



SINDROME DE KABUKI: ENFOQUE REHABILITADOR

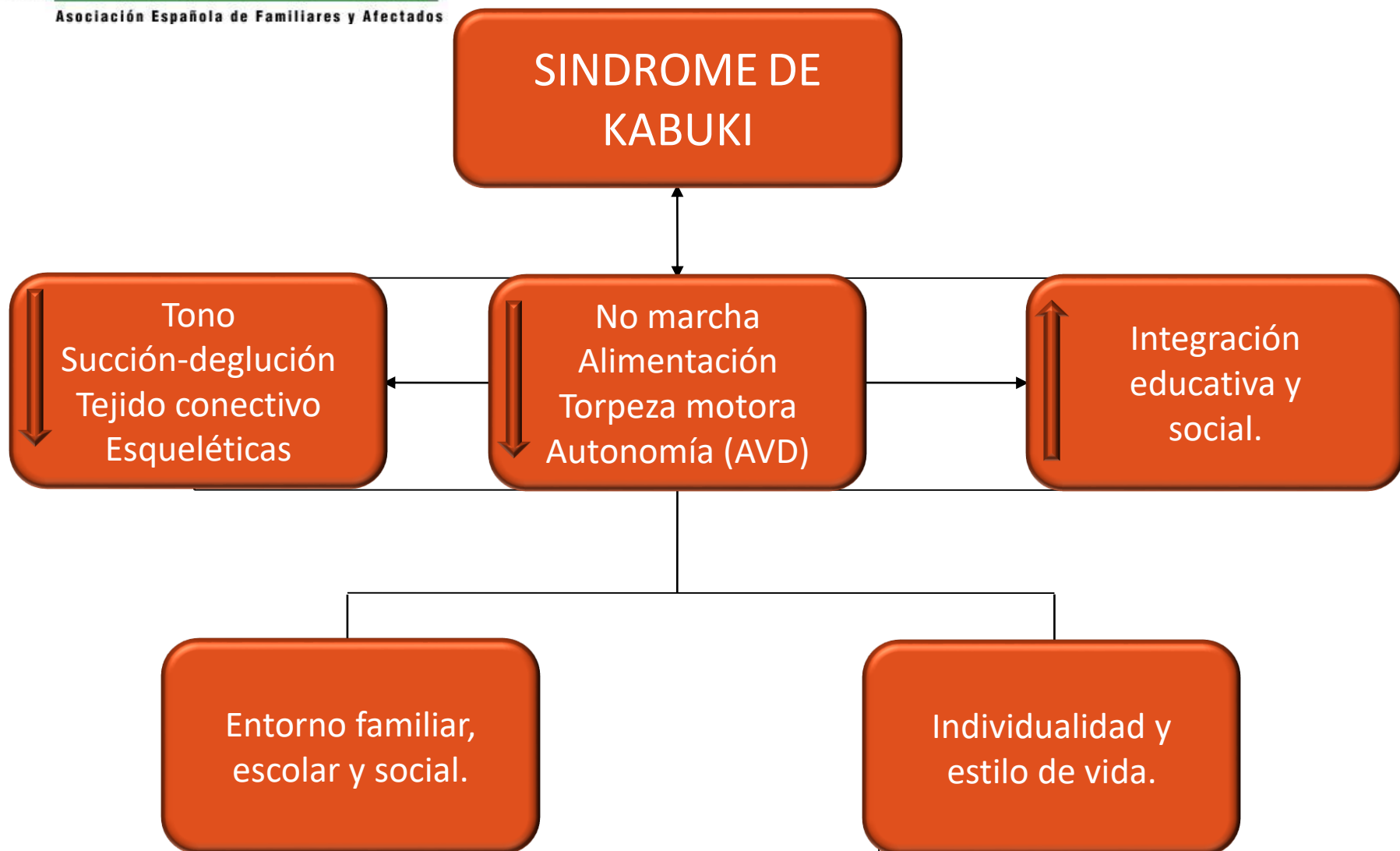
Dra. Mirley Echevarria Ulloa.
Sección de Rehabilitación Infantil
HGUGM



