

Un vistazo al síndrome de Kabuki

El síndrome de Kabuki (KS) es una enfermedad caracterizada por anomalías como rasgos faciales típicos, anomalías esqueléticas, persistencia de las almohadillas del pulpejo de los dedos, discapacidad intelectual de leve a moderada, y deficiencia en el crecimiento. El nombre de la condición se debe a la semejanza facial con el maquillaje Kabuki que se utiliza en el teatro japonés que muestran las personas que padecen esta enfermedad.



Conozca a Susanne en la página 10

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

- Las personas con KS no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante. Algunos niños pueden necesitar de un tubo gastrointestinal o medicamentos/adaptaciones para el reflujo.
- La gravedad de cualquiera de estos posibles problemas médicos varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.
- Es posible que los niños en edad escolar con KS deban consultar a distintos médicos y especialistas durante el año para controlar sus afecciones.
- Esté atento, o pregunte a los padres, si el niño tiene una pulsera de alerta médica.

Características físicas o síntomas:

No todas las personas con síndrome de Kabuki desarrollan todas estas características.

- Los rasgos faciales típicos en el KS incluyen:
 - Ojos de apariencia más grande debido a una mayor apertura del párpado
 - Parte externa del párpado inferior doblado hacia afuera

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Cejas arqueadas y anchas
- Orejas grandes, prominentes o malformadas
- Diferencias esqueléticas menores
 - Columna vertebral
 - Vértebras en mariposa
 - Escoliosis
 - Dedos de manos y pies cortos
 - Meñique que se dobla hacia adentro
- Persistencia de las almohadillas en el pulpejo de los dedos
 - Todos los fetos humanos tienen estas almohadillas, pero generalmente desaparecen antes del nacimiento.
- Discapacidad intelectual de leve a moderada
- Deficiencia en el crecimiento (35 al 81 %)
 - Cabeza pequeña y, en ocasiones, baja estatura

Hallazgos adicionales

- Defectos cardíacos congénitos (40 al 50 %)
- Diferencias en el aparato genitourinario (25 %)
 - Anomalías en los riñones o el tracto urinario
- Labio leporino o paladar hendido (33 %)
- Problemas gastrointestinales
 - Atresia anal (ausencia del orificio anal u orificio anal muy estrecho)
 - Reflujo
 - Diarrea
 - Constipación
 - Dificultades para alimentarse
- Hallazgos en los ojos
 - Párpados caídos
 - Estrabismo (desviación de los ojos)
 - Coloboma (orificio atípico presente desde el nacimiento en las estructuras que forman el ojo)
 - Manchas azules en los ojos
 - Ojos anormalmente pequeños
 - Ojos secos como consecuencia de dormir con los ojos parcialmente abiertos
- Dentales
 - Dientes muy separados
 - Dientes faltantes

- Dientes con forma irregular o desalineados
- Sensibilidad bucal que puede dificultar el cuidado de los dientes
- Piel y uñas
 - Piel hiperelástica
 - Manos suaves
 - Uñas: faltantes, incompletas o frágiles
 - Diferencias en el cabello (por ejemplo, la textura)
- Mayor propensión a infecciones y trastornos autoinmunes
- Convulsiones (10 al 39 %)
 - Suelen controlarse con medicamentos
- Anomalías endocrinológicas
 - Desarrollo prematuro de los senos
- Boca y mandíbula pequeñas
- Pérdida de la audición del 40 al 82 % (conductiva) y fositas preauriculares
- Disminución del tono muscular (25 al 89 %) y articulaciones laxas (50 al 75 %)
- Autismo o rasgos similares a los del autismo

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Los exámenes de la visión y la audición pueden hacerse en la escuela.
- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca fuera de lo típica la situación y notifíquelo a los padres.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

Es importante tener **EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS** para los niños que tienen síndrome de Kabuki. **Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.**

Las personas con síndrome de Kabuki pueden tener:

- Discapacidad intelectual de leve a moderada
- Retrasos en el habla y la motricidad fina y gruesa

- Habilidades visoespaciales deficientes
- Fortalezas relativas en el razonamiento verbal y no verbal

Si el niño tiene pérdida de la audición, es posible que necesite de un sistema de campo sonoro FM en el aula.

