promedio a la que los niños aprenden a caminar es de 20 meses. Los problemas motores mejoran gradualmente a medida que el niño envejece. El tono muscular pobre a veces también causa párpados caídos (ptosis) y problemas con el habla (articulación). La adquisición del lenguaje se retrasa en la mayoría de estos niños.

La mayoría (85 a 90 por ciento) tienen un deterioro cognitivo de leve a moderado, mientras que algunas personas con la condición tienen dificultades de aprendizaje. Algunos tienen una discapacidad intelectual severa.

Aproximadamente un tercio de los niños con el síndrome tienen una circunferencia de la cabeza más pequeña de lo normal. Sin embargo, esta no es una anomalía confinada a niños con síndrome de Kabuki.

Algunas personas con síndrome de Kabuki tienen una capacidad limitada para la interacción social y para la comunicación verbal o no verbal (autismo o trastorno del espectro autista).

La epilepsia es bastante común y puede presentarse a cualquier edad. Las convulsiones toman diferentes formas, las más comunes son las convulsiones focales cuyos orígenes se encuentran en la parte frontal del cerebro. Algunas veces las convulsiones cesan a medida que el niño crece.

Ojos

Casi la mitad de las personas con el síndrome tienen síntomas oculares, pero rara vez la visión se ve severamente afectada. Los síntomas más comunes incluyen los párpados caídos (ptosis), el estrabismo (entrecerrar los ojos) y la esclerótica azulada (la parte blanca de los ojos). También pueden ocurrir errores refractarios (por ejemplo, miopía y miopía), retraso en el desarrollo de la visión y cataratas. Las malformaciones congénitas, como un nervio óptico subdesarrollado (hipoplasia del nervio óptico), anomalías de la córnea y coloboma (un agujero o defecto en el ojo debido a la falla de una de las

estructuras en el ojo para fusionarse) que afectan el iris y la retina, también pueden afectar a la visión .

La forma del ojo, los párpados largos y las pestañas largas, son características del síndrome. Otro aspecto distintivo de las características faciales es que la parte externa del párpado inferior puede estar ligeramente apagada. Algunos de los niños duermen con los ojos medio abiertos, lo que puede aumentar el riesgo de daño a la córnea.

Orejas

La mayoría de los niños con el síndrome tienen orejas grandes y ahuecadas. Las infecciones recurrentes del oído son muy comunes en la infancia. Una explicación puede ser anomalías estructurales que afectan la trompa de Eustaquio o el paladar hendido. La alta frecuencia de infecciones de oído puede ser el resultado de un sistema inmunológico deteriorado. Al menos la mitad de todas las personas con el síndrome también tienen problemas de audición causados por defectos en el canal auditivo o del oído medio (pérdida auditiva conductiva) o defectos en el oído interno (pérdida auditiva neurogénica). En muchos casos, el niño tiene una combinación de ambos.

Esqueleto y piel

La hipermovilidad articular es muy común y las caderas y rótulas se dislocan fácilmente (luxación de cadera y luxación de rótula). No está claro si las articulaciones excesivamente flexibles resultan de un trastorno del tejido conectivo o si la causa es neurológica. Algunos niños tienen anomalías esqueléticas, como defectos vertebrales o costales o curvatura anormal de la columna vertebral (escoliosis).

La mayoría de las personas con síndrome de Kabuki tienen almohadillas prominentes para los dedos, conocidas como almohadillas fetales para los dedos. Este síntoma raramente ocurre en otros trastornos o síndromes. Muchos también tienen dedos cortos, el dedo meñique en particular se puede acortar y a menudo es curvado. Las huellas dactilares también pueden tener una apariencia inusual.

La boca y los dientes

Las habilidades motrices orales pueden no estar bien desarrolladas, lo que puede dar como resultado un habla poco clara. La tensión muscular reducida también puede causar babeo.

Muchos de estos niños tienen un labio superior delgado y delgado, y algunos tienen hoyos y ampollas que sobresalen en su labio inferior. Aproximadamente un tercio tiene una mandíbula superior pequeña. Un paladar alto es común y el 30 por ciento de los individuos tienen alguna forma de hendidura, generalmente un paladar hendido, aunque también puede aparecer un labio o mandíbula hendida.

