

# Intervención de Terapia Ocupacional en el Síndrome de Kabuki

## Occupational Therapy Intervention on Kabuki's Syndrome

Sara Calleja Arriero y Noelia Carracedo Pérez

Tutor:

José María Calavia

Universidad Complutense de Madrid

### *Resumen*

El síndrome de Kabuki (SK) es una patología que se caracteriza por anomalías congénitas múltiples como rasgos faciales típicos, anomalías esqueléticas, discapacidad intelectual y dificultades de crecimiento postnatal. Tiene una prevalencia de 1-9/100000 personas. El SK está asociado en su mayoría al gen KMT2D y en menor medida al gen KDM6A. Desde la Terapia Ocupacional (TO) se considera importante realizar una intervención temprana para mejorar la calidad de vida de estas personas potenciando sus capacidades a través de la búsqueda de ocupaciones significativas. Se propone un caso clínico de una paciente de 11 años con SK con el objetivo de realizar una intervención basada en un método de aprendizaje de lectura denominado "lectura globalizada" (LG) para que en un futuro sea capaz de reconocer palabras que se va a encontrar en su vida cotidiana como los carteles de metro y así desenvolverse de forma independiente por su comunidad. También queremos dar visibilidad a este síndrome para que se realicen más investigaciones y favorecer un diagnóstico precoz.

*Palabras clave: síndrome de Kabuki, Terapia Ocupacional, lectura globalizada.*

### *Abstract*

Kabuki Syndrome (KS) is a pathology characterized by multiple congenital anomalies such as typical facial features, skeletal abnormalities, intellectual disability, and postnatal growth difficulties. It has a prevalence of 1-9 / 100,000 people. SK is mostly associated with the KMT2D gene and to a lesser extent the KDM6A gene. From early occupational therapy (OT) it is considered important to perform an early intervention to improve the quality of life of these people by enhancing their abilities through the search for significant occupations. We propose a clinical case of an 11-year-old patient with KS with the objective of performing an intervention based on a learning method of reading called "globalized reading" so that in the future she will be able to recognize words that will be found in her everyday life like the underground signs and thus to be developed independently by its community. We also want to give visibility to this syndrome so that more research is done and favour an early diagnosis.

*Keywords: Kabuki Syndrome, Occupational Therapy, globalized reading.*

---

Trabajo presentado en las XII Jornadas Complutenses, XI Congreso Nacional de Investigación en Ciencias de la Salud para Alumnos Pregraduados y XVI Congreso de Ciencias Veterinarias y Biomédicas.

Agradecer en primer lugar a Jose María Calavia y M<sup>a</sup> Paz Chapinal Aceituno la oportunidad que nos han brindado, por abrirnos las puertas de su clínica TANGRAM y transmitirnos el valor de esta gran desconocida, la Terapia Ocupacional. Por supuesto a Eva y Álex por colaborar con nosotras en todos los sentidos y darnos el placer de conocer a dos personas increíbles cargadas de capacidades y potencial. Os albergan grandes éxitos, estamos seguras. Y por último a nuestra compañera de clase Josefa Costa Soler, por ayudarnos con cada palabra de este proyecto y estar ahí para lo que hemos necesitado.

## Introducción

El síndrome de Kabuki (SK) también llamado síndrome de Niikawa-Kuroki, fue denominado así por la semejanza de las facciones de los pacientes con el maquillaje facial del teatro tradicional japonés “Kabuki”, concretamente por la presencia de la eversión del borde inferior externo de los párpados. La prevalencia de este síndrome es de 1-9/100000 personas e igual frecuencia para ambos sexos (Suárez-Guerrero y Contreras-García, 2012; Suárez Guerrero, Ordóñez Suárez y Contreras García, 2012).

El SK está asociado en un 45-80% de los casos a mutaciones en el gen KMT2D, en la variante Kabuki tipo II (con mutaciones descritas en el gen KDM6A) (Bögershausen et al., 2016; Lu, Mo, Ling y Ji, 2016).

