

RESUMENES XLVII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

SINDROME (MAQUILLAJE) DE KABUKI. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y CLAVES PARA EL DIAGNÓSTICO EN 6 PACIENTES

Dra. Bertrán Faúndez, Macarena; Dra. Avaria Benapres, María de los Ángeles; Dra. Kleinsteuber Saa, Karin; Dra. Villaseca Garretón, Cecilia; Dr. Faúndez Loyola, Juan Carlos.

INTRODUCCION: El Síndrome de Kabuki (SK) fue descrito en 1981 por Niikawa en pacientes con dismorfias faciales y dermatoglíficas características, discapacidad intelectual (DI), alteraciones esqueléticas y talla baja. El diagnóstico es clínico, sin consenso aun en criterios diagnósticos. En alrededor del 55 a 80% se detectan mutaciones MLL2 (Histone-lysine N-methyltransferase) en locus 12q13.12.

OBJETIVO: Analizar las características clínicas, motivo de consulta, malformaciones asociadas y claves orientadoras del diagnóstico en pacientes chilenos con SK.

MÉTODO: Estudio descriptivo retrospectivo. Se analizó el historial clínico de 6 pacientes en control neurológico por SK, con diagnóstico corroborado por genetista.

RESULTADOS: 4 casos hombres. Edad promedio al diagnóstico: 5,1 años, (8 meses- 12 años). El motivo de consulta en 5 pacientes fue retraso del desarrollo psicomotor (RDSM), 4 de ellos actualmente presentan DI, y el sexto paciente consultó por trastorno del aprendizaje escolar. En 2 existía antecedente de hipotonía en periodo recién nacido y lactante. En todos los casos, la sospecha diagnóstica se basó en dismorfias faciales y dermatoglíficas. Un paciente presenta cardiopatía congénita (comunicación interauricular), uno compromiso esquelético (escoliosis congénita), y uno talla baja. Adicionalmente, uno de los pacientes presenta Diabetes Mellitus tipo 1, comorbilidad que no ha sido descrita en la literatura.

CONCLUSIONES: El SK es considerado poco frecuente en población caucásica, pero el reconocer las dismorfias faciales en pacientes que consultan por RDSM, DI, dificultades escolares o síndrome hipotónico, permite hacer un diagnóstico precoz, buscar condiciones asociadas al síndrome, anticiparse a las complicaciones y evitar estudios innecesarios.