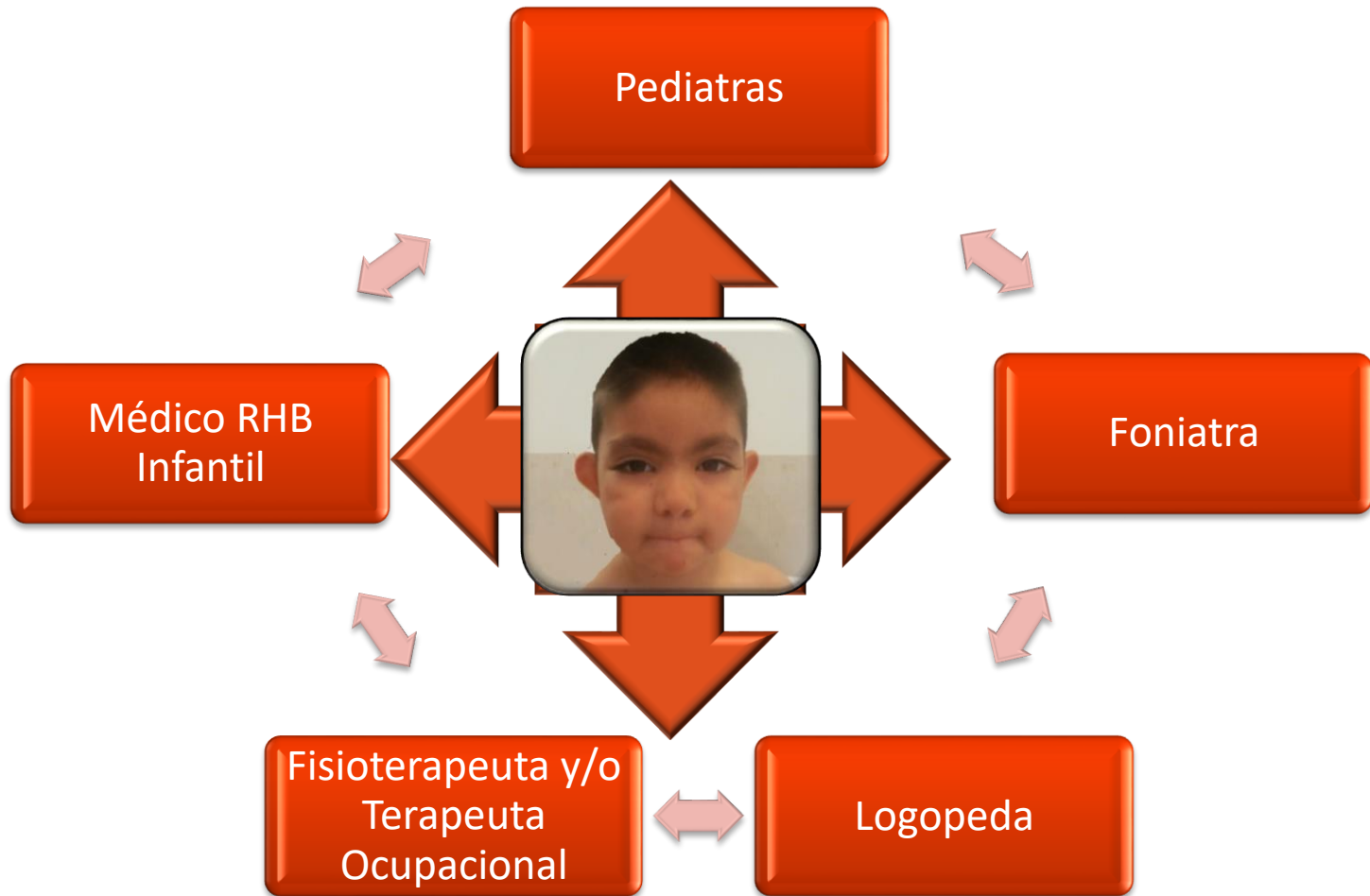
SK: Alteraciones mas frecuente en RHB

- ❖ Hipotonía.
- ❖ Dificultad succión-deglución.
- ❖ Hiperlaxitud articular.
- ❖ Alteraciones esqueléticas (Congénitas o adquiridas).
- ❖ No marcha o retraso en conseguirla.

