

Policlínico Docente «26 de Julio»

Síndrome de Kabuki

Dr. Miguel Lugones Botell,¹ Dra. Marieta Ramírez Bermúdez,² Dr. Luis Alberto Pichs García³ y Dr. Juan José Ríos Rodríguez⁴

RESUMEN

Se realizó una revisión acerca del llamado síndrome de Kabuki, donde se hace mención a las bases sobre las que descansa el diagnóstico, específicamente a las características faciales muy peculiares además de otras anomalías esqueléticas, los dermatoglifos, etc., y a las posibles causas.

Palabras clave: Kabuki, síndrome de Niikawa y Kuroki, trastornos dismórficos.

El llamado síndrome de Kabuki —*Kabuki make-up* y también síndrome de Niikawa y Kuroki— fue descrito de forma simultánea en el año 1981 por los autores japoneses Niikawa, Kuroki y colaboradores.¹⁻³ La denominación de *maquillaje* (síndrome de maquillaje Kabuki) que se utilizó inicialmente ya no se usa, pues resulta ofensivo para determinadas familias, para la sociedad Kabuki y también para el teatro que lleva este nombre.^{4,5}

Como ha sido reportado, Niikawa fue quien inicialmente dio la denominación de «maquillaje Kabuki», con la que hacía alusión, como ya señalábamos, al parecido que tiene la cara de estos niños con el maquillaje de los actores del teatro tradicional japonés Kabuki, centro dramático que cuenta con más de tres siglos de fundado, y está dado fundamentalmente por el aspecto de la eversión del borde inferior externo de los párpados que presentan estos niños.^{2,3} En Japón se insiste en la conveniencia de utilizar la denominación SKMU. También se conoce como síndrome de Niikawa-Kuroki, como señalamos al comienzo.¹

En la revisión que realizamos se señala que en el año 1988 Niikawa y colaboradores sentaron las bases del diagnóstico de este síndrome sobre 5 manifestaciones:¹

- Características faciales peculiares (100 %).
- Anormalidades esqueléticas (92 %).
- Anormalidades de los dermatoglifos (93 %).
- Retraso mental (92 %).
- Baja estatura (83 %).

En esta revisión pudimos constatar que se ha señalado que lo más peculiar es la cara y que las otras alteraciones no sirven de punto de partida para sospechar el diagnóstico.⁵ Como ha sido documentado, el síndrome es raro, pero tiene una gama muy diversa de presentación. Se señala que ya se han informado cerca de 100 casos en el mundo, aunque ya no es así, pues se han reunido 350 casos en la actualidad.⁴

Al igual que ocurre con todos los trastornos dismórficos, el cuadro patológico de los niños con SKMU puede ser muy amplio y afectar a muchas partes del organismo; pero, no se van a identificar los pacientes que lo padecen si no se conocen las características faciales. Éstas consisten en largas pestañas y eversión del tercio externo del párpado inferior, cejas arqueadas en su porción externa –ambas características forman parte del maquillaje de los actores japoneses del teatro Kabuki–, nariz corta y puente algo deprimido, orejas algo grandes y separadas, ligera ptosis palpebral o disminución de la apertura palpebral y escleróticas azuladas.

Atendiendo a lo observado en la literatura, el trastorno se presenta preferentemente en el sexo masculino.⁶ Los informes hechos en la literatura médica insisten en que hay que desmitificar la creencia de que este cuadro es propio de la etnia oriental, como se observa por la importante aportación desde otros lugares del mundo.^{4,5} Existe en la actualidad una red de este síndrome, conocida como ha sido reportado como «La Red del Síndrome Kabuki» (RSK) y puede decirse que ha sido contactada ya por más de 180 familias, y el número sigue creciendo. La RSK en Holanda tiene cerca de 20 miembros en un área geográfica pequeña. El Dr. Niikawa ha documentado al menos 100 casos en Japón y una genetista de Brasil ha reportado al menos 15 familias afectadas en su país.⁴

