

TRABAJO FIN DE GRADO

CURSO 2023-2024



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE MEDICINA

GRADO EN LOGOPEDIA



**ASPECTOS CLÍNICOS Y LOGOPÉDICOS DEL
SÍNDROME DE KABUKI. REVISIÓN
BIBLIOGRÁFICA**

"Clinical and speech therapy aspects of Kabuki Syndrome. Bibliographic review"

Autora:

Irene Pérez González

Tutora:

Dra. Marta María Ruiz Mambrilla

AGRADECIMIENTOS

“Agradecer profundamente a mi tutora, Marta Ruiz Mambrilla, por su inestimable orientación, paciencia y constante apoyo.

A mis compañeras y amigas, con quienes he compartido horas de estudio, trabajo, risas, frustraciones y éxitos. Este viaje habría sido mucho más difícil sin vosotras.

A mis amigos más cercanos, gracias por ser mi escape y sustento emocional.

A mi familia, por su entrega y amor incondicional. En especial a mi madre, Isabel, quien me enseñó el verdadero significado de la fortaleza y la perseverancia, y por confiar siempre en mí, más de lo que yo lo hacía. Sin ti, nada de esto habría sido posible.

A todos, mi más sincero agradecimiento. Este logro es tanto mío como vuestro”.

ÍNDICE

1. RESUMEN / ABSTRACT	3
2. INTRODUCCIÓN	5
3. OBJETIVOS	10
4. MATERIAL Y MÉTODOS / METODOLOGÍA.....	11
5. RESULTADOS	13
6. DISCUSIÓN.....	36
7. CONCLUSIONES	39
8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	40

1. RESUMEN / ABSTRACT

Introducción: El Síndrome de Kabuki es una enfermedad poco común que se caracteriza por rasgos faciales distintivos, anomalías esqueléticas y dermatoglíficas, discapacidad intelectual y estatura baja. Además, presenta manifestaciones muy variables, cuyas repercusiones originan alteraciones comunicativo-lingüísticas, en la alimentación, habla, voz, audición y aprendizaje. Su diagnóstico es genético o en base a la clínica, y su evaluación e intervención conllevan un enfoque multidisciplinar, con el objetivo de paliar los síntomas y mejorar su desarrollo y calidad de vida.

Objetivos: se pretende revisar la sintomatología tanto clínica como logopédica que presenta, la evaluación y tratamientos aplicados, y destacar la importancia de la logopedia y la investigación en el Síndrome de Kabuki.

Material y métodos: en esta revisión bibliográfica se han estudiado 36 artículos de nuestro interés, sobre este síndrome, de los cuales 27 son casos clínicos. Todos ellos fueron obtenidos de bases de datos actualizadas como PubMed, Dialnet, SciELO, Elsevier, SpringerLink, Redalyc, Almena, y Wiley Online Library.

Resultados: los datos recopilados señalan una sintomatología muy diversa y heterogénea. Asimismo, indican una gran cantidad de métodos de evaluación e intervención que se pueden aplicar, sin embargo, en pocos casos se expone una rehabilitación logopédica.

Discusión: tras identificar los aspectos clínicos presentes en la muestra, y su posible repercusión logopédica, se subraya la necesidad de que el logopeda forme parte de un equipo multidisciplinar para llevar a cabo la evaluación, diagnóstico, intervención y seguimiento a lo largo de todas las etapas de la vida.

Conclusiones: sería útil crear un protocolo para evaluar y tratar este síndrome con brevedad. Además, se necesitan nuevas líneas de investigación acerca del Síndrome de Kabuki, especialmente en cuanto a la utilidad de la terapia logopédica en estos pacientes; así como divulgar el papel del logopeda en la atención temprana y preventiva.

Palabras clave: Síndrome de Kabuki, Síndrome del maquillaje Kabuki, Síndrome de Niikawa-Kuroki, Anomalías craneofaciales, Dismorfia facial, Características neurológicas, Reporte de casos, Logopedia, Fonoaudiología, Discurso, Lenguaje.

ABSTRACT

Introduction: Kabuki Syndrome is a rare disease characterized by distinctive facial features, skeletal and dermatoglyphic anomalies, intellectual disability, and short stature. Additionally, it presents highly variable manifestations, leading to communicative-linguistic, feeding, speech, voice, hearing, and learning impairments. Its diagnosis is either genetic or clinical-based, and its assessment and intervention require a multidisciplinary approach aimed at alleviating symptoms and improving development and quality of life.

Objectives: This review aims to examine the clinical and speech-language symptomatology, assessment, and treatments applied, and to underscore the importance of speech therapy and research in Kabuki Syndrome.

Materials and Methods: In this literature review, 36 articles of interest on this syndrome were studied, of which 27 were clinical cases. All of them were obtained from updated databases such as PubMed, Dialnet, SciELO, Elsevier, SpringerLink, Redalyc, Almena, and Wiley Online Library.

Results: The compiled data indicate a diverse and heterogeneous symptomatology. Likewise, they point out a wide variety of assessment and intervention methods that can be applied; however, few cases mention speech therapy rehabilitation.

Discussion: After identifying the clinical aspects present in the sample and their potential speech-language repercussions, it is emphasized the need for speech therapists to be part of a multidisciplinary team to carry out assessment, diagnosis, intervention, and monitoring throughout all stages of life.

Conclusions: It would be beneficial to establish a protocol for promptly assessing and treating this syndrome. Additionally, further research is needed on Kabuki Syndrome, particularly regarding the efficacy of speech therapy in these patients, as well as to promote the role of speech therapists in early and preventive care.

Keywords: Kabuki Syndrome, Kabuki Makeup Syndrome, Niikawa-Kuroki Syndrome, Craniofacial Anomalies, Facial Dysmorphia, Neurological Characteristics, Case Reports, Speech Therapy, Speech-Language Pathology, Speech, Language.

2. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Kabuki (SK) es una enfermedad poco frecuente, con una presentación clínica altamente variable, destacada por características faciales distintivas, anomalías en el esqueleto, persistencia de las yemas de los dedos en el feto, discapacidad intelectual de grado leve a moderado, y retraso en el crecimiento postnatal ¹. Su diagnóstico se basa principalmente en la clínica, si bien se reconoce que tiene un origen genético relacionado con mutaciones en el gen KMT2D (ubicado en el cromosoma 12) y KDM6A (ubicado en el cromosoma X) ².

Fue descrita inicialmente de manera independiente por Niikawa y Kuroki en 1981, la cual fue nombrada en referencia a la semejanza facial de los pacientes afectados con el maquillaje utilizado en el teatro tradicional japonés Kabuki. Posteriormente, en 1988, estos autores identificaron y detallaron las cinco manifestaciones principales ya mencionadas, consolidándolas como fundamentales para el diagnóstico ³.

En la literatura, mencionan sus distintas denominaciones “Síndrome de Kabuki”, “Síndrome del maquillaje Kabuki” y “Síndrome de Niikawa-Kuroki”. Se discute cuál es el término más conveniente, ya que se piensa que puede ser peyorativo y humillante para ellos, por ende, nos indican que actualmente hay que referirnos a él como “Síndrome de Kabuki” ⁴.

Inicialmente, la mayoría de los individuos diagnosticados con este síndrome eran de origen japonés, y se calcula que su prevalencia en Japón es alrededor de 1 de cada 32.000 personas. En un estudio realizado, se estimó una incidencia mínima al nacer de 1/86.000 en Australia y Nueva Zelanda ⁵. Impacta de manera equitativa en ambos sexos, y la mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han documentado casos familiares con un componente hereditario ⁶. El diagnóstico del SK en la gran mayoría de casos es clínico. Se debe sospechar su presencia en los individuos aquellos que muestren, en cualquier combinación, las cinco manifestaciones principales descritas por Niikawa et al. en 1988 ¹.

Su etiología se corresponde principalmente a mutaciones espontáneas en dos genes clave, KMT2D y KDM6A ². “El síndrome de Kabuki relacionado con KTM2D se hereda de forma autosómica dominante”. “El síndrome de Kabuki relacionado con KDM6A se hereda ligado al cromosoma X” ¹. Estos genes KMT2D y KDM6A se consideran epigenéticos, lo que implica que no regulan directamente una o dos características específicas, sino que influyen en la expresión de múltiples genes y en la construcción continua de las células en todo el cuerpo ⁷.

La mayoría de los casos de esta condición se presentan de manera esporádica, lo que significa que no tienen un patrón de herencia definido, aunque se han documentado algunos casos con transmisión autosómica dominante, es decir, que un solo gen defectuoso heredado de uno de los padres puede causar la enfermedad. Es importante destacar que la base genética de esta condición es heterogénea, lo que dificulta su diagnóstico a través de métodos convencionales como el estudio citogenético, que a menudo no revela anomalías en la mayoría de los casos ³.

Por ende, se puede recurrir al asesoramiento genético y realizar pruebas genéticas moleculares ¹.

Los rasgos cardinales descritos por Niikawa et al.⁸ son: una facies peculiar (100%), que se caracteriza por la eversión del párpado lateral inferior, cejas arqueadas con escasez o dispersión en el tercio lateral, una punta nasal deprimida y orejas prominentes (*Imagen 1*).



Imagen 1. Fotografía de una paciente de 5 años. (Tomada de Andersen et al, 2014) ²

Schrander-Stumpel et al.⁹ refleja en su estudio: “este fenotipo es muy característico en todas las edades y ya está presente en la primera infancia”. Por otro lado, algunos estudios destacan que el fenotipo facial es menos característico en los dos primeros años de vida, y a partir de esa edad se acentúan los rasgos ¹⁰. Esta fisionomía se observa en la *Imagen 2* e *Imagen 3*.



Imagen 2. Fotografías en serie de una paciente a los 9 meses, 2 años, 6 años, 13 años y 17 años. (Tomada de White et al, 2004) ¹¹

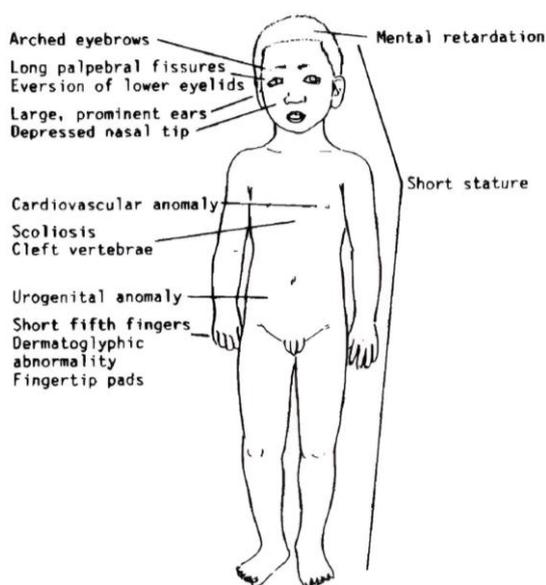


Imagen 3. Fotografías en serie de una paciente a los 3 meses, 18 meses, 4 años, 7 años y 8 años. (Tomada de Schrander-Stumpel et al, 1994) ⁹

Además, se observan malformaciones esqueléticas (92%) que pueden incluir braquidactilia y deformidades en la columna vertebral. También se detectan anomalías dermatoglíficas (93%), como la presencia de yemas de los dedos prominentes. Se muestra además una discapacidad intelectual leve a moderada (92%) y un déficit de crecimiento posnatal (83%)⁸.

Basándose en los criterios diagnósticos establecidos por Niikawa y Kuroki, los autores Matsumoto et al. en 2003, clasificaron estos rasgos en mayores y menores (*Imagen 4*) para simplificar la identificación del SK³:

- Rasgos mayores: fisuras palpebrales largas con eversión del párpado inferior, ptosis, nariz deprimida, cejas arqueadas, almohadillas en el pulpejo de los dedos, pabellones auriculares prominentes, acortamiento del quinto dedo, paladar alto o hendido, dentadura anormal, hipotonía, discapacidad intelectual, talla baja e hipoacusia.
- Rasgos menores: escleras azules, escoliosis, vértebras deformadas, malformaciones renales, criptorquidia, anomalías cardiovasculares y déficit de la hormona del crecimiento, entre otros.



*Imagen 4. Ilustración de las manifestaciones generales del SK.
(Tomada de Niikawa et al, 1988)⁸*

Dejando a un lado las características principales, debemos tener en cuenta la sintomatología sistémica tan heterogénea, encontrando problemas en la alimentación, neurológicos, cardiovasculares, renales, endocrinos, oftalmológicos, auditivos, dentales, gastrointestinales, del tracto urinario, musculoesqueléticos e inmunológicos¹².

Este conjunto de manifestaciones, además de la discapacidad intelectual, puede ocasionar una dificultad en los patrones fonoarticulatorios del habla. Este retraso en el desarrollo del habla y lenguaje, la mala coordinación motora oral y la hipotonía¹³, que propician alteraciones orofaciales¹⁴ y una leve disartria¹⁵, en cierto momento, si se observa que una combinación estructural, como las maloclusiones dentales o el paladar hendido, es probable que ocasione alteraciones en la articulación, cierre velofaríngeo, tono e intensidad y prosodia.

Todo ello llegando a generar un discurso ininteligible entorpeciendo su desarrollo ¹³. Además, otro factor que puede condicionar considerablemente el desarrollo, el lenguaje y el comportamiento, es la pérdida auditiva ¹⁰. Durante la infancia, estas dificultades pueden coexistir con problemas de alimentación, frecuentes infecciones del tracto respiratorio superior y cianosis ¹⁶.

Las complicaciones asociadas son otro aspecto crucial que considerar. La discapacidad intelectual puede llegar a limitar la capacidad de llevar a cabo las actividades diarias de forma autónoma. Respecto a las anomalías en la cavidad orofaríngea, pueden variar desde problemas menores, hasta dificultades graves en la alimentación que requieren el uso de sonda nasogástrica, o incluso gastrostomía (PEG). La pérdida de audición puede afectar hasta al 40-45% de las personas con el síndrome, ya sea conductiva causada por otitis media, neurosensorial, o una combinación de ambas. La fisura palatina también puede afectar el desarrollo del lenguaje, que, junto con la pérdida auditiva, puede dificultar las habilidades comunicativas significativamente. Las malformaciones renales y cardíacas también son comunes, entre 32% y 58% de los casos, si no se tratan a tiempo, pueden ser mortales ¹⁷.

La guía de prevención para el síndrome se fundamenta en las posibles complicaciones según la etapa de vida. Durante la infancia temprana, es crucial realizar evaluaciones diagnósticas tempranas para descartar o confirmar malformaciones en órganos internos, lo que requiere un enfoque interdisciplinar ³.

- Pruebas de ultrasonido renal y análisis de orina para evaluar el sistema genitourinario.
- Para el sistema cardiovascular, uno de los más afectados, se debe realizar un ecocardiograma.
- El sistema respiratorio debe ser monitoreado, más si ha habido infecciones previas.
- En el sistema gastrointestinal, se deben identificar problemas de alimentación, o presencia de reflujo gastroesofágico.
- El sistema osteomuscular puede presentar hipotonía y laxitud de ligamentos y tendones, lo que requiere intervención fisioterapéutica y ortopédica.
- El sistema endocrino debe ser evaluado para detectar alteraciones hormonales.
- En cuanto al sistema neurológico, se debe identificar si hay crisis epilépticas, o discapacidad intelectual.