CIF-IA: MODELO BIOPSIICOSOCIAL



SK: Circuito asistencial RHB





SK: Intervención RHB

- ❖ Valoración clínico-funcional.
 - ❖ Prescripción del tratamiento RHB individualizado. (Objetivo, terapeuta, técnica, intensidad y frecuencia)
 - ❖ Control precoz de las deformidades esqueléticas.
 - ❖ Prescripción de Ortesis, ayudas para la marcha, silla de ruedas.
 - ❖ Informe para la valoración de la discapacidad.
- ❖ Colegio:
 - ✓ Continuación de los apoyos terapéuticos.
 - ✓ Recomendaciones posturales (sedestación)
 - ✓ Adaptaciones recomendadas
 - ✓ Ejercicios, deportes permitidos/prohibidos
 - ✓ Precauciones específicas

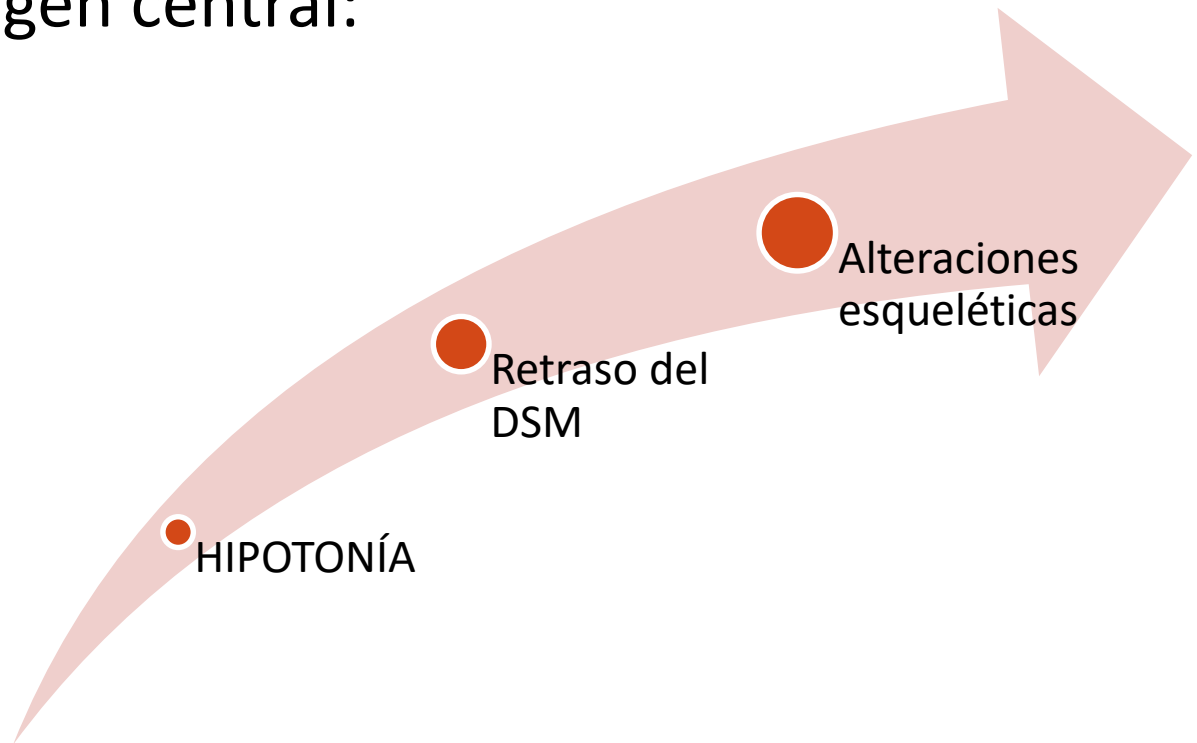


SK: Valoración clínica y funcional

- ❖ Características fenotípicas.
- ❖ Neurológicas: Tono muscular y ROT.
- ❖ Reacciones posturales.
- ❖ DSM: Motor grueso, manipulativo y lenguaje.
- ❖ Autonomía (AVD)
- ❖ Marcha, si esta adquirida.
- ❖ Esqueléticas: Columna, caderas, rodillas y tobillo-pie.