La mayoría de estos niños tienen dientes que tienen una forma anormal y menos de lo normal, por lo que están ampliamente espaciados. Por lo general, faltan los dientes frontales, tanto en la parte superior e inferior de la mandíbula. A veces, los dientes frontales en la mandíbula superior tienen forma cónica (en forma de destornillador). Los dientes pueden aparecer más tarde que el promedio en niños con síndrome de Kabuki.

Sensibilidad a la infección

Más de la mitad de todas las personas con el síndrome tienen un riesgo elevado de infección. Los tipos más comunes son infección de oído, neumonía e infección del tracto respiratorio superior. En muchos casos, las infecciones recurrentes del oído son el resultado de anomalías palatinas, craneofaciales o de Eustaquio, pero también pueden explicarse por una inmunodeficiencia grave asociada con niveles bajos de inmunoglobulina. También puede haber bajos niveles de ciertas inmunoglobulinas, en particular IgA e IgG.

Enfermedades autoinmunes

Las personas con síndrome de Kabuki tienen una mayor incidencia de enfermedades autoinmunes (cuando el sistema inmunitario produce anticuerpos contra los propios tejidos del cuerpo). Los ejemplos incluyen la púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) que causa hemorragia debajo de la piel y un mayor riesgo general de hemorragia debido al recuento bajo de plaquetas (trombocitos), anemia hemolítica (anemia resultante de la anomalía de los glóbulos rojos) e inflamación de la glándula tiroides (tiroiditis) que puede conducir a niveles bajos de hormona tiroidea (hipotiroidismo).

Otros puntos

Los síntomas del tracto respiratorio son relativamente raros, aunque puede ocurrir apnea del sueño (episodios de respiración obstruida durante el sueño).

Algunas personas con el síndrome tienen hernia diafragmática (donde hay un defecto o agujero en el diafragma), anomalías rectales, otros tipos de hernias o anomalías del conducto biliar.

Pronóstico

Como el diagnóstico se identificó bastante recientemente, todavía no hay estudios importantes que evalúen el curso a largo plazo de la condición. Sin embargo, como el síndrome de Kabuki rara vez se asocia con complicaciones médicas graves, es probable que la esperanza de vida sea normal en la mayoría de los casos. Tampoco parece probable que la fertilidad se vea afectada, ya que hay hombres y mujeres con el síndrome que se han convertido en padres.

Diagnóstico

El diagnóstico se establece sobre la base de signos, síntomas y diversos resultados de las pruebas, y puede confirmarse mediante análisis de ADN. El síndrome puede sospecharse si hay una apariencia característica, anomalías esqueléticas, anomalías en los dedos, discapacidad intelectual de leve a moderada y retraso en el crecimiento.

Se deben cumplir los siguientes criterios diagnósticos: rasgos faciales característicos, incluidos los párpados largos, las cejas arqueadas adelgazándose hacia las sienes, la punta nasal deprimida y las orejas prominentes, en combinación con retraso en el desarrollo motor y cognitivo.

Establecer una mutación en cualquiera de los genes *KMT2D* o *KDM6A* confirma el diagnóstico, pero un resultado negativo no descarta el síndrome de Kabuki.

Puede ser difícil establecer el diagnóstico en bebés ya que la apariencia característica se desarrolla con el tiempo y puede que no sea obvio al principio. La mayoría de los niños no son diagnosticados hasta después de los dos años. Los adultos también pueden ser difíciles de diagnosticar, especialmente personas con síntomas leves.

Los investigadores han encontrado diferencias en los síntomas entre las personas con una mutación establecida en el gen *KMT2D* y aquellas personas en las que no se ha identificado una mutación. Las personas con la mutación tienen características distintivas más definidas. También es más común que tengan problemas renales y digestivos, paladar hendido y luxación articular y que las niñas desarrollen senos prematuramente. Todos los que tienen una mutación en el gen *KMT2D* tienen síntomas, pero el grado de gravedad varía.