A nivel orofacial, la presencia de labio leporino o paladar hendido debe ser corregida quirúrgicamente para evitar dificultades en el habla ¹⁷ y alimentación ¹⁴. La pérdida de audición debe ser controlada, y con ello, prevenir o tratar la otitis media ¹⁷.

Si concretamos a nivel logopédico, la terapia será muy variable y deberá estar individualizada y encaminada hacia los síntomas y su repercusión funcional ⁶. Los principales objetivos de la terapia serán fomentar la aparición de intercambios comunicativos intencionales, estimular la comprensión y el uso práctico del lenguaje, y proporcionar asesoramiento a la familia y a la escuela sobre cómo apoyar el desarrollo pleno del niño ¹⁸.

Cuando hay una alta sospecha o diagnóstico de SK, se aconseja un seguimiento continuo a lo largo de la vida de varios profesionales sanitarios, para gestionar los aspectos del lenguaje, conductuales, gastrointestinales, cardiovasculares, neurológicos, endocrinos, ortopédicos, inmunológicos, auditivos, y oftalmológicos ². Suárez-Guerrero et al.¹⁷ expone en su estudio: “El tamizaje y el manejo médico deben ser oportunos e interdisciplinarios”, lo que implica un seguimiento desde el período neonatal, especialmente cuando hay sospecha. Además, es crucial destacar el apoyo familiar en todo el proceso, ya que juega un papel vital.

Debido a la expresión variable de este síndrome se sugiere una evaluación e intervención por parte de un equipo interdisciplinar, que valore los aspectos neurológicos, logopédicos, pulmonares, osteomusculares y endocrinos ³. Además, según Di Candia et al.¹⁹ el equipo también debe incluir un oftalmólogo, otorrinolaringólogo, ortopedista, cardiólogo, dentista, nefrólogo, gastrohepatólogo y cirujano. “De hecho, es probable que el tratamiento específico de la enfermedad esté en camino” ¹⁹.

Como refleja Andersen et al.² en su estudio: “El diagnóstico temprano permite un seguimiento multidisciplinar cuya finalidad es disminuir la morbilidad, complicaciones y lograr una adecuada estimulación temprana.” Siendo nuestro objetivo ofrecer un mejor pronóstico y calidad de vida ³.

El diagnóstico diferencial implica la consideración de múltiples síndromes genéticos, ya que comparten características clínicas, como el retraso psicomotor y del crecimiento, y rasgos faciales atípicos ²⁰. Incluyendo el síndrome de: deleción 22q11, van der Woude, Fryns, Rubinstein-Taybi, Weaver, Turner ²¹, Larsen, Ullrich-Turner ⁹, Hardikar, Coffin Lowry, Wolf Hirschhorn, y Treacher Collins ²⁰, entre otros. En esta revisión profundizaremos más en estos conceptos, mediante el análisis y comparación de artículos científicos de nuestro interés.

3. OBJETIVOS

El objetivo principal de este estudio es llevar a cabo una revisión bibliográfica de la literatura disponible sobre el Síndrome de Kabuki. Para ello se examinan detalladamente varios artículos científicos, incluyendo reportes de casos, donde se analizará su sintomatología, su evaluación e intervención, y todo ello relacionado con la logopedia.

Basándonos en lo mencionado, se han establecido los siguientes objetivos específicos:

1. Identificar las características clínicas principales de las personas que presentan el SK.
2. Conocer los desafíos específicos del ámbito logopédico en pacientes con este síndrome.
3. Registrar los métodos de evaluación y tratamiento aplicados, así como la presencia de terapia logopédica, detallándola si se menciona.
4. Resaltar la importancia de la logopedia en la mejora de la calidad de vida de estos pacientes, así como la necesidad de continuar investigando en esta área.

4. MATERIAL Y MÉTODOS / METODOLOGÍA

El presente estudio consiste en una revisión bibliográfica llevada a cabo en el período de enero a junio de 2024, mediante la búsqueda de artículos científicos en bases de datos actualizadas como: PubMed, SciELO, Dialnet, SpringerLink, Redalyc, Elsevier, Almena y Wiley Online Library. Además, se han consultado diversas revistas científicas y sitios web a los que se ha accedido a través de referencias en otros artículos.

Para la búsqueda de los artículos, las palabras clave utilizadas fueron: “Síndrome de Kabuki”, “Síndrome del maquillaje Kabuki”, “Síndrome de Niikawa-Kuroki”, “Anomalías craneofaciales”, “Dismorfia facial”, “Características neurológicas”, “Reporte de casos”, “Logopedia”, “Fonoaudiología”, “*Speech*”, “*Language*”. Prácticamente todas las palabras necesitaron ser buscadas tanto en español como en inglés, para poder acceder a un repertorio más amplio de artículos, dado que una gran cantidad de ellos se encontraban en ese idioma.

Mientras se realizaba la búsqueda, no se estableció ningún filtro, ni una fecha límite de publicación, aunque se intentó obtener artículos a partir del año 2000. Posteriormente, con los criterios de inclusión-exclusión y la lectura crítica de los documentos se realizó el cribado final.

Los criterios de inclusión empleados en la recopilación fueron:

1. Artículos científicos con información descriptiva y teórica.
2. Estudios donde presenten casos clínicos de pacientes con este síndrome.
3. Investigaciones en las que expongan información sobre la evaluación y tratamiento multidisciplinar del síndrome.
4. Artículos donde mencionen la figura del logopeda, o sintomatología de su área.

Los criterios de exclusión empleados en la criba fueron:

1. Publicaciones de carácter periodístico o fundamentadas en noticias de prensa.
2. Estudios centrados en el entorno, cuidadores o familia, no en el propio individuo.
3. Artículos en idiomas distintos al inglés, castellano o portugués.
4. Publicaciones que requieren suscripción de pago para poder ser consultados.
5. Artículos con escasa información o con contenido ya expuesto.
6. Estudios publicados como tesis o trabajos de fin de grado.
7. Artículos que enfoquen prácticamente todo su contenido en otros sistemas.

Tras seguir los criterios establecidos de inclusión-exclusión y una lectura crítica, continuaban siendo de nuestro interés un total de 36 artículos, publicados entre los años 1988 y 2022. Entre ellos encontramos estudios en español, inglés, y portugués en menor medida (*Figura 1*).

Una vez efectuada la búsqueda y selección de estudios, se utilizó una plantilla de extracción de datos de cada artículo expuestos en la *Tabla 1. Resultados*, donde se recogieron un total de 27 estudios de casos clínicos, entre los años 1995 y 2022, que presentan este síndrome.

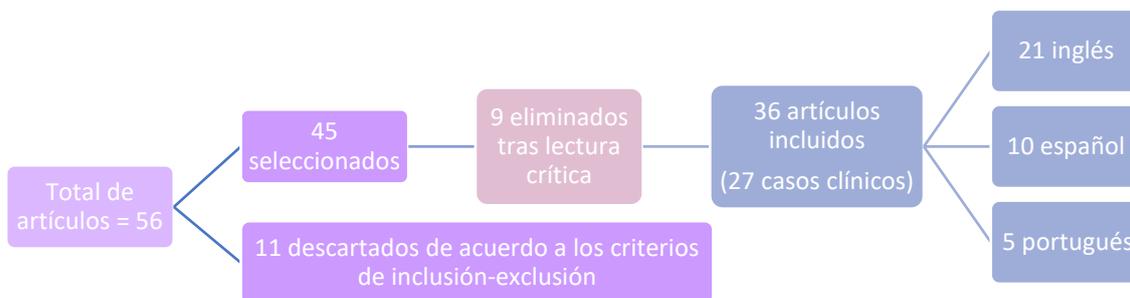


Figura 1. Diagrama de flujo de selección de artículos.

5. RESULTADOS

Después de analizar la literatura seleccionada para esta revisión, contando con 36 artículos, 27 de ellos han sido reflejados en la tabla de resultados (*Tabla 1. Resultados*) por contener estudios clínicos de pacientes con SK. Los encabezados de las columnas de esta tabla se eligieron en función de los objetivos previamente establecidos. Este método de organización de la información, estructura y facilita su estudio y análisis posterior.

En la tabla observamos siete columnas distintas, con ciertos subapartados:

- El autor del artículo, así como el año de su publicación.
- El número de la muestra de participantes, su rango de edad y sexo.
- Los rasgos cardinales del SK presentes en cada estudio:
 - Facies peculiar.
 - Esqueléticos.
 - Dermatoglíficos.
 - Discapacidad intelectual.
 - Estatura baja.
- La clínica sistémica.
- La sintomatología de importancia logopédica:
 - Sintomatología clínica con secuelas logopédicas.
 - Alteraciones funcionales que aborda la logopedia.
- Métodos de evaluación y seguimiento.
- Tratamiento e intervención multidisciplinar.

Tabla 1. Resultados

AUTOR/ AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		
Aguilera Albesa S, et al. ³⁴ (2009)	n: 1 21m/H	Sí	Sí	Sí	-	-	<u>Neurológica:</u> Crisis convulsivas. <u>CV:</u> CoAo. Anomalías END.	Retraso psicomotor global. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. ORGÁNICA: Paladar ojival.	<u>ALIMENTACIÓN:</u> Dificultades para alimentarse.	<ul style="list-style-type: none"> • La prueba de Apgar. • Pruebas de laboratorio. <ul style="list-style-type: none"> ○ Cariotipo. • Pruebas de imagen: RM / Rx / EEG. • PEATC. Seguimiento de neuropediatría.	<ul style="list-style-type: none"> • Alimentación por SNG • IQ de corrección. • Tto férula de abducción. • Estimulación temprana. <i>Recomiendan</i> el uso de PEG.
Akin Sari B, et al. ³⁵ (2007)	n: 1 2- 2m/H	Sí	-	Sí	-	-	<u>ORL:</u> OMR. Anomalías CV.	OROMOTORA NO VERBAL: Torpeza y retraso motor. ORGÁNICA: Paladar alto y arqueado.	<u>CONDUCTA:</u> Dificultades en las relaciones con iguales. Poco contacto visual. Dificultades interacción con el entorno. Estereotipias e interés excesivo por un tema. HH personales y sociales afectadas. <u>HABLA:</u> Desarrollo del habla retrasado. <u>APRENDIZAJE:</u> Hiperlexia. Podía leer, pero no entendía el significado.	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación multidisciplinaria. • Examen físico. • Pruebas de laboratorio. <ul style="list-style-type: none"> ○ Cariotipo. • Logopédica y psicológica: <ul style="list-style-type: none"> ○ Escala Stanford-Binet / Denver II / CHAT. Paciente en seguimiento. <i>Recomiendan</i> enfoque multidisciplinario.	<ul style="list-style-type: none"> • Psiquiatría. • Neuropediatría.
Alfonso Barrera E, et al. ⁶ (2014)	n: 2 10/M 5/M	Sí	Sí	-	-	-	<u>Neurológica:</u> Plagiocefalia. <u>GI:</u> Desnutrición. Anomalías CV, renales y GU.	OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. Retraso en las HH motoras. ORGÁNICA: Paladar ojival.	<u>LENGUAJE:</u> Retraso en el lenguaje. <u>CONDUCTA:</u> Atención escasa en actividades manipulativas y de juego.	<ul style="list-style-type: none"> • Estudios genéticos. • Exploración física inicial. Seguimiento periódico. <i>Recomiendan</i> seguimiento del médico rehabilitador.	<ul style="list-style-type: none"> • IQ de corrección. • Fisioterapia. <i>Recomiendan</i> un tto individualizado precoz de los síntomas y su repercusión funcional.
Andersen MS, et al. ² (2014)	n: 2 9/M 5/M	Sí	Sí	Sí	déficit intelectual	-	<u>ORL:</u> OMR. <u>OFT:</u> Estrabismo / Esclerótica azul.	OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. Retraso en las HH motoras. ORGÁNICA: Paladar alto y hendido. AUDITIVA: Hipoacusia NS/conductiva.	<u>ALIMENTACIÓN:</u> Problemas de alimentación. <u>LENGUAJE:</u> Retraso en la adquisición del lenguaje.	<ul style="list-style-type: none"> • Examen físico. • Cariotipo. <i>Recomiendan</i> un seguimiento multidisciplinario.	<ul style="list-style-type: none"> • Alimentación por SNG <i>Recomiendan</i> estimulación temprana.

Abreviaturas n: muestra/m: meses/H: hombre/M: mujer/(-): no descrito/SK: Síndrome de Kabuki/FP: facies peculiar/EQ: esqueléticos/DG: dermatoglíficos/DI: discapacidad intelectual/EB: estatura baja/CV: cardiovascular/CoAo: Coartación aórtica/END: endocrinológicas/ORL: otorrinolaringológica/OMR: otitis media recurrente/GI: gastrointestinal/GU: genitourinarias/OFT: oftalmológica/HH: habilidades/NS: neurosensorial/RM: resonancia magnética/Rx: radiografía/EEG: electroencefalograma/PEATC: potenciales evocados auditivos de tronco cerebral/CHAT: Lista de verificación para el autismo en niños pequeños/SNG: sonda nasogástrica/IQ: intervención quirúrgica/TTO: tratamiento/PEG: gastrostomía endoscópica percutánea.

Tabla 1. Resultados (continuación)

AUTOR / AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		
Aviña-Fierro JA, et al. ²⁰ (2006)	n: 1 3-9m/M	Sí	Sí	Sí	-	Sí	CV: CIV. <u>Infecciones</u> frecuentes. Anomalías GI.	Retraso del desarrollo psicomotor. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. ORGÁNICA: Paladar ojival / Paladar hendido.	<u>LENGUAJE:</u> Retraso del lenguaje.	<ul style="list-style-type: none"> Examen físico Pruebas de imagen: EEG. Cariotipo. Seguimiento médico, ortopédico y escolar.	<ul style="list-style-type: none"> IQ de corrección: Paladar hendido. Tto gastroenterológico. Fisioterapia.
Brito MC, et al. ¹⁸ (2010)	n: 1 6-6m/M	Sí	Sí	-	Sí	-	<u>Neurológica:</u> Crisis convulsivas. <u>ORL:</u> OMR / Perforación timpánica. <u>CV:</u> Defectos congénitos. <u>GI:</u> Ictericia neonatal. <u>OFT:</u> Estrabismo / Esclerótica azulada. <u>Infecciones</u> frecuentes.	Retraso neuropsicomotor. OROMOTORA NO VERBAL: Retraso del desarrollo motor. COGNITIVA: Disminución de la capacidad de atención.	<u>LENGUAJE:</u> Trastorno del lenguaje. Comprensión solo órdenes simples con vocabulario cotidiano. No nombra, solo vocalizaciones. En fonología, sintaxis, semántica y pragmática. <u>CONDUCTA:</u> Problemas de conducta: agresividad, rabietas. Dificultades en la interacción social. Escaso contacto visual. Desarrollo inadecuado de manejo de objetos. <u>HABLA:</u> Retraso del habla. Dificultades en la praxis oral.	<ul style="list-style-type: none"> Anamnesis. Exploración multidisciplinaria. Pruebas de imagen: TC. Audiometría Tonal. Cariotipo. Logopédica: <ul style="list-style-type: none"> Análisis muestra de habla espontánea. Observación conductual. Protocolo Pragmático. Recomiendan logopedas en equipos multidisciplinarios para diagnóstico precoz.	<ul style="list-style-type: none"> IQ de corrección. Sesiones de logopedia: Individuales, 50 minutos, 2 por semana. Actividades lúdicas. Logopeda orienta al colegio y a la familia. Tto ortopédico de columna. <i>Recomiendan</i> una que sea precoz, para mejor calidad de vida.
Dávila Díaz R, et al. ³⁶ (2017)	n: 1 12/H	Sí	Sí	Sí	-	-	<u>Infecciones</u> frecuentes.	Retraso del desarrollo psicomotor. ORGÁNICA: Fisura del paladar blando.	<u>LENGUAJE:</u> Retraso del desarrollo del lenguaje.	<ul style="list-style-type: none"> Valoración multidisciplinaria. Exploración física. Cariotipo. Pruebas de imagen: Eco. Seguimiento tras remodelación del pabellón auricular. <i>Recomiendan</i> un diagnóstico precoz.	<ul style="list-style-type: none"> IQ de corrección: Cierre del paladar blando. Logopedia. <i>Recomiendan</i> terapia sintomática y multidisciplinaria.
Defloor T, et al. ²² (2004)	n: 6 ED: 4 a 10. H: 3 M: 3	Sí	-	-	-	-	<u>ORL:</u> OMR.	ORGÁNICA: Anomalía palatina. AUDITIVA: Pérdida auditiva.	<u>LENGUAJE:</u> Deterioro del lenguaje. Expresión reducida. Límites léxico, pragmático y morfosintáctico. <u>HABLA:</u> Inteligibilidad escasa.	<ul style="list-style-type: none"> Logopédica: <ul style="list-style-type: none"> Recogida muestras de habla espontánea. 	