Muchos de los retrasos en el habla se deben a la disminución del tono muscular, la mala coordinación y las diferencias en la estructura facial. El lenguaje receptivo suele ser mejor que el expresivo.

- Suelen producirse errores en la articulación debido a la disminución del tono muscular a nivel oral-motor y la mala coordinación
- Calidad de la voz anormal
- Prosodia (ritmo, acentuación y entonación del habla) anormal
- Posibles problemas con la gramática
- Es posible que empleen gestos en lugar de palabras

Lo que puedes hacer

Terapia del habla

- Mejore la articulación
 - Desarrolle el lenguaje
 - Enseñe estrategias de aprendizaje para la comunicación no verbal.
 - Evalúe la posibilidad de utilizar nueva tecnología, computadoras y posiblemente lenguaje de señas, según el grado de motricidad fina. Enfóquese en el uso de métodos de comunicación no verbal.
 - Utilice apoyos para la comunicación aumentativa como tarjetas con imágenes o tarjetas de comunicación.
 - Para poder comunicarse, el niño debe desear interactuar socialmente con otros en entornos naturales y funcionales.
 - Asegúrese de que los niños tengan oportunidades de elegir y de tener control en sus vidas (escoger libros, colores, alimentos, prendas de vestir, juegos, compañeros de juego, etc.)
 - Incorpore a compañeros con un desarrollo típico en el tratamiento para promover la interacción social, así como para proporcionar modelos típicos del lenguaje.
- Crear un "Equipo de AAC" puede ser fundamental para el éxito del niño con un dispositivo en un entorno como el sistema escolar.
- Busque un sistema de comunicación aumentativa y alternativa (AAC) que maximice el nivel de comunicación social recíproca.
- Aliente al niño a señalar con los dedos desde la infancia temprana para facilitar el uso del

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

dispositivo a medida que crece.

- Todas las personas que interactúen con el niño deben tener educación y capacitación sobre cómo fomentar la comunicación recíproca con el dispositivo.
- Es importante demostrar cómo se utiliza el dispositivo de AAC y fomentar su uso.
- Continúe con estrategias que mejoren el control verbal para maximizar su potencial al hablar.
- Desarrolle el control de las habilidades oral-motoras ya que esto es esencial si el niño se alimenta mediante un tubo. Los ejercicios de fortalecimiento oral, así como la estimulación sensorial y táctil de la musculatura oral, pueden ser beneficiosos para la adquisición de una producción verbal limitada.
- Integración sensorial
 - Mejore las habilidades sensomotoras.
 - Trabaje en la autorregulación, las habilidades sociales y los problemas de autoestima asociados con la disfunción de la integración sensorial.
- Movimiento
 - Terapia física, del habla y ocupacional para facilitar la marcha, posturas adecuadas, uso de las manos, necesidades de comunicación, etc.
 - Asegúrese de que todas las áreas sean seguras y estén libres de obstáculos.

Terapia física

- Desarrolle las habilidades motrices gruesas
- Mejore la fuerza
- Evalúe las modificaciones y el equipo adaptable para la escuela y el hogar.
- Integración sensorial
 - Mejore las habilidades sensomotoras.
 - Trabaje en la autorregulación, las habilidades sociales y los problemas de autoestima asociados con la disfunción de la integración sensorial.
- Movimiento
 - Terapia física, del habla y ocupacional para facilitar la marcha, posturas adecuadas, uso de las manos, necesidades de comunicación, etc.
 - Asegúrese de que todas las áreas sean seguras y estén libres de obstáculos.

Terapia ocupacional

- Habilidades motrices finas
- Fuerza
- Destreza
- Dispositivos de asistencia y adaptaciones
- Integración sensorial
 - Mejore las habilidades sensomotoras.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Trabaje en la autorregulación, las habilidades sociales y los problemas de autoestima asociados con la disfunción de la integración sensorial.
- Movimiento
 - Terapia física, del habla y ocupacional para facilitar la marcha, posturas adecuadas, uso de las manos, necesidades de comunicación, etc.
 - Asegúrese de que todas las áreas sean seguras y estén libres de obstáculos.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Las personas con síndrome de Kabuki tienen una mayor incidencia de ansiedad, problemas de atención, rasgos obsesivo-compulsivos y comportamientos autistas. Sin embargo, si bien pueden presentar comportamientos similares a los del autismo o un trastorno del procesamiento sensorial, en muchos casos el autismo no se diagnostica oficialmente.

