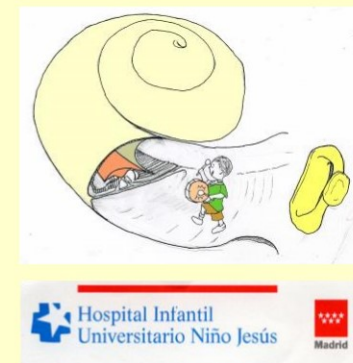


Afectación ORL en síndrome de Kabuki



3ª Jornada médica-formativa sobre Síndrome de Kabuki

25 de Octubre de 2019.
Centro Referencia Estatal de
Enfermedades Raras (CREER)



Dr Saturnino Santos
Servicio de ORL Pediátrica.
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

ORL en Kabuki

1. Otología

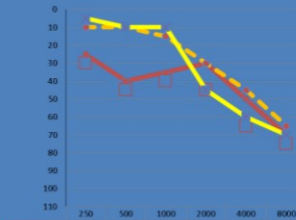


OTITIS MEDIA

70% Toriello

Problema muy prevalente en población pediátrica general

2. Audiología



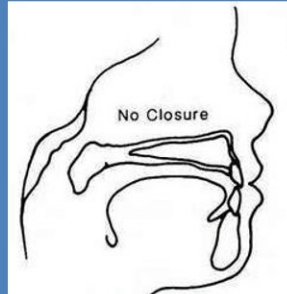
HIPOACUSIA

50% Toriello, Adam

- Conductiva
- Mixta
- Neuro-sensorial

Diagnóstico audiológico difícil

3. Función VeloFaríngea



FISURA PALATINA FISURA SUBMUCOSA INCOMPETENCIA VF...

70% Toriello

Diagnóstico diferencial del niño con Disfunción Velo-Faríngea.

4. Vía aérea



Malformaciones laríngeas

- Adam

Hiperlaxitud columna cervical- Adam

Cuello corto, retrognatia, paladar, dentición –Atalay.

DIFICULTADES DE INTUBACIÓN Y EXTUBACIÓN

Fibroscopia en consulta siempre

5. Diagnóstico precoz y diferencial desde ORL



**Fenotipo:
THINK TWICE.
THINK KABUKI-**

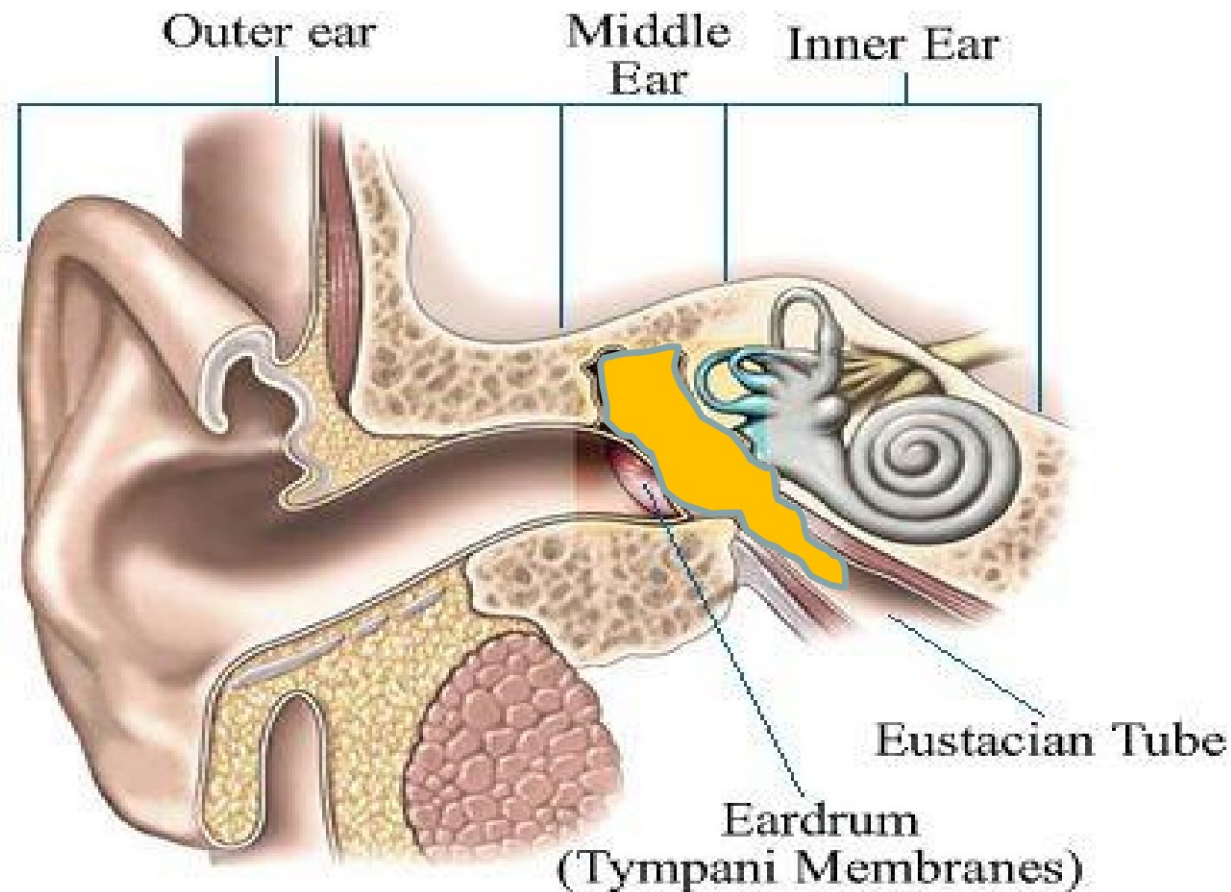
Peterson

ORL puede ser el 1º profesional en sospechar el SK-

Características clínicas a tener en cuenta desde ORL

FACIES	Cejas, párpados...
NEURO	RGD, HIPOTONÍA
LENGUAJE	R lenguaje, Hipernasalidad
CRECIMIENTO	↓
CARDIO	+
MUSCULO-ESQUELETO	HIPERLAXITUD, CLINODACTILIA
OFTALMOLOGÍA	2 deficits sensoriales asociados (escleróticas azules)
INMUNODEFICIENCIA	OMAS, además de por fisura

AUDICIÓN. OTITIS MEDIA.



