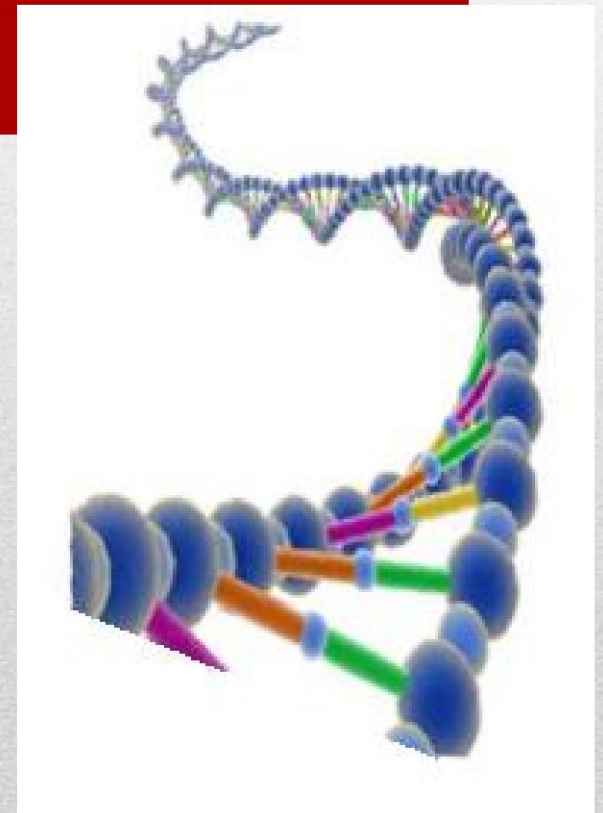


Síndrome de Kabuki

Visión del Especialista.
Neuropediatría.

Dra. M Vázquez López.
Hospital Gregorio Marañón



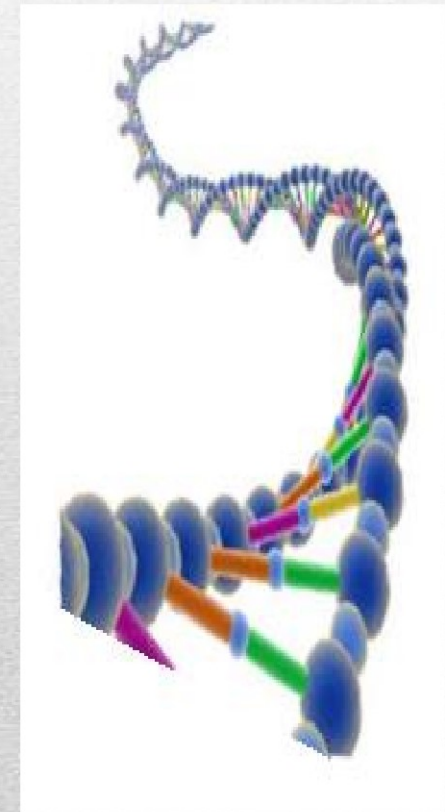
- ALTERACIONES DESARROLLO PSICOMOTOR

- Desarrollo motor
- Desarrollo lenguaje
- Nivel cognitivo

- ALTERACIONES DE CONDUCTA/ RASGOS AUTISTAS

- EPILEPSIA

- MALFORMACIONES SNC



RETRASO MOTOR

Hipotonía muscular
Hiperlaxitud articular



	Media	Rango
Sentarse sin apoyo	11 meses	7-19 meses
Marcha sin apoyo	20 meses	15-30 meses



DIFICULTADES LENGUAJE Y HABLA

Anomalías orofaciales

Hipotonía muscular

Hipoacusia

Alteraciones SNC

ALTERACIÓN EN HABLA:

Alteraciones en articulación

Alteraciones en la resonancia

Alteración en la prosodia



ALTERACIÓN LENGUAJE

- Componente semántica
- Componente morfosintáctico
- Componente pragmático

	Media	Rango
Primeras palabras	20 meses	10-30 meses
Lenguaje expresivo score	68	18-80
Lenguaje comprensivo score	56	38-84