El conocimiento acerca de las mutaciones en el gen *KDM6A* es actualmente limitado, pero a menudo se asocian con un crecimiento deteriorado, mientras que otras características faciales características son menos pronunciadas.

Otros diagnósticos similares

Antes de realizar un diagnóstico se debe realizar un análisis cromosómico para eliminar cualquier anomalía cromosómica. Varios tipos diferentes de anomalías cromosómicas, por ejemplo en el cromosoma X y en el cromosoma 8, dan lugar a síntomas y resultados muy similares a los del síndrome de Kabuki. Los niños con síndrome de deleción 22q11 o síndrome de Noonan también pueden tener síntomas similares. Los niños con coloboma pueden presentar manifestaciones clínicas similares a las del síndrome de CHARGE. La combinación del paladar hendido y los labios con pequeñas depresiones o fosas, también es característica del síndrome de van de Woude. El síndrome de Noonan, el síndrome de deleción 22q11 y el síndrome CHARGE se describen por separado en la base de datos de enfermedades raras de la Junta Nacional de Salud y Bienestar de Suecia.

En el momento del diagnóstico, es importante que a la familia se le ofrezca asesoramiento genético. El diagnóstico de portadores y prenatales, así como el diagnóstico genético preimplantacional (PGD) en asociación con FIV (fecundación in vitro), están disponibles para familias en las que se ha identificado la mutación.

Tratamiento / intervenciones

No hay cura para el síndrome, pero los síntomas pueden aliviarse de varias maneras. Se puede hacer mucho para apoyar al individuo y para compensar las limitaciones funcionales. Un niño con síndrome de Kabuki requiere contacto con muchos especialistas diferentes, ya que varios sistemas de órganos pueden verse afectados. Es importante que las medidas de apoyo sean coordinadas y que a la familia se le brinde contacto con un equipo de habilitación desde una etapa temprana.

Crecimiento

La altura, el peso y la circunferencia de la cabeza deben monitorearse regularmente. En casos excepcionales, se realizan pruebas para determinar si existe una deficiencia de la hormona del crecimiento. Muchos niños necesitan ser alimentados con tubo por la nariz, por períodos de tiempo más largos o más cortos. Si hay problemas graves de alimentación, puede ser necesario un PEG (gastrostomía percutánea endoscópica). PEG es un procedimiento quirúrgico que crea una conexión directa entre la pared abdominal y el estómago.

El corazón

Todos los niños que reciben un diagnóstico de síndrome de Kabuki deben someterse a un examen de ultrasonido del corazón. Si se encuentra un defecto del corazón, el niño debe ser evaluado regularmente, ya sea por un cardiólogo o por el médico que ve al niño regularmente. Los defectos

cardíacos son, generalmente, pero no siempre, corregidos a través de la intervención quirúrgica.

Los riñones y los genitales

Todos los niños con el síndrome también deben someterse a un examen de los riñones ya que las anomalías estructurales aumentan el riesgo de infecciones del tracto urinario. Las anomalías renales a veces requieren intervención quirúrgica. Los niños cuyos testículos no se han movido hacia abajo en el escroto requieren tratamiento hormonal o cirugía correctiva.

Desarrollo

Como la mayoría de estos niños tienen un deterioro cognitivo que afecta varias áreas, deben ser evaluados regularmente por un neurólogo pediátrico. La primera evaluación del nivel de desarrollo del niño debe llevarse a cabo en el período preescolar y a menudo se necesitan evaluaciones de seguimiento durante los años escolares.

La epilepsia se trata médicamente.

Ojos

Los ojos y la visión deben ser controlados regularmente. Hay exámenes y pruebas disponibles para rastrear los cambios en el ojo y los problemas de visión correspondientes. Los ojos se tratan cubriendo el ojo normal con un parche para entrenar el ojo afectado. Las cataratas se reparan quirúrgicamente.