**Mala función de Trompa de Eustaquio:
Causa de la mayor frecuencia de otitis media**

Frecuencia (Hz)

125 250 500 1K 2K 4K 8K

-10

0

10

20

30

40

50

60

70

80

90

100

110

120

NORMAL

LEVE

MODERADA

SEVERA

PROFUNDA

Nivel Auditivo en dBHL

750 1.5K 3K 6K 12K

AUDICIÓN. OTITIS MEDIA.



Normal, ventilado



Ocupación mucosa



Tubo de ventilación



**Perforación,
destrucción huesecillos**

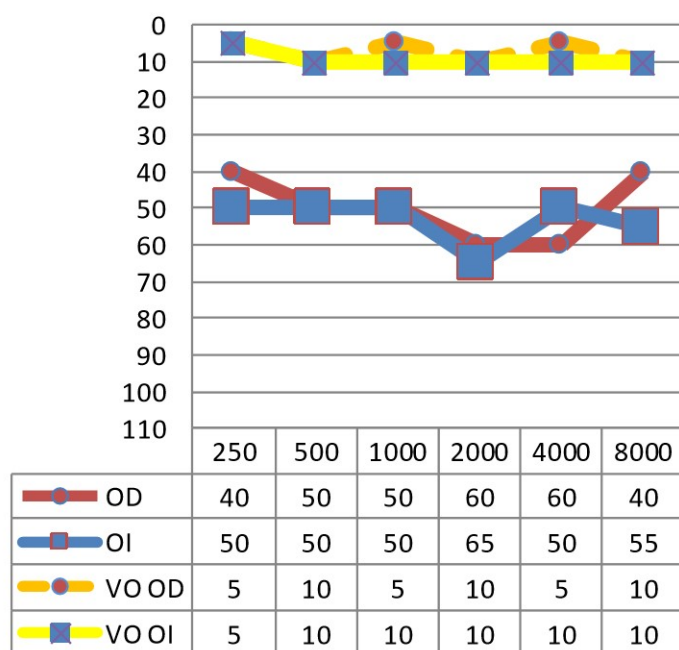


**Cronificación,
colesteatoma**

