

### **BOLSILLO DE CUERO CABELLUDO EN SINDROME DE KABUKI**

**Ibáñez C.G., Espinoza R.O., Peña F.J., Pincheira V.D., Varela M.A.**

Unidad de Cirugía Pediátrica, Hospital San Camilo, San Felipe. Facultad de Medicina, Universidad de Valparaíso, Sede San Felipe

**Introducción:** El síndrome de Kabuki (SK) es una entidad con múltiples malformaciones y discapacidad cognitiva. Se caracteriza por una facie característica con una serie de rasgos dismórficos menores como eversión del párpado inferior, cejas arqueadas y orejas prominentes. La presencia de un bolsillo en cuero cabelludo es una asociación no descrita, que no reviste mayor implicancia en la patología, pero que conlleva una resolución quirúrgica estética.

**Descripción del caso:** Se reporta el caso de una paciente de 7 años, quien nace con un gran pliegue cutáneo de cuero cabelludo a nivel parietal derecho de 7 cm de profundidad, sin compromiso óseo según estudio imagenológico. La paciente se controlaba en neurología por retardo del desarrollo psicomotor y evaluada por genetista a los 4 años quien hizo el diagnóstico de SK. En contexto del bolsillo cutáneo, se decide plastía para resolución estética. Se reseca bolsillo cutáneo en forma completa, detectando un lipoma enviado a biopsia. Alta en buenas condiciones al día siguiente

**Revisión del tema:** El SK es un desorden infrecuente, caracterizado por múltiples anomalías, descrito en 1981 por los doctores Niikawa y Kuroki en Japón. Se escogió ese nombre por la similitud con el maquillaje usado en el teatro tradicional japonés Kabuki. En la actualidad se desconoce la causa de este desorden, pero se ha relacionado con mutaciones genéticas a nivel del gen MLL2. El diagnóstico es clínico y existen 5 manifestaciones cardinales: (1)Fascie característica: fisura palpebral elongada con eversión del tercio lateral del párpado inferior, cejas arqueadas, punta de la nariz deprimida, orejas grandes y prominentes; (2)Alteraciones musculo esqueléticas: alteraciones a nivel de la columna vertebral, braquidactilia, clinodactilia. (3)Anomalías dermatoglíficas; (4)Discapacidad cognitiva leve a moderada; (5)Retardo del crecimiento. Se describen otras alteraciones, tales como anomalías craneofaciales, genitourinarias, gastrointestinales, cardiovasculares, neurológicas, oftalmológicas e inmunológicas.