Orejas

Los niños con infecciones recurrentes del oído deben ser vistos por un especialista ENT (Oído, Nariz y Garganta). A menudo se necesitan tubos de oreja de plástico, ojales. Estos se insertan quirúrgicamente en el tímpano para drenar el líquido. Incluso a los niños sin infecciones recurrentes del oído se les debe revisar regularmente la audición.^[1]_[SÉP]

Sensibilidad a la infección

Los niños con infecciones recurrentes del tracto respiratorio y las infecciones del oído deben estar en contacto con un pediatra y / o un especialista en Otorrinolaringología. Se debe realizar una evaluación inmunológica si los problemas son graves. Si el niño es diagnosticado con un trastorno de inmunodeficiencia, la terapia de inmunoglobulina puede ser una opción de tratamiento viable.

La boca y los dientes

Ya que incluso las pequeñas fisuras pueden ocasionar problemas de alimentación, se debe realizar un examen exhaustivo del paladar y la función palatina en una etapa temprana. Para aquellos niños con hendidura, es necesario un contacto temprano con un cirujano plástico. Las fisuras pueden tratarse con éxito, pero requieren que la intervención quirúrgica se lleve a cabo por etapas durante la infancia.

Para asegurar que los niños con dificultades para comer y succionar estén bien alimentados, es posible que los padres necesiten la ayuda de un equipo de nutrición, que incluye profesionales como un dietista y un logopeda.

Los niños con alteración de la función motora oral y el habla inarticulada deben ser evaluados y tratados por un logopeda.

Como los niños con síndrome de Kabuki pueden requerir una gran cantidad de tratamiento dental, es importante que un especialista en odontología pediátrica cuidadosamente introduzca al niño en el cuidado dental. Se debe informar a la familia sobre las opciones de tratamiento a corto y largo plazo para reemplazar los dientes perdidos. Un higienista dental o una enfermera dental profiláctica debe realizar chequeos regulares e iniciar el cuidado dental preventivo.

A la edad de ocho o nueve años, se puede usar una radiografía dental para confirmar la cantidad de dientes. Si faltan dientes, la planificación del cuidado dental debe ser manejada por un equipo de especialistas en los campos de pedodoncia (odontopediatría), ortodoncia (especializada en alineación de dientes y mordidas) y prótesis (reemplazos de dientes).

Otros puntos

La evaluación y el seguimiento de la escoliosis, la luxación de la articulación de la cadera y la luxación de la rótula deben ser realizados por un ortopedista. La luxación de la articulación de la cadera a veces requiere cirugía, incluso si el niño fue tratado con férulas en el período neonatal.

El hipotiroidismo se trata con suplementos de hormonas tiroideas en forma de tabletas.

la potenciación

La habilitación, que incluye la audición y la habilitación de la vista, es esencial para estimular el desarrollo del niño y compensar las limitaciones funcionales. Un equipo de habilitación incluye profesionales con experiencia especial en cómo la discapacidad afecta la vida cotidiana, la salud y el desarrollo. La ayuda está disponible dentro de los campos médicos, educativos, psicológicos, sociales y técnicos. La ayuda incluye evaluación, tratamiento, ayuda con ayudas, información sobre la discapacidad específica y consejería. También hay información disponible sobre el apoyo ofrecido por los servicios públicos, así como asesoramiento sobre cómo adaptar el alojamiento y otros entornos a las necesidades del niño. Los padres, hermanos y otras personas cercanas al niño también pueden recibir apoyo.

Toda planificación de habilitación se basa en las necesidades del niño y la familia. Puede variar con el tiempo y siempre está planificado en colaboración con personas cercanas al niño. La mayoría de los niños necesitan ser educados en una escuela especial que puede proporcionar la experiencia adecuada.

Para que el niño pueda interactuar activamente en diferentes entornos, es importante comenzar temprano con el entrenamiento del habla, el lenguaje y la comunicación. Muchos también necesitan ver a un terapeuta del habla para obtener ayuda con la adquisición tardía del lenguaje y la alteración de la función motora oral. Los métodos alternativos, complementarios, de comunicación que no están basados en el habla (Comunicación Alternativa Aumentativa - AAC) pueden ser apropiados.

Las agencias públicas suecas locales pueden ofrecer diferentes formas de apoyo para facilitar la vida cotidiana de la familia. El cuidado de relevo puede, por ejemplo, tomar la forma de una familia de contacto o un alojamiento a corto plazo fuera de la casa.