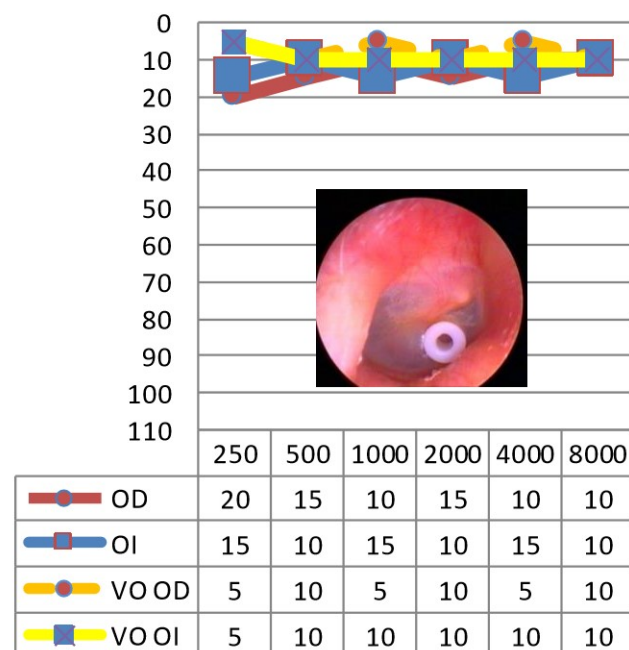


Timpanoplastias

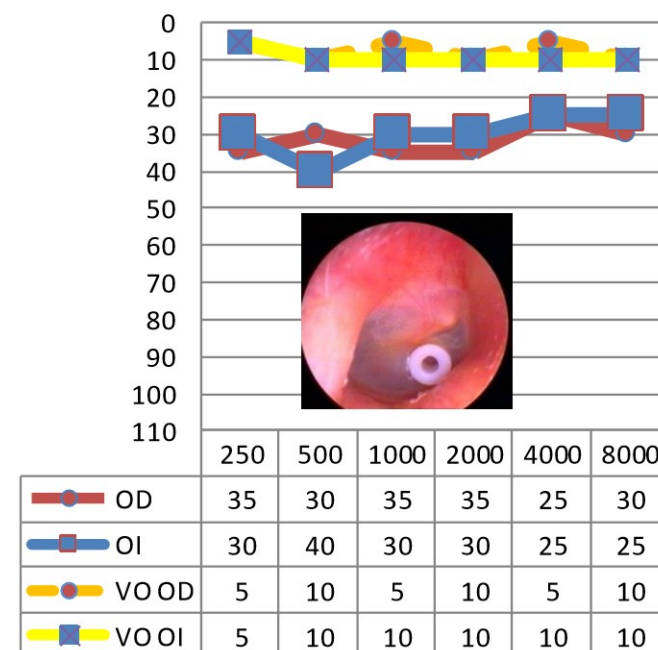
HIPOACUSIA CONDUCTIVA



Hipoacusia conductiva



Normoaudición: cierre del gap

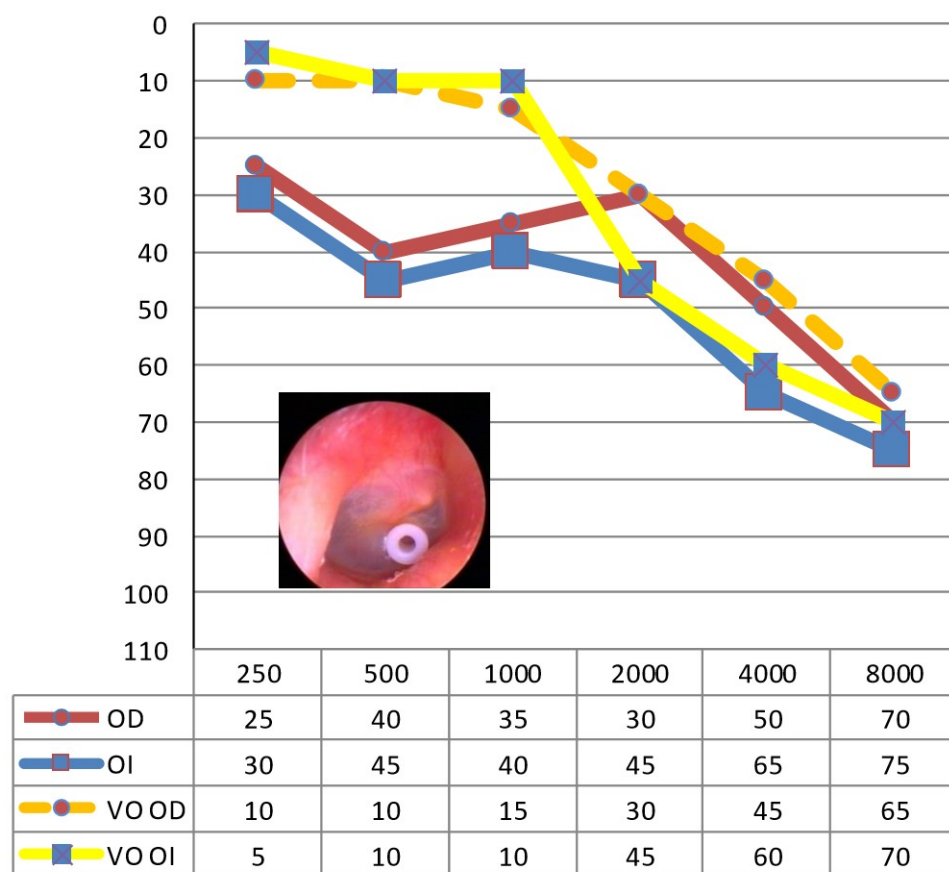


Hipoacusia leve: cierre incompleto

- No siempre se cierra la diferencia vía aérea-vía ósea con DTTs (otros factores aparte de moco)

HIPOACUSIA MIXTA

Evolución:
NORMOAUDICIÓN → HA CONDUCTIVA → HA MIXTA

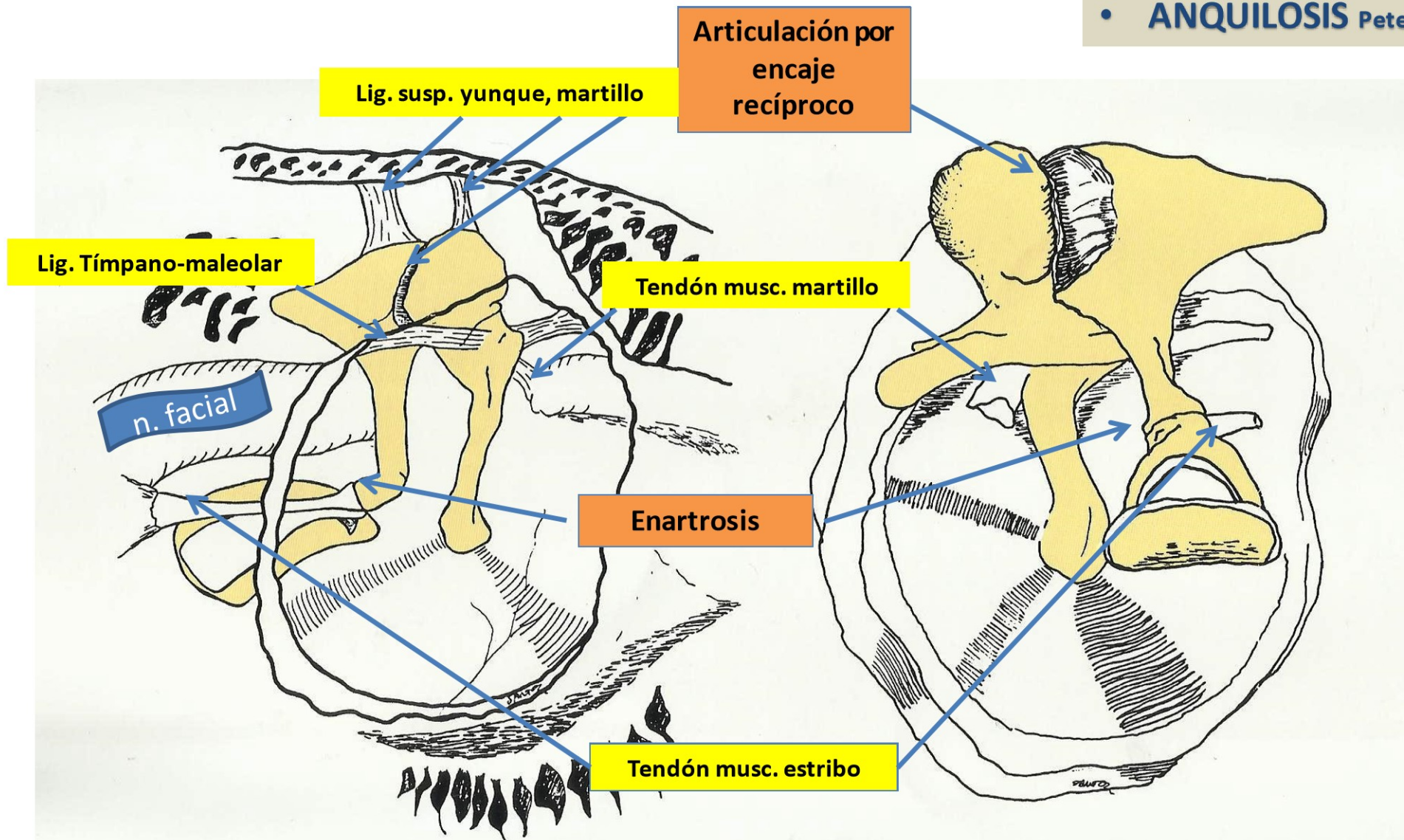


Tto:

