



Proyectos y actividades. Propuestas

Dra. A. Cueto – Hospital Universitario Vall d'Hebron

Dra. V. Seidel – Hospital Universitario Gregorio Marañón

Pilar Lucero – Presidenta Asociación AEFA-Kabuki



_____ Il Jornada en Barcelona (NOVIEMBRE 2018)



Se propone realizar: Guía de manejo consensuada para personas con Síndrome de Kabuki

Hacerla accesible desde la página web de la asociación

Hacer que pueda ser facilitada a todos los profesionales que controlan
a los pacientes

Única guía de manejo

Conjunta con la asociación de pacientes



OBJETIVOS

- ✓ Guía **clara y práctica** para la valoración y el seguimiento
- ✓ Dirigida a **profesionales sanitarios** envueltos en su manejo, al tratarse de una enfermedad poco frecuente y de afectación multisistémica
- ✓ De interés **también para familias y afectados**

PROPUESTA DE PUNTOS CLAVE DEL TRÍPTICO

Breve explicación del
síndrome

Manifestaciones clínicas
del Síndrome de Kabuki

Cómo se establece el
diagnóstico y cuál es la
causa genética

Riesgo de recurrencia

Recomendaciones al
diagnóstico y seguimiento

Contacto de asociaciones
de pacientes

PROPUESTA DE PUNTOS CLAVE DEL TRÍPTICO

Breve explicación del
síndrome

Manifestaciones clínicas
del Síndrome de Kabuki

Cómo se establece el
diagnóstico y cuál es la
causa genética

Riesgo de recurrencia

Recomendaciones al
diagnóstico y seguimiento

Contacto de asociaciones
de pacientes



III Jornada en Burgos (OCTUBRE 2019)



III Jornada del Síndrome Kabuki
Burgos, 25 de octubre de 2019



Es una realidad



Tríptico

~~Tríptico~~



Guía Médica
de 17 páginas



*Síndrome de Kabuki:
Información para padres
y
guía de manejo*





Realización y edición

Realizado por:

Dra. Anna M^a Cueto-González.

Genética Clínica – Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)

Dr. Fernando Santos Simarro.

Genética Clínica – Hospital La Paz (Madrid)

Dra. Verónica Seidel.

Genética Clínica – Hospital Gregorio Marañón (Madrid)

Revisado por:

Dr. Sixto García-Miñaur

Genética Clínica – Hospital La Paz (Madrid)

Editado por:

Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA-KABUKI)

Edición 2019

Puede **contactar** con los especialistas que han realizado la guía o con la asociación en los correos: sindromekabuki@gmail.com, contacto@sindromekabuki.es o a través del página web www.sindromekabuki.es

Breve explicación del
síndrome



¿Qué es el síndrome de
Kabuki?

Breve explicación del síndrome

Referencia histórica del origen del nombre

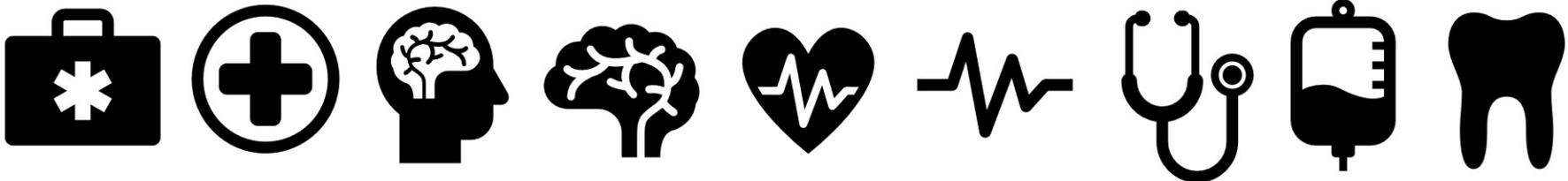
Manifestaciones clínicas
del Síndrome de Kabuki



Manifestaciones clínicas

Divididas en dos subapartados:

- 1) Manifestaciones principales o cardinales
- 2) Manifestaciones menos frecuentes



Cómo se establece el diagnóstico y cuál es la causa genética



¿Cómo se establece el diagnóstico y cuál es la causa genética?

