



Hospital Universitario
Gregorio Marañón

Comunidad de Madrid



ANOMALÍAS Y MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CRANEAL Y BUCAL EN NIÑOS CON SÍNDROME DE KABUKI

DRA. MARTA PAZ CORTÉS

DRA. GABRIELA CASTILLO

INTRODUCCIÓN

- “KABUKI”: teatro tradicional japonés en el que los actores utilizaban un maquillaje típico de base blanca con las cejas negras arqueadas
- Síndrome de Kabuki: debido a las características faciales similares a la de estos actores
- Descrito en 1981 por los Drs. Kuroki y Niikawa
- Se caracteriza por anomalías típicas faciales además de posibles alteraciones en el desarrollo intelectual
- Consecuencia de mutaciones en el gen MLL2



INTRODUCCIÓN



- **Prevalencia:**

- ESPAÑA

Informes Periódicos de Orphanet
serie Enfermedades Raras

Julio 2017



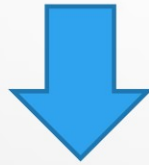
Número ORPHA	Enfermedad o grupo de enfermedades	Prevalencia estimada (/100 000)
182090	Hipertensión arterial pulmonar	3.3 *
750	Pseudoacondroplasia	3.3
926	Acatalasemia	3.2 *
158	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	3.2 BP*
100075	Tumor neuroendocrino gástrico	3.2 *
739	Síndrome de Prader-Willi	3.1 BP*
2322	Síndrome de Kabuki	3.1 *
50251	Mesotelioma pleural	3.1 *

*datos europeos

INTRODUCCIÓN

- **Niikawa y cols:** fueron los primeros en publicar un caso en 1988

En este estudio se propuso una base para diagnosticar el síndrome



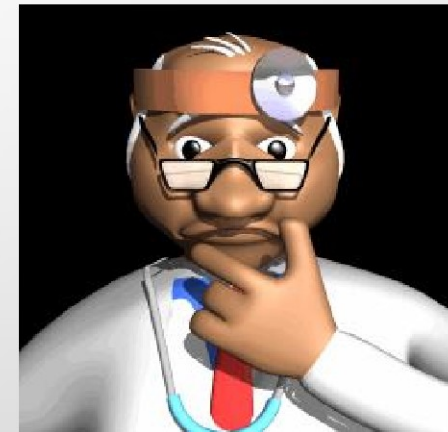
Bases del diagnóstico de KMS:

Rasgos faciales

Anomalías esqueléticas

Deficiencia intelectual de tipo leve a moderado

Baja talla para la edad



DIAGNÓSTICO



- **Clínico**
- **1. Características cráneo-faciales:**

Microcefalia
Fisuras palpebrales amplias
Eversión del parpado inferior
Cejas arqueadas
Puente nasal deprimido
Punta de la nariz plana
Paladar fisurado
Arco palatino alto/paladar ojival
Pabellones auriculares prominentes o malformados
Ptosis palpebral
Escleróticas azules
Hipodoncia



Puente nasal normal



Puente nasal bajo



ADAM.



DIAGNÓSTICO

- **2. Alteraciones generales:**

Persistencia de la almohadilla en el
pulpejo de los dedos

Clinodactilia del quinto dedo

Braquidactilia

Hiperlaxitud articular generalizada



DIAGNÓSTICO

- **2. Alteraciones generales:**

Compromiso neurológico:

- Hipotonía
- retraso psicomotor
- Def intelectual (leve, moderada o severa)
- Dificultad succión-deglución *

DIAGNÓSTICO

- **2. Alteraciones generales:**

Compromiso neurológico:

- Hipotonía
- retraso psicomotor
- Def intelectual (leve, moderada o severa)
- Dificultad succión-deglución *

Retraso en el crecimiento

(< percentil 5 para su edad)

DIAGNÓSTICO

• 2. Alteraciones generales:

Compromiso neurológico:

- Hipotonía
- retraso psicomotor
- Def intelectual (leve, moderada o severa)
- Dificultad succión-deglución *

Retraso en el crecimiento

(< percentil 5 para su edad)

Hipoacusia:

- Conductiva
- neurosensorial
- mixta

DIAGNÓSTICO

• 2. Alteraciones generales:

Compromiso neurológico:

- Hipotonía
- retraso psicomotor
- Def intelectual (leve, moderada o severa)
- Dificultad succión-degl

Retraso en el crecimiento

(< percentil 5 para su edad)

Hipoacusia:

- Conductiva
- neurosensorial
- mixta

Alt. inmunológicas:

- Inmunodeficiencia o algún desorden autoinmune
- Púrpura trombocitopenica idiopática
 - Leucoplasia
 - Vitíligo

DIAGNÓSTICO

• 2. Alteraciones generales:

Compromiso neurológico:

- Hipotonía
- retraso psicomotor
- Def intelectual (leve, moderada o severa)
- Dificultad succión-degl

Retraso en el crecimiento

(< percentil 5 para su edad)

Hipoacusia:

- Conductiva
- neurosensorial
- mixta

Alt. inmunológicas:

- inmunodeficiencia o algún desorden autoinmune
- Púrpura trombocitopenica idiopática
 - Leucoplasia
 - Vitíligo

Alt. renales:

- Agenesias unilaterales
- Megauréter

DIAGNÓSTICO

• 2. Alteraciones generales:

Compromiso neurológico:

- Hipotonía
- retraso psicomotor
- Def intelectual (leve, moderada o severa)
- Dificultad succión-degl

Retraso en el crecimiento

(< percentil 5 para su edad)

Alt. inmunológicas:

- inmunodeficiencia congénita o adquirida
- autoinmunes
- Púrpura trombocitopénica idiopática
- Leucopénia
- Vitíligo

Cardiovascular:

- coartación de aorta
- defectos del septo ventricular
- Aneurismas

Hipoacusia:

- Conductiva
- neurosensorial
- mixta

Alt. renales:

- Agenesias unilaterales
- Megauréter

DIAGNÓSTICO



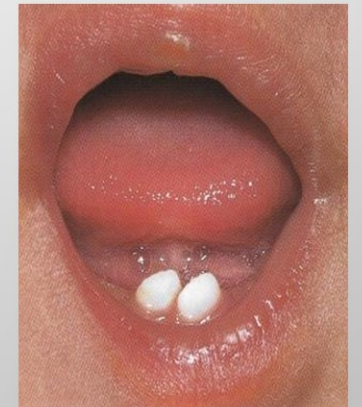
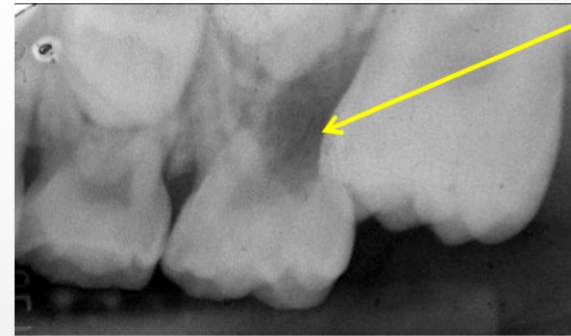
- **3. Alteraciones a nivel oral:**