- DTT
- Audífono
- Logopedia

Persistencia componente conductivo

- MALFORMACIONES OSICULARES
- ANQUILOSIS Peterson



HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL

Figure 1. Pure tone audiometry before implantation age: 8 years 7 months

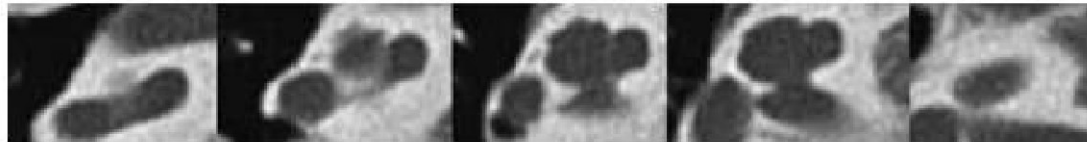


Figure 2. CT of the cochlea right side, incomplete partition type II

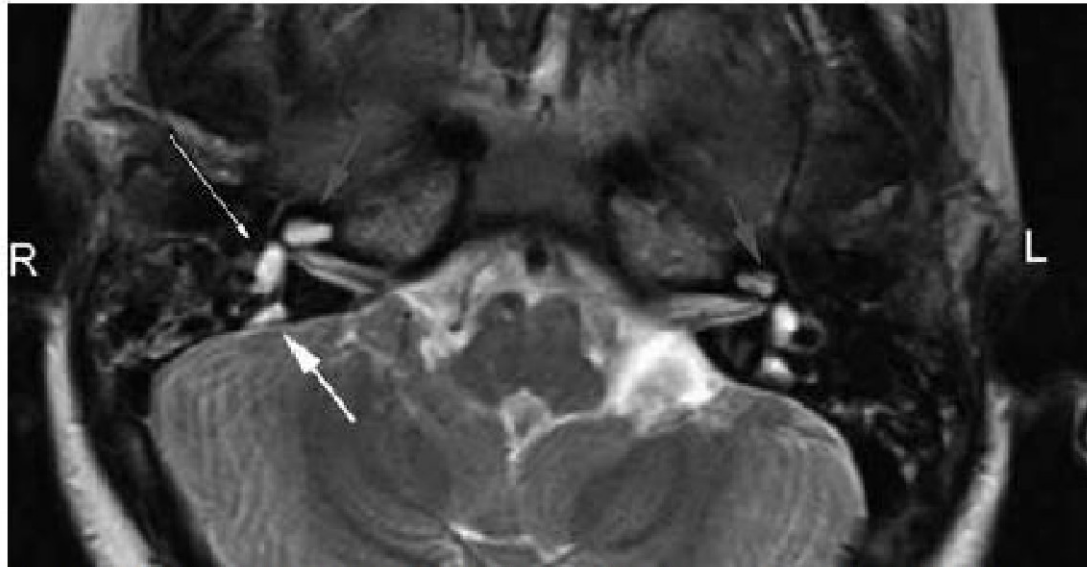
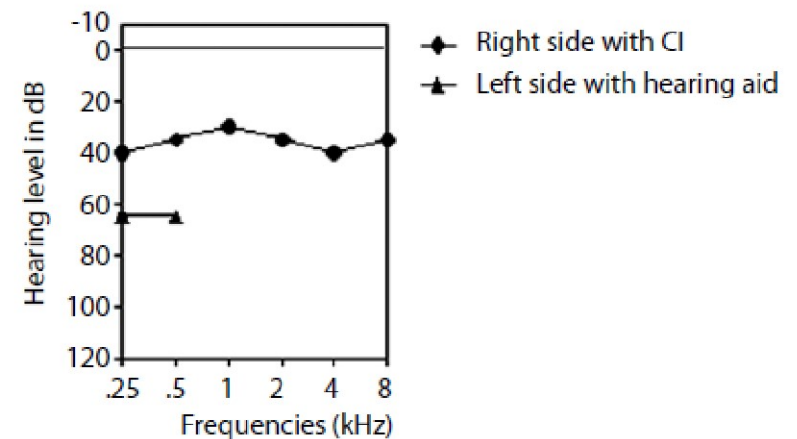
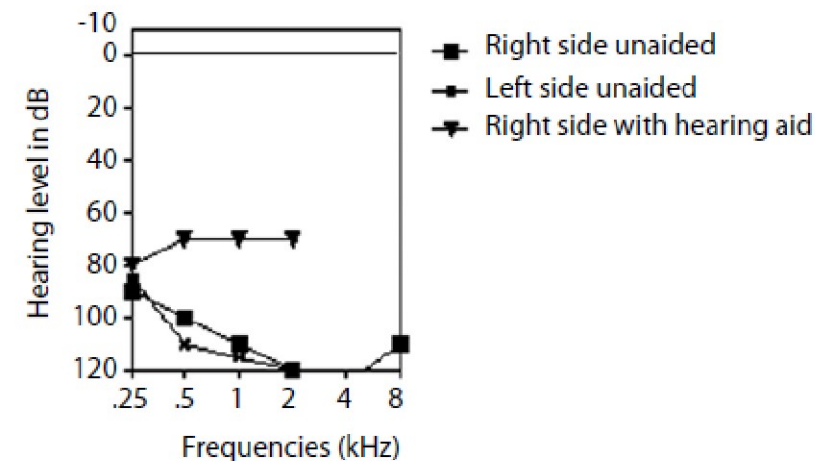


Figure 3. MRI T2; Grey arrows: cochlea; Small white arrow: relatively large vestibulum with dysplasia of the semicircular canals; Big white arrow: enlarged vestibular aqueduct

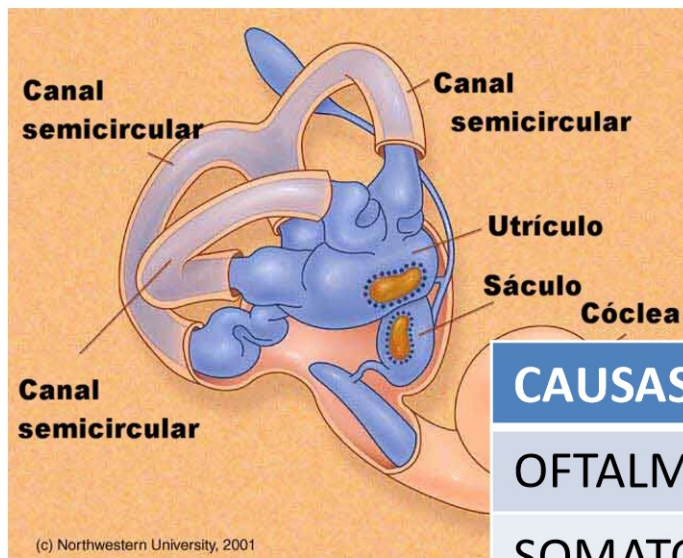
- **MALFORMACIONES OÍDO INTERNO- Mondini** Igawa

J Int Adv Otol 2016; 12(1): 129-31



2. OTOLOGÍA-AUDIOLOGÍA.

¿trastornos vestibulares?



