



Volumen 13, número 1-2, 2004

Página principal

Síndrome de Kabuki

Dra. Ana María Guzmán-Acurio, Dr. Roddy Tumbaco, Dra. Lorena Jaramillo

Presentación

Servicio de Neurología, Hospital Luis Vernaza, Guayaquil

Equipo directivo y comité científico

Información para los autores

Correspondencia: Dra. Ana María Guzmán,

guzma1996@hotmail.com

INDICE

Resumen: El Síndrome de la máscara de Kabuki es una enfermedad rara del desarrollo. La mayoría de los casos ocurren de forma esporádica. Su diagnóstico se basa en cinco criterios principales, que incluyen retraso mental leve, anomalías esqueléticas, Alteraciones dermatológicas, talla baja y fascie característica. Se describe el primer caso de Síndrome de Kabuki diagnosticado en el país.

Revistas Anteriores

Envío de artículos

Abstract: Kabuki's mask syndrome is a rare developmental disease. Most cases are sporadic. Diagnosis is based on five criteria, including slight mental delay slight, skeletal abnormalities, dermatological alterations, slow stature, and typical fascies. We describe the first diagnostic case of Kabuki's syndrome in our country.

Enlaces a revistas médicas

El Síndrome de Kabuki fue descrito en la población infantil Japonesa en el año de 1981 por Niikawa y cols(1) y por Kuroki y cols(2). Desde entonces se han publicado nuevos casos dentro y fuera del Japón. Se estima que actualmente su incidencia es de 1 en 32,000 nacidos vivos. En el presente reporte presentamos el primer caso de Síndrome de Kabuki descrito en el Ecuador, revisamos las principales características clínico-patológicas para el reconocimiento precoz de esta entidad y aportamos información neuropatológica no descrita anteriormente.

Congreso virtual de neurología

Reporte del caso

Lactante femenina de siete meses de edad, producto de primer embarazo obtenido

por cesárea, con antecedentes de hipoxia perinatal. Al nacer, presentó cuadro de distress respiratorio, alza térmica y convulsiones tónico-clónicas generalizadas. Se observó llanto mal modulado, hipotonía generalizada, retardo en la adquisición de pautas madurativas, fascie con rasgos dismórficos que le daban aspecto oriental que comprendía ojos almendrados, raíz nasal ancha, pabellones auriculares grandes, cabello de implantación baja (Figura 1). A nivel de tórax se encontró mamilas anormalmente separadas, roncus diseminados, respiración ruda y soplo sistólico. Se visualizó una hernia umbilical y habían anomalías en los patrones dermatoglíficos de los pulpejos de los dedos de ambas manos. El hematocrito fue bajo, mientras que los estudios metabólicos en sangre y orina fueron normales. En la radiografía de tórax se visualizó atrapamiento de aire, horizontalización de las costillas y cardiomegalia. El examen oftalmológico fue normal, el ecocardiograma reveló una hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo e hiperplasia del istmo. En la TC de cerebro se observó un higrroma frontal bilateral (Figura 2).

Discusión

El Síndrome de Kabuki tiene características clínicas específicas (Tabla 1). Es importante destacar que el término Kabuki se deriva de un espectáculo tradicional del Japón, un género de teatro musical creado a comienzos del Siglo XVII en Kioto. El elaborado maquillaje de estos actores le daban características faciales particulares. La palabra Kabuki tiene algunos significados entre ellos "inexpresivo". Los niños con este síndrome presentan un aspecto global oriental, desde las

primeras etapas de vida. Un hallazgo casi constante son las anomalías en los patrones dermatoglíficos de los pulpejos de la piel de los dedos de las manos, pies, palmas y plantas como presentaba nuestra paciente. La etiología es desconocida, no se ha podido constatar antecedentes familiares ni alteraciones cromosómicas definitivas. No parece obedecer a ningún tipo de herencia Mendeliana aunque hay reportada una familia con tres miembros y posible herencia autonómica dominante. No hay anomalías constantes del cariotipo pero se han encontrado tres casos con alteraciones en el brazo corto de los cromosomas X Y.