Posibles problemas de comunicación

- Retrasos en el lenguaje
- Dificultad para esperar su turno
- Interrupciones
- Diálogo interno
- Repetición de preguntas

Posibles problemas en las interacciones sociales

- Dificultad para mantener el contacto visual
- Comprensión de pistas sociales
- Pensamiento abstracto
- Período de atención corto

Dificultades sensoriales

- Hipersensibilidad a los estímulos visuales o táctiles
- Es posible que les desagraden los ruidos, olores, sabores y texturas fuertes.

Comportamientos

- Comportamientos de autoestimulación
 - Aleteo de manos

- Sacudir la cabeza
- Balanceo
- Repetición de frases
- Conductas autodestructivas
 - Golpearse la cabeza
 - Morderse a sí mismo
- Altamente oral (morder elementos que no son comida)
- Música
 - Muchos disfrutan de la música y el ritmo
- Juegos
 - Les gusta jugar y hacer lo mismo una y otra vez
 - Disfrutan jugar con niños más pequeños

Lo que puedes hacer

- Muchos niños con KS mostrarán comportamientos similares a los del autismo.
- Hayan sido diagnosticados con autismo o no, los tipos de intervenciones y terapias pueden ser las mismas.
- La estructura, la rutina y la preparación ante cambios suelen ser de ayuda.
- Provea actividades que fomenten la calma.
- Cuente con planes claros y concretos y pistas visuales (por ejemplo, señales visuales de hacer silencio).
- Diseñe planes de comportamiento que incluyan metas, recompensas y consecuencias para las conductas apropiadas.
- Sentarse en la parte trasera del aula o permitir sentarse cerca de la salida.
- Brinde estructura y previsibilidad.
- Reduzca el nivel de ruido en el ambiente, utilice luz natural y evite las áreas concurridas.
- Ofrezca transiciones previsibles y pistas visuales.
- Pistas y retroalimentación no verbales
- Demuestre las consecuencias del comportamiento.
- Proporcione alternativas a eventos estresantes.
- Brinde descansos y momentos para relajarse cuando sean necesarios.
- Trabaje en las habilidades de conversación y en las amistades.

4. Actividad física, excursiones, eventos

Lo que necesitas saber

- La obesidad puede ser un problema durante la pubertad.
- Todo cambio en la rutina puede causar ansiedad, miedo o inquietud.
- Si el niño tiene problemas sensoriales, de audición o de visión, es posible que necesite un asiento preferencial.
- Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (www.nepassage.org).

Lo que puedes hacer

- El ejercicio es importante y debe alentarse, en especial aquel que aumente la masa muscular y desarrolle las habilidades motrices.
- La coordinación puede ser un problema y puede causar que las personas sean víctimas de burlas.
- La práctica puede ayudar.
- La falta de resistencia y el nivel de energía pueden ser un desafío.
 - Es posible que las personas no sepan cómo medir su energía o cuándo descansar.
- Procure que se mantengan activos.
- Brinde orientación anticipada y preparación para que el niño esté listo para un cambio en la rutina, como una excursión.
- Cree una historia en imágenes sobre el evento próximo. El niño puede repasarla solo o con otros.
- Ofrezca apoyos según sea necesario para quienes tienen problemas de visión o audición.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

- Los niños con síndrome de Kabuki tal vez necesiten ausentarse debido a enfermedad o una cita médica. Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.
- Las personas con síndrome de Kabuki no deben extenuarse.

6. Planificación de emergencia

Lo que puedes hacer

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niño.