- Vértigo
- Ataxia
- Desequilibrio...

92% función
vestibular normal
Barozzi, 2007

POSTUROGRAFÍA
ESTÁTICA:
Hipofunción visual o
somatosensorial
Barozzi, 2007

CAUSAS

OFTALMOLÓGICAS:

SOMATOPERCEPCIÓN:

-Alts musculoesqueléticas,
hipotonía

OÍDO INTERNO:

LIMITACIONES

Cooperación pruebas

Calóricas: sólo oídos no
operados

Nistagmo por patología ocular
o central

PRUEBAS VESTIBULARES sólo si:

- Síntomas vestibulares
- HANS
- Malformaciones oído interno

Barozzi, 2007

Recommendations for the management of Kabuki Syndrome ~ Vision & Hearing ~

Infancy and Childhood

Hearing loss: has been documented in 40-45% of children with KS.
In the majority this is a conductive loss due to chronic otitis media but the risk of sensorineural hearing loss is increased and this possibility should also be explored as it is likely to be under-diagnosed.
In many patients the hearing loss is mixed.

ABNL

ABNL

Chronic otitis media (recurrent ear infections)

Assess hearing at time of diagnosis, and annually throughout infancy and childhood, and adolescence if necessary.

All children with hearing impairment should have audiology follow-up. If there is a sensori-neural component to the hearing loss an MRI scan of the the petrous temporal bone should be arranged as Mondini dysplasia of the inner ear may be present.

Vestibular assessment is recommended in patients with vestibular symptoms, sensori-neural hearing loss or inner ear abnormalities.

Treatment of hearing loss is by:

- a) amplification
 - b) speech and language therapy
 - c) cochlear implantation
 - d) surgery for ossicular malformation
 - e) in cases of Mondini dysplasia with perilymphatic fistula surgery is indicated to prevent the development of meningitis.
- Children with recurrent otitis media should have their hearing tested.

Document Title: Management of Kabuki Syndrome: A Clinical Guideline

Version: 1

Created: 08/03/2010

Reviewed: 00/00/0000

Review Date: 08/03/2011

Author: DYSCERNE— Kabuki Syndrome Guideline Development Group

Contact details: jill.clayton-smith@cmft.nhs.uk

University of Manchester © 2010

LENGUAJE Y HABLA:

- ALTERACIONES MORFOLÓGICAS OROFACIALES.
- HIPOTONÍA

- HIPOACUSIA
- COGNITIVO

ALTERACIONES HABLA:

- Articulación
- Resonancia
- Prosodia

ALTERACIONES LENGUAJE:

- Semántica
- Morfosintaxis
- Pragmática

FUNCIÓN VELOFARÍNGEA Y HABLA

Concepto

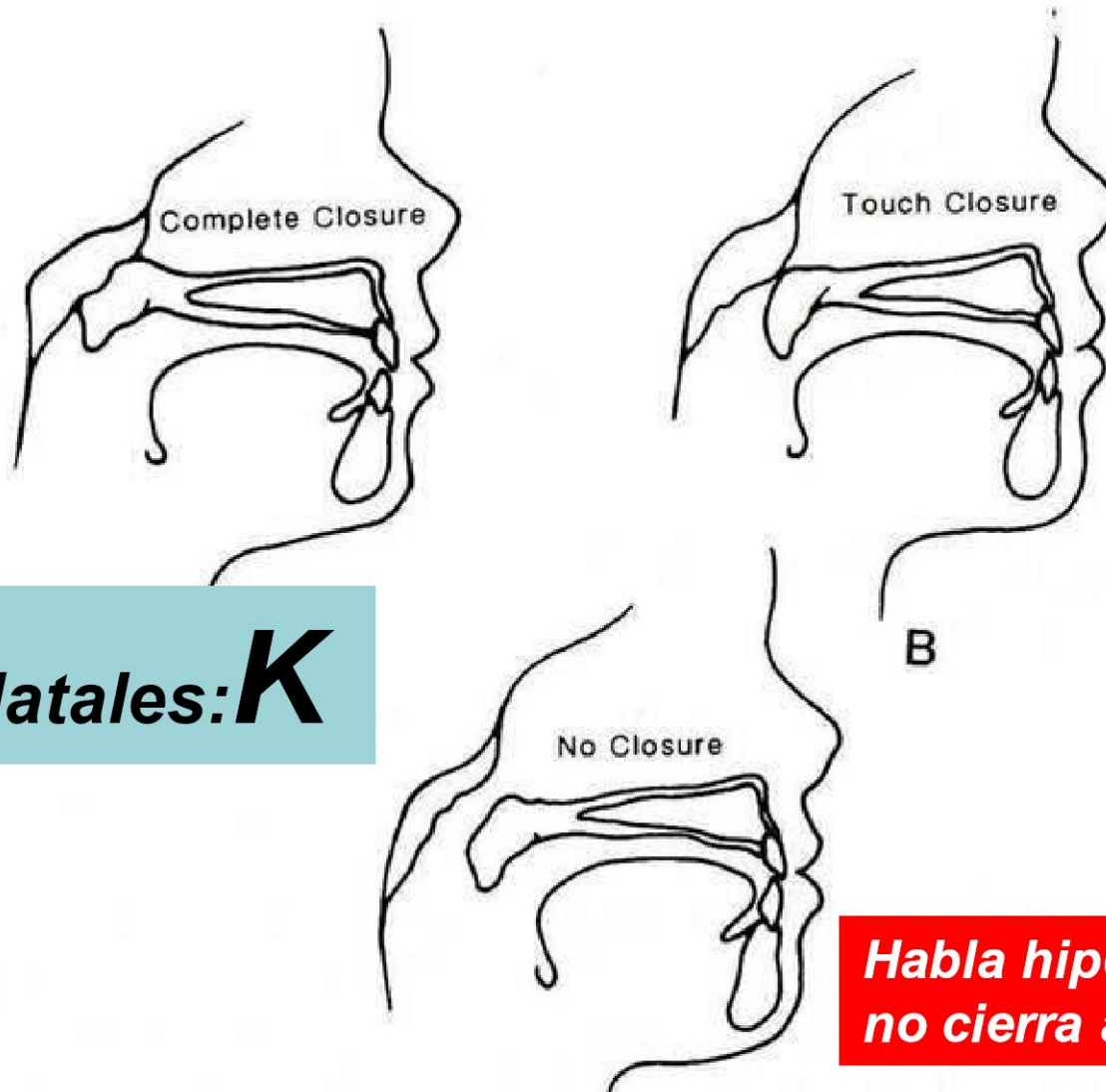
VELOFARINGE: estructura compleja y dinámica que sirve para separar la cavidad nasal de la oral durante el habla.

