

Síndrome de Kabuki. Presentación de un caso.

Kabuki syndrome: A case study.

CD. Héctor David Paz Victoria.
Jefe y Endodoncista del Servicio de Estomatología.
Hospital Universitario de Puebla
Benemérita Universidad Autónoma de Puebla (BUAP).

CD. María Elena Rodríguez Álvarez.
Odontopediatra adscrita al Servicio de Estomatología.
Hospital Universitario de Puebla
Benemérita Universidad Autónoma de Puebla (BUAP).

PSS. Jamily Fuentes Chávez
Pasante del servicio social en el Servicio de Estomatología.
Hospital Universitario de Puebla
Benemérita Universidad Autónoma de Puebla (BUAP).

PSS. Marlem Sánchez Mora.
Pasante del servicio social en el Servicio de Estomatología.
Hospital Universitario de Puebla
Benemérita Universidad Autónoma de Puebla (BUAP).

Recibido: Diciembre de 2011.
Aceptado para publicación: Febrero de 2012.

Resumen.

El Síndrome Kabuki es una patología poco frecuente caracterizada por alteraciones morfológicas faciales típicas, retraso en el crecimiento, estatura baja, anomalías esqueléticas, anomalías dermatoglíficas y retraso mental. El cuadro patológico en el Síndrome de Kabuki afecta a varias partes del organismo, siendo una de estas la cavidad oral, la cual presenta manifestaciones peculiares. En este artículo se describe a un paciente que presenta las manifestaciones generales así como las principales manifestaciones estomatológicas descritas en la literatura y el manejo estomatológico que se le dio al paciente.

Palabras clave: *síndrome de Kabuki, manifestaciones estomatológicas rehabilitación bucal.*

Abstract

Kabuki syndrome is a rare disorder characterized by distinctive facial morphological changes, growth retardation, shortness of stature, skeletal abnormalities, dermatoglyphic abnormalities, and mental retardation. The pathological condition in Kabuki syndrome can affect many areas of the organism, including the oral cavity, which displays particular characteristics. This article describes a patient showing the general manifestations of Kabuki syndrome, and also the main stomatology features described in the clinical literature. Furthermore, we describe the stomatological management of the patient.

Keywords: *Kabuki syndrome, stomatological manifestations, oral rehabilitation.*

Introducción

El síndrome de Kabuki es un trastorno congénito que se caracteriza por una facies que recuerda al maquillaje de los actores de teatro Kabuki de Japón. Es un síndrome de múltiples anomalías congénitas y retraso mental. Fue descrito inicialmente por Niikawa *et al.*, y Kuroki *et al.*, en 1981.

Su prevalencia se estima en 1/32000 nacidos vivos en Japón, sin embargo se encuentran nuevos casos dentro y fuera de Japón y en una amplia variedad de etnias.^{1,2}

La etiología del síndrome de Kabuki se desconoce no obstante se han reportado numerosas anomalías

citogenéticas como una microdelección cromosómica que no siempre es demostrable en el cariotipo. También se ha mencionado una duplicación submicroscópica en el cromosoma 8.^{1,3}

La mayoría de los autores coinciden en 5 manifestaciones clínicas cardinales: una facies peculiar, anomalías esqueléticas, anomalías dermatoglíficas, retraso mental de leve a moderado y deficiencia en el crecimiento postnatal.

Entre las características faciales se puede observar: eversión palpebral inferior, fisuras palpebrales largas, cejas arqueadas con implantación escasa en el tercio lateral, depresión de la punta nasal, orejas prominentes, escleras azules e inserción baja de cabello.¹⁻¹⁰

Dentro de las alteraciones esqueléticas se encuentran: vertebras en mariposa, escoliosis, braquidactilia del quinto dedo, luxación congénita de cadera y luxación de rodilla.^{1, 2, 5, 6, 8}

Las alteraciones dermatoglíficas que pueden enlistarse son: almohadilla en la punta de los dedos, incremento del asa cubital y surco palmar transverso bilateral.^{1, 2, 3}