En cuanto a su diagnóstico no se han establecido criterios clínicos, este se basa en la observación clínica de 5 condiciones: hallazgos craneofaciales (fisuras palpebrales amplias con eversión del párpado inferior; cejas arqueadas; puente nasal deprimido, punta de la nariz plana, labio leporino/paladar hendido o paladar ojival; anomalías dentales; orejas grandes), retraso en el crecimiento postnatal, anomalías musculoesqueléticas, persistencia del almohadillado fetal y déficit intelectual, siendo el más evidente el de los rasgos faciales.

## Terapia Ocupacional y SK

La práctica de la TO aborda el uso terapéutico de las ocupaciones, incluyendo actividades de la vida diaria (AVDs) para apoyar la participación, el desempeño y la función de la persona en los distintos ámbitos.

El objetivo del TO en la intervención con personas con SK es mejorar su calidad de vida. Centrándose en la persona más allá del diagnóstico, creyendo y potenciando al máximo sus capacidades a través de la búsqueda de ocupaciones significativas en las que pueda estar interesada y/o a través de actividades que favorezcan su la funcionalidad e independencia.

Es importante mejorar las capacidades físicas de la persona con SK, favorecer la participación en las AVDs, con o sin la utilización de ayudas técnicas o adaptaciones, reduciendo las barreras puedan afectar al desarrollo de la persona. Siempre con intervenciones individualizadas y adaptadas a persona, enseñando técnicas alternativas de aprendizaje y procesamiento de la información.

En la intervención del caso clínico que vamos a desarrollar a continuación utilizaremos el método de LG como actividad que potencie su funcionalidad e independencia en un futuro próximo.

El programa de LG es un método alternativo e inverso al tradicional de lectura silábica pero nunca incompatible. Basado en la asociación de imágenes entre sí, siendo éstas presentadas en formato imagen=palabra. Se parte de la idea de

que para los niños y niñas que presentan mayores dificultades en las entradas auditivas, suelen desarrollar mejores habilidades visuales. Por ejemplo, niños sin ningún aprendizaje lector son capaces de leer “logos” de marcar de coches, envases de productos de su interés, etc.

## Caso clínico

Paciente de 11 años de edad, diagnosticada desde los 10 años de SK, actualmente vive con sus padres y acude a un colegio de educación especial. Anteriormente acudió a un colegio público normal.

Con el fin de mejorar la calidad de vida de A. y potenciar sus capacidades, sus padres buscan un tratamiento complementario a través de la TO.

La clínica que presenta esta paciente en cuanto a rasgos físicos son hipotonía generalizada, rasgos faciales característicos de SK y sobrepeso. En cuanto a rasgos psicológicos presenta discapacidad intelectual y alteraciones de la conducta y comportamiento tipo Bipolar II que están siendo tratadas por el psiquiatra.

## Intervención desde TO

Se realiza una entrevista inicial con su madre, nos comenta que no presentaba patrones normales de desarrollo. Según fue creciendo tuvo un desarrollo mamario precoz, presentaba hipotonía y actualmente se cae con facilidad. Con 10 años de edad se le diagnostica finalmente SK, tras realizarle una prueba genética donde aparece una mutación en el gen KMT2D.

Actualmente nuestra paciente acude a muchos especialistas médicos debido a las anomalías congénitas múltiples características del SK.

Su madre recalca la necesidad de recibir apoyo psicológico, aunque ella nunca ha recibido ningún tipo de apoyo psicológico ya que no contemplaban a los familiares de personas con el SK.

Es de especial importancia tener en cuenta la opinión e intereses tanto de nuestra paciente como de sus padres. Éstos nos comentan que en un futuro les gustaría que su hija fuera lo más independiente posible y pudiera llegar a vivir en un piso tutelado y que si su hija está de acuerdo, le realizarían una ligadura de trompas además de educarla en prevención de enfermedades de transmisión sexual para poder vivir una vida fuera de riesgos y lo más normalizada posible.

Cabe recalcar que es imprescindible realizar una intervención multidisciplinar donde haya comunicación continua entre ellos.

En cuanto a los intereses de nuestra paciente: le gusta mucho la música, bailar, las manualidades y los chicles.

En base a lo anterior, nos planteamos una serie de objetivos:

- Conocer estrategias de aprendizaje adaptadas a sus capacidades como medio para poder desenvolverse en un futuro de forma autónoma.
- Potenciar la capacidad de memoria de A.
- Aumentar el desarrollo de habilidades sociales a través del contacto con otros niños

Objetivo para sus padres:

- Recibir apoyo psicológico para que sean capaces de afrontar esta situación informándoles de aquellas asociaciones de enfermedades raras a las que pueden acudir.