- **Santos y cols:**

- Anomalías dentarias se presentan en hasta 70% de los casos

- **Mhanni y cols:**

- Problemas con el espacio
- Agenesias
- Incisivos superiores cónicos
- Coronas aplanadas
- 1°MP ectópicos
- Dientes neonatales



DIAGNÓSTICO



- **3. Alteraciones a nivel oral:**

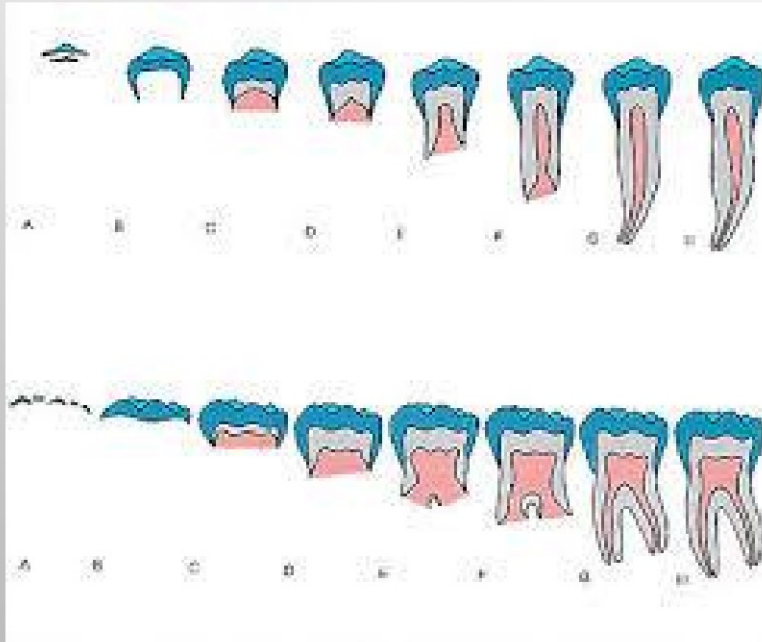


DIAGNÓSTICO

- 3. Alteraciones a nivel oral:

- Petzold y cols:

- Cámaras pulpares amplias
 - Reabsorciones externas
 - Retrasos en la formación radicular

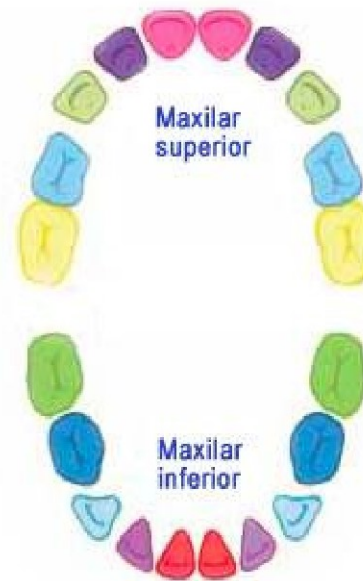


DIAGNÓSTICO

- 3. Alteraciones a nivel oral:

- Petzold y cols:

- Maloclusión dentaria
- Micrognatia/ retrognatia
- Erupción tardía



Incisivo central:	
Incisivo lateral:	
Canino:	
Primer molar:	
Segundo molar:	
Segundo molar:	
Primer molar:	
Canino:	
Incisivo lateral:	
Incisivo central:	

Erupciona	Se cae
9,6 meses	7 años
12,4 meses	8 años
18,3 meses	11 años
15,7 meses	10 años
26,2 meses	10,5 años
26 meses	11 años
15,1 meses	10 años
18,2 meses	9,5 años
11,5 meses	7 años
7,8 meses	6 años



DIAGNÓSTICO

- **3. Alteraciones a nivel oral:**

- **Giordano y cols:**

Característica:	Prevalencia (%):
Características faciales típicas	95
Retraso mental	92
Hipotonía	25-89
Retraso en crecimiento postnatal	35-81
Hiperlaxitud articular	50-75
Dificultades en la alimentación	70
Defectos congénitos cardíacos	40-50
Telarquia prematura	7-50
Hipoacusia	40
Problemas oculares	33
Fisura palatina o labial	33
Anormalidades renales o del tracto urinario	25
Problemas inmunes	20

COMPLICACIONES

IMPLICACION FUNCIONAL

COMPLICACIONES

IMPLICACION FUNCIONAL



- **Hipoacusia** → **LENGUAJE**
- **Retraso psicomotor**
- **Fisura palatina**
- **Alteraciones orofaciales**
- **Hipotonía**



COMPLICACIONES

IMPLICACION FUNCIONAL



- **Hipoacusia** → **LENGUAJE**
- **Retraso psicomotor**
- **Fisura palatina**
- **Alteraciones orofaciales**
- **Hipotonía**