Los adultos con síndrome de Kabuki pueden requerir habilitación y apoyo individual continuo en su vida diaria. Por ejemplo, pueden necesitar viviendas que ofrezcan servicios especiales para discapacitados y actividades diarias.

Consejo practico

--

Recursos nacionales y regionales en Suecia

Los siguientes hospitales tienen departamentos de genética clínica: Hospital Universitario Skåne / Lund, Hospital Universitario Sahlgrenska en Gotemburgo, Hospital Universitario Linköping, Hospital Universitario Karolinska en Estocolmo, Hospital Universitario Uppsala y Hospital Universitario Umeå.

Un centro de excelencia para problemas orofaciales es:

MHC, Instituto de Odontología de Gotemburgo, Medicinargatan 12A, SE-413 90 Gotemburgo, Suecia. Tel .: +46 10 441 79 80. correo electrónico: mun-h-center@vgregion.se , www.mun-h-center.se .

El Centro Nacional de Discapacidad Oral, Instituto de Odontología, Recuadro 1030, SE-551 11 Jönköping, Suecia. Tel .: +46 36 32 46 66, fax: +46 36 32 46 12, correo electrónico: kompetenscenter@lj.se .

Eastmaninstitutet, Public Dental Service Stockholm, Vällingbyplan 17, SE-162 65 Vällingby, Suecia. Tel .: +46 8 123 165 38, correo electrónico: ped.eastmaninstitutet@ftv.sll.se , www.folktandvardenstockholm.se/eastman-ped .

Personal de recursos

Médico jefe Britt-Marie Anderlid, Hospital de Niños Astrid Lindgren y Departamento de Genética Clínica, Hospital Universitario Karolinska, Solna, SE-171 76 Estocolmo, Suecia. Tel .: +46 8 517 700 00.

Profesora Asociada Ann Nordgren, Departamento de Genética Clínica, Hospital Universitario Karolinska, Solna, SE-171 76 Estocolmo, Suecia. Tel .: +46 8 517 700 00.

Dentista Superior Birgitta Bergendal, Centro Nacional de Discapacidad Oral, Instituto de Odontología, Box 1030, SE-551 11 Jönköping, Suecia. Tel .: +46 36 32 46 68, correo electrónico: birgitta.bergendal@lj.se .

Médico principal Sólveig Óskarsdóttir, Hospital Infantil Queen Silvia, SE-416 85 Gotemburgo, Suecia. Tel .: +46 31 343 40 00, fax: +46 31 707 06 94, correo electrónico: solveig.oskarsdottir@vgregion.se .

Cursos, intercambios de experiencias, recreación

Ågrenska es un centro nacional de competencia para enfermedades raras y su programa de familias organiza estancias para niños y jóvenes con discapacidades y sus familias. Ågrenska está abierto a familias de toda Suecia y se centra particularmente en las necesidades de niños y jóvenes con enfermedades raras. Además, se proporciona una serie de programas cada año para adultos con enfermedades raras. La información está disponible en Ågrenska, Box 2058, SE-436 02 Hovås, Suecia. Tel .: +46 31750 91 00, fax: +46 31 91 19 79, correo electrónico: agrenska@agrenska.se , www.agrenska.se .

Organizaciones para discapacitados / asociaciones de pacientes, etc.

FUB, la Asociación Nacional Sueca para Niños, Jóvenes y Adultos con Discapacidades Intelectuales, Industrivägen 7 (dirección de los visitantes), Recuadro 1181, 171 23 Solna, Suecia. Tel: +46 8 508 866 00, fax: +46 8 508 866 66, correo electrónico: fub@fub.se , www.fub.se .

HRF, Asociación Sueca de Personas con Problemas de Audiencia, Gävlegatan 16, Recuadro 6605, SE-113 84 Estocolmo, Suecia. Tel: +46 8 457 55 00, teléfono de texto: +46 8 457 55 01, fax: +46 8 457 55 03, correo electrónico: hrf@hrf.se , www.hrf.se .