DISFUNCIÓN:

- INTELIGIBILIDAD
- ESTIGMATIZACIÓN

FUNCIÓN VELOFARÍNGEA

Hipernasalidad-
Passavant



Palatales: ***K***

*Habla hipernasal: cuando
no cierra adecuadamente*

Nasales: ***m***

FUNCIÓN VELOFARÍNGEA Y HABLA

MUSCULOS DEL PALADAR BLANDO

<u>PERIESTAFILINO INT</u> (ELEVADOR DEL VELO)	-cartílago de cae y peñasco -aponeurosis palatina ipsi y se decusa	principal responsable de elevación y cierre
<u>PERIESTAFILINO EXTERNO</u> (TENSOR DEL VELO) (inerva el V, el resto el IX y X)	-cartílago de cae y esfenoides-gancho a la apof pterigoides -aponeurosis palatina	
<u>PALATOFARINGEO</u> (Pilar post)		
<u>PALATOGLOSO</u> (Pilar ant)		
<u>SALPINGOFARINGEO</u>		
<u>UVULAR</u>	-espinas nasal posterior -a unirse con el cl y terminar en mucosa de la úvula	añade masa a la superficie dorsal del velo contribuyendo al cierre
<u>CONSTRICTOR SUPERIOR FARINGE</u>		Cierre circular variable

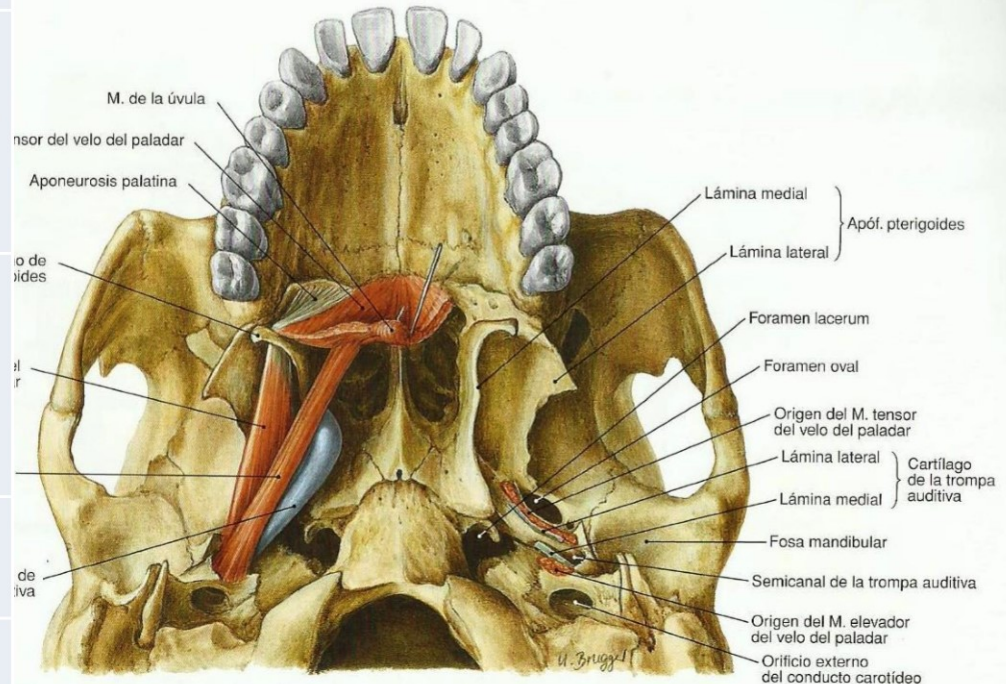
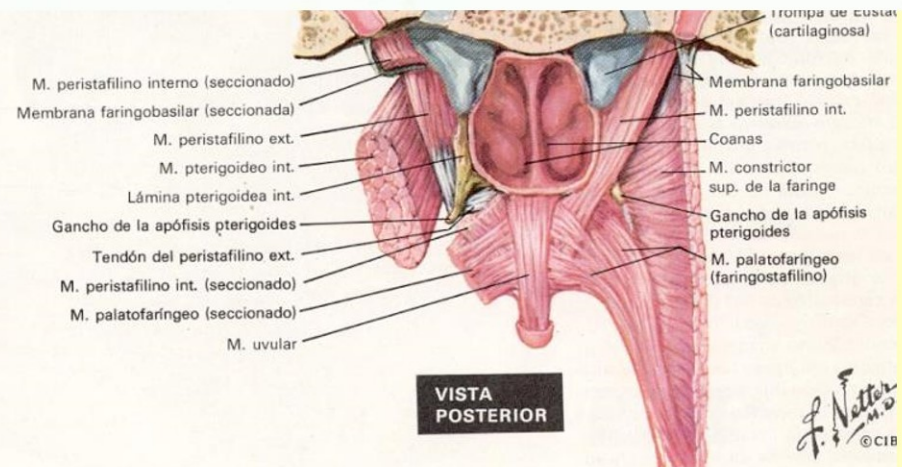


Fig. 701 Músculos elevador y tensor del velo del paladar y del cartílago de la trompa auditiva.