Al inicio la paciente no sabía leer ni escribir nada, presentaba mucha memoria visual y auditiva. A largo plazo nos gustaría que A. fuese capaz de leer los carteles para desplazarse de forma independiente en su comunidad. Ella actualmente es capaz de reconocer los autobuses que coge para sus rutas diarias.

En las primeras sesiones se propuso trabajar con la paciente la LG de forma exclusiva pero por su gran capacidad y evolución se decidió complementar esta intervención junto con los métodos tradicionales de lectura silábica e incluir además la grafía.

Se acordó que la paciente acudiría al centro de TO “TANGRAM” de 16.30 a 18.00, la primera hora realizaría terapia con otra compañera y la terapeuta y la otra media hora recibiría tratamiento individual con la terapeuta ocupacional.

### **Evolución**

En la primera sesión, le pedías a A. que pusiese su nombre o realizase un dibujo y sólo era capaz de hacer líneas sin sentido en un folio. Tras meses de sesiones, A. es capaz de escribir su nombre y el de diferentes personas de su entorno más cercano y dibujar la figura de su madre y su padre. Además es capaz de reconocer palabras a través de imágenes. Está empezando a introducir los fonemas y reconoce el abecedario escrito al completo. Su evolución está siendo favorable.

Cabe recalcar la importancia de la relación persona-terapeuta. A. acude siempre a TRANGAM con ilusión y motivación.

La intervención con A. continúa y según se vayan cumpliendo objetivos se irán modificando y trabajando sobre otros.

### **Discusión**

El SK afecta al desarrollo normalizado y la capacidad de aprendizaje de quienes lo padecen. Las personas con SK no

reciben ningún tipo de tratamiento desde la TO a no ser que ellos mismos lo subvencionen.

Nuestra intervención, nos ha permitido apreciar la importancia del papel de TO en estas personas, ya que los beneficios obtenidos son básicos e indispensables para la persona. Además de permitirnos proponernos en un futuro trabajar con A. el manejo del dinero para lograr una mayor independencia a través de actividades o videojuegos que simulen la vida real, donde ella deberá pagar sus compras, administrar sus gastos...

Para que esto sea posible debemos facilitar el alcance de los familiares a los especialistas y profesionales sanitarios que las necesidades de sus hijos demanden.

### **Conclusiones**

Es de carácter primordial dar visibilidad a este tipo de síndromes y dotar a las familias de las herramientas necesarias para cubrir las necesidades de sus hijos, tanto a nivel sanitario (tener alcance a cualquier profesional), económico y social. A su vez se debe promover la investigación para que sea posible obtener diagnósticos precoces que favorezcan el pronóstico y evolución de estas personas y facilitar la posibilidad de ofrecer a los familiares una orientación sobre el pronóstico, el manejo, la evolución y el futuro de sus hijos.

### **Referencias**

- Bögershausen, N., Gatinois, V., Riehmer, V., Kayserili, H., Becker, J., & Thoenes, M. ... Wollnik, B. (2016). Mutation update for Kabuki Syndrome Genes KMT2D and KDM6A and further delineation of X-Linked Kabuki Syndrome Subtype 2. *Human Mutation*, 37(9), 847-864. <https://doi.org/10.1002/humu.23026>.
- Lu, J., Mo, G., Ling, Y., & Ji, L. (2016). A novel KMT2D mutation resulting in Kabuki syndrome: A case report. *Molecular Medicine Reports*, 14, 3641-3645. <https://doi.org/10.3892/mmr.2016.5683>
- Suárez-Guerrero, J. L., & Contreras-García, G. A. (2012). Síndrome de Kabuki: Caracterización clínica, estudios genéticos, manejo preventivo de las complicaciones y asesoría genética. *MÉDICAS UIS*, 25(1), 19-27.
- Suárez Guerrero, J. L., Ordóñez Suárez, A. A., & Contreras García, G. A. (2012). Síndrome de Kabuki. *Anales de Pediatría*, 77(1), 51-56.