Se ha observado similitud entre el Síndrome de Kabuki y el Síndrome del Cromosoma X en anillo estas serían rasgos faciales y la asociación de coartación aórtica y válvula aórtica bicúspide. Se ha encontrado una microdelección en el brazo largo del cromosoma 22 o Filadelfia que representa sólo el 1.6 % y el 1.8 % del total de ADN genómico. Novell y Humerford estudiando el cariotipo de un paciente con leucemia crónica granulocítica que una enfermedad maligna de las células pluripotenciales (3) descubrieron este cromosoma que actualmente es un importante marcador pronóstico de este proceso. La anomalía es por una translocación del fragmento q 34 del cromosoma q al fragmento q11 del cromosoma 22 (3).

Se discute la relación del Síndrome de Kabuki con otros síndromes polimalformativos

con alteraciones hematológicas y malformaciones óseas como la llamada Osteogénesis Imperfecta, que es una anomalía de las fibras de colágeno Tipo I. Esta proteína se forma por un espiral entrelazado de cadena Pro α 1 y Pro α 2. Di George describió el síndrome que lleva su nombre que asocia deficiencia inmunitaria mediada por células T, aplasia de timo, hipoparatiroidismo congénito, hipocalcemia por ausencia o hipoplasia de paratiroides, cardiopatía congénita de tipo Cono truncal microstomía, hendidura palpebral estrecha, nariz prominente.

Se ha descrito la existencia del Factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF)

que sería responsable de este síndrome localizado en el Cromosoma 22, siendo por lo tanto la ausencia del gen TBX 1 al interactuar con el VEGF lo que desarrolle defectos cardiacos (6). En 1971 se identifica la Trisomía 22, aberración cromosómica que presenta deficiencia mental severa, alteración del lenguaje, hipotrofia pondoestatural, micrognatia, orejas grandes en rotación posterior, tubérculos preauriculares, philtrum largo y profundo, cardiopatía congénita. Shprintzen (4) describió el síndrome Velo-Cardio-Facial que incluye transmisión AD, anomalías cardiacas en un 80 %, fisura palatina o insuficiencia palatina en un 90 % dificultades de aprendizaje en un 95 %, anomalías cerebrales, nariz prominente, displasia de orejas, manos y dedos largos y afilados, talla baja, retraso mental, trastornos psiquiátricos en un 10 %. En los pacientes con Síndrome VCF es importante estudiar el metabolismo fosfo-calcio e inmunológico para descartar la asociación con el Síndrome de Kabuki.

El 90 % de los pacientes con Síndrome Di George y el 75 % de los Síndromes VCF presentan microdelección 22q 11 (5) se observó también en el Síndrome Fasciotroncal que asocia cardiopatía congénita, hipertelorismo, hendiduras palpebrales cortas, aplanamiento de la raíz nasal, anomalías menores de orejas y retraso mental moderado. Se ha observado esta microdelección en el Síndrome de Cayler que se caracteriza por lesión del área truncal, malformaciones cardiovasculares, fascie de llanto asimétrico por hipoplasia del músculo triangular de los labios. Se especula que estos fenotipos serían por haploinsuficiencia cromosómica por una probable afectación cromatinica de la expresión génica. Las delecciones de la región cromosómica 22 q 11 se ha observado en diferentes Síndromes y malformaciones, las manifestaciones comunes a todos ellos se ha agrupado en el acrónimo CATCH 22, bajo el nombre de Síndrome de Catch 22 (6). Estas siglas significan: C= Malformaciones cardiacas, A= Fascie anormal, T= Hipoplasia tímica, C= Fisura palatina, H=Hipocalcemia, 22=Delección 22q 11

El fenotipo catch 22 muestra una transmisión AD y una expresividad variable interfami

liar e intrafamiliar. Esta microdelección es muy frecuente (6). Se encuentra en el 90 %-100 % del Síndrome Di George anteriormente descrito, y en un 70 – 80 % de los casos de VCF . Todos estos hallazgos han llevado a sugerir que los primeros casos del Síndrome de Kabuki podrían haber correspondido al Síndrome Catch 22, en este caso se encontró un higroma bifrontal, hecho que no ha sido descrito anteriormente en la literatura, aunque estas imágenes podrían estar relacionadas con su antecedente de hipoxia perinatal. La paciente evolucionó favorablemente de su cuadro respiratorio, las crisis fueron controladas con drogas antiepilépticas y fue dada de alta con cateterismo pendiente.

