



Hospital General Universitario
Gregorio Marañón



Síndrome de Kabuki



Irene del Cerro Pérez
Pilar Merino Sanz
Pilar Gómez de Liaño

A close-up photograph of a child's eye, showing the iris and eyelashes. The eye is looking slightly to the right. The background is blurred, showing skin tones.

**ESTOS NIÑOS
TIENEN
PROBLEMAS
OFTALMOLÓGICOS**

Síndrome de Kabuki

KMT2D y KDM6A

Facies peculiar



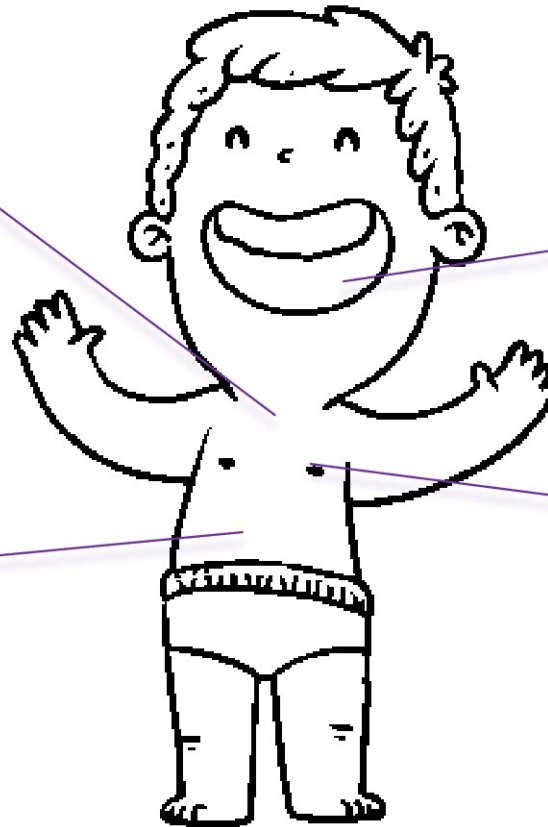
Bajo coeficiente intelectual



Baja estatura



Anormalidades esqueléticas



MANIFESTACIONES OF

ESTRABISMO

PTOSIS

EPICANTUS

COLOBOMAS

DEFECTOS REFRACTIVOS

NISTAGMUS

MICROOFTALMIA

MEGALOCORNEA

MICROCORNEA

O

P

E

C

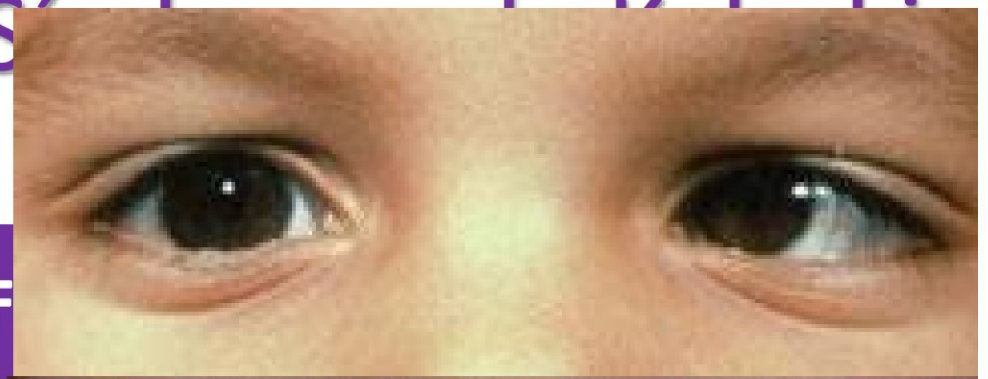
E

P

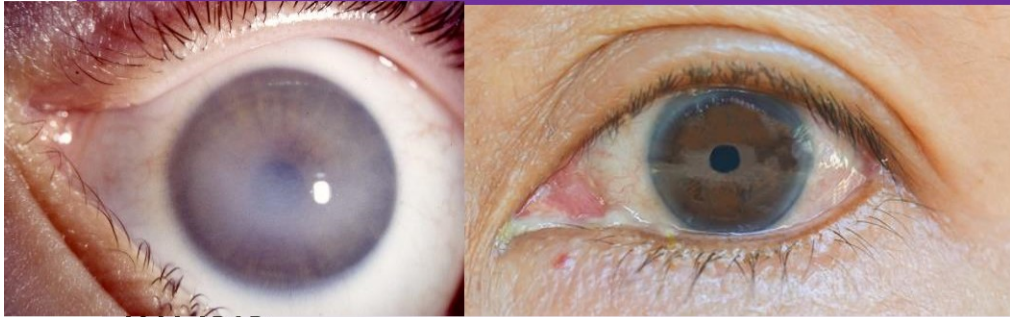
A

A

O



Síndrome de Kabuki



PTOSIS



ES OFTALMOLÓGICAS

OPACIDADES CORNEALES

PTISIS BULBI

ESCLERA AZULADA

CATARATAS

ELECTRORRETINOGRAMA ANORMAL

PEV ALTERADOS

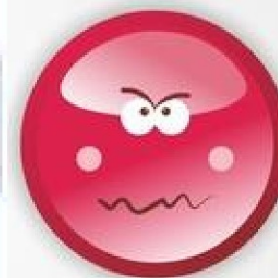
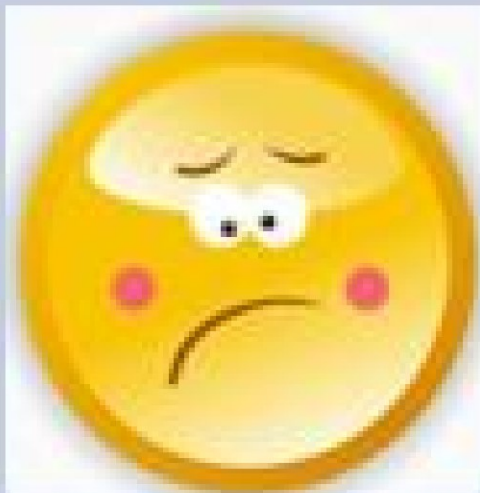
