

Guijarro Campillo, R; Puig Marzal, I; Sánchez Mateos Enrique, MR; Cortés Sandoval, S; García Campaña, E; Nieto Díaz, A.  
-Unidad Medicina Fetal Murcia-  
-Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca-

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kabuki, cuya prevalencia es de 1/32.000-86.000, es conocido así por la similitud entre las máscaras del teatro tradicional japonés y la facies que ocasiona el padecimiento de este síndrome. Es un desorden mendeliano caracterizado por una serie de malformaciones congénitas típicas junto con la portación, en el 70 % de los casos, de una de los dos variantes génicas descritas hasta la actualidad (1). Los criterios diagnósticos pueden verse en la tabla 1. Presentamos la detección de un caso en nuestro centro.

## CASO CLÍNICO

La paciente es una gestante de 31 años sin antecedentes de interés, con dos partos previos y en seguimiento por la Unidad de Medicina Maternofetal desde la semana 13, donde se obtuvo un riesgo alto de cromosomopatía a expensas sobretudo de una translucencia nucal aumentada. La biopsia corial resultó normal, con un cariotipo 46XX. Durante las exploraciones ecográficas fetales posteriores se detectó una agenesia renal derecha (imagen 1), arteria umbilical única (AUU) y polihidramnios (imagen 2). En la semana 33, se evidencia un agravamiento del polihidramnios, observándose un derrame pleural derecho y un aumento del tamaño de ambos pulmones (imagen 3), así como una disminución de la movilidad de miembros. Ante estos hallazgos se realizó una Resonancia Magnética (RM) fetal observando mínima colpocefalia, derrame pleural derecho leve, ausencia de riñón derecho y polihidramnios. En la semana 39+1 la paciente inicia periodo de parto espontáneamente, produciéndose el parto de manera extrahospitalaria.

Tabla 1. Criterios diagnósticos

| CRITERIOS                         | DIAGNÓSTICOS                                                |
|-----------------------------------|-------------------------------------------------------------|
| 1. Hipotonía                      | 3. 1 o >:                                                   |
| 2. Retraso desarrollo/intelectual | a) KMT2D/KMD6A                                              |
|                                   | b)                                                          |
|                                   | ✓ Fisura palpebral eversión tercio externo párpado inferior |
|                                   | ✓ Cejas arqueadas y gruesas                                 |
|                                   | ✓ Orejas grandes/ahuecadas                                  |
|                                   | ✓ Manos toscas y almohadilladas                             |

La recién nacida, de 2735 gr (percentil 11) ingresa en neonatología por distrés respiratorio durante 20 días. En los controles posnatales se objetiva: riñón pélvico derecho, AUU, fosita preauricular derecha, anomalía sacra y rasgos peculiares (cejas arqueadas, epicanthus, raíz nasal deprimida y corta, retrognatia, cuello corto, manos anchas con almohadillas gruesas y braquidactilia). Es diagnosticada a los 15 meses de edad de síndrome de Kabuki (variante patogénica KMT2D).

## DISCUSIÓN

El síndrome de Kabuki es una rara enfermedad congénita, con una prevalencia variable, probablemente infradiagnosticada. Su reconocimiento como síndrome es reciente, descubriéndose en 2010 y 2012 las dos principales variantes génicas causantes, KMT2D (55-80%) y KMD6A, si bien hasta un 30 % no las portan (2). La mayoría de publicaciones caracterizan a este síndrome en torno a cuatro manifestaciones cardinales: signos faciales, retraso mental leve-moderado, afectación palmoplantar y retraso del crecimiento. Observando los criterios diagnósticos vemos que el diagnóstico es eminentemente clínico y postnatal. Algunos criterios como la hipotonía, pueden dar signos ecográficos indirectos como el polidramnios que nuestra paciente presentaba. La recién nacida del caso clínico cumple muchos de los criterios diagnósticos comentados y añade signos asociados del espectro clínico de este síndrome, como ocurre en muchos de los casos publicados (3). Si bien la mayoría, como es el caso descrito, pasan inadvertidos y son prácticamente imposibles de detectar durante su seguimiento ecográfico prenatal, es importante al menos sospechar posibles signos que nos hagan poner en la pista para poder acortar el tiempo diagnóstico y comenzar así las terapias necesarias de manera temprana (3).

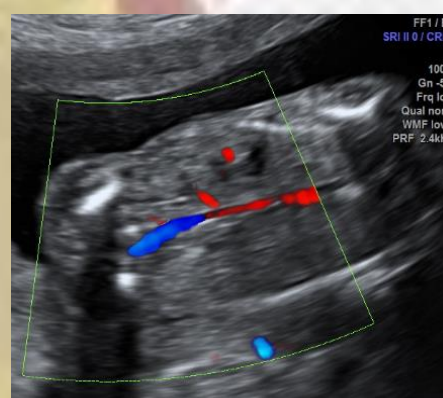


Imagen 1.

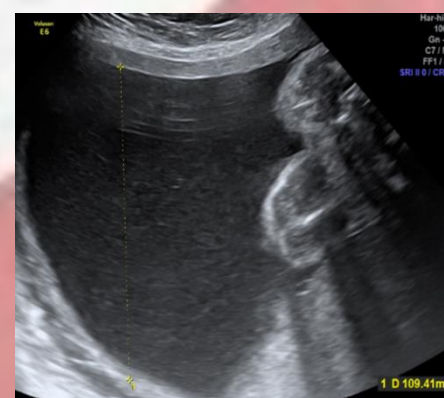


Imagen 2.

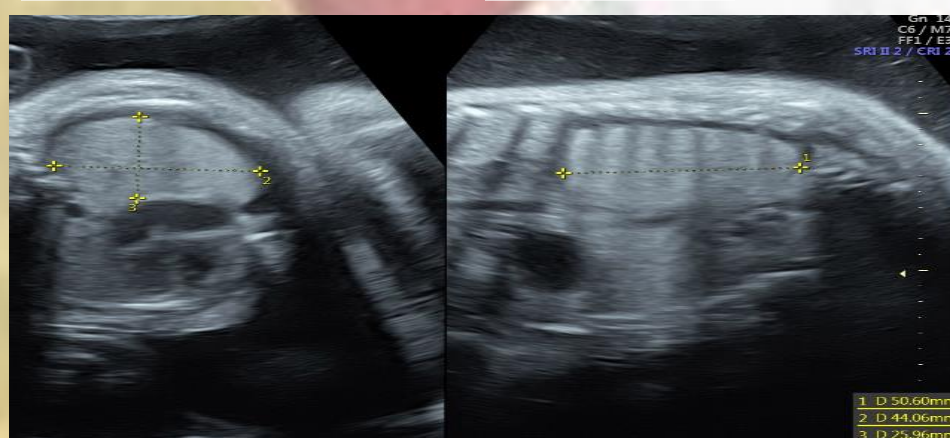


Imagen 3.

1. Novel KDM6A splice-site mutation in kabuki syndrome with congenital hydrocephalus: a case report. Guo Z et al. BMC Med Genet. 2018 DEC 3;19(1):206. doi:10.1186/s12881-018-0724-4.

2. Kabuki syndrome: international consensus diagnostic criteria. Adams MP et al. J Med Genetic. 2019 Feb; 56(2):89-95. doi: 10.1136/jmedgenet.-2018-105625.epub 2018.Dec 4

3. Identification of novel KMT2D mutations in two Chinese children with kabuki syndrome: a case report and systematic literature review. Chengqi et al. BMC Med Genet. 2018 Feb 27; 19 (1): 31. doi: 10.1186/s12881-018-0545.