Es una red canadiense de síndrome de Kabuki, que es una asociación para familias que tienen hijos con síndrome de Kabuki. Su sitio web, www.kabukisyndrome.com , contiene información sobre investigación y preguntas generales sobre investigación, salud y habilitación.

En Australia hay una asociación llamada Supporting Aussie Kids con Kabuki Syndrome Inc (SAKKS), www.sakks.org .

En Francia hay una organización de pacientes llamada Asociación Síndrome Kabuki, <http://www.syndromekabuki.fr/> .

Cursos, intercambios de experiencias para el personal

Durante las semanas del Programa Familiar Ågrenska, se organizan días de capacitación para el personal que trabaja con los niños que participan. La información está disponible en Ågrenska, Box 2058, SE-436 02 Hovås, Suecia. Tel .: +46 31 750 91 00, fax: +46 31 91 19 79, correo electrónico: agrenska@agrenska.se , www.agrenska.se .

Investigación y desarrollo

La investigación sobre los antecedentes genéticos del síndrome de Kabuki está en curso, tanto en Suecia como a nivel internacional.

Material informativo

Los resúmenes breves de todos los textos de la base de datos están disponibles como folletos, solo en sueco. Pueden imprimirse u ordenarse seleccionando la versión sueca, y luego haciendo clic en el ícono de folleto que aparecerá en "Mer hos oss" en la columna a la derecha.

Boletín de Ågrenska sobre el síndrome de Kabuki, no. 383 (2011). Estos boletines son resúmenes editados de conferencias entregadas durante las estancias familiares y de adultos en Ågrenska. Pueden pedirse a Ågrenska, Box 2058, SE-436 02 Hovås, Suecia. Tel .: +46 31 750 91 00, fax: +46 31 91 19 79, correo electrónico: agrenska@agrenska.se . También están disponibles en www.agrenska.se .

La Red del Síndrome Kabuki en Canadá, www.kabukisyndrome.com , <http://kabukisyndrome.com/> y SAKKS en Australia www.sakks.org tienen información en sus sitios web.

Literatura

Adam MP, síndrome de Hudgins L. Kabuki: una revisión. Clin Genet 2005; 67: 209-219.

Armstrong L, Abd El Moneim A, Aleck K, Aughton DJ, Baumann C, Braddock SR y col. Delineación adicional del síndrome de Kabuki en 48 individuos nuevos bien definidos. Am J Med Genet 2005; 132: 265-272.

Ben-Omran T, Teebi AS Anomalías estructurales del sistema nervioso central (SNC) en el síndrome de Kabuki. Am J Med Genet A 2005; 137: 100-103.

Defloor T, van Borsel J, Schrande-Stumpel CT, Curfs LM. Lenguaje expresivo en niños con síndrome de Kabuki. Am J Med Genet 2005; 132: 256-259.

Digilio MC, Marino B, Toscano A, Giannotti A, Dallapiccola BJ. Defectos congénitos del corazón en el síndrome de Kabuki. Am J Med Genet 2001; 100: 269-274.

Ho HH, Eaves LC. Síndrome de maquillaje Kabuki (Niikawa-Kuroki): habilidades cognitivas y características autísticas. Dev Med Child Neurol 1997; 39: 487-490.

Hoffman JD, Ciprero KL, Sullivan KE, Kaplan PB, McDonald-McGinn D, Zackai EH et al. Las anomalías inmunes son una manifestación frecuente del síndrome de Kabuki. Am J Med Genet 2005; 135A: 278-281.

Kluijt I, van Dorp DB, Kwee ML, Toutain A, Keppler-Noreuil K, Warburg M y col. Síndrome de Kabuki: informe de seis casos y revisión de la literatura con énfasis en las características oculares. Ophthalmic Genet 2000; 21: 51-61.

Kung GC, Chang PM, Sklansky MS, Randolph LM. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico en pacientes con síndrome de Kabuki. Pediatr Cardiol 2010; 31: 138-141.

Lederer D, Grisart B, Digilio MC, Benoit V, Crespín M, Ghariani SC y col. Supresión de KDM6A, una histona demetilasa que interactúa con MLL2, en tres pacientes con síndrome de Kabuki. Am J Hum Genet 2012; 13: 119-24.