El reporte de la literatura indica que también se pueden encontrar otras alteraciones como: hipotonía, episodios epilépticos,² pérdida de la audición, otitis media como consecuencia del paladar hendido, pabellones auriculares dismórficos, ptosis, y estrabismo. Pueden llegar a padecer cardiopatías congénitas siendo la más común coartación de la aorta. Además de malposición de riñones, hipoplasia o displasia renal, criotorquidia y pene pequeño. En cuanto a nivel inmunológico podría presentarse susceptibilidad a infecciones del tracto respiratorio y neumonía así como también los pacientes son propensos a padecer anemia hemolítica y purpura trombocitopenica idiopática.^{10, 11, 12}

Las características clínicas estomatológicas reportadas en el síndrome de Kabuki son: micrognatia, hipoplasia del tercio medio, paladar profundo, labio y paladar hendido, mordida abierta, mordida cruzada posterior, arcos mandibular y maxilar estrechos, retraso en la erupción, incisivos superiores en forma de desarmador, diastemas en dientes anteriores superiores, microdoncia, ausencia de incisivo central inferior, ausencia de premolares y molares, hipoplasia de esmalte, cámaras pulpares amplias en incisivos superiores y molares, resorción radicular y fusión dental.⁵⁻¹³

Presentación de caso clínico

Paciente masculino de 16 años de edad, con diagnóstico de Síndrome de Kabuki desde los 3 años de edad, quien es referido al servicio de estomatología del Hospital Universitario de Puebla BUAP para valoración de rehabilitación bucal, ya que el paciente refiere dolor. Como antecedentes familiares madre con hipertiroidismo.

Antecedentes personales patológicos: producto de la gesta uno en control desde el segundo mes de embarazo y con ingesta de ácido fólico. Respiró y lloró al nacer, pero la madre refiere que el menor tuvo hipoxia al nacimiento. Los antecedentes alérgicos, quirúrgicos y transfusionales son negados. Crisis convulsivas desde los 11 años de edad en tratamiento con atemperator 2.7 ml cada 8 horas. Trauma en boca hace 2 años.

En el examen físico se identificó peso 28 kilogramos, talla 110 centímetros, tensión arterial 100/60. El paciente presenta dismorphología facial presentando fisuras palpebrales largas, eversión del párpado inferior, cejas arqueadas exoftalmos, escleras azules, punta de la nariz plana, orejas prominentes micrognatia implantación baja de cabello (Fotografía 1)



Fotografía 1. Características faciales peculiares.

Inicia su padecimiento actual hace un mes con dolor a la masticación. A la exploración de cavidad oral se observa caries de órganos dentarios: 16, 15, 14, 12, 11, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 36, 74, 75, 44, 45, 46, con cambio de coloración en órgano dentario 11 sin datos de dolor, gingivitis generalizada, abundante placadentobacteriana, persistencia de órganos dentarios 74 y 75 (Fotografía 2), ausencia de incisivo central inferior (Fotografía 3), maloclusión dental clase II, paladar profundo, arcadas estrechas y triangulares.



Fotografía 2. Persistencia de temporales.



Fotografía 3. Ausencia de central inferior.

Por el diagnóstico de base y extensión de tratamiento se piden pruebas de laboratorio, las cuales se reportan dentro de parámetros normales, y se programa para rehabilitación bucal bajoanestesia general. En dicho procedimiento se realizan extracciones de los órganos dentarios: 16, 74 y 75, endodoncia de órgano dentario 11, resinas de órganos dentarios: 15, 14, 12, 11, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 36, 44, 45, 46.

Desde el punto de vista endodóntico, se confirmó el diagnóstico de necrosis pulpar para el órgano dentario 11, por lo cual se realizó impregnación antibiótica con amoxicilina y ácido clavulánico 24 horas antes de la intervención.

Se realizó la instrumentación biomecánica con instrumentos rotatorios Protaper hasta completar la serie, se obturó según técnica de condensación lateral. Confirmándose la amplitud de cámara pulpar característico de este síndrome.



Fotografía 4. Cámaras pulpares amplias.

En la Tabla 1. Pueden observarse las características bucales identificadas en el paciente, compatibles con el Síndrome de Kakubi.