❖ Hipotonía de origen central:

- ✓ Columna.
- ✓ Tronco.
- ✓ Extremidades.

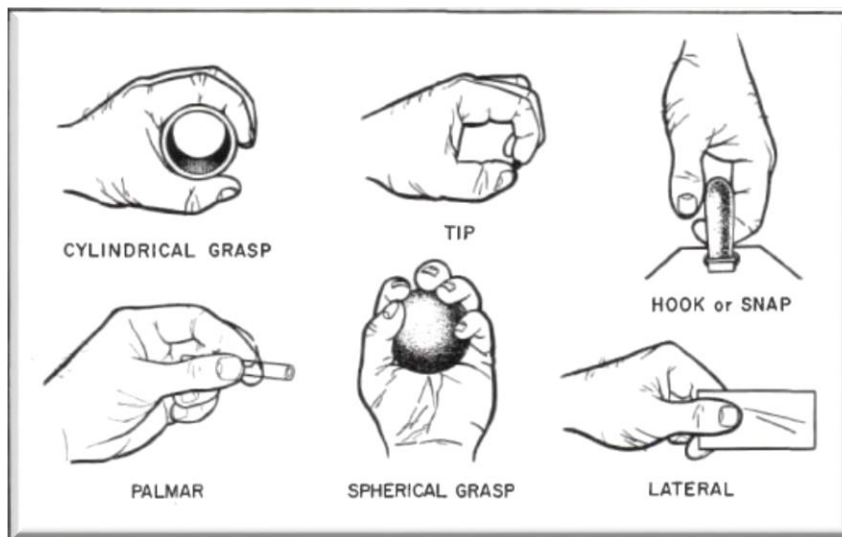


Segal I, Peylan T, Sucre J, Levi L, Bassan H. Relationship Between Central Hypotonia and Motor Development in Infants Attending a High-Risk Neonatal Neurology Clinic. *Pediatr Phys Ther* 2016;28:332–36.

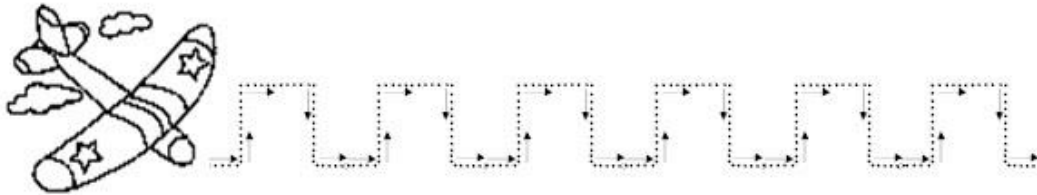
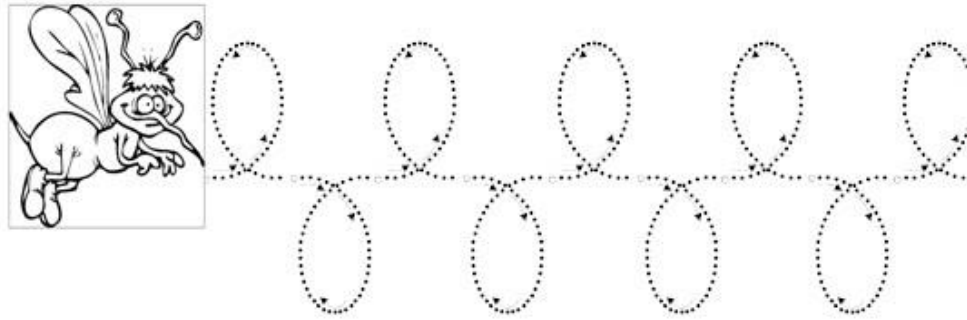
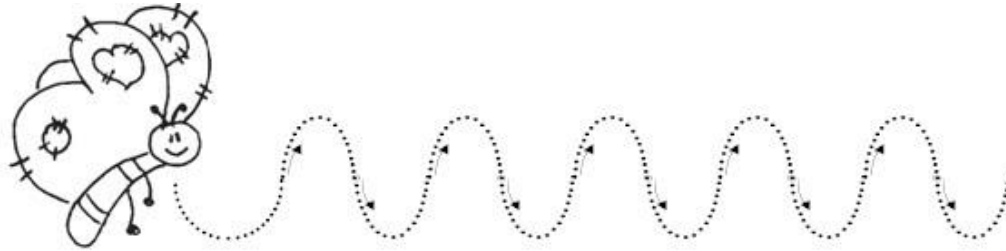
Desarrollo motor grueso



- ❖ Capacidad prensión, liberación-traslado del objeto y la pinza.