**DIFICULTAD EN LA
SUCCIÓN-
DEGLUCIÓN Y
MASTICACIÓN**

COMPLICACIONES

IMPLICACION FUNCIONAL

Succión



Deglución



SUCCIÓN Y DEGLUCIÓN

**Evita
deformación
ósea y
dental**

**Preparación
para el
lenguaje**

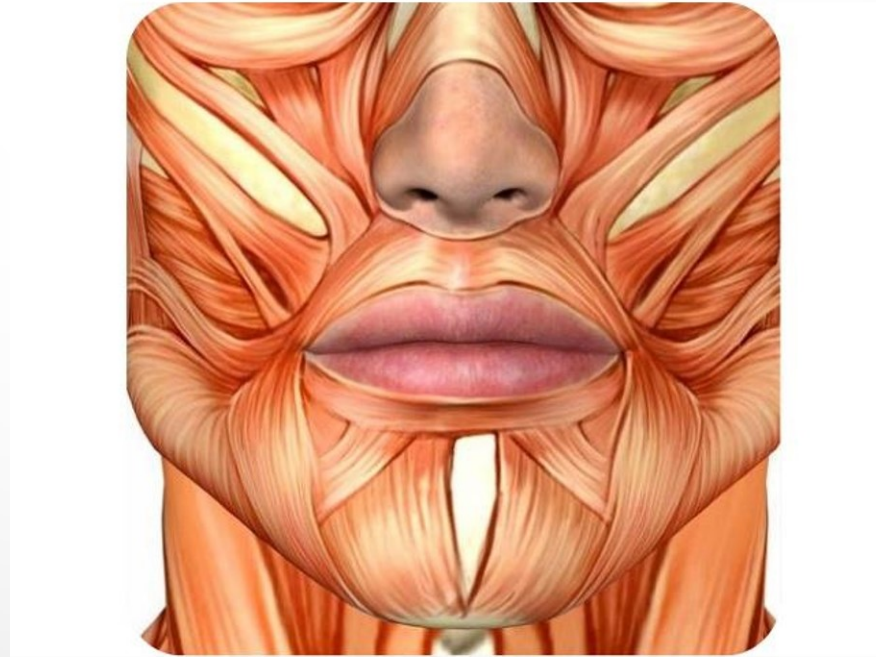
**Previene
caries**

**Movimientos
de succión y
deglución**



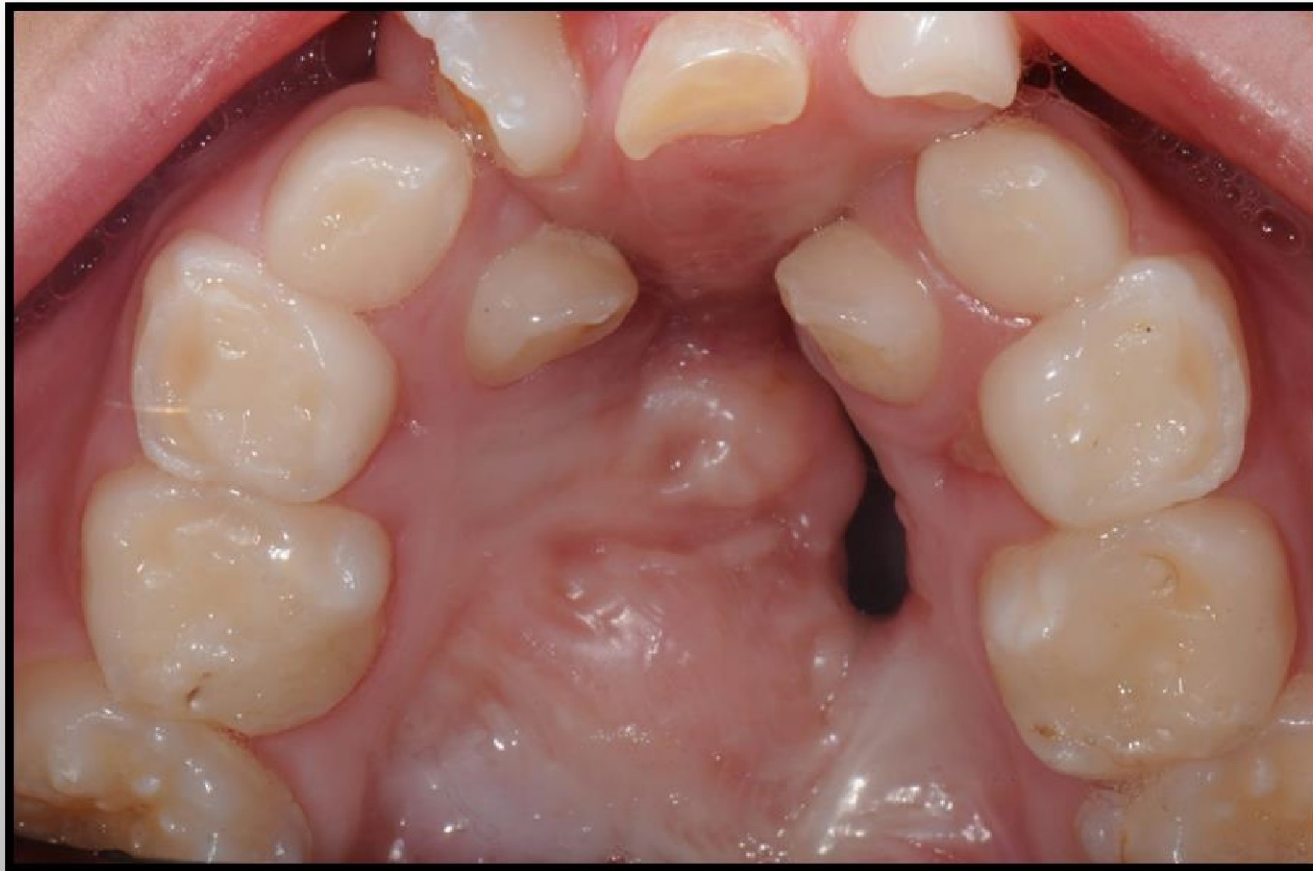
COMPLICACIONES

IMPLICACION FUNCIONAL



COMPLICACIONES

IMPLICACION FUNCIONAL



TRATAMIENTO

IMPLICACION FUNCIONAL



TERAPIA MIOFUNCIONAL



LOGOPEDA/ FISIOTERAPIA



ORTODONCIA

TRATAMIENTO

TERAPIA MIOFUNCIONAL

- A. Ejercicios para la corrección del modo nasal.
- B. Ejercicios para el sellado labial.
- C. Aumento de la presión propioceptiva.
- D. Ejercicios de soplo.
- E. Fortalecer músculo orbicular de labios.
- F. Fortalecer musculatura labio superior.
- G. Ejercicios para movilidad labial.
- H. Fortalecer la lengua.
- I. Ejercicios para la corrección impropia de la lengua.
- J. Favorecer control lingual.
- K. Favorecer movilidad mandibular (masticación).
- L. Favorecer la deglución.

