

Principales características



GEN ANKRD11

Es causado por mutaciones en el **gen ANKRD11** que se encuentran en las células del cerebro (neuronas). El gen se encuentra localizado dentro del brazo largo (q) del cromosoma 16. La **transmisión es autosómica dominante**.



MACRODONCIA

Macrodoncia de los incisivos centrales superiores: Es el hallazgo más consistentemente observado (se da en el 85%-95% de los casos, según estudios), pero no tenerlo no descarta la enfermedad. Puede haber otras anomalías en los dientes: dientes hendidos, incisivos en forma de pala, hipoplasia del esmalte, hipo/oligodoncia, fosas dentales, cúspides de garra, apiñamiento dental, pulpas dentales grandes y mamelones supernumerarios.



FENOTIPO CARACTERÍSTICO

Cabeza aplanada o en forma de torre, o pequeña (**microcefalia**); cabello grueso y con implantación baja en la frente; **cuello corto**; cara redonda; **cejas espesas y unidas en el centro (sinofridia)**; ojos bastante apartados entre sí (**hipertelorismo**) **punte nasal prominente y alta con narinas ante-vertidas**; **filtro largo y labio superior delgado**; **orejas prominentes**. La apariencia facial puede cambiar con la edad siendo más triangular en adolescentes y adultos.



BAJA ESTATURA

Se ha observado **baja estatura postnatal (por debajo del percentil 3)** en el 40% -77% de las personas afectadas. El peso, la longitud y la circunferencia de la cabeza al nacer suelen ser normales. La edad ósea retrasada es un hallazgo adicional. Las evaluaciones endocrinológicas para estatura baja suelen ser normales. La evidencia preliminar sugiere que la terapia con hormona del crecimiento puede aumentar el potencial de altura de los individuos afectados.



ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS

Se dan anomalías esqueléticas variables en el 75% de los individuos afectados. Los más frecuentes son **anomalías costovertebrales**, como costillas cervicales, forma vertebral anormal, anomalías en vértebras superiores, defectos de fusión posterior o espina bífida oculta. Otras manifestaciones pueden ser: fontanela anterior grande con cierre retardado, cuello corto y palmeado, costillas anormales, braquidactilia, clinodactilia, sindactilia de los dedos 2-3, cifosis, escoliosis, displasia de cadera o enfermedad de Perthes, anomalías del esternón, huesos suturales en el cráneo, pseudoartrosis clavicular y osteopenia.



RETRASO GENERALIZADO DEL DESARROLLO (niños)

Más del 90% de los afectados tendrán cierto retraso del desarrollo, especialmente en el **habla**. La voz puede ser ronca. No se han descrito regresiones en el desarrollo. La edad media para **comenzar a andar** es de 21 meses, las primeras palabras surgen de media a los 36 meses. Las manifestaciones en el desarrollo son muy variables entre individuos. Algunos niños pueden asistir a clases normales con un mínimo apoyo. Otros requieren educación especial.



RETRASO INTELECTUAL (adultos)

La inteligencia varía desde una **discapacidad intelectual moderada a normal**. La mayoría con **discapacidad intelectual leve**. No es raro que el coeficiente intelectual verbal supere el coeficiente intelectual de rendimiento. Más de la mitad de los adultos afectados es autosuficiente. Algunos pueden vivir de forma completamente independiente, mientras que otros requirieron algunos ayuda con las tareas del hogar, como las finanzas.



CONVULSIONES

Se han informado **anomalías del EEG**, con o sin convulsiones, en aproximadamente el 50% de las personas afectadas. La edad de aparición puede variar desde la infancia hasta la adolescencia. El tipo de epilepsia es variable. Aunque las **convulsiones tónico-clónicas** son las más comunes, no se ha detectado ningún tipo específico de epilepsia, asociado con el síndrome. El tratamiento con medicación antiepiléptica ha demostrado ser eficaz en la mayoría de individuos afectados. Muchos tienen remisión de los síntomas después de la adolescencia. Algunos pocos afectados han tenido convulsiones graves a una edad temprana (descritas como espasmos infantiles / encefalopatía epiléptica), en algunos casos farmacorresistentes.



MALFORMACIONES CEREBRALES

Se han informado **diversas anomalías cerebrales** como: hipoplasia del vermis cerebeloso, cisterna magna ampliada, malformación de Chiari I, heterotopia nodular periventricular, quiste pial, disgenesia del cuerpo calloso, colpocefalia, quiste aracnoideo de la fosa posterior e hipoplasia del nervio óptico. También se ha informado meningocele. Se desconoce la frecuencia de las malformaciones cerebrales porque no se han realizado resonancias en muchas personas afectadas.



PROBLEMAS DE COMPORTAMIENTO

Se informan problemas de comportamiento en al menos la mitad de las personas afectadas. Algunos de ellos leves como: **baja concentración** y movimiento inquieto y otros más graves como **obsesiones y mal comportamiento cuando se cambian las rutinas**.

La **ansiedad, timidez y dificultad en la comprensión de situaciones sociales** son comunes. Entre el 10%-15% se diagnostican con **TDHA**. No está clara la relación entre el trastorno del espectro autista (TEA) y el síndrome KBG.



PROBLEMAS DE AUDICIÓN

Los problemas de audición se observan en el 25% -31% de las personas afectadas. Se ha demostrado que la **otitis media recurrente causa pérdida de audición** en algunas personas con síndrome de KBG. Se han descrito todos los tipos de **pérdida auditiva (conductiva, mixta y neurosensorial)** en asociación con la afección, siendo la pérdida conductiva la más común.



PROBLEMAS EN LA ALIMENTACIÓN

Los problemas de alimentación, especialmente durante la infancia, se informan en el 20% de las personas afectadas e incluyen: **vómitos, estreñimiento y enfermedad por reflujo gastroesofágico**. Algunas personas afectadas tienen dificultades para alimentarse debido a mal control motor oral.



OTROS PROBLEMAS MENOS COMUNES

- Se ha informado de **testículos no descendidos** en el 25% -35% de los hombres .
- Se han informado **defectos cardíacos**, incluidos **CIV y CIA** en el 10% -26% de los afectados individuos..
- Varios **hallazgos oculares**, que incluyen **estrabismo, catarata bilateral congénita, miopía alta y megalocórnea** también se han informado.
- En algunas personas se ha informado de **pubertad avanzada**, que a veces requiere tratamiento.
- **Anomalías de la piel y el cabello**, como **hiperpigmentación, ictiosis, hipertrichosis, espirales anormales del cabello y uñas distróficas**.

Fuente

<http://www.genereviews.org/>

Copyright (© 1993-2020 University of Washington).



WWW.KBGSINDROME.ORG

info@kbg синдrome.org