Abreviaturas n: muestra/m: meses/H: hombre/M: mujer/(-): no descrito/SK: Síndrome de Kabuki/FP: facies peculiar/EQ: esqueléticos/DG: dermatoglíficos/DI: discapacidad intelectual/EB: estatura baja/CV: cardiovascular/CIV: comunicación interventricular/GI: gastrointestinales/ORL: otorrinolaringológica/OMR: otitis media recurrente/OFT: oftalmológica/EEG: electroencefalograma/Eco: ecografía/TC: tomografía computarizada/ IQ: intervención quirúrgica/TTO: tratamiento.

Tabla 1. Resultados (continuación)

AUTOR/ AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		
Di Candia F, et al. ¹⁹ (2022)	n: 15 ED: 10 a 26. H: 8 M: 7	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	<u>Neurológica</u> : Convulsiones / Microcefalia. <u>ORL</u> : OMR / OMC. <u>CV</u> : Cardiopatía congénita / CoAo. <u>Renal y GU</u> : Criptorquidia. <u>OFT</u> : Estrabismo / Miopía. <u>END</u> : Déficit de la GH. <u>Infecciones frecuentes</u> .	OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. ORGÁNICA: Labio/paladar hendido. Maloclusión. Paladar alto y arqueado. Paladar ojival. Micrognatia. AUDITIVA: Hipoacusia conductiva/mixta.	<u>CONDUCTA:</u> Problemas de conducta: agresividad. <u>HABLA:</u> Retraso en el habla.	<ul style="list-style-type: none"> Evaluación multidisciplinar. Pruebas de laboratorio. Pruebas de imagen: EEG / RM / Eco. PEATC. Evaluación intelectual: <ul style="list-style-type: none"> Escala WPPSI y WISC-III. <p><i>Recomiendan</i> equipo multidisciplinar en el seguimiento, para diagnóstico precoz.</p>	<ul style="list-style-type: none"> IQ de corrección. Tto anticonvulsivo. Terapia reemplazo de la GH. <p><i>Recomiendan</i> tto precoz, y multidisciplinar.</p>
Dupont J, et al. ¹⁰ (2010)	n: 16 ED: 14m a 24 años. H: 9 M: 7	Sí	Sí	Sí	deterioro cognitivo	Sí	<u>Neurológica</u> : Episodios convulsivos / ACV / Microcefalia. <u>ORL</u> : OMR <u>CV</u> : CIV / CoAo. <u>Renal y GU</u> : Criptorquidia. <u>GI</u> : RGE. <u>OFT</u> : Estrabismo. <u>Susceptible a infecciones</u> .	Retraso del desarrollo psicomotor. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. ORGÁNICA: Paladar alto. Paladar hendido. AUDITIVA: Hipoacusia NS/transmisión/mixta.	<u>ALIMENTACIÓN:</u> Problemas de alimentación neonatal.	<ul style="list-style-type: none"> Cariotipo. <p>Diagnóstico en el servicio de genética, temprano y multidisciplinar.</p> <p><i>Recomiendan</i> el seguimiento adecuado para una mejor integración social y calidad de vida.</p>	<ul style="list-style-type: none"> IQ de corrección. <p><i>Recomiendan</i> intervenciones médicas según la clínica.</p>
Galán-Gómez E, et al. ¹⁶ (1995)	n: 5 ED: 7m a 5-4m. H: 2 M: 3	Sí	Sí	Sí	retraso mental	Sí	<u>CV</u> : Defectos congénitos / CoAo. <u>OFT</u> : Estrabismo / Miopía / Astigmatismo. <u>Frecuentes infecciones</u> . Anomalías neurológicas y genitales.	Retraso psicomotor. ORGÁNICA: Paladar alto y arqueado.	<u>ALIMENTACIÓN:</u> Dificultades de alimentación. <u>LENGUAJE:</u> Retraso lenguaje expresivo y receptivo. <u>CONDUCTA:</u> Trastorno del comportamiento.	<ul style="list-style-type: none"> La prueba de Apgar. Examen físico. Cariotipo. Pruebas de imagen: ECG / Eco / EEG / Rx / TAC / Cateterismo. Evaluación intelectual. 	
González Armengod C, et al. ³³ (1997)	n: 1 3m/H	Sí	Sí	Sí	-	-	<u>Neurológica</u> : Hiperreflexia / Microcefalia. <u>CV</u> : CIV. Anomalías renales y GU.	Retraso del desarrollo psicomotor. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. ORGÁNICA: Paladar ojival. Micrognatia.	<u>LENGUAJE:</u> No imitaba sonidos/No sonidos guturales. <u>CONDUCTA:</u> Llanto débil y mal modulado. Neuroconducta pobre. No sonrisa espontánea.	<ul style="list-style-type: none"> La prueba de Apgar. Examen físico. Valoración multidisciplinar. Pruebas de laboratorio. <ul style="list-style-type: none"> Cariotipo. Pruebas de imagen: EEG. 	<ul style="list-style-type: none"> IQ de corrección.

Abreviaturas n: muestra/m: meses/H: hombre/M: mujer/(-): no descrito/SK: Síndrome de Kabuki/FP: facies peculiar/EQ: esqueléticos/DG: dermatoglíficos/DI: discapacidad intelectual/EB: estatura baja/CV: cardiovascular/CIV: comunicación interventricular/GU: genitourinaria/RGE: reflujo gastroesofágico/ORL: otorrinolaringológica/OMR: otitis media recurrente/OMC: otitis media crónica/CoAo: Coartación aórtica/OFT: oftalmológica/END: endocrinológica/GH: hormona del crecimiento/ACV: accidente cerebrovascular/GI: gastrointestinal/NS: neurosensorial/EEG: electroencefalograma/RM: resonancia magnética/Eco: ecografía/PEATC: potenciales evocados auditivos de tronco cerebral/ECG: electrocardiograma/Rx: radiografía/TAC: tomografía axial computarizada/IQ: intervención quirúrgica/TTO: tratamiento.

Tabla 1. Resultados (continuación)

AUTOR/ AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		
Heredia RS, et al. ²⁷ (2013)	n: 23 ED: - H: 14 M: 9	Sí	Sí	Sí	deficiencia mental	Sí	<u>Neurológica:</u> Convulsiones / Microcefalia. <u>CV:</u> CIV / CoAo. <u>Renal y GU:</u> Criptorquidia. <u>OFT:</u> Esclerótica azulada / Estrabismo.	OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. Parálisis facial. ORGÁNICA: Labio hendido / paladar hendido. Paladar alto. Micrognatia.	<u>CONDUCTA:</u> Limitaciones funcionamiento adaptativo.	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación multidisciplinaria. • Anamnesis. • Cariotipo. • Pruebas de imagen: Rx de columna. • OAE Diagnóstico de genetistas. Seguimiento del servicio de genética. <i>Recomiendan</i> un seguimiento periódico.	<ul style="list-style-type: none"> • Tto reposición de inmunoglobulinas.
Ho HH, et al. ²⁸ (1997)	n: 4 ED: 4 a 11. H: 4	Sí	Sí	Sí	retraso mental	Sí	<u>Neurológica:</u> Microcefalia. <u>OFT:</u> Esclera azul. <u>Infecciones</u> <u>recurrentes.</u> Anomalías END.	Retraso en el desarrollo. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. Miopatía facial. Torpeza motora. ORGÁNICA: Micrognatia.	<u>LENGUAJE:</u> Mala morfosintaxis: Frases simples. Mutismo selectivo. Retraso del lenguaje. <u>CONDUCTA:</u> Dificultades interacción con sus iguales. Intereses restringidos e inusuales. Comportamientos repetitivos y estereotipados. Inmadurez. Autoestimulación. Contacto visual deficiente. Falta de juego simbólico. <u>HABLA:</u> Retraso del habla.	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas de laboratorio: <ul style="list-style-type: none"> ○ Hormonales. ○ Cariotipo. • Logopédica y psicológica: <ul style="list-style-type: none"> ○ Leiter-3. ○ PPVT-III. ○ Escala de Merrill-Palmer. ○ WISC-I y WISC-III. • Evaluación psicólogo escolar. <i>Recomiendan</i> seguimiento longitudinal.	<ul style="list-style-type: none"> • IQ de corrección.

Abreviaturas n: muestra/m: meses/H: hombre/M: mujer/SK: Síndrome de Kabuki/FP: facies peculiar/EQ: esqueléticos/DG: dermatoglíficos/DI: discapacidad intelectual/EB: estatura baja/CV: cardiovascular/CIV: comunicación interventricular/CoAo: coartación aórtica/GU: genitourinaria/OFT: oftalmológica/END: endocrinológica/Rx: radiografía/OAE: otoemisiones acústicas/PPVT: Prueba de vocabulario con imágenes de Peabody/TTO: tratamiento/IQ: intervención quirúrgica.

Tabla 1. Resultados (continuación)

AUTOR/ AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		
Ilyina H, et al. ²⁹ (1995)	n: 10 ED: 1 a 15. H: 5 M: 5	Sí	Sí	Sí	retraso mental	Sí	<u>Neurológica:</u> Convulsiones / Microcefalia. <u>CV:</u> CoAo. <u>Renal y GU:</u> Criptorquidia. <u>OFT:</u> Astigmatismo / Miopía / Estrabismo / Ambliopía / Escleróticas azules. <u>Infecciones frecuentes.</u> Anomalías END.	Retraso del desarrollo. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. Retraso motor. ORGÁNICA: Labio leporino. Paladar alto. Paladar hendido. Micrognatia.	<u>ALIMENTACIÓN:</u> Problemas en la alimentación. <u>LENGUAJE:</u> Retraso del lenguaje. Solo frases simples y vocabulario pobre. Fallos en la gramática y lógica del discurso. <u>CONDUCTA:</u> Escasa comunicación. <u>HABLA:</u> Articulación imprecisa. TSH. Retraso del habla. <u>VOZ:</u> Hipernasalidad. Voz baja.	<ul style="list-style-type: none"> • Historia desarrollo temprano. • Examen físico. • Evaluación multidisciplinar. • Pruebas de laboratorio. <ul style="list-style-type: none"> ○ Cariotipo. • Pruebas de imagen: Eco. • Evaluación cognitiva. 	<ul style="list-style-type: none"> • Escolarización con ayudas especiales.
Lan K, et al. ³⁰ (1995)	n: 1 7/H	Sí	Sí	Sí	retraso mental	Sí		ORGÁNICA: Maloclusión Clase III. Paladar delgado y corto. Leve hendidura palatina.	<u>HABLA:</u> Incompetencia velofaríngea congénita. Distorsión de consonantes. <u>VOZ:</u> Hipernasalidad.	<ul style="list-style-type: none"> • Examen físico pediátrico. • Pruebas de laboratorio: <ul style="list-style-type: none"> ○ Análisis de sangre. ○ Cariotipo. • Pruebas de imagen: Rx. • Pruebas de habla. <p><i>Recomiendan un examen cuidadoso de las funciones orales.</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • IQ de corrección: Faringoplastia. • Entrenamiento del habla: "speech-aid appliance" "palatal lift prosthesis".
Mervis CB, et al. ²³ (2005)	n: 11 ED: 2 a 19. H: 7 M: 4	Sí	Sí	Sí	retraso mental	Sí	<u>Neurológica:</u> Convulsiones. <u>ORL:</u> OMC. <u>CV:</u> CIV / Malformaciones congénitas. <u>Renal y GU:</u> Criptorquidia. <u>GI:</u> RGE. <u>OFT:</u> Estrabismo.	Retraso psicomotor. Retraso del desarrollo. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. Debilidad en HH motoras. ORGÁNICA: Paladar hendido. COGNITIVA: Falta de atención. AUDITIVA: Pérdida auditiva.	<u>LENGUAJE:</u> Retraso desarrollo del lenguaje. Mejor receptivo que expresivo. Comunicación palabras habladas y signos. Vocabulario muy limitado. Discurso con frases cortas. <u>CONDUCTA:</u> Funcionamiento adaptativo limitado. Hiperactividad/impulsividad. Dificultades en AVD.	<ul style="list-style-type: none"> • Valoración multidisciplinar. • Cariotipo. • Pruebas de imagen: Eco. • Logopédica y psicológica: <ul style="list-style-type: none"> ○ PPVT-III. ○ EVT. ○ TROG. ○ CBCL. <p>Diagnóstico según la clínica.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Audífonos.

Abreviaturas n: muestra/m: meses/H: hombre/M: mujer/SK: Síndrome de Kabuki/FP: facies peculiar/EQ: esqueléticos/DG: dermatoglíficos/DI: discapacidad intelectual/EB: estatura baja/CV: cardiovascular/CoAo: coartación aórtica/GU: genitourinaria/OFT: oftalmológica/END: endocrinológicas/OMC: otitis media crónica/CIV: comunicación interventricular/GI: gastrointestinal/RGE: reflujo gastroesofágico/HH: habilidades/AVD: actividades de la vida diaria/Eco: ecografía/Rx: radiografía/PPVT: Prueba de vocabulario con imágenes de Peabody/EVT: El test de vocabulario expresivo de Williams/TROG: Test de comprensión gramatical/CBCL: Child Behavior Checklist/TTO: tratamiento/IQ: intervención quirúrgica.