CASO CLÍNICO



CASO CLÍNICO



CASO CLÍNICO



CASO CLÍNICO

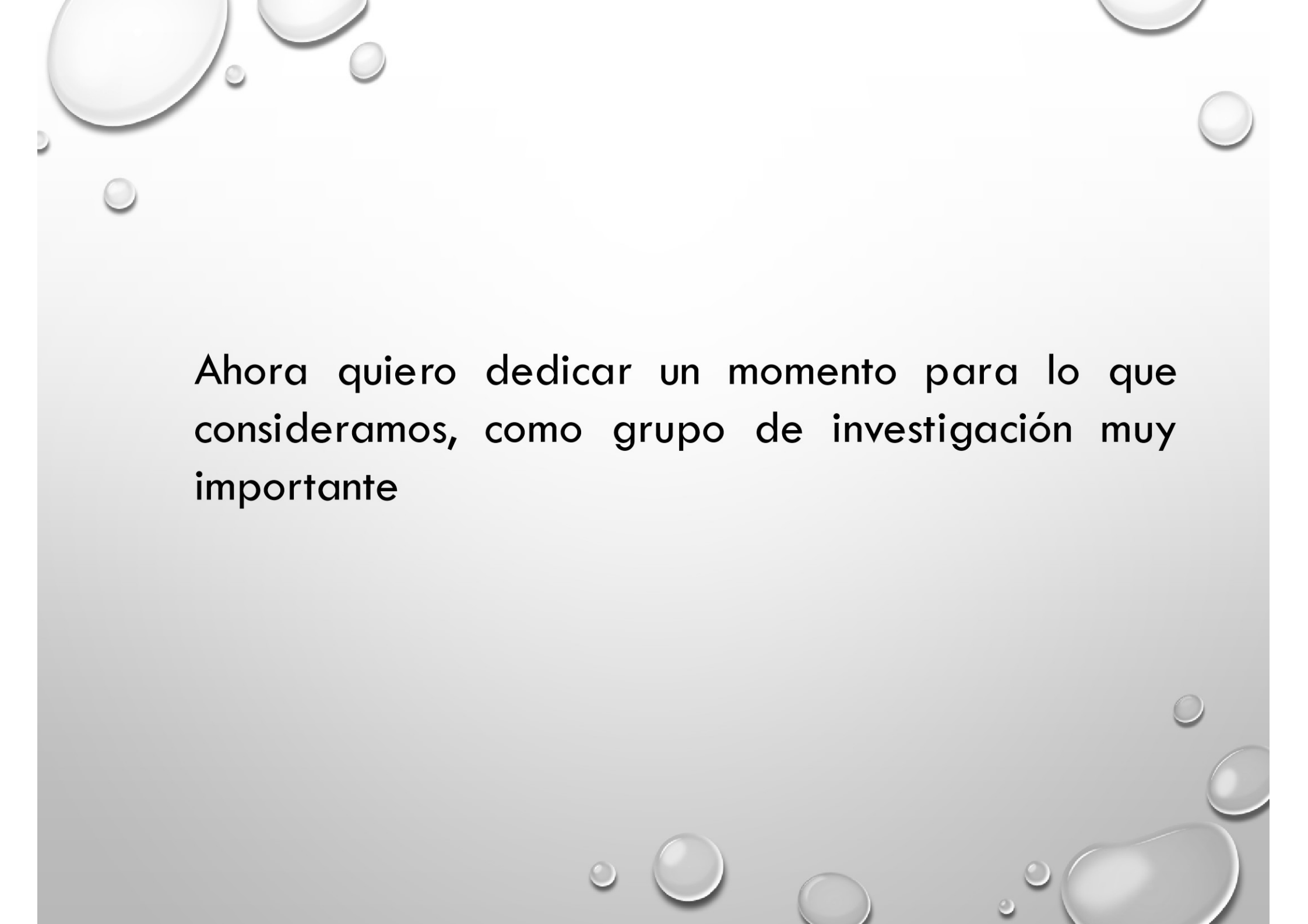


CASO CLÍNICO

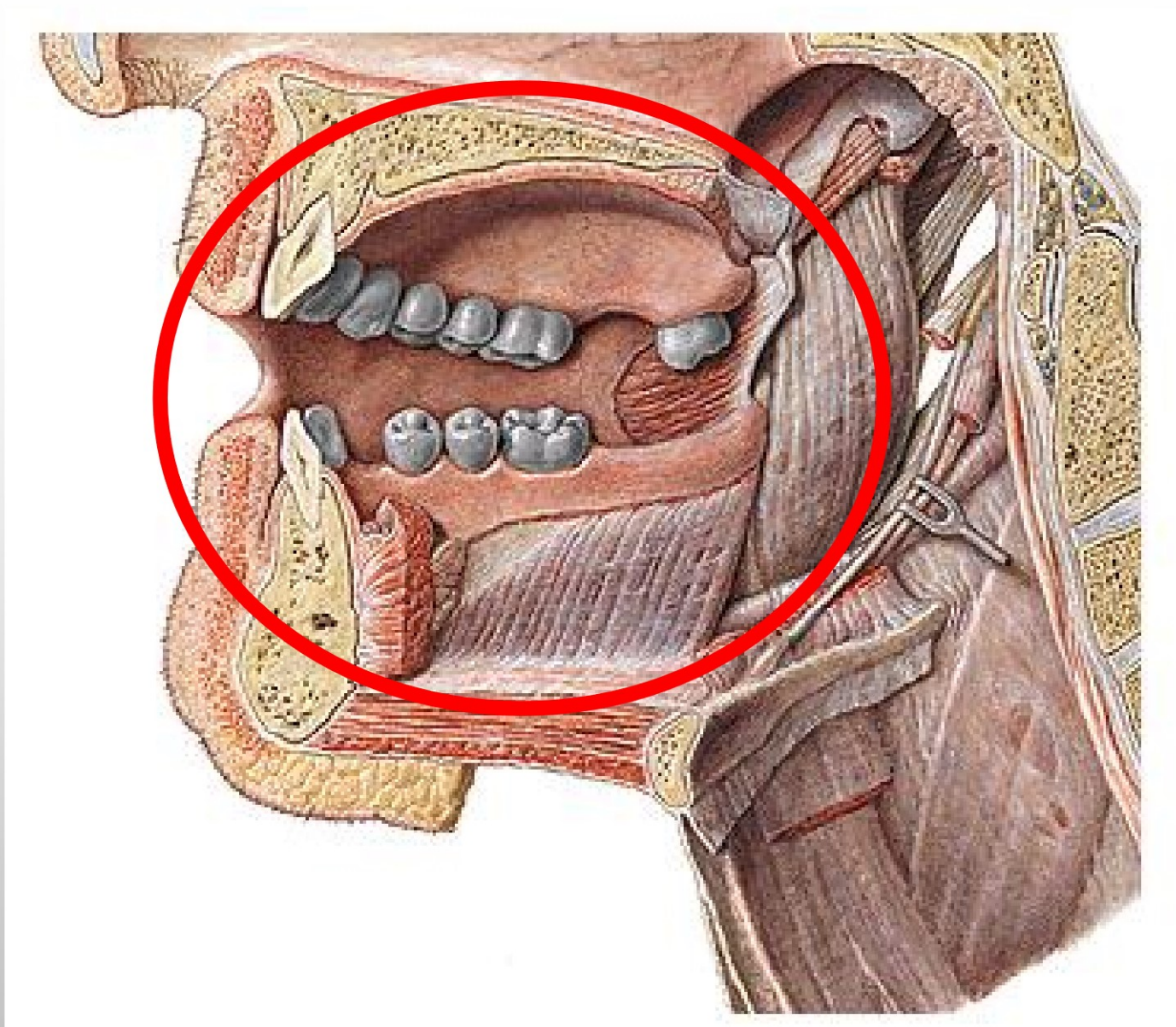


CASO CLÍNICO

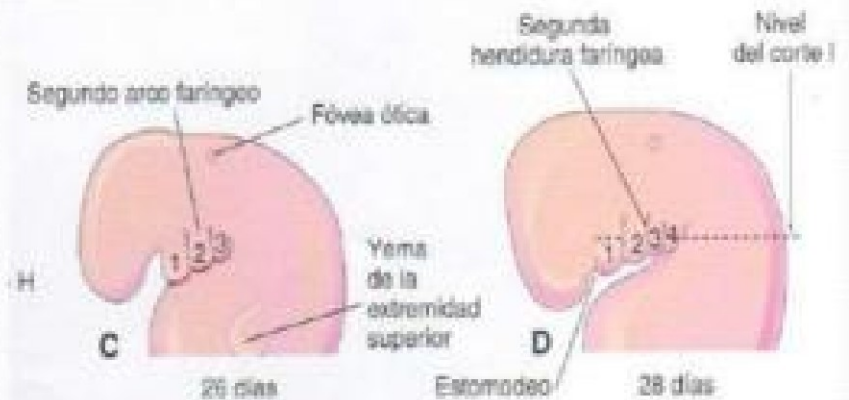
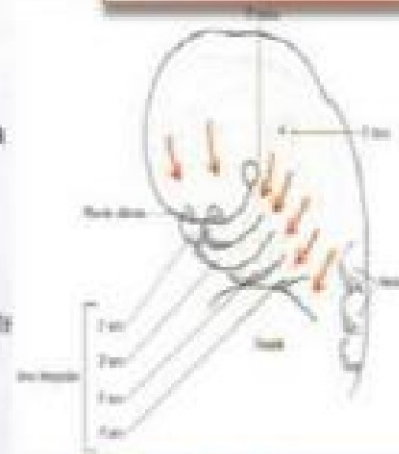
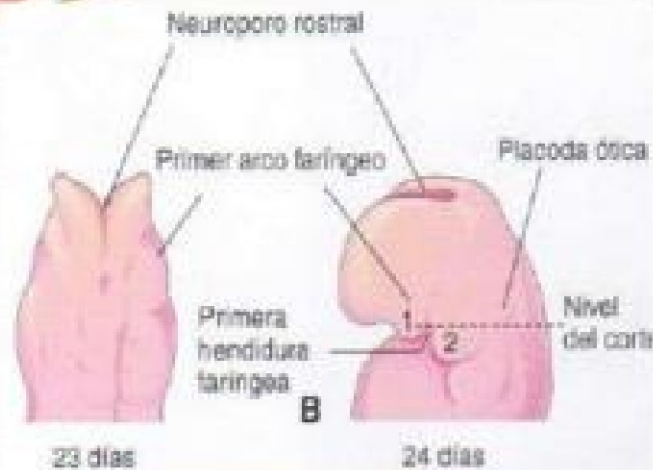




Ahora quiero dedicar un momento para lo que consideramos, como grupo de investigación muy importante