Desarrollo manipulativo



Autonomía en AVD

- ❖ Comer
- ❖ Aseo personal
- ❖ Bañarse
- ❖ Vestirse
- ❖ Uso WC
- ❖ Control de heces
- ❖ Control de orina
- ❖ Marcha
- ❖ Subir escaleras
- ❖ Silla de ruedas
- ❖ Traslado silla/cama





Alteraciones esqueléticas congénitas

- ❖ Displasia congénita de caderas (6%).
- ❖ Anomalías vertebrales (20%): Escoliosis congénita?
- ❖ Anomalías esqueléticas de manos y dedos (87%):
 - ✓ Braquidactilia (manos)
 - ✓ Clinodactilia
 - ✓ Dedos cortos (falanges media o metacarpianos)
 - ✓ Almohadillas fetales persistentes dedos.

Hennekam RCM, Krantz ID, Allanson JE. Syndromes with unusual facies: Kabuki (Niikawa-Kuroki) syndrome. In: Gorlin's Syndromes of the Head and Neck. Oxford Monographs on Medical Genetics. 2010:1126–30.

Dentici ML, Di Pede A, Lepri FR, Gnazzo M, Lombardi MH, Auriti C et al. Kabuki syndrome: clinical and molecular diagnosis in the first year of life. Arch Dis Child 2015;100:158–64

Alteraciones esqueléticas adquiridas

Columna: Cifosis y/o Escoliosis

❖ Cifosis: >45°

- ✓ Cifosis postural
- ✓ Cifosis estructurada

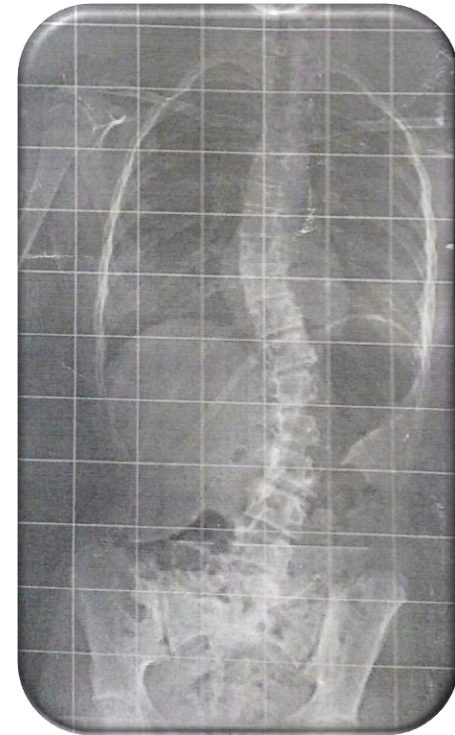


❖ Tratamiento RHB:

- ✓ Educación postural.
- ✓ Tratamiento de FST específico.
- ✓ Continuidad en el domicilio.
- ✓ (-) frecuente: Tratamiento ortésico