Tabla 1. Resultados (continuación)

AUTOR/ AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		
Morgan AT, et al. ¹⁵ (2015)	n: 16 ED: 4 a 21. H: 4 M: 12	Sí	-	-	deterioro cognitivo	-	<u>Neurológica:</u> Epilepsia. <u>OFT:</u> Estrabismo / Astigmatismo / Miopía / Hipermetropía / Cataratas.	Retraso del desarrollo. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía oral. Retraso del control motor global y focal, y en la secuenciación de movimientos. ORGÁNICA: Labio hendido / paladar hendido. Parálisis cv unilateral. AUDITIVA: Hipoacusia NS, conductiva o mixta.	<u>ALIMENTACIÓN:</u> Alteración de la masticación. <u>LENGUAJE:</u> Trastorno del lenguaje. Déficit en semántica, morfosintaxis, pragmática. HH receptivas y expresivas reducidas. Dificultad para expresar mensajes no verbales. Dificultades en vocabulario. <u>CONDUCTA:</u> Escaso contacto visual. Dificultad de interacción social en el entorno. Limitaciones en el uso de objetos. Déficit comunicativo. <u>HABLA:</u> Soporte respiratorio reducido. Disartria. Habla inconsistente. Articulación y fonología retrasadas. Distorsión de consonantes, sustitución fricativas. <u>VOZ:</u> Voz áspera y ronca / Frecuencia reducida y tono distorsionado / Disfonía. Hipernasalidad. Prosodia afectada.	<ul style="list-style-type: none"> Examen físico. Pruebas genéticas. Logopédica y psicológica: <ul style="list-style-type: none"> Escalas de inteligencia Wechsler. CELF-Preescolar 2 / CELF-IV GFTA-2. DEAP. Diagnóstico de un genetista. <i>Recomiendan</i> evaluar todos los SK.	<ul style="list-style-type: none"> Gafas. <i>Recomiendan</i> logopedia individualizada.
Pascual- Castrovie jo l, et al. ⁴ (2005)	n: 18 ED: 1 a 14. H: 14 M: 4	Sí	Sí	Sí	retraso mental	Sí	<u>Neurológica:</u> Crisis convulsivas / Microcefalia. <u>ORL:</u> OMR. <u>CV:</u> Cardiopatía congénita. <u>OFT:</u> Escleróticas azuladas. <u>Infecciones</u> <u>frecuentes.</u>	Retraso psicomotor. ORGÁNICA: Paladar ojival. COGNITIVA: Déficit de atención.	<u>LENGUAJE:</u> Retraso del lenguaje. <u>CONDUCTA:</u> Dificultad de interacción con el entorno. Hiperactividad. <u>HABLA:</u> Retraso del habla. <u>APRENDIZAJE:</u> Dislexia / Disgrafía.	<ul style="list-style-type: none"> Anamnesis clínica y genética. Exploración de la boca. Pruebas de laboratorio. <ul style="list-style-type: none"> Cariotipo. Pruebas de imagen: EEG / RM. Evaluación mental. 	<ul style="list-style-type: none"> IQ de corrección. Medicación antiepiléptica.

Abreviaturas n: muestra/m: meses/H: hombre/M: mujer/(-): no descrito/SK: Síndrome de Kabuki/FP: facies peculiar/EQ: esqueléticos/DG: dermatoglíficos/DI: discapacidad intelectual/EB: estatura baja/OFT: oftalmológica/ORL: otorrinolaringológica/OMR: otitis media recurrente/CV: cardiovascular/cv: cuerda vocal/NS: neurosensorial/HH: habilidades/CELF: Evaluación clínica de los fundamentos del lenguaje/GFTA-2: Prueba de articulación Goldman-Fristoe/DEAP: The Inconsistency Assessment of the Diagnostic Evaluation of Articulation and Phonology/EEG: electroencefalograma/RM: resonancia magnética/TTO: tratamiento/IQ: intervención quirúrgica.

Tabla 1. Resultados (continuación)

AUTOR/ AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		
Santos FC, et al. ³¹ (2009)	n: 1 4/H	Sí	Sí	Sí	retraso mental	Sí	<u>Neurológica</u> : Astenia. <u>ORL</u> : Otaglia. <u>OFT</u> : Esclerótica violeta. Anomalías renales y GU.	Retraso neuropsicomotor.	<u>ALIMENTACIÓN</u> : Incoordinación al deglutir. <u>LENGUAJE</u> : Retraso del lenguaje. <u>CONDUCTA</u> : Conductas agresivas, autolesiones, irritabilidad, llanto frecuente, hiperactividad. <u>HABLA</u> : Retraso en el habla. <u>VOZ</u> : Voz nasal. <u>APRENDIZAJE</u> : Trastornos del aprendizaje.	<ul style="list-style-type: none"> Evaluación multidisciplinar. Anamnesis y examen físico. Otoscopia. Orofaringoscopia. Rinoscopia anterior. Cariotipo. Pruebas de imagen: RMN / ECG / Eco / EEG / Rx. Pruebas audiológicas: <ul style="list-style-type: none"> Audiometría / OAE / PEATC. Seguimiento multidisciplinar. <i>Recomiendan</i> evaluación multidisciplinar.	Recomiendan intervención multidisciplinar.
Shotelers uk V, et al. ²⁶ (2002)	n: 6 ED: 1 a 9. H: 4 M: 2	Sí	Sí	Sí	déficit intelectual	Sí	<u>CV</u> : CoAo / Cardiopatía congénita. <u>Infecciones frecuentes</u> . Anomalías renales y GU, END.	Retraso psicomotor. Retraso del desarrollo. OROMOTORA NO VERBAL : Hipotonía. ORGÁNICA : Paladar alto y arqueado. Paladar / labio hendido. Micrognatia. AUDITIVA : Pérdida auditiva NS severa.	<u>LENGUAJE</u> : Vocabulario muy escaso. Retraso del lenguaje severo. Seguimiento solo de órdenes simples.	<ul style="list-style-type: none"> Cariotipo. Pruebas de imagen: TC / Eco / Cateterismo. 	<ul style="list-style-type: none"> IQ de corrección: Paladar y labio hendido.
Schrander-Stumpel CThRM, et al. ³² (2004)	n: 20 ED: 1 a 34. H: 7 M: 13	Sí	Sí	Sí	retraso mental	Sí	<u>Neurológica</u> : Convulsiones / Microcefalia. <u>ORL</u> : OMR <u>CV</u> : CIV / CoAo. <u>OFT</u> : Escleras azules. <u>END</u> : Déficit de GH. <u>Susceptible a infecciones</u> . Anomalías renales y GU, GI.	OROMOTORA NO VERBAL : Hipotonía. Retraso motor. ORGÁNICA : Paladar hendido. AUDITIVA : Pérdida de audición.	<u>ALIMENTACIÓN</u> : Problemas de alimentación.	<ul style="list-style-type: none"> Pruebas de imagen: RM. Biopsia muscular. Revisión general del habla. Diagnóstico en base a la clínica.	<ul style="list-style-type: none"> Alimentación por sonda. Fisioterapia. <i>Recomiendan</i> sonda PEG debido a la incoordinación succión-deglución. Un manejo preventivo multidisciplinar.

Abreviaturas n: muestra/m: meses/H: hombre/M: mujer/SK: Síndrome de Kabuki/FP: facies peculiar/EQ: esqueléticos/DG: dermatoglíficos/DI: discapacidad intelectual/EB: estatura baja/ORL: otorrinolaringológica/OFT: oftalmológica/GU: genitourinarias/CV: cardiovascular/CoAo: coartación aórtica/END: endocrinológicas/OMR: otitis media recurrente/CIV: comunicación interventricular/GH: hormona del crecimiento/GI: gastrointestinales/NS: neurosensorial/RMN: resonancia magnética nuclear/ECG: electrocardiograma/Eco: ecografía/EEG: electroencefalograma/Rx: radiografía/OAE: otoemisiones acústicas/PEATC: potenciales evocados auditivos de tronco cerebral/TC: tomografía computarizada/RM: resonancia magnética/TTO: tratamiento/IQ: intervención quirúrgica/PEG: gastrostomía endoscópica percutánea.

Tabla 1. Resultados (continuación)

AUTOR/ AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		
Schoen-Ferreira TH, et al. ¹⁴ (2010)	n: 1 6- 8m/H	Sí	Sí	-	Sí	Sí	<u>ORL:</u> OMR <u>GI:</u> Ictericia. <u>OFT:</u> Estrabismo. <u>Infecciones frecuentes.</u> Anomalías renales y GU.	Retraso neuropsicomotor. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía facial, en mejillas. Retraso motriz con gran descoordinación. Fuerza y movilidad reducidas en lengua y labios. ORGÁNICA: Paladar hendido. Micrognatia. Mordida abierta anterior. COGNITIVA: Atención reducida. AUDITIVA: Pérdida auditiva leve a moderada.	Respiración oral: apertura constante de la boca. <u>ALIMENTACIÓN:</u> No pudo ser amamantado: por fisura palatina. <u>LENGUAJE:</u> Vocabulario limitado: no palabra-estímulo. Dificultad oraciones largas y estructuradas. Retraso del lenguaje expresivo y receptivo. Retraso sistema fonológico. <u>CONDUCTA:</u> Dificultad de interacción con iguales. HH sociales afectadas. Conductas desadaptativas. Problemas de autonomía en AVD. <u>HABLA:</u> Sustitución de fonemas.	<ul style="list-style-type: none"> • La prueba de Apgar. • Anamnesis. • Observación alimentación. • Cariotipo. • Pruebas de imagen: TC de tórax. • Audiometría. • Observación conductual. • Logopédica y psicológica: <ul style="list-style-type: none"> ○ PPVT / LAVE. ○ Matrices de Raven / WISC-III. ○ Denver II ○ CBCL / EHS. Seguimiento con ortopedista, logopeda, oftalmólogo. <i>Recomiendan</i> evaluación del logopeda.	<ul style="list-style-type: none"> • IQ de corrección: Paladar hendido. Tubos de ventilación en el oído. • Adaptaciones del programa educativo. <i>Recomiendan</i> el trabajo multidisciplinar, diversas terapias (logopedia, uso de bimodal) y cirugías. Familias y escuelas necesitan orientación y apoyo.
Upton S, et al. ¹³ (2003)	n: 6 ED: 6 a 16. H: 2 M: 4	Sí	Sí	Sí	retraso mental	Sí	<u>Neurológica:</u> Convulsiones / Parálisis cerebral. <u>CV:</u> CIV. Anomalías renales y GU, OFT.	Retraso del desarrollo. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía oral. Descoordinación motora oral. ORGÁNICA: Paladar hendido. Maloclusión dental. Hipoplasia del labio superior. AUDITIVA: Pérdida auditiva.	<u>ALIMENTACIÓN:</u> Alimentación deficiente. <u>LENGUAJE:</u> Retraso en la adquisición del lenguaje. <u>HABLA:</u> Inteligibilidad afectada. Retraso de adquisición del habla. <u>VOZ:</u> Resonancia oral anormal. Proyección reducida. Tono, volumen y prosodia inmaduras. Prosodia anormal: habla apagada/monótona.	<ul style="list-style-type: none"> • Breve anamnesis. • Examen físico. • Cariotipo. • Evaluación CI. • Valoración del logopeda: <ul style="list-style-type: none"> ○ Evaluaciones seriadas del habla. Diagnóstico por un genetista clínico. Seguimiento por logopedia.	<ul style="list-style-type: none"> • IQ de corrección. • Medicación anticonvulsiva. • Escolarizado en EE. • Audífono. • Servicios de logopedia. <i>Recomiendan</i> adaptar la terapia a este patrón de habla distintivo.

Abreviaturas n: muestra/m: meses/H: hombre/M: mujer/(-): no descrito/SK: Síndrome de Kabuki/FP: facies peculiar/EQ: esqueléticos/DG: dermatoglíficos/DI: discapacidad intelectual/EB: estatura baja/ORL: otorrinolaringológica/GI: gastrointestinal/OFT: oftalmológica/GU: genitourinarias/CV: cardiovascular/CIV: comunicación interventricular/AVD: actividades de la vida diaria/TC: tomografía computarizada/PPVT: Prueba de vocabulario con imágenes de Peabody/LAVE: Lista de. Evaluación del Vocabulario Expresivo/CBCL: Child Behavior Checklist/EHS: Escala de Habilidades Sociales/CI: coeficiente intelectual/ TTO: tratamiento/IQ: intervención quirúrgica/EE: educación especial.

Tabla 1. Resultados (continuación)

AUTOR / AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		
Van Lierde KM, et al. ²⁴ (2000)	n: 1 3-8m/M	Sí	Sí	Sí	-	Sí	<u>ORL</u> : OMR <u>OFT</u> : Estrabismo / Escleróticas azules.	OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. Retraso del desarrollo motor. Bajas HH motoras gruesas y finas. Mala colocación lingual. ORGÁNICA: Paladar alto y arqueado. Paladar hendido.	<u>LENGUAJE:</u> Retraso del lenguaje. Expresión pobre. Limitaciones en semántica, fonología y morfosintaxis. Errores en las oraciones pasivas. <u>CONDUCTA:</u> Comunicación deficiente. <u>HABLA:</u> Discurso articulación, desordenado, impredecible e inconsistente. Simplificación con omisiones, sustituciones, distorsiones. Incapaz fricativas y nasales. Mala colocación lingual. <u>VOZ:</u> Hipernasalidad.	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas de laboratorio. <ul style="list-style-type: none"> ○ Cariotipo. • Pruebas de imagen: EEG / TC. • OAE / Nasolaringoscopia / GRBAS. • Evaluación exhaustiva de lenguaje, voz y articulación: <ul style="list-style-type: none"> ○ McCarthy / Reynell. ○ Análisis acústico. ○ Análisis muestra de habla denominación de imágenes. Diagnóstico clínico, de dismorfólogos y genetistas. <i>Recomiendan</i> estudio intensivo con pruebas a cada individuo.	<ul style="list-style-type: none"> • IQ de corrección: Drenajes transtimpánicos. <i>Recomiendan</i> una terapia "hecha a medida".
White SM, et al. ¹¹ (2004)	n: 27 ED: 7m a 36 años. H: 13 M: 14	Sí	Sí	-	Sí	<u>Neurológica</u> : Convulsiones / Microcefalia. <u>ORL</u> : OMR <u>CV</u> : CIV / CoAo. <u>GI</u> : RGE. Anomalías renales y GU, OFT, END.	OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. ORGÁNICA: Labio hendido / paladar hendido. AUDITIVA: Pérdida auditiva conductiva/NS	<u>ALIMENTACIÓN:</u> Problemas de alimentación. <u>CONDUCTA:</u> Conductas rígidas y repetitivas. Evitación de contacto visual. <u>HABLA:</u> Disartria.	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación clínica. • Análisis cromosómico. • Pruebas de imagen: RM cerebral / TC cerebral. • Evaluación formal de CI. 	<ul style="list-style-type: none"> • Alimentación por SNG • Alimentación por PEG. • IQ de corrección. 	
Wilson GN. ²⁵ (1998)	n: 13 ED: 6m a 9 años. H: 8 M: 5	Sí	Sí	Sí	Sí	<u>Neurológica</u> : Espasticidad / Hiperreflexia / Microcefalia. <u>ORL</u> : OMC. <u>CV</u> : CIV / CoAo. <u>Renal y GU</u> : Criptorquidia. <u>GI</u> : Ictericia / RGE. <u>OFT</u> : Estrabismo / Miopía / Escleróticas azules. <u>Infecciones frecuentes</u> . Anomalías END.	Retraso del desarrollo. OROMOTORA NO VERBAL: Hipotonía. Déficits motores. ORGÁNICA: Labios hipoplásicos. Paladar alto y hendido. Micrognatia. COGNITIVA: Déficit de atención. AUDITIVA: Hipoacusia conductiva severa.	<u>ALIMENTACIÓN:</u> Alimentación deficiente. <u>CONDUCTA:</u> Hiperactividad. Autoestimulación. <u>HABLA:</u> Incompetencia velopalatina. Retraso severo del habla.	<ul style="list-style-type: none"> • La prueba de Apgar. Examen físico. • Evaluación multidisciplinar. • Pruebas de laboratorio. <ul style="list-style-type: none"> ○ Cariotipo. • Pruebas de imagen: TC / Eco / Rx. • Screening audiológico: EREA / Audiometría. • Evaluaciones psicología escolar. Seguimiento cardiológico. <i>Recomiendan</i> examen físico con evaluación de alimentación y nutrición, multidisciplinar con logopeda, y seguimiento pediátrico.	<ul style="list-style-type: none"> • Alimentación por SNG. • Alimentación espesada. • IQ de corrección: Drenajes transtimpánicos. Paladar hendido. • Medicación RGE. • Escolarización en EE. • Audífonos. • Gafas. <i>Recomiendan</i> una AT y preventiva, apoyo familiar, y TO. 	