APARATO FARINGEO

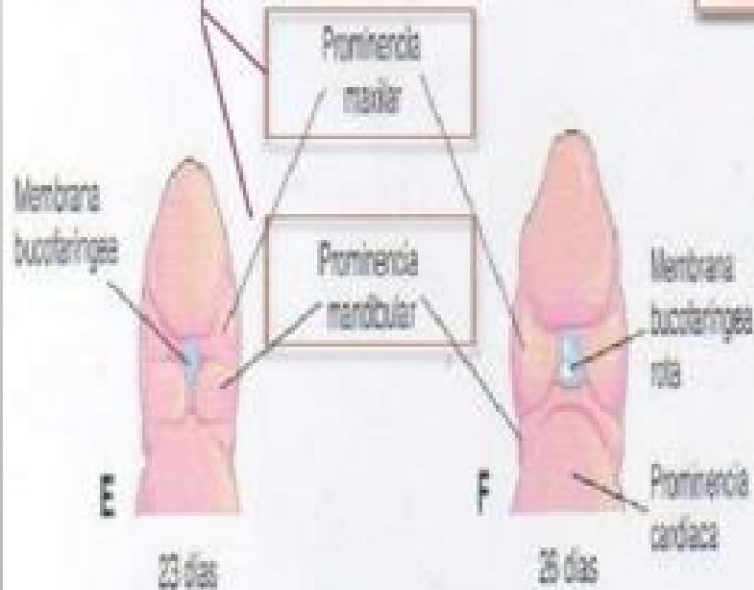


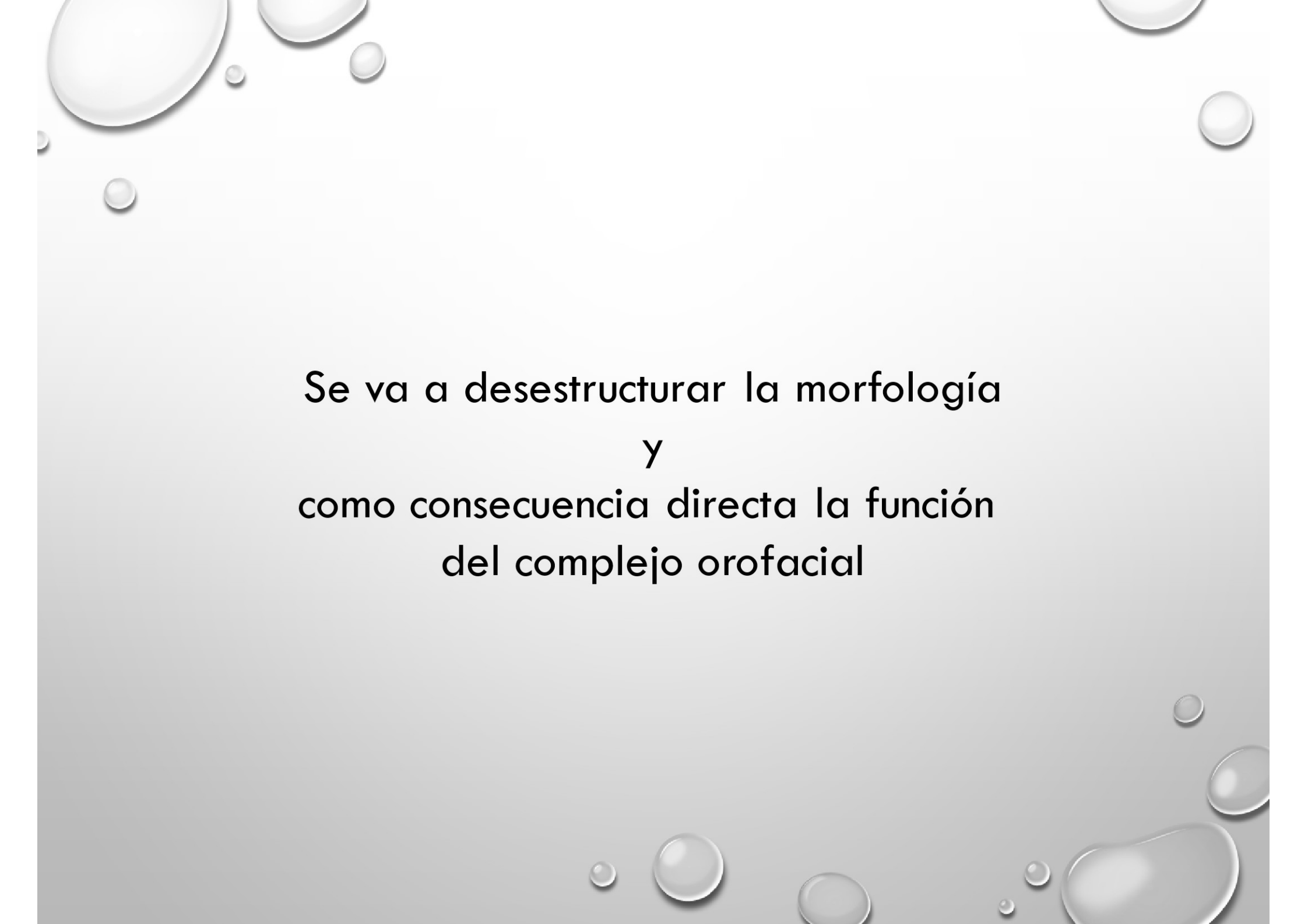
1° arco faringeo

ARCOS FARINGEOS

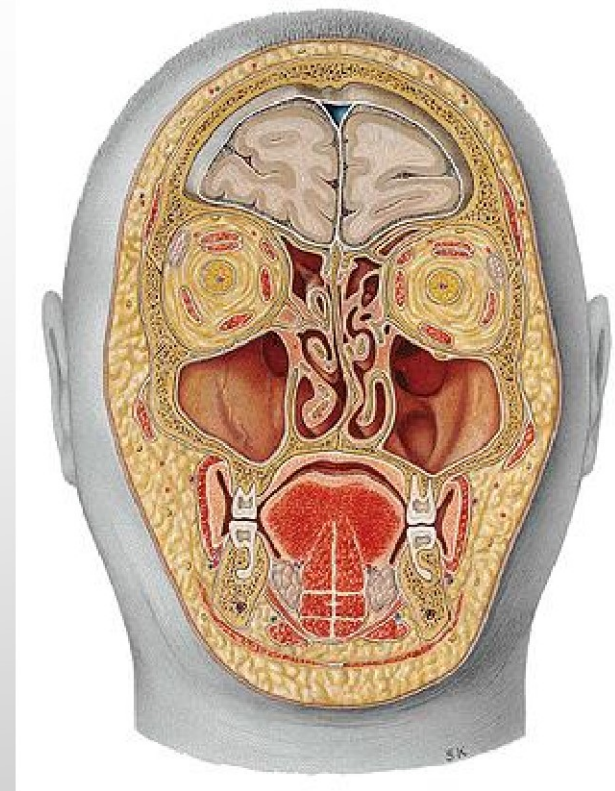
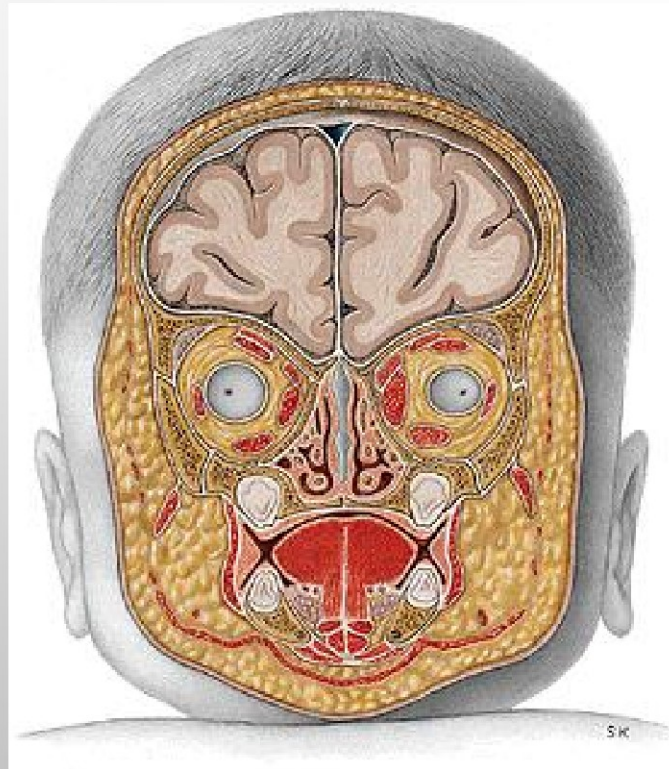
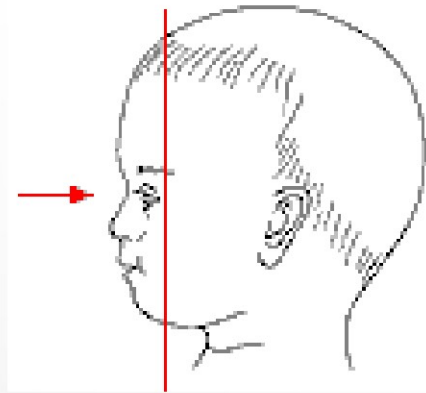