Dividido en:

- 1) Diagnóstico molecular
- 2) Diagnóstico clínico
- 3) Diagnóstico diferencial



Riesgo de recurrencia



Asesoramiento genético
¿Cuál es la probabilidad
que se repita en una
nueva gestación?

Riesgo de recurrencia según:

- 1) si diagnóstico clínico:
 - 1.a) HAD
 - 1.b) LXD
- 2) Sin diagnóstico

Recomendaciones al
diagnóstico y seguimiento



¿Cuáles son las
recomendaciones al
diagnóstico y
seguimiento?

- ✓ Valoración inicial al diagnóstico
- ✓ Recomendaciones para el seguimiento

Recomendaciones al diagnóstico y seguimiento



¿Cuáles son las recomendaciones al diagnóstico y seguimiento?

- ✓ Valoración inicial al diagnóstico
- ✓ Recomendaciones para el seguimiento



Crecimiento y terapias

- ✓ Intervención temprana
- ✓ Intervención física
- ✓ Intervención ocupacional
- ✓ Intervención relativa al habla

Contacto de asociaciones
de pacientes



Vivir con el síndrome de
Kabuki

Bibliografía

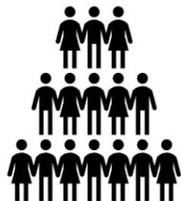
Contacto de asociación de
pacientes

Proyecto de registro de casos de Síndrome de Kabuki a nivel nacional. Estado actual



Facilitar un **único registro** para pacientes con Síndrome de Kabuki a nivel nacional

No centralizado en ningún centro hospitalario



Registro de pacientes con **datos clínicos completos y unificados (mismos criterios)**, los cuales pueden facilitar estudios de investigación



ÚNICO
registro de
pacientes

HOMOGENIZA
la recogida de
datos

Facilita los
estudios de
investigación

ÚNICO
tríptico de
seguimiento

Unifica el
seguimiento

MEJORA E
IGUALA la
asistencia



PROYECTO DE REGISTRO

Durante los DOS ÚLTIMOS AÑOS se ha estado trabajando con los ítems a incorporar

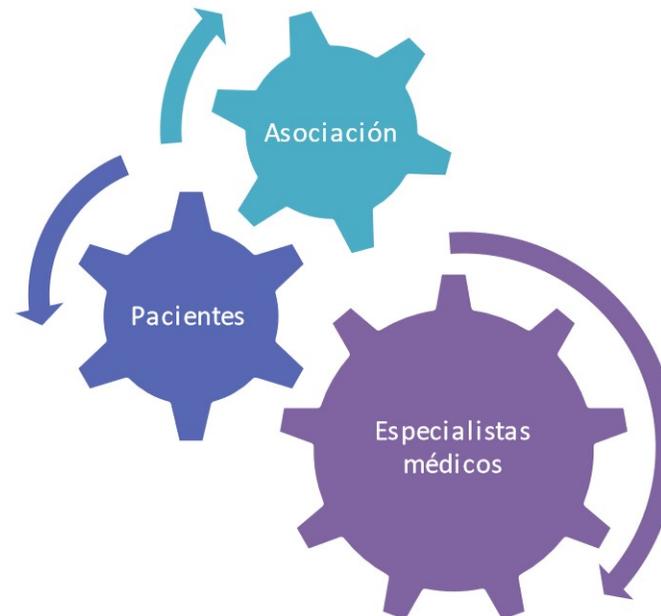
Informático está acabando de ultimar datos y presupuesto

Colaboración con la Asociación Española de Familiares y Afectados de síndrome de Kabuki (AEFA- Kabuki)

Se unificará la recogida de datos +/- exploración

Propuesta de futuras actividades

Turno de preguntas





Muchas gracias