Abreviaturas EREA: Estudio de respuesta evocada auditiva/AT: atención temprana/TO: terapia ocupacional.

Una vez expuestas las tablas, se procede a detallar los resultados obtenidos tras una minuciosa revisión de los 27 artículos clínicos seleccionados. Este análisis se enfoca en los objetivos establecidos al inicio, comenzando con su exposición y seguido por la presentación de los datos recopilados en las tablas. Esto asegura que los resultados se interpreten según los objetivos, proporcionando así una comprensión más completa y contextualizada de los hallazgos.

AÑO DE PUBLICACIÓN

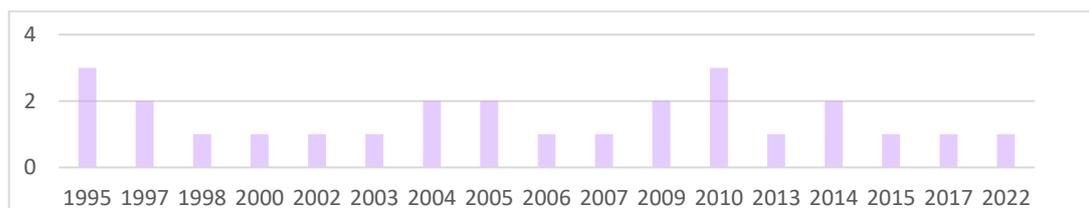


Figura 2. Año de publicación.

Según nos muestra la gráfica (*Figura 2*), destacan dos picos, uno en 1995, y otro en 2010, existiendo la posibilidad de un auge en la investigación de esta línea, siendo retomada 15 años después.

MUESTRA, SEXO Y EDAD

De esta muestra de 210 pacientes analizados, se expone que 111 son hombres y 99 son mujeres (*Figura 3*). Este conjunto de datos proporciona una visión inicial sobre la distribución de género en la muestra estudiada, confirmando lo descrito en la literatura, que afirma que el impacto es ciertamente equitativo en ambos sexos ⁶.



Figura 3. Sexo de la muestra.

El rango de edad de los participantes es muy amplio, abarcando de los 3 meses a los 36 años.

A. Identificar las características clínicas principales de las personas que presentan el SK.

El Síndrome de Kabuki conlleva una presentación clínica muy variada, que requiere de un abordaje multidisciplinar. Atendiendo los resultados registrados en la tabla (*Tabla 1. Resultados*) en relación con este objetivo, nos proporcionan información sobre los síntomas principales de este síndrome.

Estos incluyen la facies peculiar, las alteraciones esqueléticas y dermatoglíficas, la discapacidad intelectual y la estatura baja. Posteriormente, se reflejan las manifestaciones a nivel general, por sistemas afectados.

- *Facies peculiar:*

Los rasgos craneofaciales más destacables según la literatura son las cejas arqueadas con dispersión lateral, las fisuras palpebrales largas, la eversión lateral de los párpados inferiores, nariz corta y deprimida, orejas prominentes, y las anomalías en la cavidad oral ⁸.

De los 27 artículos examinados, el 100% señala la presencia de este tipo de anatomía facial. Se manifiesta de diversas maneras, comúnmente con la combinación de todas las características¹ mencionadas en los estudios de Niikawa et al.⁸.

- *Alteraciones esqueléticas:*

Dentro de las características del SK, sobresalen la braquidactilia, las malformaciones vertebrales como la escoliosis, y la hiperlaxitud articular. De los 27 estudios de casos revisados, esta presentación clínica se registra en 24 de ellos.

- *Alteraciones dermatoglíficas:*

En cuanto a estas anomalías, se observa que la más descrita es la persistencia de las almohadillas fetales en las yemas de los dedos. De los 27 casos registrados y examinados en la tabla, 21 de ellos mencionan la existencia de este signo.

- *Discapacidad intelectual:*

Es muy frecuente que estos pacientes presenten algún grado de discapacidad intelectual, variando desde leve hasta severo. De los 27 estudios incluidos, esta característica se describe en un 70%. Para referirse a la discapacidad intelectual ^{11,14,18,19,25}, se utilizan diversas denominaciones con cierta similitud, como déficit intelectual ^{2,26}, deterioro cognitivo ^{10,15}, deficiencia mental ²⁷ o "retraso mental" ^{4,13,16,23,28-32} siendo el término que más predomina, y "discapacidad intelectual", la siguiente terminología más recurrente (*Figura 4*).

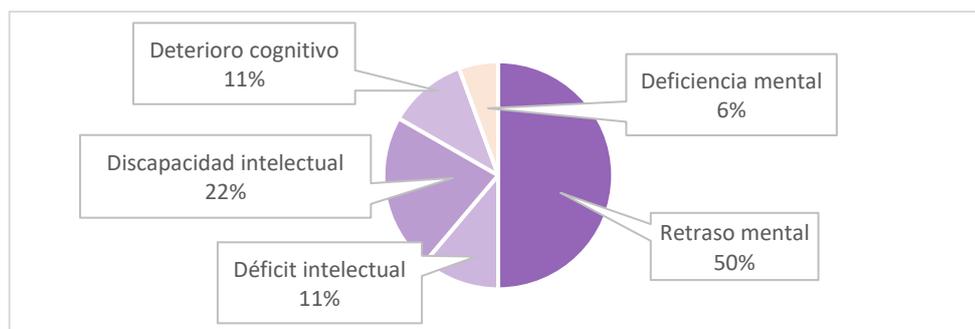


Figura 4. Diferentes denominaciones de retraso mental.

- *Estatura baja:*

Por último, es frecuente observar una estatura baja en estos pacientes, que puede ser atribuida a un retraso en el crecimiento o déficit del crecimiento postnatal. De los 27 artículos seleccionados y analizados, 18 mencionan esta manifestación.

Estos rasgos son indicativos de la posible presencia de este síndrome, ya que su diagnóstico suele fundamentarse en evaluaciones clínicas, teniendo en cuenta las manifestaciones estudiadas por los investigadores. Por lo tanto, cuanto más evidentes sean estos rasgos (*Figura 5*) durante la evaluación, mayor será la probabilidad de que se trate del SK.

Es importante tener en cuenta que, como se observa en la mayoría de los casos, no es necesario que todas las características estén presentes en un mismo individuo, tan solo 13 estudios de nuestra muestra exponen los cinco signos mencionados.



Figura 5. Número de artículos que describen cada manifestación.

- *Clínica sistémica:*

Dejando a un lado los rasgos cardinales, el SK también presenta clínica sistémica muy variada, pudiendo afectar a cualquier sistema del organismo ¹².

Encontramos que los sistemas más frecuentemente afectados son el neurológico, cardiovascular y oftalmológico, presentándose en 18 de los 27 casos analizados, un 67%. Por otro lado, también se evidencia una presencia menor de alteraciones en el sistema renal y genitourinario, así como anomalías otorrinolaringológicas, endocrinológicas, susceptibilidad a infecciones, y menos comúnmente anomalías gastrointestinales presentes en 9 de los 27 estudios.

Los problemas neurológicos más reportados, son las convulsiones epilépticas en 12 casos, y la presencia de microcefalia en 10 casos. Además, de manera concreta en algunos estudios se destaca la presencia de ACV ¹⁰, astenia ³¹, parálisis cerebral ¹³, plagiocefalia ⁶, espasticidad ²⁵ e hiperreflexia ^{25,33}.

Las alteraciones cardiovasculares más recurrentes y mencionadas han sido la coartación aórtica, en 10 casos, y la comunicación interventricular, en 9 casos. En varios artículos, no se especifica con claridad el tipo de anomalía presente, pero se menciona que su etiología es de tipo congénita ^{4,16,18,19,23,31}, lo que indica que las adversidades cardiovasculares comenzaron en el nacimiento o durante el embarazo.

Consecutivamente, las afecciones oftalmológicas más repetidas son el estrabismo en 12 de 27 estudios analizados, y la coloración de la esclerótica en 10 de ellos. Además, en varios artículos señalan un déficit visual como miopía, astigmatismo, hipermetropía y cataratas ^{15,16,19,25,29}.

En cuanto a las alteraciones otorrinolaringológicas, se destaca la otitis media, ya sea recurrente descrita en 11 ocasiones, o crónica ^{19,23,25}. Algunos autores también reflejan la presencia de perforación timpánica ¹⁸ y otalgia ³¹ en sus estudios.

La manifestación genitourinaria más relevante es la criptorquidia, presente en un 22% de la muestra, y la alteración endocrinológica más notable es el déficit de la GH, mencionado en los estudios de Di Candia et al.¹⁹ y Schrandner-Stumpel et al.³².

Aunque menos comunes en nuestra muestra, las anomalías gastrointestinales también están presentes, especialmente la ictericia ^{14,18,25}, el RGE ^{10,11,23,25} y la desnutrición ⁶.

Por último, cabe destacar la presencia tan frecuente de susceptibilidad a infecciones, descrita en un 48% de nuestros casos.

B. Conocer los desafíos específicos del ámbito logopédico en pacientes con este síndrome.

Una vez detallados los síntomas principales, se menciona la clínica descrita con posible repercusión logopédica. Posteriormente, nos focalizaremos en las competencias de abordaje logopédico. En referencia a las características principales, se muestra una clínica sistémica muy heterogénea ¹², del mismo modo que ocurre con la sintomatología logopédica.

Se observan afectaciones en las áreas de: comunicación, habla y lenguaje ^{13,17}, auditiva ¹⁰, de alimentación ¹⁶, y orofaciales ^{13,14}, entre otras. Por ende, la terapia a nivel logopédico será muy variable y deberá estar individualizada y encaminada hacia los síntomas y su repercusión funcional ⁶.

SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS

En este caso es necesario mencionar que existen numerosas alteraciones en nuestros pacientes que pueden propiciar secuelas que requieran de trabajo logopédico. Estas características podríamos englobarlas en varios grupos. En primer lugar, tenemos la presencia de **retraso psicomotor**, que se observa en 12 del total de los casos, asimismo también hacen mención de un retraso en el desarrollo en 6 estudios.

Igualmente, tenemos las **anomalías oromotoras no verbales**, descritas en el 78% de la muestra. Dentro de este conjunto, vemos que la más destacable es la hipotonía, encontrándola en 19 de nuestros estudios. Concretamente, los autores Upton et al.¹³, Schoen-Ferreira et al.¹⁴, Morgan et al.¹⁵, especifican que esa hipotonía es a nivel facial y oral, asociada a una mala coordinación motora ^{13,14}. Otro de los aspectos incluidos, es la torpeza o retraso en el desarrollo de las habilidades motrices, presente en 13 casos. En el estudio de Morgan et al.¹⁵ se señala particularmente un retraso severo a nivel global y focal y en la secuenciación de movimientos.

Asimismo, se observa una mala colocación de los órganos articulatorios, concretamente la lengua, descrito en el estudio de Van Lierde et al.²⁴, y siguiendo la misma línea, Schoen-Ferreira et al.¹⁴, afirma que en su estudio se observa una fuerza y movilidad reducidas en lengua y labios. Cabe destacar que Heredia et al.²⁷ describe en su estudio la presencia de parálisis facial, y Ho et al.²⁸ la de miopatía facial.

Por otro lado, tenemos la presencia de **características orgánicas** que crean alteraciones funcionales. Las más frecuentes son las anomalías palatinas, presentes en el 89% de nuestros estudios, entre ellas destacamos el paladar ojival ^{4,6,19,20,33,34} o también descrito como paladar alto y arqueado ^{2,10,16,19,24-26,29,35}, el paladar hendido o con fisura, descrito en 17 ocasiones siendo la característica más presente en estos casos, el labio hendido o leporino ^{11,15,19,26,27,29}, la micrognatia ^{14,19,25-29,33}, y las maloclusiones dentales ^{13,14,19,30} como una Clase III ³⁰ o una mordida abierta anterior ¹⁴. En suma, Morgan et al.¹⁵ en su estudio describe parálisis unilateral de cuerda vocal, y en las publicaciones de Wilson ²⁵ y Upton et al.¹³, encontramos hipoplasia labial.

De esta forma, este tipo de sintomatología puede llegar a provocar alteraciones articulatorias, velofaríngeas, en el tono, intensidad y prosodia, llegando a generar un discurso incomprensible, entorpeciendo su desarrollo ¹³.

Al mismo tiempo encontramos **aspectos cognitivos** perturbados, descritos en únicamente 5 del total. En todas las ocasiones, se presenta una falta o déficit de la capacidad atencional ^{4,14,18,23,25}.

Finalmente, según la literatura, otro factor que puede condicionar el desarrollo del individuo, las dificultades del lenguaje y los problemas conductuales, es cualquier tipo de **pérdida auditiva** ¹⁰. En nuestro análisis, tenemos presencia de hipoacusia en 12 de ellos, pudiendo ser neurosensorial ^{2,10,11,15,26}, conductiva ^{2,10,11,15,19,25}, o mixta ^{10,15,19}. Además, algunos de estos estudios indican el grado de pérdida, abarcando desde leve ¹⁴ hasta severa ^{25,26}.

ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA

Sobre esta base, las investigaciones destacan la importancia de que el logopeda forme parte de un equipo multidisciplinar ^{14,18,25}, debido a que numerosos síntomas clínicos requieren de un abordaje con la implicación de varios profesionales, incluido el logopeda. En este apartado se detallan las alteraciones funcionales más destacables de cada caso, las cuales se rehabilitarán por un logopeda apoyado de un equipo interdisciplinar.

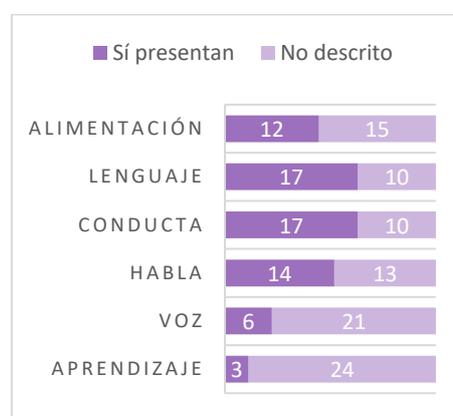


Figura 6. Número de casos con presencia de cada tipo de alteraciones.

