

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

SÍNDROME KABUKI

Asociación española de
familiares y afectados



GOBIERNO
DE ESPAÑA

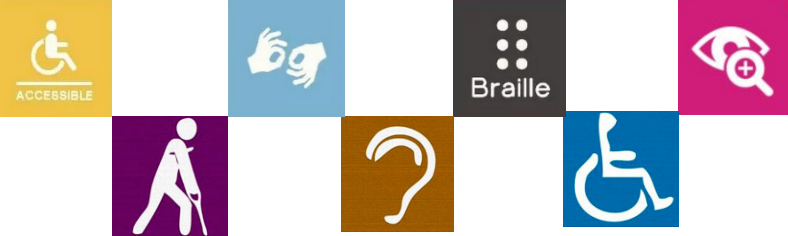
MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD
Y BIENESTAR





Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

- ▶ El síndrome Kabuki es una condición genética rara que generalmente se relaciona con un tono muscular bajo, crecimiento posnatal lento, retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje leves a moderadas. Las personas con Kabuki son más propensas que la mayoría de las personas a verse afectadas por una serie de afecciones médicas y muestran características musculoesqueléticas y faciales distintivas.
- ▶ Se cree que el síndrome de Kabuki afecta a 1 en 32,000 personas.
- ▶ Fue descrito por primera vez, en 1981, por Y. Kuroki y N. Niikawa, quienes le dieron el nombre de máscara o maquillaje Kabuki por el parecido de la cara de estos niños con el maquillaje de los actores del teatro tradicional japonés Kabuki.

¿QUÉ ES EL SINDROME KABUKI?



GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES



SALUD Y BIENESTAR





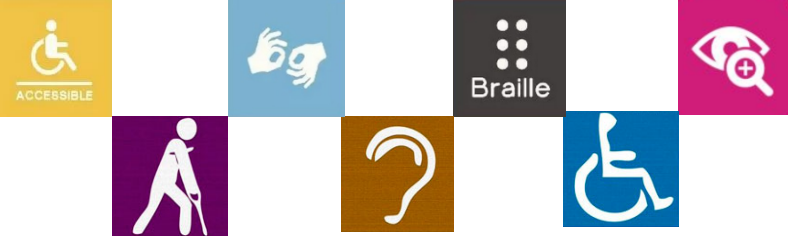
Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

- ▶ Está causado por mutaciones espontáneas principalmente en dos genes, KMT2D y KDM6A. Estos genes que hasta ahora se han identificado como involucrados en el síndrome de Kabuki son epigenéticos. Esto significa que, en lugar de controlar directamente una o dos características, controlan cómo se expresan una gran cantidad de otros genes, y de esa forma cómo las células de todo el cuerpo se construyen de manera continua.
- ▶ La información se guarda en los genes pero debe existir un mecanismo que lea e interprete esos genes. Si el encargado de leer falla, el resultado de la lectura no será correcto. Esta es la razón por la que el síndrome Kabuki generalmente afecta a una amplia gama de órganos y sistemas en el cuerpo.

¿POR QUÉ ESTÁ CAUSADO?





Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

- ▶ El síndrome kabuki presenta un espectro clínico amplio y variable siendo lo más característico los rasgos faciales y la hipotonia.
- ▶ Los niños tienen características faciales similares. Los ojos grandes y almendrados; los párpados largos (ojos almendrados); las pestañas largas y pobladas; las cejas amplias, arqueadas y escasas; la punta de la nariz deprimida y las orejas prominentes, grandes o ahuecadas.
- ▶ pueden presentar además baja estatura, cardiopatías, trastornos madurativos, intestinales, inmunológicas, malformaciones en el paladar, hipotonia, laxitud en las articulaciones, dentadura anormal, propensión a las otitis y dedos cortos.
- ▶ Bajos niveles de azúcar en la sangre (especialmente después del nacimiento, pero a veces también en la infancia)
- ▶ Epilepsia (las convulsiones ocurren en 15-25% de los pacientes) y malformaciones del sistema nervioso central
- ▶ Déficit de la hormona del crecimiento



¿QUÉ ASPECTO CLÍNICO PRESENTA?



GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD Y BIENESTAR





Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

- ▶
- ▶ AEFA-KBK es la Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome Kabuki.
- ▶ Un lugar de encuentro para compartir nuestra experiencia y aclarar nuestras muchas dudas que nos surgen al convivir con el síndrome.
- ▶ Desde AEFA-KABUKI fomentamos jornadas técnicas y familiares donde poder poner en común tanto los aspectos clínicos como las situaciones diarias en el entorno familiar, escolar o administrativo.



NUESTRA ASOCIACION



GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD Y BIENESTAR





Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022



GRACIAS



GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES



AGENDA 2030



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS

3 SALUD Y BIENESTAR