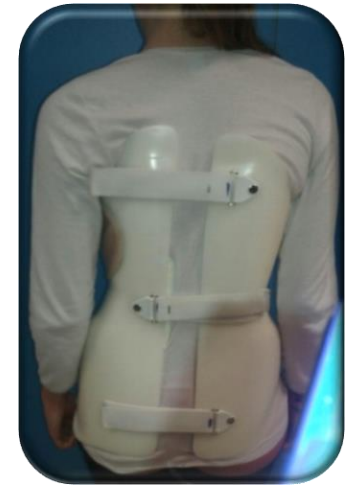
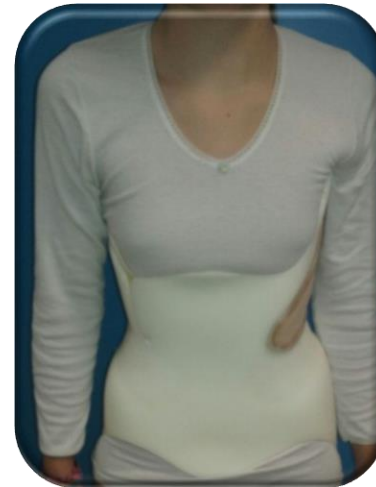
Columna: Escoliosis

- ❖ (35%?)
- ❖ Curva lateral $>10^\circ$ con rotación vertebral
- ❖ RMN de columna: anomalías vertebrales.



Alteraciones esqueléticas adquiridas

- ❖ Escoliosis: Tratamiento RHB
- ❖ Educación postural.
- ❖ Tratamiento de FST específico.
- ❖ Continuidad en el domicilio.
- ❖ Tratamiento ortésico: Grado de la curva, madurez esquelética y comorbilidades asociadas. (Decisión consensuada)





Alteraciones esqueléticas adquiridas

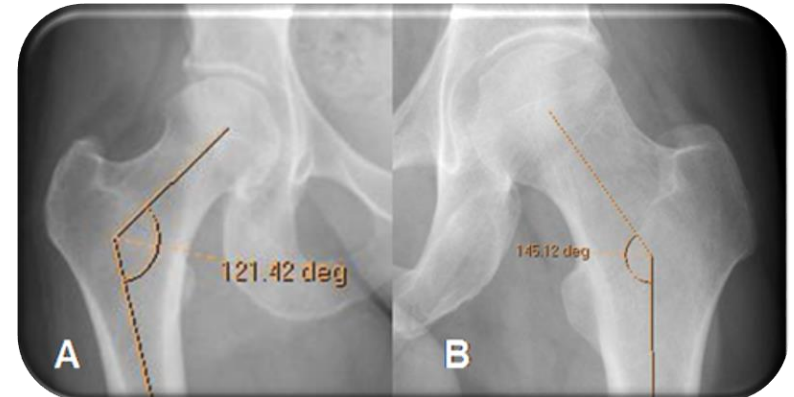
- ❖ Hiper movilidad articular en el 50-75%.
- ❖ Luxación articular: caderas, rótulas y los hombros, no son infrecuentes.
- ❖ 32% con mutaciones KMT2D en comparación con el 9% sin esta mutaciones.

Dentici ML, Di Pede A, Lepri FR, Gnazzo M, Lombardi MH, Auriti C et al. Kabuki syndrome: clinical and molecular diagnosis in the first year of life. Arch Dis Child 2015;100:158–64

Alteraciones esqueléticas adquiridas

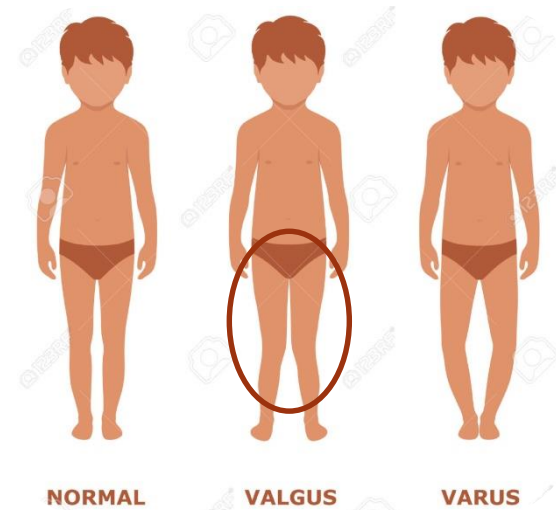
❖ Caderas:

- ✓ Coxa valga.
- ✓ Anteversión Femoral



❖ Rodillas:

- ✓ valgo



Alteraciones esqueléticas adquiridas

Tobillo-Pie:

❖ Plano



❖ valgo





AEF



AEFA

Asociación Española de Familiares y Afectados

Muchas gracias