La sintomatología se agrupará en varias áreas, como se muestra en la *Figura 6* para una mejor comprensión.

Primeramente, encontramos **dificultades para la alimentación** en 12 estudios del total. En estudios concretos se describe una alteración en la capacidad masticatoria ¹⁵, y una incoordinación al deglutir ³¹. De igual manera, Schoen-Ferreira et al.¹⁴, señala en su estudio la presencia de respiración oral por una dificultad para respirar de manera nasal asociada con la constante apertura bucal.

Respecto a lo **lingüístico**, encontramos 17 casos descritos con alteraciones de este tipo, destacando una adquisición y desarrollo del lenguaje retardado, descrito en un 48%. En suma, los autores Brito et al.¹⁸ y Morgan et al. ¹⁵ exponen un diagnóstico de Trastorno del lenguaje en sus estudios. Otro de los artículos describe un retraso del lenguaje severo ²⁶. Asimismo, González Armengod et al.³³, describe la inexistencia de imitación, ni de sonidos guturales.

En consecuencia, varios de nuestros estudios nos dicen que en los pacientes con SK, las habilidades **receptivas y expresivas** del lenguaje se encuentran deterioradas ¹⁴⁻¹⁶. Sin embargo, los estudios de Mervis et al.²³ y Van Lierde et al.²⁴, demuestran más hincapié en la pobreza de lenguaje expresivo más que en el receptivo. En cuanto a lo comprensivo, se destaca el seguimiento únicamente de órdenes simples con vocabulario cotidiano ^{18,26}.

Si hablamos específicamente de los **niveles del lenguaje**, vemos que existe bastante afectación en los aspectos léxico-semánticos ^{14,15,18,22-24,26,29}, fonológicos ^{14,18,24}, morfosintácticos ^{14,15,18,22-24,28,29}, y pragmáticos ^{15,18,22}.

Respecto al nivel léxico-semántico, lo más destacable es la escasez de vocabulario ^{14,15,18,23,26,29}. Brito et al.¹⁸ en su estudio, muestra la ausencia de emisión de palabras, sustituidas por vocalizaciones y pocos gestos. Asimismo, en el estudio de Mervis et al.²³, encontramos una comunicación con palabras habladas y signos.

Por otro lado, las dificultades fonológicas más descritas se resumen en la simplificación de las sílabas, encontrándonos errores de omisión, sustitución, distorsión y adición de las consonantes ²⁴.

Concretamente, si hablamos de las habilidades morfosintácticas, vemos que la extensión de las frases es reducida ^{22,23,28} y simple ^{28,29}, con bastante dificultad en las oraciones largas y estructuradas ¹⁴. Asimismo, vemos errores en las frases pasivas ²⁴, y fallos en la gramática ²⁹.

En lo pragmático del lenguaje, observamos que donde mayores dificultades hay es en la lógica y coherencia del discurso ²⁹, y en la incapacidad expresar mensajes no verbales ¹⁵.

Por último, cabe mencionar la presencia de mutismo selectivo en el estudio de Ho et al.²⁸.

De igual manera, observamos afectaciones en los **aspectos conductuales y comportamentales** en 17 casos, un 63%. Varios autores sugieren la posible comorbilidad del SK y el autismo ^{4,25,31,35}. Entre las características descritas destacamos, las habilidades personales y sociales afectadas ^{14,35}, un déficit comunicativo ^{15,24,29} y las dificultades de interacción social con el entorno ^{4,15,18,35}. También nos encontramos con un escaso contacto visual ^{11,15,18,28,35}, comportamientos rígidos, repetitivos y estereotipados ^{11,28,35}, e intereses restringidos, inusuales y excesivos sobre un tema ^{28,35}. En varios casos se observan limitaciones en el funcionamiento adaptativo ^{14,23,27}, presentando autolesiones, agresividad, irritabilidad, llanto frecuente, rabietas ^{18,19,31}, autoestimulación ^{25,28}, hiperactividad ^{4,23,25,31}, e impulsividad ²³.

Otro aspecto destacable, es la inmadurez y los problemas de autonomía en las actividades de la vida diaria ^{14,23,28}. Según el estudio de González Armengod et al.³³, se destaca la ausencia de sonrisa espontánea. En cuanto a las relaciones sociales con sus iguales, estas se muestran alteradas ^{14,28,35}, así como lo lúdico, presentando una atención escasa en las actividades manipulativas, de uso de objetos y de juego ^{6,15,18}. Según afirma Ho et al.²⁸ en su estudio, existe una falta de juego simbólico.

De igual manera, **el habla y la articulación** están en cierta parte afectadas en el 52% de los casos recogidos, destacando la presencia de un retraso en el habla en 9 de ellos. Asimismo, en multitud de casos se señala una escasa inteligibilidad, debido a la articulación imprecisa y a un discurso impredecible e inconsistente ^{13,15,22,24,29}, encontrando en el análisis de Morgan et al.¹⁵, un retraso fonológico y articulatorio, con un soporte respiratorio reducido en la emisión.

Según los estudios de nuestra muestra, estos errores articulatorios se caracterizan por la simplificación de palabras mediante dos procesos fonológicos ²⁴, la distorsión de consonantes ^{15,24,30}, y la sustitución de fonemas ^{14,15}, específicamente los fricativos ^{15,24}. Además, se describen dificultades en la praxis oral y en la colocación de los órganos bucofonatorios ^{18,24}. Ilyina et al.²⁹ en su estudio describe la presencia de TSH, Morgan et al.¹⁵ y White et al.¹¹ la disartria, y Lan et al.³⁰ y Wilson ²⁵, exponen la existencia de incompetencias, ya sea velofaríngea o velopalatina, respectivamente.

Acerca de las **alteraciones en la fonación**, tenemos presencia en 6 casos del total, enfatizando la presencia de una voz hipernasal ^{15,24,29-31}, así como una resonancia anormal ¹³. Más en relación con las cualidades acústicas de la voz, se observa una voz áspera, ronca y un tono distorsionado con frecuencia reducida ¹⁵, además de una voz baja y poco proyectada ^{13,29}.

Asimismo, Upton et al.¹³ en su estudio nos indica que el tono, el volumen y la prosodia están inmaduras, percibiendo así un habla apagada y monótona, al igual que Morgan et al.¹⁵, donde observamos también una afectación prosódica. En suma, se señala la presencia de disfonía, a causa de una parálisis vocal unilateral ¹⁵.

Concluyendo con este apartado, también se han observado en 3 casos ciertas **alteraciones del aprendizaje**, ya sean relativas a la lectura como la hiperlexia ³⁵ y la dislexia ⁴, o como indica Akin Sari et al.³⁵ en su investigación, la presencia de capacidad lectora, pero con dificultades para comprender el significado de las palabras. También pudiendo interferir en la escritura con la disgrafía ⁴.

C. Registrar los métodos de evaluación y tratamiento aplicados, así como la presencia de terapia logopédica, detallándola si se menciona.

En este apartado, se abordan las diversas formas de evaluación e intervención multidisciplinar en este síndrome, y posteriormente, se analizará específicamente la actuación del logopeda en estos procesos. El manejo del SK se basa principalmente en el tratamiento de las manifestaciones que cada caso presente, la prevención de las complicaciones secundarias que pueden surgir, y la vigilancia o seguimiento continuo a lo largo de las etapas vitales ¹.

• **EVALUACIÓN**

Se observa que se han llevado a cabo evaluaciones iniciales de manera multidisciplinar ^{18,19,23,25,27,29,31,33,35,36}. Un aspecto fundamental, y muy característico de este síndrome, es el examen físico o anamnesis, el cual se ha realizado en 17 de estos estudios. Además, en algunos de estos casos también se evidencia el uso del test de Apgar en el recién nacido ^{14,16,25,33,34}.

Por otro lado, vemos bastante referencia al empleo de pruebas de laboratorio, presentes en un 93% de nuestros casos, pudiendo ser análisis de sangre ³⁰, estudios hormonales ²⁸, o lo que más predomina, que son los estudios genéticos, más concretamente el análisis del cariotipo, presente en la gran mayoría de casos, 24 del total. Aparece también con la denominación análisis cromosómico ¹¹, útil para detectar problemas genéticos mostrando los cromosomas. Además, Schrandt-Stumpel et al.³² en su estudio, describe el empleo de la biopsia muscular.

De igual manera, vemos que las pruebas de imagen están descritas en múltiples de nuestros estudios, un 70%, siendo las más frecuentes las Rx de distintas zonas (6 casos), las EEG (8 casos), las TC o TAC (7 casos), las RM o RMN (6 casos) y las ecografías de diferentes localizaciones (8 casos), predominando la ecocardiografía. Además, en menor medida, algunos autores describen los cateterismos ^{16,26}.

Tras esta evaluación más médica, nos refieren la valoración por parte de un ORL, presente en 8 artículos. Las técnicas más observadas son los PEATC ^{19,31,34}, las audiometrías ^{14,18,25,31}, y las OAE ^{24,27,31}. Además, en el estudio de Santos et al.³¹ se destaca la realización de una otoscopia, orofaringoscopia y rinoscopia anterior, al igual que, Van Lierde et al.²⁴ menciona el empleo de una nasolaringoscopia y de la Escala de GRBAS.

Como se muestra en la *Figura 7*, las pruebas de laboratorio, en concreto el análisis cromosómico, es el recurso más usado en la evaluación de estos pacientes.

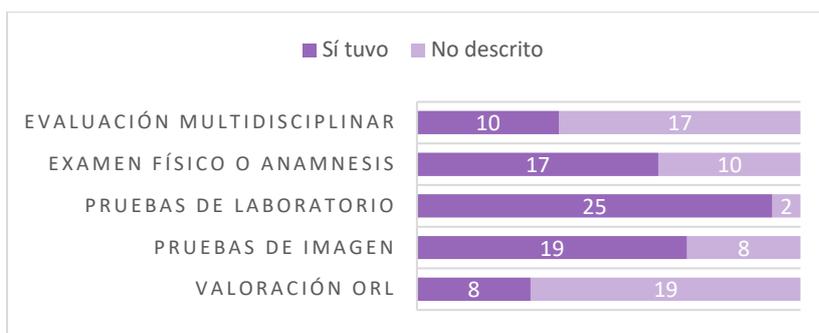


Figura 7. Número de casos que han recibido cada tipo de evaluación.

Dentro de este contexto más amplio, es relevante destacar la evaluación logopédica específica. En nuestra muestra, observamos que el 63% (17 casos) han sido sometidos a una evaluación que incluye pruebas de lenguaje y desarrollo, así como pruebas cognitivas y de inteligencia. En primer lugar, se menciona el uso de pruebas de inteligencia en 10 de estos casos, entre las que se destacan la Escala de Inteligencia de Stanford-Binet ³⁵, las Escalas de Inteligencia Wechsler ^{14,15,19,28}, la Escala Manipulativa Internacional de Leiter ²⁸, y las Matrices Progresivas Raven ¹⁴. Además, se hace referencia a la evaluación psicológica escolar ^{25,28}.

Respecto a las pruebas de desarrollo tenemos presencia en 5 de nuestros casos, destacando la prueba Denver-II ^{14,35}, la escala de Merrill-Palmer ²⁸, las escalas de desarrollo McCarthy y del desarrollo del lenguaje de Reynell ²⁴. Se describe también el empleo de test conductuales en 5 ocasiones, destacando el CHAT ³⁵, CBCL ^{14,32}, EHS ¹⁴, o como describen Brito et al.¹⁸ y Schoen-Ferreira et al.¹⁴ en sus estudios, mediante observación conductual.

Por último, cabe mencionar los recursos para evaluar el lenguaje y sus componentes, descritos en 10 estudios de nuestra muestra. Uno de los métodos es la recogida de muestras de habla espontáneas y su posterior análisis ^{18,22,24}, además también se indica el uso de pruebas estandarizadas como el PPVT ^{14,23,28} que ha sido la más frecuente, protocolos pragmáticos ¹⁸, El test de vocabulario expresivo de Williams, Test de comprensión gramatical ²³, CELF, GFTA-2, DEAP ¹⁵, LAVE ¹⁴ y el análisis acústico ²⁴.

- **DIAGNÓSTICO**

En cuanto a la elaboración de un diagnóstico de SK, como se menciona en las investigaciones, se basa principalmente en la clínica ². En 7 estudios del total de nuestra muestra, refieren cómo se ha realizado: por el servicio de genética ^{10,13,15,27}, en base a la clínica presentada ^{23,32}, por un equipo de dismorfólogos y genetistas ²⁴, o lo que se considera más efectivo según Dupont et al.¹⁰, un diagnóstico temprano con enfoque multidisciplinar.

- **INTERVENCIÓN**

Una vez expuesta toda la información recabada sobre la evaluación de los individuos con SK, se comentan los hallazgos obtenidos sobre la intervención o los posibles tratamientos que se les proporciona. El manejo médico deberá ser oportuno e interdisciplinario ¹⁷. Para comenzar, en todos los casos recopilados hay presencia de algún tipo de tratamiento, ya sea médico o terapéutico, menos en los estudios de Defloor et al.²², Galán-Gómez et al.¹⁶, Santos et al.³¹.

Según las investigaciones, se sugiere que las intervenciones médicas que se basan en la clínica son recomendables ¹⁰. Por lo tanto, el método más comúnmente empleado en nuestra muestra, también debido a la variada sintomatología ¹², son las múltiples intervenciones quirúrgicas para corregir malformaciones orgánicas. Este aspecto se evidencia en el 63%. Entre las intervenciones más destacadas tenemos aquellas destinadas a corregir el paladar o labio hendido ^{14,20,25,26,30,36}, y las intervenciones auditivas por la colocación de drenajes ^{14,24,25}.

Además, se muestran diversos tratamientos farmacológicos en 6 estudios, siendo notable el uso de medicamentos anticonvulsivos ^{4,13,19}, reemplazo de la GH ¹⁹ y tratamiento del RGE ²⁵.

Por otro lado, se observa la participación de otros profesionales en el proceso de rehabilitación, como fisioterapeutas ^{6,20,32} y especialistas ortopédicos ^{18,34}, así como la intervención de psiquiatras y neuropediatras, tal y como refleja el estudio de Akin Sari et al.³⁵.

En cuanto a las ayudas materiales proporcionadas debido a los déficits visuales y auditivos en nuestra muestra, se observa que 5 de los casos emplean audífonos ^{13,23,25} o gafas ^{15,25}. Además, es importante señalar que en el estudio de Lan et al.³⁰, se utilizan materiales de tipo oral, específicos para el paladar.

Como demuestra la literatura, durante la niñez pueden existir problemas de alimentación ¹⁶ llegando a requerir el uso de SNG, o incluso PEG ¹⁷. En nuestra muestra esto sucede en 5 casos del total, encontrando tanto una alimentación por sonda ^{2,11,25,32,34}, como por PEG ¹¹, incluso Wilson ²⁵, hace referencia al empleo de alimentación espesada.

Uno de los objetivos de intervención que se sigue con estos pacientes es el asesoramiento tanto a la familia como a la escuela, para poder conseguir un desarrollo pleno ¹⁸. En tres de nuestros artículos se describe el tipo de educación recibida por los niños, la escolarización con ayudas especiales ²⁹ y la educación especial ^{13,25}. Además, se destaca el empleo de técnicas de enseñanza y la adaptación del programa educativo junto con la familia del niño ¹⁴.