RETRASO COGNITIVO

Retraso intelectual (85-92%)

Grado **leve**-moderado

Raro grave

Puntos fuertes: Capacidad de razonamiento verbal y no verbal, memoria

Puntos débiles: Construcción visoespacial

PROBLEMA CONDUCTA

- **Nivel intelectual bajo:**

Problemas externalizantes: agresividad, hiperactividad, impulsividad, oposicionismo

Problemas internalizantes: ansiedad, problemas atención y de pensamiento

- **Nivel intelectual mayor:** falta de atención (TDA-H), ansiedad/obsesión

RASGOS AUTISTAS

Alteración interacción social

- Poco interés por iguales
- Escaso contacto visual
- Dificultad para comprender reglas de socialización
- Dificultad para comprender el intercambio de ideas de una conversación
- Muy literales, dificultad para comprender conceptos abstractos
- Incapacidad de leer entre líneas
- Prefieren jugar solos o con niños menores

Alteración en procesamiento sensorial

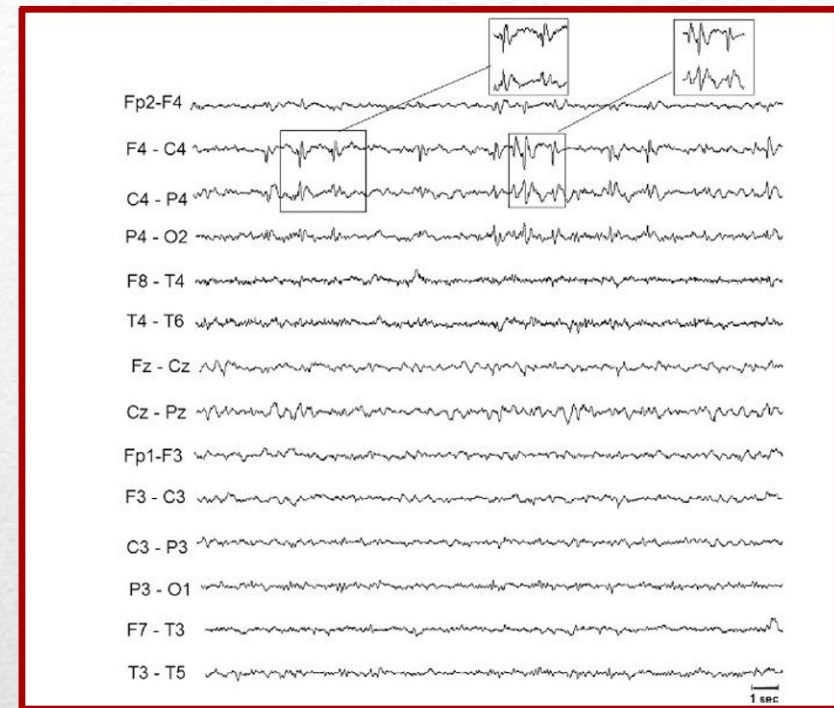
Comportamientos autoestimulatorios/estereotipias

Dificultad para esperar, repetir preguntas, necesidad de conocer planes

EPILEPSIA EN SÍNDROME DE KABUKI

- 10-40 % crisis convulsivas
- Crisis **focales**, generalizadas...
- Buena respuesta al tratamiento
- Más frecuente en malformaciones del SNC

8 pacientes (6m-6a)



Brain & Development 32 (2010) 829–834

BRAIN & DEVELOPMENT
Official Journal of
the Japanese Society
of Child Neurology

www.elsevier.com/locate/braindev

Original article

Seizures and EEG pattern in Kabuki syndrome

Monica Lodi^a, Rosanna Chifari^a, Cecilia Parazzini^b, Maurizio Viri^a, Francesca Beccaria^c,
Maria Elena Lorenzetti^c, Marta Meloni^a, Giuseppe Capovilla^c, Antonino Romeo^{a,*}