LAS CAUSAS

Se ha especulado en artículos de genética que Kabuki es causado por una microsupresión de un cromosoma. Una parte muy pequeña que faltó en formarse en uno de los cromosomas, un cambio tan pequeño que sería imposible detectarse en un análisis rutinario de los cromosomas. En un estudio publicado el 20 de noviembre 2003 por el Dr. Milunsky y sus colegas descubrieron una duplicación submicroscópica en el cromosoma 8, porción 8p 22-23. Esto quiere decir que en lugar de una cantidad disminuida de material genético, se formó una pequeña adición, o sea que los mensajes transcritos a las células para estos genes en particular son incorrectos. Debido a que el síndrome de Kabuki tiene tantas características o rasgos, es muy probable que no todos los niños tengan la duplicación en los mismos genes. Con estudios próximos se espera identificar cuáles genes son los afectados.⁴

Otras características particulares reportadas de este síndrome son las siguientes:⁴

a) Características faciales:

- Eversión palpebral inferior.
- Fisuras palpebrales largas.
- Cejas arqueadas.
- Pestañas largas.
- Escleróticas azules.
- Punta de la nariz plana.

- Paladar fisurado o labio leporino, paladar arqueado.
- Orejas malformadas.
- Fístula preauricular.
- Dentadura anormal.

b) Problemas neurológicos:

- Hipotonía.
- Problemas de alimentación.
- Convulsiones.
- Microcefalia.
- Anomalías visuales.

c) Anormalidades dermatoglíficas :

- Yemas de los dedos.
- Aumento en las asas cubitales.
- Ausencia del trirradio digital c.
- Ausencia del trirradio digital d.
- Aumento de las asas hipotenares.

d) Incapacidad intelectual leve a moderada.

e) Anormalidades esqueléticas:

- Dedo meñique corto.
- Falange media corta del dedo meñique.
- Escoliosis.
- Dislocación de la cadera.
- Dislocación de la rótula.

f) Anomalías cardiovasculares en alrededor del 30 % de los casos.

g) Anomalías urogenitales.

h) Propensión a las infecciones.

i) Pérdida de la audición.

j) Articulaciones laxas e hipermóviles.

k) Retardo en el crecimiento postnatal.

l) Otras.

Se han reportado muchas otras manifestaciones, tales como tetillas o pezones separados, telarquia prematura (desarrollo del seno), pubertad precoz (temprana), inmunidad disminuida, microcefalia, testículos no descendidos, hernias umbilicales, hernias inguinales, hirsutismo (vellosidad) generalizado y vitíligo vulgar (despigmentación).⁴

También, en una serie de 18 casos, se encontraron dos casos en los que el parto fue hipermaduro.¹ Por supuesto, no todos los niños manifiestan todas estas características.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pascual-Castroviejo I, Pascual Pascual S, Velásquez Fragua R, Palencia R. Síndrome del maquillaje Kabuki. A propósito de 18 casos españoles. *Rev Neurol.* 2005; 40(8): 473-478.
2. Niikawa N, Matsuura N, Fukushima Y, Ohsawa T, Kajii T, Kabuki T. Make up syndrome: a syndrome of mental retardation, unusual facies, large and protruding ears, and postnatal growth deficiency. *J Pediatr.* 1981; 99: 565-9.
3. Kuroki Y, Suzuki Y, Chyo 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.* 1981; 99: 570-3.
4. Síndrome de maquillaje Kabuki. [En línea] Consultado el 12 de agosto de 2005. Disponible en: http://www.Kabukisyndrome.com/Spanish/span_Kabuki.html
5. Matsumoto N, Niikawa N. Kabuki make-up syndrome: a review. *Am J Med Genet.* 2003; 117: 57-65.
6. Ilyina H, Lurie I, Naumtchik I, Amoashy D, Stephanenko G, Fedotov V, *et al.* Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome in the Byelotions. *Am J Med Genet.* 1995; 56: 127-31.

Recibido: 26 de diciembre de 2005. Aprobado: 15 de febrero de 2006.

Dr. Miguel Lugones Botell. Calle 72 entre 13 y 15, Municipio Playa. Ciudad de La Habana.

Correo electrónico: lugones@infomed.sld.cu

¹ **Especialista de II Grado en Ginecología y Obstetricia. Profesor Auxiliar. Diplomado en Ginecología Infanto-juvenil. Diplomado en Investigación sobre aterosclerosis.**

² **Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesor Instructor.**

³ **Especialista de I Grado en Medicina Interna verticalizado en Cuidados Intensivos. Profesor Asistente.**

⁴ **Especialista de II Grado en Embriología y Anatomía Patológica. Profesor Auxiliar.**