Por último, la intervención logopédica ha estado descrita únicamente en un 18.5%, 5 casos de nuestra muestra. Aguilera Albesa et al.³⁴ refleja la aplicación de estimulación temprana, ya que actuar en la infancia es crucial³, por lo que se deberá lograr una estimulación temprana adecuada². En el artículo de Brito et al.¹⁸, se indica que las sesiones tuvieron una duración de 50 minutos, dos veces a la semana, y que se basaron principalmente en actividades lúdicas. En suma, el logopeda fue el encargado de dar orientación al entorno del niño sobre su desarrollo. Es crucial destacar el apoyo familiar en todo el proceso, ya que juega un papel vital¹⁷. Además, también encontramos presencia de terapia logopédica en otros estudios, aunque no se detalla específicamente^{13,30,36}.

- **SEGUIMIENTO**

Otra tarea prioritaria, es el seguimiento, mencionado en 9 de los casos. Puede llevarse a cabo en servicios específicos, como el cardiológico²⁵, neuropediátrico³⁴, oftalmológico¹⁴, logopédico^{13,14}, genético²⁷, ortopédico y escolar^{14,20}, o idóneamente, como sugiere Santos et al.³¹, a través de un seguimiento multidisciplinar, debido a la afectación tan heterogénea¹².

Concluyendo, es relevante resaltar la cantidad de estudios de nuestra muestra que ofrecen **recomendaciones** para una implementación óptima de estos procedimientos. Las sugerencias más recurrentes coinciden en la importancia de adoptar un enfoque multidisciplinar tanto en la evaluación^{25,31,35}, en el seguimiento^{2,6,10,19,25}, como en el tratamiento^{14,19,31,36}.

Según las investigaciones de Heredia et al.²⁷ y Ho et al.²⁸, se enfatiza en la necesidad de un seguimiento periódico y longitudinal. Además, se hace hincapié en la individualización de la intervención⁶ y su aplicación temprana^{6,19,25}, lo cual se ve facilitado por un diagnóstico precoz^{19,36}. Morgan et al.¹⁵ y Van Lierde et al.²⁴, resaltan la importancia de realizar una evaluación exhaustiva en todos los casos de SK, así como brindarles atención y manejo preventivo^{25,32}.

Concretamente en el área de la logopedia, para la valoración, destacan la importancia de que el logopeda forme parte de un equipo multidisciplinar^{14,18,25}, para así poder llevar a cabo un diagnóstico precoz¹⁸. Asimismo, exponen que en dicha valoración se deben incluir los aspectos de alimentación y nutrición²⁵, y una evaluación más exhaustiva de las funciones orales³⁰. En cuanto a las sugerencias de tratamiento, lo más descrito es que debe ser temprano^{2,18,25}, individualizado y adaptado^{13,15,24}. Además, destacan que la orientación y apoyo a la familia es primordial^{14,25}; en cuanto a la alimentación, destacan el empleo de una PEG^{32,34} y se recomienda el lenguaje bimodal con estos pacientes¹⁴.

D. Resaltar la relevancia de la logopedia en la mejora de la calidad de vida de estos pacientes, así como la necesidad de continuar investigando en esta área.

Después de examinar los datos recopilados y enfocarnos en la sintomatología que presenta, se concluye que la intervención logopédica es muy importante en el abordaje terapéutico. Esto se debe a que muchos de los síntomas requieren la atención específica de un logopeda. Ciertos casos de esta muestra exponen que se han obtenido **mejoras, gracias a este tipo de terapia.**

En el estudio de Brito et al.¹⁸, se priorizó la interacción terapeuta-paciente, para promover el desarrollo cognitivo, social y lingüístico. Asimismo, se observaron avances en los aspectos semánticos y pragmáticos, en el uso funcional del lenguaje y la comprensión oral, aumento de vocabulario y uso de medios comunicativos, que optimizaron su integración en el entorno. Además, gracias a la orientación brindada por el logopeda, permitió el intercambio de opiniones e información entre familia-escuela-terapeuta. Esto resultó fundamental de cara a la planificación de estrategias de intervención más acordes a la situación del niño ¹⁸.

Asimismo, Aguilera Albesa et al.³⁴ afirma que la hipotonía neonatal con afectación variable, mejora con la estimulación temprana, paliando las dificultades de alimentación existentes.

La terapia será muy variable, deberá estar individualizada y encaminada hacia los síntomas y su repercusión funcional ⁶. Iniciar un tratamiento oportuno y adecuado, genera mejoras significativas y aumenta la calidad de vida de los pacientes, siendo siempre nuestro objetivo ³.

En cuanto a la **importancia de investigación** en el SK, esta es crucial para avanzar en el conocimiento, mejorar en la práctica y resolver problemas clínicos. Cabe destacar que, en numerosos de nuestros estudios, mencionan la relevancia de esto. Según expone Brito et al.¹⁸, “es importante aportar estudios sobre las características comunicativas en estos casos, con el fin de ayudar al diagnóstico y planificación terapéutica lo más temprano posible para promover una mejor calidad de vida del niño y su familia”, además refleja que existe un número reducido de estudios sobre el proceso terapéutico y su evolución.

De igual modo, Upton et al.¹³, afirma que unas de las mayores limitaciones, es el número muestral reducido y la carencia de seguimiento. En un futuro, se espera hallar el patrón de habla distintivo de estas personas para ayudar a adaptar las terapias todo lo posible. Finalizando, otro aspecto importante de seguir investigando es el aumento del conocimiento y la divulgación sobre este síndrome, que facilitará un diagnóstico y tratamiento óptimos ³⁶.

6. DISCUSIÓN

En esta revisión bibliográfica se han sintetizado y comparado diversos artículos científicos sobre el Síndrome de Kabuki, una condición rara y poco conocida, con el objetivo de identificar y describir sus síntomas, tanto clínicos como logopédicos. El análisis se ha estructurado en torno a cuatro objetivos: características principales, sintomatología logopédica, evaluación y tratamientos empleados, y la importancia de la logopedia en el manejo de este síndrome, así como la necesidad de continuar investigando en esta área. Basándose en estos objetivos, se han recopilado y evaluado los datos pertinentes, presentados a continuación.

Se observa una amplia y variada sintomatología, destacando las características faciales y orales, que incluyen alteraciones significativas en la cavidad oral; estas están estrechamente relacionadas con la logopedia, ya que debido a un paladar ojival y/o hendido y las incompetencias del velo, pueden incluir dificultades de resonancia en la voz, problemas de articulación, y desafíos en la deglución que pueden complicar la alimentación, teniendo un impacto significativo en la salud y bienestar de los pacientes. Así, se puede afirmar la gran importancia del papel del logopeda para que puedan desarrollarse plenamente y obtener una mejor calidad de vida.

Además, se ha encontrado que el 70% de los pacientes presentan discapacidad intelectual, lo cual repercute en el lenguaje, el aprendizaje, y la conducta. Sorprendentemente, a pesar de ser un rasgo común, hay pocos casos que mencionen la intervención logopédica, lo que sugiere la necesidad de realizar más estudios sobre los aspectos comunicativo-lingüísticos en pacientes con SK. También se observó el uso del término desactualizado “retraso mental”, por lo que destacamos la importancia de usar términos correctos y actualizados en la profesión.

Uno de los hallazgos más destacados de este estudio es la alta prevalencia de retraso en el desarrollo del lenguaje. La mayoría muestra un inicio tardío y una progresión más lenta, lo que afecta no solo a la articulación y la fonología, sino también a aspectos pragmáticos, semánticos y sintácticos del lenguaje. En este contexto, la intervención logopédica se vuelve crucial para mejorar las habilidades comunicativas, y fomentar la inclusión social y desarrollo académico.

Es importante también reconocer la diversidad de problemas conductuales que presentan. En este sentido, el papel del logopeda se centra en la comunicación, evaluando los intercambios comunicativos y, según las necesidades individuales, se emplearán SAAC para facilitar una mejor interacción social y participación en su entorno.

Además, puede ser necesario derivar a otros servicios clínicos como terapia ocupacional o neuropsicología, certificando cómo la fundamentación teórica, sobre el manejo multidisciplinar, se evidencia en nuestros casos.

La mayoría de los artículos analizados muestran una afectación sistémica variable. Algunas patologías, como la otitis media, pueden repercutir en el área de la logopedia, ya que si dejamos que se cronifique o no ponemos tratamiento ni prevención, puede llegar a originar hipoacusia, y en determinadas edades puede ser un gran agravante del desarrollo íntegro y del lenguaje. Morgan et al.¹⁵ afirma en su estudio que la pérdida de audición puede estar causada por otitis media, y esta debe ser controlada. Además, problemas como la desnutrición afectan a la zona orofaríngea, causando problemas en el habla y la deglución debido a la debilidad muscular; y alteraciones en la voz debido a la acidez del RGE.

En esta revisión, nos sorprendió la abundancia de estudios que señalan la afectación logopédica en áreas como la alimentación, la respiración, el lenguaje, la conducta, el habla, la voz, la audición y el aprendizaje. Sin embargo, resulta incoherente la falta de tratamiento proporcionado por los logopedas, lo que nos lleva a reflexionar sobre la posible intervención de otros profesionales en estas áreas, o la falta de atención y enfoque en estas alteraciones.

Numerosos estudios han documentado problemas de alimentación, especialmente en la etapa neonatal debido a la hipotonía, pero sorprendentemente ninguno ha aplicado un enfoque logopédico en este aspecto. Esto sugiere que la presencia del logopeda aún no está generalizada en el entorno hospitalario, especialmente en el trabajo neonatal.

La importancia de la participación de la familia y el entorno cercano de los pacientes en el proceso de intervención es evidente, debido a que se han asociado a mejoras significativas en las habilidades comunicativas. La formación y la participación activa de los padres en la estimulación del lenguaje pueden complementar las sesiones de terapia y promover un buen entorno comunicativo; por ende, el logopeda debe alentar a las familias a trabajar en casa, para así generalizar y enriquecer su desarrollo.

Observamos la gran variedad de evaluaciones que se les puede realizar, destacando los estudios genéticos, las pruebas de imagen, y el examen físico, debido a que su diagnóstico se hace principalmente en base a la clínica². Sorprendió que en numerosos casos se menciona el empleo de pruebas del lenguaje y del desarrollo, sin embargo, con la presencia de tantos síntomas lingüísticos, sigue siendo escasa la información sobre este tipo de valoración.

Esta podría ser otra línea de investigación, determinar las pruebas logopédicas más apropiadas para la evaluación de estos pacientes y la aplicación de ellas de manera más frecuente. Incluso sería necesario y conveniente establecer un protocolo de evaluación y diagnóstico del SK para garantizar una intervención temprana.

En este estudio se buscó conocer los tratamientos existentes para mejorar la calidad de vida de los pacientes, destacando las intervenciones quirúrgicas como el método más común. Es sorprendente encontrar con frecuencia cirugías de paladar o labio hendido, las cuales son imprescindibles para así poder iniciar una terapia logopédica, y abordar las repercusiones en el habla, la voz, la alimentación y la respiración que puedan presentar. Además, el uso frecuente de SNG o PEG puede implicar la participación del logopeda cuando se decide dar el paso a la alimentación oral, llevando a cabo un trabajo de estimulación sensorial oral.

Existen pocos artículos que detallen la terapia realizada por logopedas en el manejo del SK, por lo que incrementar la cantidad de estas publicaciones sería beneficioso para orientar a los profesionales del área sobre cómo intervenir los síntomas de esta patología. Sin embargo, es preocupante observar que en los casos donde se describe la intervención logopédica, esta se centra únicamente en los síntomas lingüísticos, sin mencionar otro tipo de actuaciones ya sea en la alimentación, en la audición, en la voz o en el aprendizaje.

Según varios artículos, la evaluación, el tratamiento y el seguimiento deben ser multidisciplinarios, y estar adaptados individualmente a las necesidades específicas de cada paciente. Sin embargo, se observa una baja presencia de intervención logopédica dentro de un equipo de profesionales, lo que destaca la necesidad de divulgar y conocer las mejoras con este enfoque. Consideramos que investigar y reportar casos clínicos podría contribuir a crear una base sólida y confiable para futuras intervenciones con estos pacientes.

Mirando hacia el futuro, se espera que se continúe investigando en esta línea, especialmente con un perfil más logopédico, profundizando en los aspectos de la alimentación, la respiración, el lenguaje, la conducta, el habla, la voz y el aprendizaje. De hecho, según la publicación de Di Candia et al.¹⁹, es probable que el tratamiento específico de la enfermedad esté en camino.

Sería apropiado que los logopedas estén involucrados en estas investigaciones y defiendan su postura, promoviendo la necesidad de su terapia en diversas patologías y síndromes como el Síndrome de Kabuki.

7. CONCLUSIONES

Las conclusiones extraídas de esta revisión bibliográfica, en base a los objetivos planteados son las siguientes:

1. El Síndrome de Kabuki cursa con una amplia y variada sintomatología que requiere de un tratamiento adecuado y de calidad, de la mano de un equipo multidisciplinar que incluya la figura del logopeda.
2. Es una enfermedad con una gran heterogeneidad clínica, lo que dificulta establecer parámetros para evaluar las diversas manifestaciones que pueden presentarse en cada paciente.
3. Gran parte de la sintomatología en estos pacientes es de interés logopédico, incluyendo alteraciones del lenguaje, la comunicación, el habla, la voz, la audición, la alimentación y la respiración. Sin embargo, la presencia de logopedas en estos casos es muy limitada; cuando se menciona, no se suele especificar de forma explícita las pautas de tratamiento logopédico, o simplemente lo exponen como una sugerencia.
4. El diagnóstico y la evaluación de este síndrome deben realizarse de manera temprana y multidisciplinaria, ya sea mediante estudios genéticos o basados en la clínica. Sería muy beneficioso crear un protocolo de evaluación y manejo para patologías de este tipo, permitiendo intervenir lo antes posible.
5. La figura del logopeda en atención temprana y en centros sanitarios es de vital importancia, ya que muchas enfermedades complejas como el SK requieren que este profesional forme parte del equipo.
6. Entre las recomendaciones presentes en los artículos de la muestra, la terapia logopédica es escasa o prácticamente inexistente, a pesar de los numerosos aspectos que requieren tratamiento. Aunque no exista un estándar de tratamiento para estas personas, es fundamental realizar un seguimiento preventivo a lo largo de su vida para evitar el agravamiento de los síntomas, promover un desarrollo pleno y prevenir problemas severos que afecten su salud y bienestar general.
7. La información disponible sobre el tratamiento logopédico del Síndrome de Kabuki es muy limitada, especialmente en lo que respecta al seguimiento de los pacientes. Es crucial promover el conocimiento y la investigación en logopedia para enfermedades raras como esta, con el fin de mejorar la calidad de vida de quienes la padecen.