Característica	Descripción de la literatura	Reporte del caso
Micrognatia	✓	✓
Hipoplasia del tercio medio	✓	✓
Paladar profundo	✓	✓
Labio y paladar hendido	✓	-
Mordida abierta	✓	✓
Mordida cruzada posterior	✓	-
Arcos maxilar y mandibular estrechos	✓	✓
Retardo en la erupción	✓	✓
Incisivos superiores en forma de desarmador	✓	✓
Diastemas en dientes anteriores superiores	✓	✓
Microdoncia	✓	-
Ausencia de laterales superiores	✓	-
Ausencia de incisivo central inferior	✓	✓
Ausencia de premolares	✓	-
Ausencia de molares	✓	-
Molares superiores ectópicos	✓	-
Hipoplasia de esmalte	✓	-
Cámaras pulpares amplias en incisivos superiores	✓	✓
Cámaras pulpares amplias en molares	✓	-
Resorción radicular	✓	-
Fusión dental	✓	-

Tabla No. 1 Características estomatológicas en el síndrome de Kabuki

Discusión

El Síndrome Kabuki es una entidad poco frecuente que se caracteriza por múltiples anomalías congénitas y retraso mental. Sus signos faciales típicos están presentes desde el nacimiento y son cruciales para su diagnóstico temprano, el cual es importante para ofrecer a los padres una orientación sobre el pronóstico y manejo de estos pacientes.

En el caso de nuestro paciente por el diagnóstico de base y extensión de tratamiento requerido fue candidato para rehabilitación bucal bajo anestesia general.

La rehabilitación bucal bajo anestesia general es una alternativa de tratamiento para pacientes con alteraciones motoras y/ neurológicas en síndromes genéticos. Una de las ventajas que podemos encontrar está en la reducción del trauma psicológico debido a que la se realiza en una sesión.

Es importante mejorar su calidad de vida con la eliminación de dolor y focos infecciosos en cavidad oral así como crear en los padres hábitos de higiene fomentando una cultura de prevención.

Bibliografía.

1. Adam MP, Hudgins L. Kabuki Syndrome: a Review. *Clin Genet* 2004; 67:209-219.
2. Trigueros Becerra BI, PaezGraza JH. Síndrome de Kabuki; Informe de un Caso en México. *RevMexOftalmol* 2010; 84 (3): 176-180.
3. Aviña Fierro JA, Pérez Ornelas NB. Síndrome de Kabuki. Informe de un Caso. *Acta Pediatr Mex* 2006; 27(6):349-351.
4. González Armengod C, García Alix A, Del Campo M, Garrido JM, Quero J. Síndrome de Kabuki, un Cuadro Reconocible desde la Infancia Precoz. *AnEspPediatr* 1997; 47 (4): 429-431.
5. Mhanni AA, Cross HG, Chudley AE. Kabuky Syndrome: description of dental findings in 8 patients. *Clin Genet* 1999; 56:154-157.
6. Kobayashi ET, Maruyama Y, Kobayashi K. A longitudinal evaluation of craniofacial growth in a patient with Kabuki make-up syndrome: a case report. *Eur J Orthod* 2001; 23:205-213.
7. Mota Dos Santos B, Rezende Ribeiro R, SassoStuani A, García de Paula e Silva FW, Mussolini de Queiroz AM. Kabuki Make-up (Niikawa-Kuroki) Syndrome: Dental and craniofacial findings in a brazilian child. *Braz Dent J* 2006; 17 (3):249-254.
8. Santos Teixeira C, Leite Silva CR, SayuriHonjo R, Romeo Bertola D, Albano LMJ, Ae Kim C. Dental Evaluation of Kabuki Syndrome Patients. *Cleft Palate J* 2009, 46 (6): 668-673.
9. Lung ZHS, Rennie A. Kabuki Syndrome: a case report. *J Orthod* 2006; 33:242-245.
10. Petzold D, Kratzsch E, OpitzCh, Tinschert S. The Kabuki Syndrome: Four patients with oral abnormalities. *Eur J Orthod* 2003; 25:13-19.
11. Antar M, Lee W, O'Donell D. Kabuki Syndrome: Oral and general features seen in a 2 year old chinese boy. *Int J Paediatr Dent* 2006; 16:222-226.
12. Tomaz Rocha C, AlvesPeixoto IT, Motta Fernandes P, Paes Torres C, Mussolini de Queiroz a. Dental findings in a Kabuki Make-up Syndrome: a Case Report. *Spec Care Dentist* 2008; 28 (2):53-57
13. Cogulu D, Oncag O, Cele E, Ozkinay F. Kabuki Syndrome with additional dental findings: A Case Report. *J Dent Child* 2008; 75 (2):185-187

Correspondencia.

CD. María Elena Rodríguez Álvarez.
E-Mail: marijellen@hotmail.com