REFERENCIAS

- 1.- C.González Armagedón, A García-Alix, M. Del Campo, J.M. Garrido, J Quero. An Esp Pediatr 1997; 47:429-
- 2.- Kuroki Y, Susuki Y, Chio H, Hata A, Matsui I: A new malformation Syndrome of long palpebral fissures, large ears, depressed nasal tip, and skeletal anomalies associated with postnatal dwarfism and mental retardation. J Pediatr 198;99:573577
- 3.- Nowell PC, Hungerford DA: Chromosome studies of normal and leukaemic Human Leukocytes. J Natl. Cancer Inst 1960; 25: 85-109
- 4.- Shprintzen Rj, Goldberg Rb, young D Wolford L: the velo-cardio-facial Syndrome a clinical and genetic analysis. Pediatrics 1981; 67: 167-172.
- 5.- Borgman S, Luhmer I, Arslan-Kirchner M, Kalfelz H-C, Schmidtke J: A Search for chromosome 22 q 11.2 deletions in a series of 176 consecutively catherized.
- 6.- Nature Medicine 2003; 9: 173-182 Patients with congenital Heart disease: no evidence for deletions in non-Syndromic patients. Eur J Pediatr 1999; 158: 958-963.
- 7.- Di George Am: a new concept of the cellular Bases of immunity J Pediatr 1965; 67:907-908.

Tabla 1. Características del síndrome de Kabuki**A NIVEL FACIAL**

Cejas arqueadas
 Raíz nasal ancha
 Pabellones auriculares grandes
 Anomalías dentales

A NIVEL NEUROLÓGICO

Convulsiones
 Microcefalia 36 %
 Hipotonía
 Retraso mental leve/ moderado

A NIVEL ESQUELÉTICO

Anomalías vertebrales (Hemivértabras)
 Vértebras en mariposa
 Braquidactilia del quinto dedo
 Luxación de rodilla y cadera

ANOMALÍAS CARDIOLÓGICAS

Cardiopatías congénitas 55 %
 Coartación de Aorta 25 %

ANOMALÍAS DERMATOLÓGICAS

Almohadillas fetales en el pulpejo de los dedos de manos y pies
 Ausencia de triradius

PÈRDIDA AUDITIVA

Es de tipo neurosensorial, por malformaciones e infecciones recurrentes de oído medio.

OTRAS

Pubertad precoz

Inmunodeficiencia

Hernias inguinales

Hirsutismo generalizado

Vitiligo

Alteraciones hematológicas

Alteraciones en la dentición Alteraciones del cabello

Leyendas de Figuras

Figura 1. Síndrome de Kabuki, se aprecian sus características fenotípicas

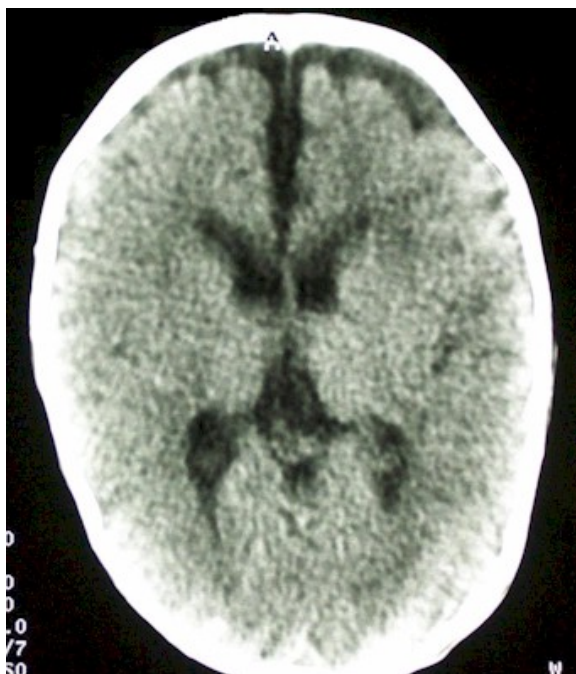


Figura 2. TC que revela higromas frontales bilaterales.

Esta página está hospedada en www.medicosecuador.com

MEDICOS ECUADOR

- Directorio de Médicos
- Directorio de Empresas
- Consulta en Línea a Médicos
- Artículos para Pacientes
- Artículos para Médicos
- Congresos Médicos

www.medicosecuador.com

Desea más información? [Búsquela en medicosecuador.com](http://www.medicosecuador.com)

Buscar