FUNCIÓN VELOFARÍNGEA Y HABLA

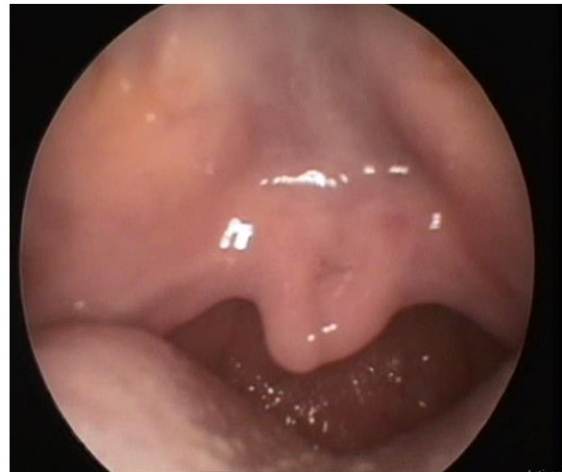
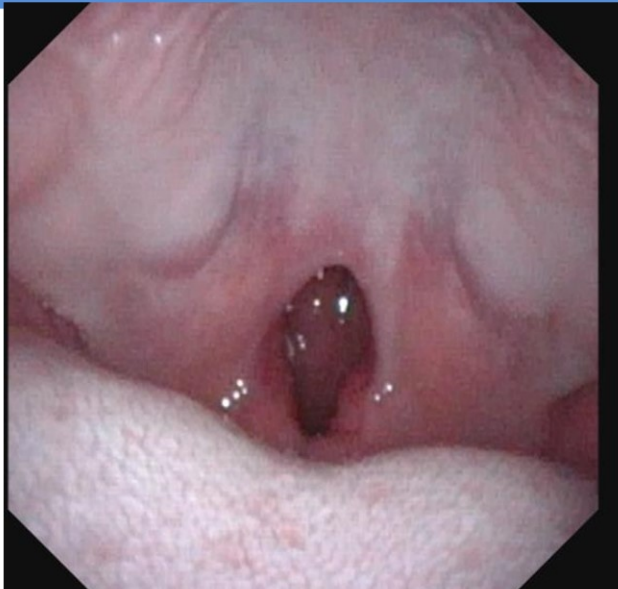
La actividad del esfínter velofaríngeo durante el habla y la deglución tienen vías neurológicas diferentes:

HABLA: actividad automática aprendida controlada por la corteza motora.

DEGLUCIÓN: actividad involuntaria primaria controlada por el tronco cerebral.

DISFUNCIÓN VELOFARÍNGEA

SUBTIPOS	ETIOLOGIAS	TRATAMIENTO
1. INSUFICIENCIA VF (problema anatómico)	• FISURA (LABIO)-PALATINA • FISURA P SUBMUCOSA • IVF POST-PALATOPLASTIA • DESPROPORCIÓN PALATO-FARÍNGEA (22q, platibasia) • HIPOPLASIAS VF (cromosomopatías) • POST-ADENOAMIGDALECTOMÍA • TUMORES	Fundamentalmente QUIRÚRGICO



DISFUNCIÓN VELOFARÍNGEA

SUBTIPOS	ETIOLOGIAS	TRATAMIENTO
2. INCOMPETENCIA VF (problema neuromuscular)	<u>CONGÉNITAS:</u> • PCI • Distrofia miotónica • HIPOTONÍA (22q. SK...) • DISARTRIA (miotonías) • DEFECTOS PP.CC. Bajos <u>ADQUIRIDAS:</u> • ACVs • NEURODEGENERATIVAS: Parkinson, ELA, esclerosis múltiple • DESMIELINIZANTES	VARIABLE: LOGOPEDIA +/- CIRUGÍA

DISFUNCIÓN VELOFARÍNGEA

SUBTIPOS	ETIOLOGIAS	TRATAMIENTO
3. TRASTORNO DEL APRENDIZAJE VF (hábitos articulatorios defectuosos) anatómica y fisiológicamente sería capaz de conseguir un cierre competente	• TRASTORNOS FONÉTICOS Y FONOLÓGICOS • HIPOACUSIAS: déficit de feed-back	Fundamentalmente LOGOPEDIA
4. COMBINACION DE TIPOS	• 22q. SK.. - Estructural: fisura, faringe alargada - Hipotonía - Hipoacusia	Variable.

VÍA AÉREA

Recommendations for the management of Kabuki Syndrome ~ Anaesthesia ~

All Ages

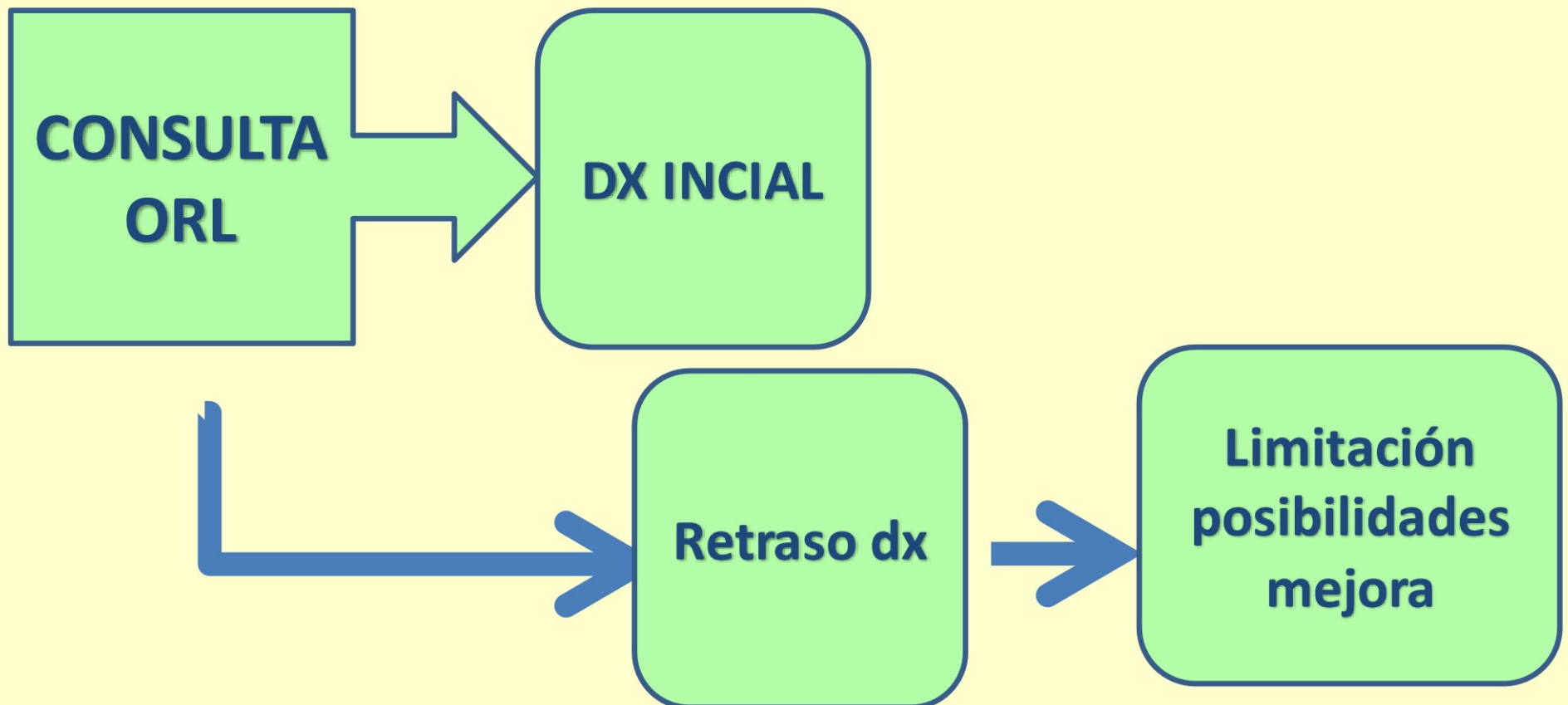
Anaesthesia in patients with KS: many children with Kabuki syndrome undergo surgery as some stage. There are very few reports of significant complications occurring with anaesthesia in KS but several points need to be taken into consideration.