EPILEPSIA EN SÍNDROME DE KABUKI



Brain & Development 39 (2017) 672–677



14 pacientes KMT2D

BRAIN & DEVELOPMENT
Official Journal of
the Japanese Society
of Child Neurology

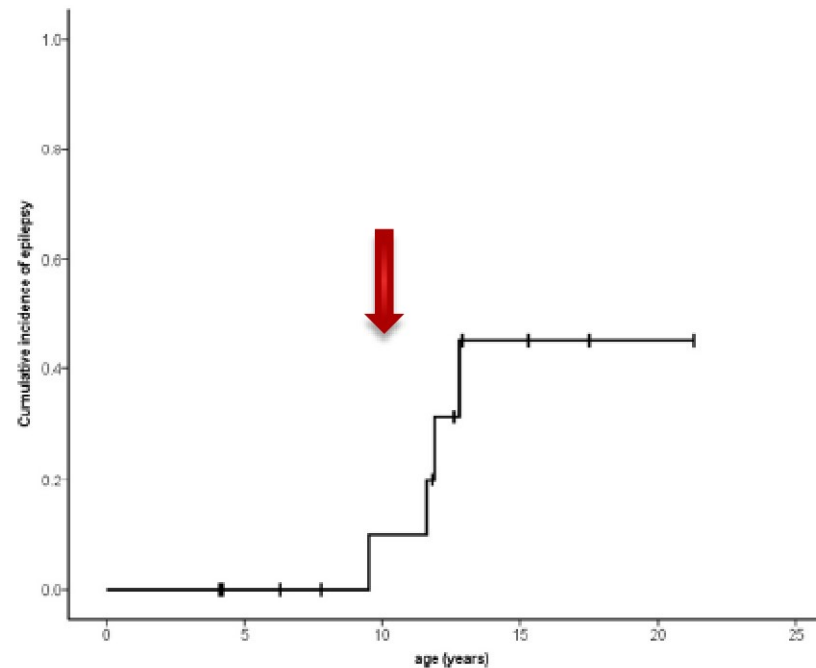
www.elsevier.com/locate/braindev

Original article

Characteristics of epilepsy in patients with Kabuki syndrome with *KMT2D* mutations

Naoko Kurahashi ^{a,*}, Noriko Miyake ^b, Seiji Mizuno ^c, Eriko Koshimizu ^b,
Hirokazu Kurahashi ^{a,d}, Keitaro Yamada ^a, Jun Natsume ^e, Yusuke Aoki ^f,
Miho Nakamura ^g, Hiroko Taniai ^{c,h}, Yuki Maki ^a, Chihiro Abe-Hatano ^a,
Naomichi Matsumoto ^b, Koichi Maruyama ^a

14 pacientes KMT2D
(5 epilepsia)