7. Recursos

Kabuki Syndrome Network Red del síndrome de Kabuki

La Kabuki Syndrome Network lucha por brindar apoyo a las familias y los profesionales para ayudarlos en el desarrollo saludable de nuestros hijos. Sus páginas incluyen información especialmente útil sobre tratamientos utilizados para esta condición y las transiciones. www.kabukisyndrome.com

GeneReviews: Síndrome de Kabuki

Obtenga más información sobre la genética del síndrome de Kabuki en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK62111/>

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. (<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos. <https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>

Genetics Home Reference Referencia casera de genética

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos) <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/kabuki-syndrome>

8. Conozca a una niña con síndrome de Kabuki

La sociable Susanne



Susanne es una niña de 11 años que vive en Texas con su mamá, Susan, y su familia. “La llamo mi pequeña secretaria porque tiene una excelente memoria”, comenta Susan. “Recuerda los cumpleaños y los números de teléfono de todo el mundo, y si le prometiste hacer algo un día en particular, ¡más vale que lo recuerdes porque te lo reclamará!” Susanne es muy sociable, cariñosa y extrovertida. Le gusta entrevistar a todos los que conoce y también le gusta contarles sobre ella misma; por ejemplo, que es la más pequeña de seis hermanos.

En las mañanas, Susanne es muy independiente y se viste y prepara para la escuela por sí sola, aunque Susan admite que a veces necesita algo de ayuda para peinarse. Toma el autobús y llega a la escuela primaria lista para el día en sexto grado. Por las mañanas, asiste a una clase de danza adaptable que le encanta. Durante el día, toma clases de educación regular de ciencias y matemáticas, y de lectura personalizada. Además, canta en el coro de la escuela. Una vez por semana, Susanne realiza terapia del habla para trabajar en la pronunciación de los sonidos. En una reunión de padres y maestros reciente, el equipo celebró que a Susanne le está yendo muy bien en la escuela y acordaron ofrecerle nuevos desafíos y mayores responsabilidades.

Fuera de la escuela, Susanne es muy popular. La familia suele apostar que no lograrán tener una salida a la tienda o a un restaurante sin que alguien diga “¡Hola, Susanne!”. También participa mucho de su iglesia local, a la que asiste todos los domingos con sus abuelos. Susan nota que las personas mayores la adoran. Forma parte de un grupo juvenil de la iglesia y organizan salidas a hogares de ancianos donde le cantan a los residentes.

Los tres hermanos más grandes de Susanne ya se mudaron fuera del hogar familiar, pero Susan dice que la consienten y se mantienen en contacto con ella a menudo. Tiene un hermano y una hermana más grandes que todavía viven con ella con los que, por el contrario, mantiene la típica relación de hermanos. Susan dicen que pelean y que le dicen que les molesta, algo típico entre hermanos, pero que son empáticos y ayudan a Susanne cuando tiene algún problema médico.

Susanne comenzó su vida en la unidad de cuidados intensivos neonatales (NICU), después de nacer prematura. Durante el embarazo, una ecografía mostró que un riñón era más grande que el otro. Más allá de eso, la familia no supo que tenía algo diferente hasta que nació. Sin embargo, al nacer pesó solo 4 libras (1.8 kg) y descubrieron que tenía un solo riñón, un defecto cardíaco y la médula espinal amarrada. El defecto cardíaco se ha resuelto desde entonces, y Susanne se sometió a una cirugía de columna para resolver sus problemas. Cerca de los 5 años,

el neurólogo sospechó que podría tener síndrome de Kabuki, y le hicieron pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico. En sus últimas citas, las pruebas a su corazón y riñón confirmaron que estaba saludable. No tuvo el paladar hendido, pero sí paladar alto. La familia trabajó junto a un ortodoncista con expansores de paladar y frenillos para solucionar este problema. Ha tenido cirugía ocular para sus "ojos perezosos", y cirugía para corregir el colesteatoma, lo que afectó su audición en un oído. Susanne sufre de dolor de espalda cuando camina y recibe inyecciones en la cadera. Están considerando realizarle una cirugía una vez que termine de crecer.

Susanne tiene una vida activa en la escuela, con su gran familia y en la iglesia. Asiste a fiestas de cumpleaños con sus amigas y en su cumpleaños, organizó una pijamada con ellas. ¡Incluso tiene un novio en la escuela! Este año ya asistió a dos bailes de escuela media y cuando fue el baile de San Valentín, no quería volver a casa. Cuando crezca, Susanne dice que quiere ser maestra.

Consejos para los maestros:

- Tengan paciencia siempre.
- Descubran de qué es capaz el niño y sigan su ejemplo.

Consejos para los padres:

- Defiendan a sus hijos para que participen de programas que fomenten su crecimiento.
- Nadie sabe exactamente qué esperar de un niño con Kabuki, de modo que conectarse con otras familias puede ser de ayuda.