

Magaña Dávalos RA, Rivera Silva G, Garza González JN, Ulloa Ortiz O & Moreno Treviño G

Departamento de Ciencias Básicas, Escuela de Medicina, Universidad de Monterrey, Monterrey, N.L, México.

Resumen

El síndrome de la máscara de Kabuki o síndrome de Kabuki, es un padecimiento raro con una prevalencia de 1 por cada 32,000 recién nacidos vivos. Afecta independiente de la raza y la región geográfica. La inmunodeficiencia más frecuente que suelen presentar, es la deficiencia selectiva de IgA. Actualmente, no se ha podido conocer la etiología de la enfermedad, sin embargo, se han descrito una serie de mutaciones que se han podido relacionar con dicha patología.

Objetivo

El caso clínico presentado, tiene como intención el exponer el caso de un paciente con síndrome de Kabuki asociado con inmunodeficiencia selectiva de IgA.

Revisión de literatura

- El síndrome de Kabuki se caracteriza por las cejas arqueadas, fisuras palpables, orejas grandes ahuecadas y paladar hendido
- Los principales genes relacionados son el MLL2 y el KDM6A
- En la mayoría de los casos se presentan diversas infecciones recurrentes.
- El 90% de los casos presentan inmunodeficiencia de IgA
- El 40% de los casos presentan inmunodeficiencia de IgG y IgM

Caso clínico

Sexo: Masculino

Edad: 3 años

Antecedentes: Presencia de lesiones eczematosas en las axilas, genitales y en las partes posteriores de las rodillas.

Examen físico: Blanqueamiento focalizado en la parte anterior de la cara, eversión del tercio lateral del párpado inferior, pliegue del epicanto, orejas grandes y de forma anormal, filtrum ancho, cejas gruesas; así mismo, se detecta atraso en su crecimiento y desarrollo, y retraso mental (ver imagen 1)

Eventos de importancia: Múltiples internamientos por infecciones de vías respiratorias y digestivas, además de otitis medias y gripes de repetición.



Figura 1. Imagen representativa del aspecto del paciente.

Resultados

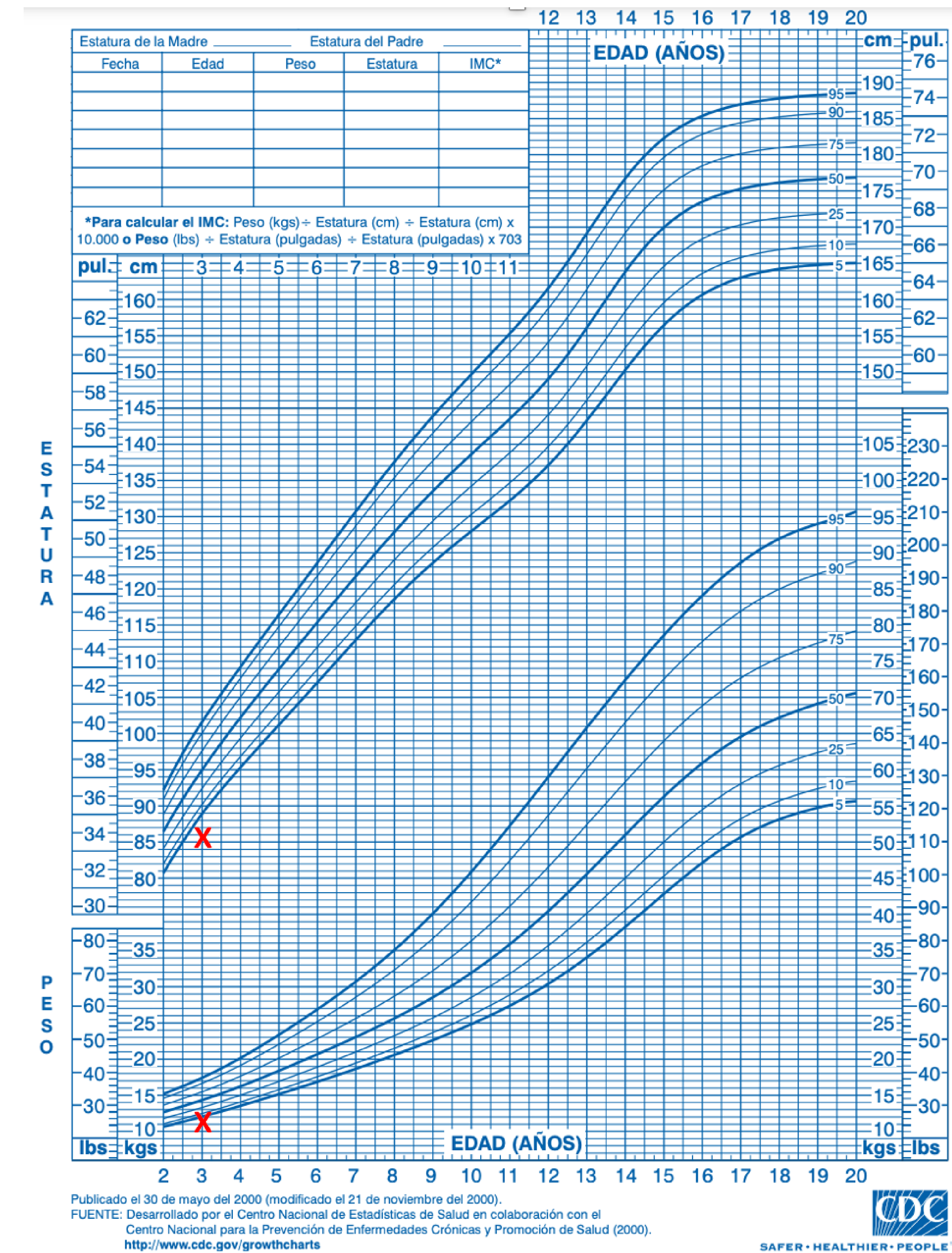


Figura 2. Tabla de crecimiento. Se puede observar una serie de marcas en dichos percentiles, que indican que el paciente pediátrico se encontraba por debajo de la estatura mínima con respecto a su edad, además, se encontraba en el peso mínimo con respecto a su edad.

Examen genético: Mostró mutación del gen MLL2 por microsupresión en el cromosoma 8

Resultados

Variable	Valor	Valor normal
IgA	0.489 g/l	0.820 - 1.2 g/l
IgE	>220 UI/ml	350 - 420 ui/ml

Figura 3. Resultados de laboratorio

Conclusiones

En el presente caso, identificamos un paciente que correspondía a un síndrome de Kabuki asociado a una deficiencia selectiva de IgA. En esta asociación no se ha podido determinar la causa, debido a que la mutación mencionada anteriormente, se traduce en la falla de la proteína MLL2 que condiciona una falla agregando grupos metilos a la lisina en la posición de la histona H3, debido a la codificación de la enzima Histona-lisina N-metil-transferasa, que explicaría el fenotipo característico y el retraso mental, pero no la deficiencia selectiva de IgA.