2° arco faringeo

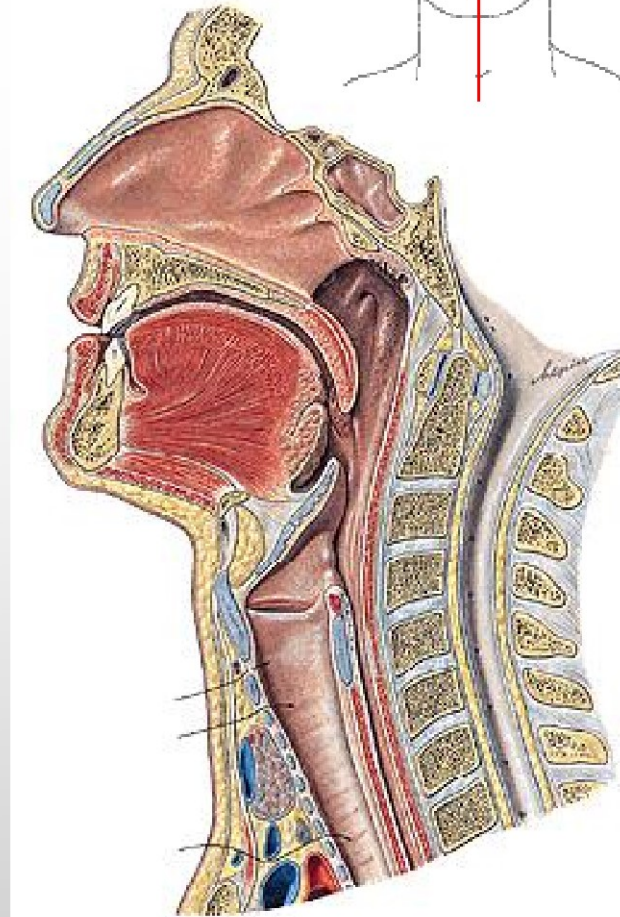
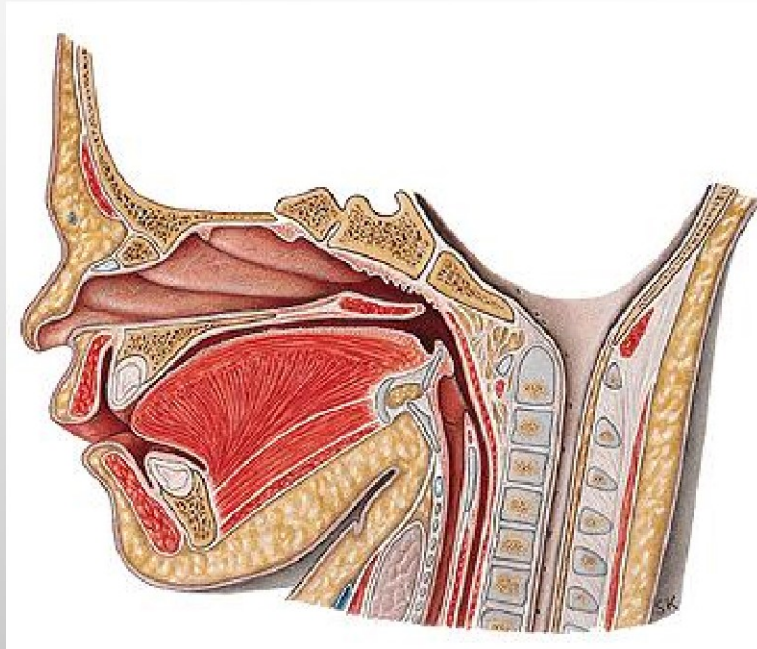
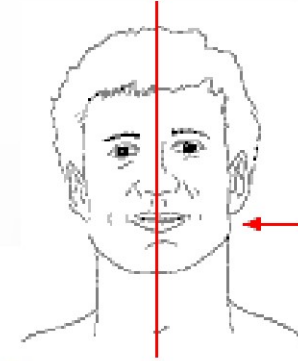
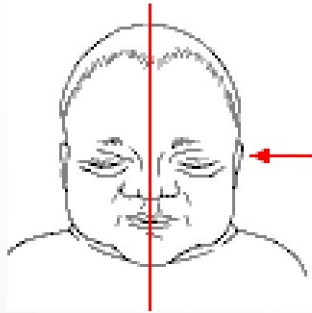
Migración de células de la cresta neural hacia la región cefálica