Makrythanasis P, van Bon B, Steehouwer M, Rodríguez-Santiago B, Simpson M, Dias P y col. Detección de mutación MLL2 en 86 pacientes con síndrome de Kabuki: un estudio genotipo-fenotipo. Clin Genet 2013; 84: 539-45.

Matsumoto N, síndrome de maquillaje Niikawa N. Kabuki: una revisión. Am J Med Genet C Semin Med Genet 2003; 117: 57-65.

Miyake N, Koshimizu E, Okamoto N, Mizuno S, Ogata T, Nagai T y col. Mutaciones MLL2 y KDM6A en pacientes con síndrome de Kabuki. Am J Med Genet A. 2013; 161: 2234-43.

Miyake N, Mizuno S, Okamoto N, Ohashi H, Shiina M, Ogata K y col. Las mutaciones puntuales KDM6A causan el síndrome de Kabuki. Hum Mutat. 2013; 34: 108-10.

Ng SB, Bigham AW, Buckingham KJ, Hannibal MC, McMillin MJ, Gildersleeve HI et al. La secuenciación del exoma identifica las mutaciones MLL2 como causa del síndrome de Kabuki. Nat Genet 2010; 42: 790-793.

Peterson-Falzone SJ, Golabi M, Lalwani AK. Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Kabuki. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 1997; 38: 227-236.

Petzold D, Kratzsch E, Opitz Ch, Tinschert S. El síndrome de Kabuki: cuatro pacientes con anomalías orales. Eur J Orthod 2003; 25: 13-19.

Schrander-Stumpel CT, Spruyt L, Curfs LM, Defloor T, Schrander JJ. Síndrome de Kabuki: datos clínicos en 20 pacientes, revisión de la literatura y otras pautas para el manejo preventivo. Am J Med Genet 2005; 132: 234-243.

Vaux KK, Jones KL, Jones MC, Schelley S, Hudgins L. Resultado del desarrollo en el síndrome de Kabuki. Am J Med Genet 2005; 132: 263-264.

Vaux KK, Hudgins L, Bird LM, Roeder E, Curry CJ, Jones M y col. Fenotipo neonatal en el síndrome de Kabuki. Am J Med Genet 2005; 132: 244-247.

Wessels MW, Brooks AS, Hoogeboom J, Niermeijer MF, Willems PJ. Síndrome de Kabuki: un estudio de revisión de trescientos pacientes. Clin Dysmorphol 2002; 11: 95-102.

White SM, Thompson EM, Kidd A, Savarirayan R, Turner A, Amor D y col. Crecimiento, comportamiento y hallazgos clínicos en 27 pacientes con síndrome de Kabuki (Niikawa-Kuroki). Am J Med Genet 2004; 127: 118-127.

Referencias de la base de datos

OMIM (Herencia mendeliana en línea en el hombre) 

www.ncbi.nlm.nih.gov/omim

Búsqueda: *síndrome de Kabuki*

GeneReviews (University of Washington)

www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116

Búsqueda: *síndrome de Kabuki*

Orphanet (base de datos europea)

www.orpha.net

Búsqueda: *síndrome de Kabuki*

Información del documento

El Centro Sueco de Información para Enfermedades Raras produjo y editó este material de información.

El experto médico que escribió el borrador de este material de información es el médico jefe Britt-Marie Anderlid, el Hospital Astrid Lindgren Children's Hospital, Suecia.

Las organizaciones relevantes para las asociaciones de pacientes / discapacitados han tenido la oportunidad de comentar sobre el contenido del texto.

Un grupo experto en enfermedades raras, afiliado a la Universidad de Gotemburgo, aprobó el material antes de su publicación.

Fecha de publicación: 2014-11-19

Versión: 2.0

Fecha de publicación de la versión sueca: 2014-08-20

Para consultas contáctese con el Centro Sueco de Información sobre Enfermedades Raras, Academia Sahlgrenska de la Universidad de Gotemburgo, Box 422, SE-405 30 Gotemburgo, Suecia. Tel .: +46 31 786 55 90, correo electrónico: ovanligadiagnoser@gu.se .