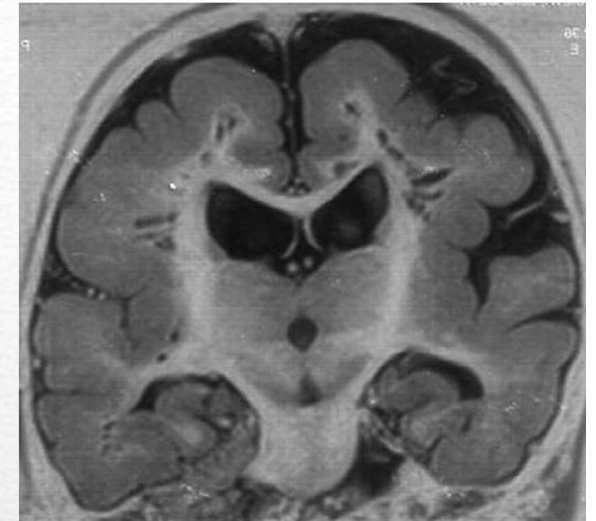
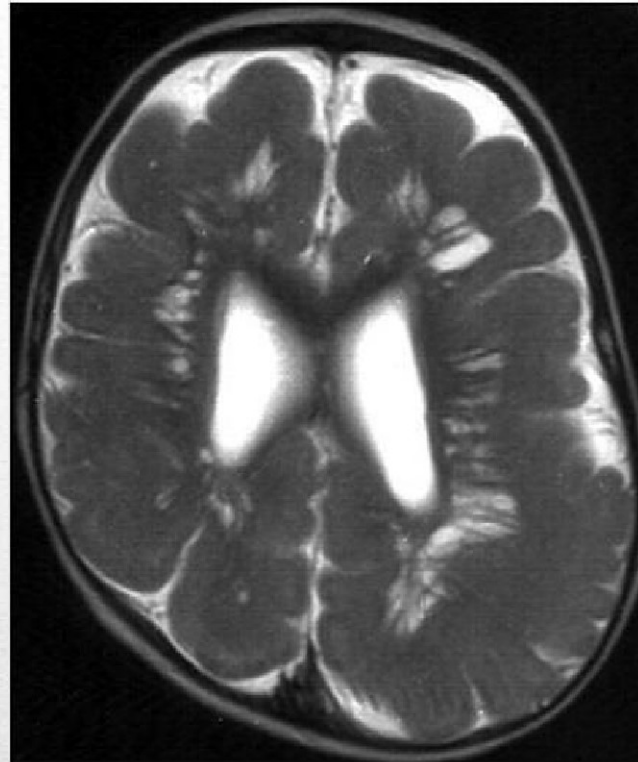
MALFORMACIONES SNC:

Estudios de neuroimagen
normales

Microcefalia en 3—40%

Casos esporádicos:

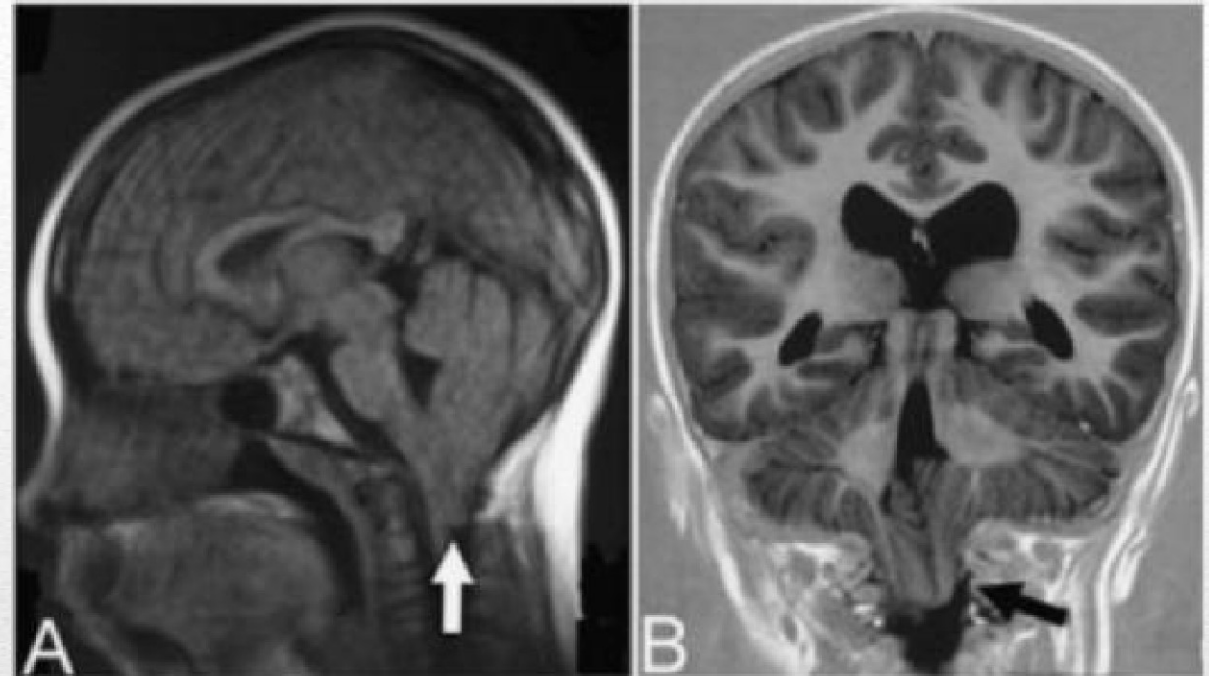
- Malformaciones corteza cerebral
- Atrofia cerebral/cerebelosa
- Quistes aracnoideos
- Ventriculomegalia
- Dandy-Walker
- Disgenesia cuerpo calloso
- Heterotopias periventriculares
- Estenosis Ac Silvio con hidrocefalia



