

DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME KBG

11 junio 2023

¿Qué es el Síndrome KBG?



Fuente Imagen:
https://medlineplus.gov/images/PX00032U_PRESENTATION.jpeg

El síndrome de KBG es una enfermedad poco frecuente cuya prevalencia es desconocida. Solo hay 150 casos diagnosticados. Se debe a una mutación en el brazo largo del cromosoma 16 (gen ANKRD11) y cuya herencia es autosómica dominante.

El KBG debuta en la infancia. Las personas afectadas presentan un fenotipo físico particular: rostro triangular, dientes incisivos centrales superiores grandes (macrodoncia), anomalías esqueléticas (principalmente en las costillas y en las vértebras) y baja estatura. También pueden presentar dificultades auditivas y en algunos casos crisis epilépticas. Otros síntomas incluyen retraso importante en la adquisición del habla y psicomotor. El fenotipo cognitivo conlleva discapacidad intelectual. Así mismo, son frecuentes los problemas de comportamiento, déficit de atención, hiperactividad, agresividad y trastornos del espectro autista. El nombre del síndrome se debe a las iniciales de los apellidos de los primeros tres pacientes descritos con esta condición.

El tratamiento y el manejo depende de las dificultades presentes, pero en todo caso es necesaria una intervención multidisciplinar realizando revisiones y evaluaciones médicas para comprobar el estado del crecimiento, tratamiento si es necesario de crisis epilépticas, apoyo educativo e intervención logopédica.

<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12064/sindrome-de-kbg>
https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=2332

Día mundial de concienciación del Síndrome KBG desde AELFA-IF

La labor de la **investigación** y de los y las **logopedas** es crucial para contribuir a mejorar la calidad de vida y de comunicación de las personas con síndrome de KBG.

Desde AELFA-IF nos unimos a la acción y la investigación para construir **oportunidades de comunicación, salud y calidad de vida para todas las personas con Síndrome KBG en todos los entornos.**