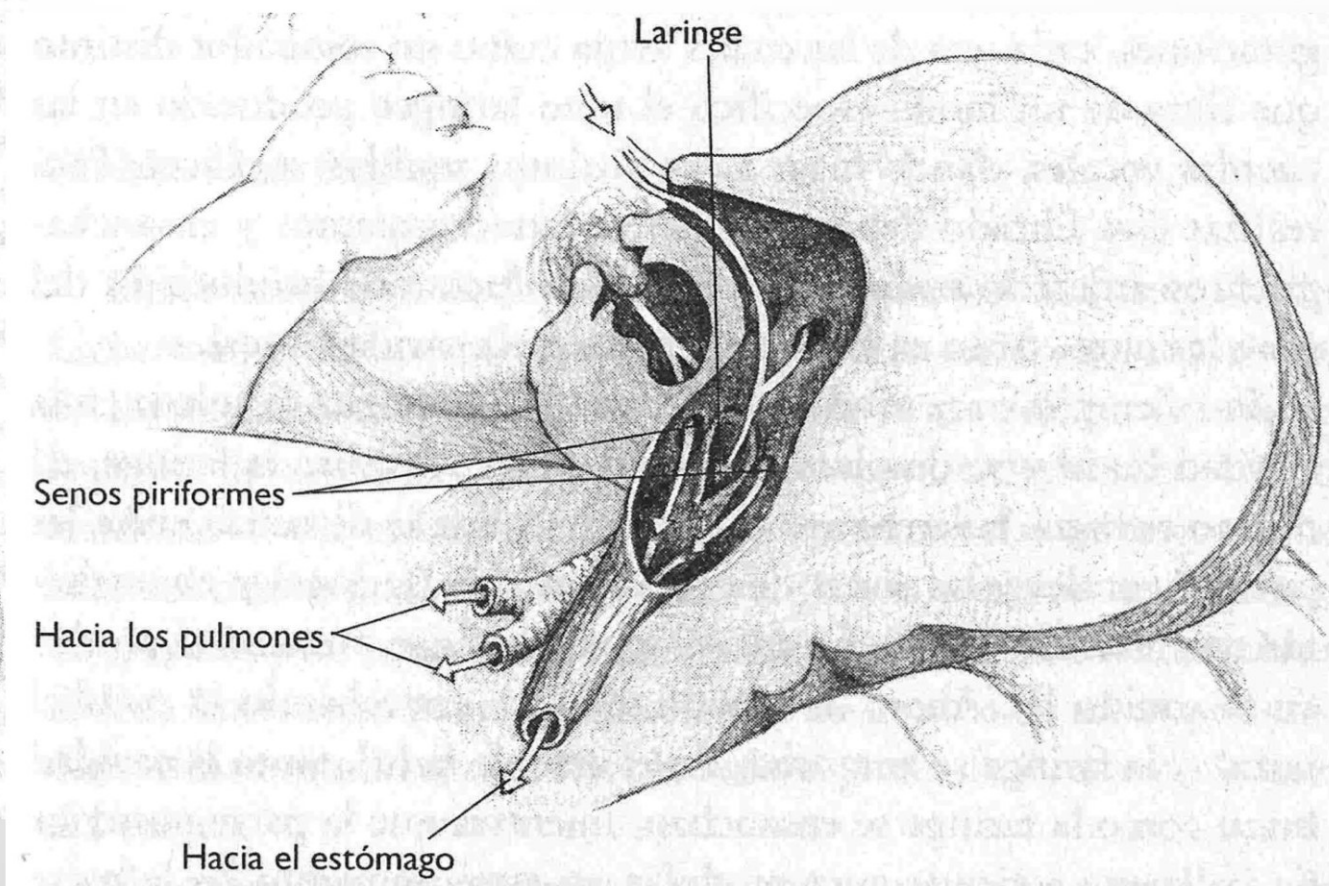


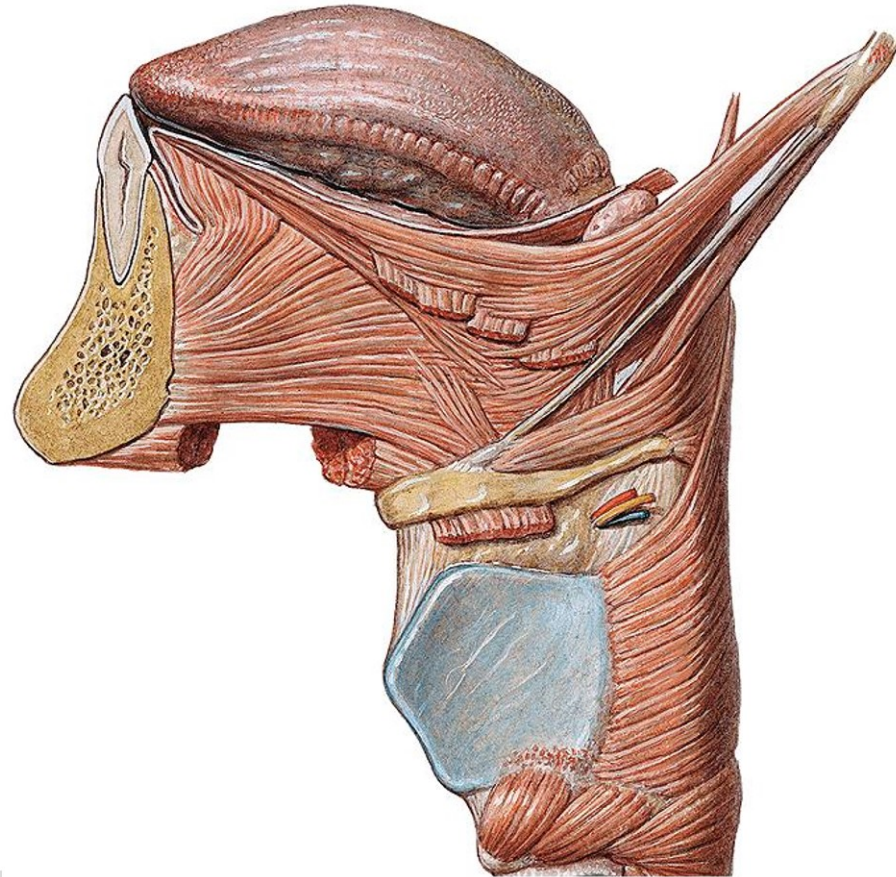
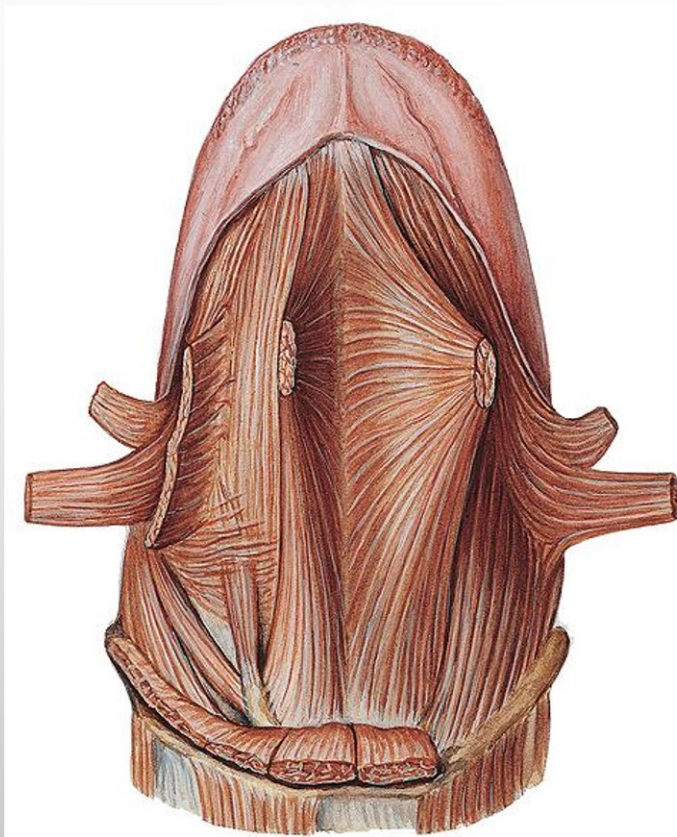
The background of the slide is a light gray gradient. In the top-left and bottom-right corners, there are several realistic-looking water droplets of various sizes, some overlapping. The text is centered in the middle of the slide.

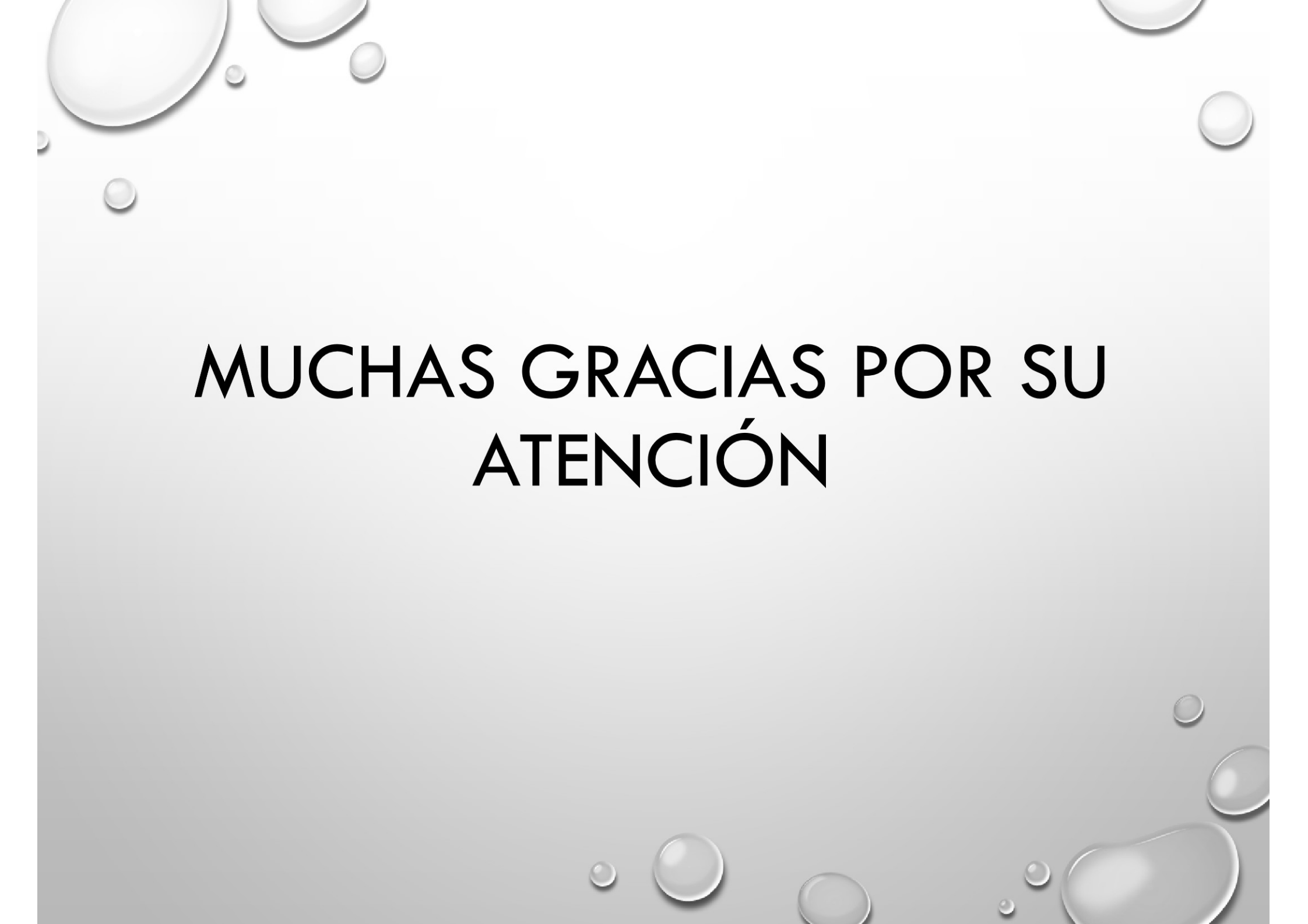
Se va a desestructurar la morfología
y
como consecuencia directa la función
del complejo orofacial









The background of the slide is a light gray gradient. In the top-left and bottom-right corners, there are several realistic water droplets of various sizes, rendered with soft shadows and highlights to give them a three-dimensional appearance.

**MUCHAS GRACIAS POR SU
ATENCIÓN**