MALFORMACIONES SNC:

Malformación Chiari 1

Tres pacientes en de 3, 7 y 13 años, que precisan cx



American Journal of Medical Genetics 132A:273–275 (2005)

Clinical Report

Symptomatic Chiari I Malformation in Kabuki Syndrome

Karen L. Ciprero,¹ Jill Clayton-Smith,² Dian Donnai,² Robert A. Zimmerman,³
Elaine H. Zackai,¹ and Jeffrey E. Ming^{1*}

¹Department of Pediatrics, Division of Human Genetics, The Children's Hospital of Philadelphia and the University of Pennsylvania School of Medicine, Philadelphia, Pennsylvania

²Department of Medical Genetics, St. Mary's Hospital, Manchester, United Kingdom

³Department of Radiology, The Children's Hospital of Philadelphia and the University of Pennsylvania School of Medicine, Philadelphia, Pennsylvania

Management of Kabuki Syndrome

A Clinical Guideline

Kabuki Syndrome Guideline Development Group



Lactantes y niños

Hipotonía



Remitir a Rehabilitación/Fisioterapia al diagnóstico. Revisiones periódicas



Evitar pruebas invasivas

Todas las edades

Convulsiones



Investigar/Interrogar si convulsiones; ante la duda, estudiar (EEG).



Si convulsiones, realizar RM cerebral. Descartar hipoglucemia como factor precipitante



Si epilepsia tratamiento antiepiléptico habitual

Malformaciones de SNC



No realizar RM cerebral de manera rutinaria. Si en casos de micro/macrocefalia, convulsiones o signos neurológicos

LENGUAJE Y HABLA

Lactantes y niños

Retraso habla y lenguaje expresivo



Remitir a Foniatría/Logopedia a todos los pacientes. Revisiones periódicas hasta adolescencia

Alteración comprensión verbal



Estrategias visuales/palabras simples

Todas las edades

**Paladar hendido/
Incompetencia velofaríngea**



Remitir ORL/Cx maxilofacial
Foniatría/Logopedia

DESARROLLO PSICOMOTOR Y COMPORTAMIENTO

Lactantes y niños		
Retraso desarrollo psicomotor		Vigilar desarrollo al diagnóstico y de manera periódica así como las necesidades educativas.
		Facilitar a las familias acceso a programas de ayuda.
Autismo		Investigar síntomas o rasgos autismo, remitir a Salud Mental si significativos.
Comportamiento		Vigilar problemas conducta
		Tratamiento individualizado si presentes
Adolescente y adulto		
Retraso desarrollo/mental		No infraestimar las capacidades intelectuales. Vigilancia del lenguaje/habla hasta etapa adolescente.
Comportamiento		Consejo y apoyo a las familias sobre el manejo conductual.
		Acceso a programas de habilidades sociales, empleo, independencia para ABVD

Muchas gracias