AMBLIOPÍA

ALTERACIONES DEL NERVIO ÓPTICO

OBSTRUCCIÓN DE LA VÍA NASOLAGRIMAL

GRAVEDAD D

OLÓGICAS



-Epicantus
-Obstrucción vía NL

-Est
-Pto
-Def
-Op
-Cat



obomas
ctrorretinograma
ado
alterados
oliopia
eraciones del NO



¿CUÁNDO DERIVAR AL OFTALMÓLOGO?

Siempre

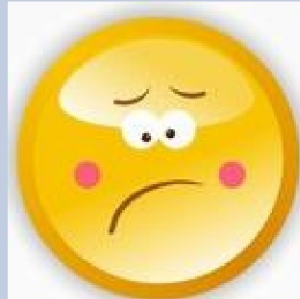
¿SIEMPRE? ¿AUNQUE NO LE VEA NADA EN LOS OJOS?



¿POR QUÉ?



-Epicantus



-Ptosis



-Electrorretinograma

-Obstrucción vía NL

- Estrabismo
- Defectos refractivos
- Opacidades corneales
- Cataratas

- Colobomas
- Electrorretinograma alterado
- PEV alterados
- Ambliopia
- Alteraciones del NO

CASOS CLÍNICOS

Síndrome de Kabuki

CASOS CLÍNICOS



ESTRABISMO

PTOSIS

EPICANTUS

PUPILAS DE MARCUS

DEFECTOS REFRACTI

NISTAGMUS

MICROOFTALMIA

MEGALOCORNEA

MICROCORNEA

COLOBOMAS

OPACIDADES CORNEALES

PTISIS BULBI

ESCLERA AZULADA

-GAFAS

-CIRUGÍA DE LA VÍA NASOLAGRIMAL

RAMA ANORMAL

MIOPÍA

OPLEJÍA

CIÓN DE LA VÍA NASOLAGRIMAL

IONES NERVIO OPTICO

AV

-OD: 1

-OI: 1