8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Adam MP, Hudgins L, Hannibal M. Kabuki Syndrome. En: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, Adam MP, editores. Gene-Reviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2011.
2. Andersen MS, Menazzi S, Brun P, Cocah C, Merla G, Solari A. Diagnóstico clínico en el síndrome de Kabuki: Fenotipo y anomalías asociadas en dos casos nuevos. Arch Argent Pediatr. 2014;112(1):e13-e17.
3. Suárez Guerrero JL, Ordóñez Suarez AA, Contreras García GA. Síndrome de Kabuki. An Pediatr (Barc). 2012;77(1):51-56.
4. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Velázquez-Fragua R, Palencia R. Síndrome del maquillaje Kabuki. A propósito de 18 casos españoles. Rev Neurol. 2005;40(8):473-478.
5. Dugan S, Hudgins L. Kabuki Syndrome. En: Suzanne B, Cassidy MD, Judith E, Allanson MD, editores. Management of Genetic Syndromes. 3rd ed. Hoboken, NJ: John Wiley & Sons; 2010. p. 469-477.
6. Alfonso Barrera E, Martínez Moreno M, González Nuño M, Díaz Morera I. Síndrome de Kabuki: una enfermedad con pronóstico heterogéneo. Rehabilitación (Madr). 2014;48(2):129-132.
7. Síndrome de Kabuki - Symptoms, causes, treatment [Internet]. Quincy, EEUU: National Organization For Rare Disorders; [1992; actualizado 7 jun 2023; citado 15 mar 2024]. Disponible en: <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/kabuki-syndrome/>
8. Niikawa N, Kuroki Y, Kajii T, Matsuura N, Ishikiriyama S, Tonoki H, et al. Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: A study of 62 patients. Am J Med Genet. 1988;31(3):565-589.
9. Schrandt-Stumpel C, Meinecke P, Wilson G, Gilleseen-Kaesbach G, Tinschert S, König R, et al. The Kabuki (Niikawa-Kuroki) syndrome: further delineation of the phenotype in 29 non-Japanese patients. Eur J Pediatr. 1994;153:438-445.
10. Dupont J, Dias P, Medeira A, Santos H, Cordeiro I. Síndrome de Kabuki: Caracterização de 16 doentes portugueses. Acta Pediatr Port. 2010;41(2):86-91.
11. White SM, Thompson EM, Kidd A, Savarirayan R, Turner A, Amor D, et al. Growth, behavior, and clinical findings in 27 patients with Kabuki (Niikawa–Kuroki) syndrome. Am J Med Genet Part A. 2004;127A(2):118-127.

12. Theodore-Oklota C, Hartman DS, Hoffman DL, Björnsson HT. A Qualitative Study to Characterize the Humanistic Burden of Kabuki Syndrome in the United States and Canada. *Adv Ther.* 2022;39:619–631.
13. Upton S, Stadter CS, Landis P, Wulfsberg EA. Speech characteristics in the Kabuki Syndrome. *Am J Med Genet Part A.* 2003;116A(4):338-341.
14. Schoen-Ferreira TH, Ramos JMP, Ávila MEB, Dabbur RR, Lima TA, Marteleto MRF. Síndrome de Kabuki: estudo de caso a respeito das características comportamentais, cognitivas, sociais e fonoaudiológicas. *Aletheia.* 2010;32:70-79.
15. Morgan AT, Mei C, Da Costa A, Fifer J, Lederer D, Benoit V, et al. Speech and language in a genotyped cohort of individuals with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet Part A.* 2015;167(7):1483-1492.
16. Galán-Gómez E, Cardesa-García JJ, Campo-Sampedro FM, Salamanca-Maesso C, Martínez-Frías ML, Frías JL. Kabuki Make-Up (Niikawa-Kuroki) Syndrome in Five Spanish Children. *Am J Med Genet.* 1995;59(3):276-282.
17. Suárez-Guerrero JL, Contreras-García GA. Síndrome de Kabuki: caracterización clínica, estudios genéticos, manejo preventivo de las complicaciones y asesoría genética. *Méd UIS.* 2012;25(1):19-27.
18. Brito MC, Misquiatti ARN. Intervenção Fonoaudiológica na Síndrome De Kabuki: Relato de Caso. *Rev. CEFAC.* 2010; 12(4):693-699.
19. Di Candia F, Fontana P, Paglia P, Falco M, Rosano C, Piscopo C, et al. Clinical heterogeneity of Kabuki syndrome in a cohort of Italian patients and review of the literature. *Eur J Pediatr.* 2022;181(1):171–187.
20. Aviña-Fierro JA, Pérez-Ornelas NB. Síndrome de Kabuki. Informe de un caso. *Acta Pediatr Méx.* 2006;27(6):349–351.
21. Adam MP, Hudgins L. Kabuki syndrome: A review. *Clin Genet.* 2004;67(3):209-219.
22. Defloor T, Van Borsel J, Schrandt-Stumpel CTRM, Curfs LMG. Expressive language in children with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet Part A.* 2004;132A(3):256-259.
23. Mervis CB, Becerra AM, Rowe ML, Hersh JH, Morris CA. Intellectual abilities and adaptive behavior of children and adolescents with Kabuki syndrome: A preliminary study. *Am J Med Genet Part A.* 2005;132A(3):248-255.
24. Van Lierde KM, Van Borsel J, Van Cauwenberge P. Speech patterns in kabuki make-up syndrome. *J Commun Disord.* 2000;33(6):447-462.

25. Wilson GN. Thirteen cases of Niikawa-Kuroki Syndrome: Report and review with emphasis on medical complications and preventive management. *Am J Med Genet.* 1998;79(2):112-120.
26. Shotelersuk V, Punyashthiti R, Srivuthana S, Wacharasindhu S. Kabuki syndrome: Report of six Thai children and further phenotypic and genetic delineation. *Am J Med Genet.* 2002;110(4):384-390.
27. Heredia RS, Neves Medina CT, Ribero Versiani B, De Oliveira Cardoso MT. Espectro fenotípico da síndrome de Kabuki em 23 pacientes brasileiros. *Brasília Med* 2013;50(1):16-22.
28. Ho HH, Eaves LC. Kabuki make-up (Niikawa–Kuroki) syndrome: Cognitive abilities and autistic features. *Dev Med Child Neurol.* 1997;39(7):487–490.
29. Ilyina H, Lurie I, Naumtchik I, Amoashy D, Stephanenko G, Fedotov V, et al. Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome in the Byelorussian register of congenital malformations: Ten new observations. *Am J Med Genet.* 1995;56(2):127-131.
30. Lan K, Michiwaki Y, Sunaga S, Michi KI. Congenital velopharyngeal incompetence in Kabuki make-up syndrome. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 1995;24(4):298-300.
31. Santos FC, Moraes SR de S, Barbosa MVC. Síndrome De Kabuki: Relato De Caso. *Rev Cient Fac Med Campos.* 2009;4(2):02-6.
32. Schrandt-Stumpel CThRM, Spruyt L, Curfs LMG, Defloor T, Schrandt JJP. Kabuki syndrome: Clinical data in 20 patients, literature review, and further guidelines for preventive management. *Am J Med Genet Part A.* 2004;132A(3):234-243.
33. González Armengod C, García-Alix A, Del Campo M, Garrido JM, Quero J. Síndrome de Kabuki, un cuadro reconocible desde la infancia precoz. *An Esp Pediatr.* 1997;47(4):429-431.
34. Aguilera Albesa S, Botella Astorqui MP, Ocio Ocio I. Síndrome de Kabuki en el diagnóstico diferencial de hipotonía neonatal. *An Pediatr.* 2009;70(1):91-93.
35. Akin Sari B, Karaer K, Bodur Ş, Soysal AŞ. Case Report: Autistic Disorder in Kabuki Syndrome. *J Autism Dev Disord.* 2007;38(1):198-201.
36. Dávila Díaz R, Cervantes Barragán DE, Navarrete Martínez JI, Garza Arriaga D, González Martínez PC, Chávez Osorio FD. Síndrome de Kabuki: reporte de caso y revisión de la literatura. *Arch Med.* 2017;13(3):12.

Aspectos clínicos y logopédicos del Síndrome de Kabuki.

Revisión bibliográfica

Autora: Irene Pérez González
Tutora: Dra. Marta María Ruiz Mambrilla



1. INTRODUCCIÓN

El SK es una enfermedad poco común que se distingue por:

1. Facies peculiar
2. Anomalías esqueléticas
3. Anomalías dermatoglíficas
4. Discapacidad intelectual
5. Estatura baja



Descritos por Niikawa y Kuroki et al. [8]

Imagen 1. Características faciales, paciente de 5 años con SK.



Imagen 2. Características faciales, paciente de 7 años con SK.

Además, presenta manifestaciones muy variables, cuyas repercusiones originan alteraciones:

- comunicativo-lingüísticas
- alimentación
- habla
- voz
- audición
- aprendizaje

Con el objetivo de paliar los síntomas y mejorar su desarrollo y calidad de vida.

Su diagnóstico es genético o en base a la clínica, y su evaluación e intervención conllevan un enfoque multidisciplinar.

2. OBJETIVOS

Realizar una revisión de la **sintomatología** tanto clínica como logopédica que presentan, la **evaluación** y **tratamientos** aplicados, y destacar la **importancia de la logopedia** y la **investigación** en el Síndrome de Kabuki.

3. METODOLOGÍA

- Se han estudiado **36** artículos de nuestro interés, de los cuales **27** son casos clínicos.
- Fueron obtenidos de **bases de datos actualizadas**, como *PubMed*, *Dialnet* o *SciELO*.
- Empleando "Síndrome de Kabuki", "Logopedia", "Lenguaje", "Discurso", entre otras, como palabras clave.
- La selección se realizó, aplicando tanto los **criterios de inclusión-exclusión**, como una **lectura crítica** de todos ellos.

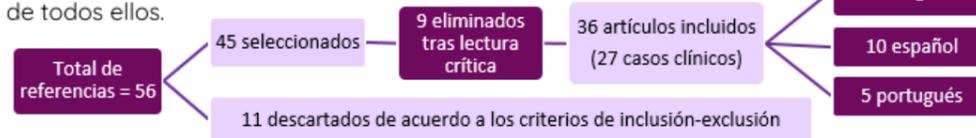


Figura 1. Diagrama de flujo selección de estudios.

4. RESULTADOS

AUTOR / AÑO	Nº/ EDAD/ SEXO	RASGOS CARDINALES DEL SK					CLÍNICA SISTÉMICA	SINTOMATOLOGÍA DE IMPORTANCIA LOGOPÉDICA		EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO	TTO E INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR
		FP	EQ	DG	DI	EB		SINTOMATOLOGÍA CLÍNICA CON SECUELAS LOGOPÉDICAS	ALTERACIONES FUNCIONALES QUE ABORDA LA LOGOPEDIA		

Tabla 1. Resultados.

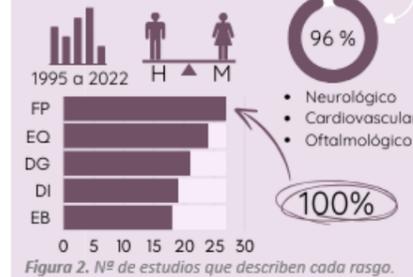


Figura 2. Nº de estudios que describen cada rasgo.

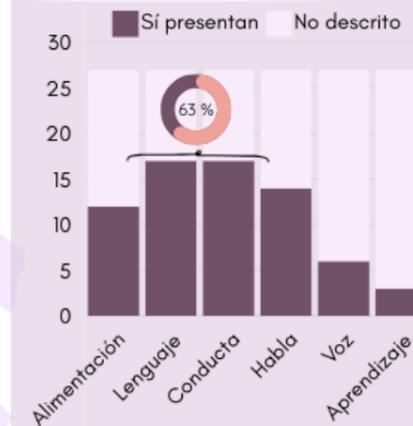


Figura 3. Nº de casos con cada tipo de alteración.

89 % Características orgánicas:

- Paladar ojival y fisura palatina.
- Micrognatia.

78 % Anomalías oromotoras no verbales:

- Hipotonia.
- Retraso de las HH motrices.

44 % Pérdida auditiva.

18 % Déficit de la capacidad atencional.

Schoen-Ferreira et al. [14] describe presencia de respiración oral.

ALTERACIONES DEL LENGUAJE

- Escasez de vocabulario.
- Simplificación de las palabras.
- Frases cortas y simples, con errores en gramática.
- Discurso incoherente.

ALTERACIONES CONDUCTUALES

- Dificultad en la interacción social.
- Déficit comunicativo y escaso contacto visual.
- Atención escasa en las actividades manipulativas.
- Según Ho et al. [28], existe una falta de juego simbólico.

81 % Pruebas de laboratorio

- Pruebas de imagen: 19
- Examen físico: 17
- Ev. multidisciplinar: 10
- Valoración ORL: 8

Figura 4. Nº de casos que han recibido cada evaluación.

Se les realizó el cariotipo

- Pruebas de inteligencia.
- Pruebas del desarrollo.
- Pruebas del lenguaje: Análisis muestras de habla, Test estandarizado: PPVT

63 % Intervenciones quirúrgicas: Alimentación: SNG o PEG

Wilson et al. [25] menciona el empleo de alimentación espesada.

18.5% Según Brito et al. [18]:

- Estimulación temprana.
- Actividades lúdicas.
- Orientación al entorno.
- Apoyo familiar.

Muchos estudios recomiendan el abordaje **multidisciplinar** y que el **LOGOPEDA** forme parte del equipo.

5. DISCUSIÓN

Su amplia **sintomatología**, relacionada con la **logopedia**, como las anomalías orales, incluyen dificultades de **resonancia**, **articulación**, y en la **deglución**, pudiendo causar un impacto significativo en la salud. En cuanto a la **alimentación**, ningún caso aporta terapia logopédica, cuando resultaría muy necesaria en el paso a alimentación oral. Un 70% presentan **DI**, lo cual repercute en el **lenguaje**, **aprendizaje**, y **conducta**. Vemos presencia del término "retraso mental".

Existe una alta prevalencia de **retraso en el desarrollo del lenguaje** en todos sus niveles, con la IL, debemos mejorar las habilidades comunicativas.

Para el abordaje de la **comunicación**, se podrán emplear **SAAC** para facilitar la interacción y participación social. Siempre recurriendo al apoyo de otros servicios.

La formación y la **participación de los padres** en la estimulación del lenguaje pueden **complementar** las sesiones de terapia y promover un buen entorno comunicativo.

Existen muchos estudios que señalan la afectación logopédica en la **alimentación**, **respiración**, **lenguaje**, **conducta**, **habla**, **voz**, **audición** y **aprendizaje**; sin embargo, resulta incoherente la **poca presencia de logopedas** en estos tratamientos.

Una línea de investigación, podría ser determinar las pruebas logopédicas más apropiadas, incluso **establecer un protocolo** de evaluación y diagnóstico del SK.

Existen pocos artículos que detallen la terapia realizada por logopedas, por lo que incrementar la cantidad sería muy beneficioso.

Según Di Candia et al. [19] en su estudio, es probable que el tratamiento específico de la enfermedad esté en camino.

6. CONCLUSIONES

- Mucha sintomatología presente es de interés logopédico, pero la **presencia** de logopedas es muy **limitada**.
- Su abordaje requiere de un equipo **multidisciplinar**, que incluya **logopedas**, esta figura en atención temprana y en centros **sanitarios** es de vital importancia.
- El diagnóstico y la evaluación de este síndrome deben realizarse de manera **temprana**.
- Es fundamental realizar un **seguimiento preventivo** a lo largo de su vida.
- Es crucial promover el conocimiento y la **investigación** de patologías raras como el SK, para **mejorar la calidad de vida** de quienes la padecen.

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