The anaesthetist should be made aware of the diagnosis of Kabuki syndrome and its associated medical problems including structural malformations, learning disability and hypotonia. Screen for congenital heart disease before surgery.

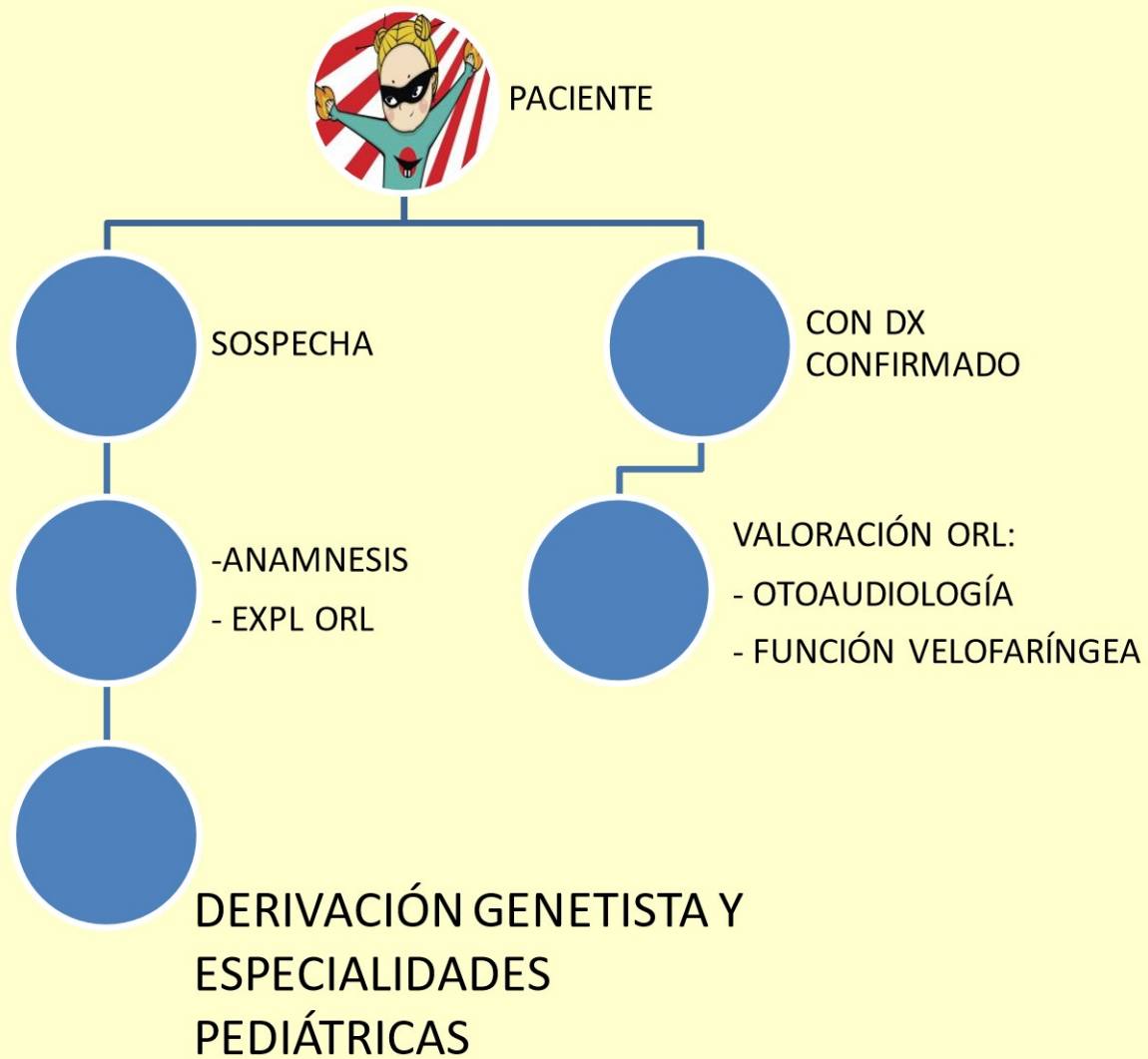
Be aware of the possibility of difficult intubation because of structural anomalies (narrowing) of the airways, and manage accordingly. Care should be taken with positioning of the cervical spine because of associated joint laxity. Anaesthesia for cleft palate repair should be undertaken by an anaesthetist with specific experience working within a recognised cleft centre.

formas de presentación ORL PEDIÁTRICA:

CONSULTA ORL CONTEXTO PRIVILEGIADO PARA DX. DE INICIO : LENGUAJE, HABLA, AUDICIÓN, OTITIS MEDIA, FENOTIPO, DESARROLLO GENERAL... (Peterson)



Formas de presentación ORL PEDIÁTRICA:



Diagnóstico Diferencial de Kabuki en ORL

	FISURA PALATINA	HIPERLAXITUD	HIPOACUSIAS		
CHARGE	☐ X		☐ X	ATRESIA COANAS	
22q	☐ X		☐ X		
IRF6 (Woude)	☐ X		☐ X		
STICKLER	☐ X	☐ X	☐ X	MIOPÍA MAGNA	
EHLER-DANLOS		☐ X	☐ X		
BOR			☐ X	FÍSTULAS CUELLO	RENAL

Muchas gracias por su atención

