

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA METROPOLITANA XOCHIMILCO

DIVISIÓN DE CIENCIAS BIOLÓGICAS Y DE LA SALUD

DEPARTAMENTO DE ATENCIÓN A LA SALUD

LICENCIATURA EN ESTOMATOLOGÍA

**CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y MANEJO ESTOMATOLÓGICO
EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME DE KABUKI**

INFORME DE SERVICIO SOCIAL

INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

VARGAS NAZARIO ANAYELI

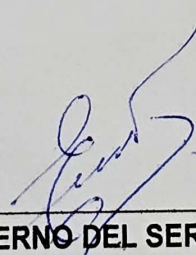
MATRÍCULA: 2202030762

01 FEBRERO DEL 2025 AL 31 DE ENERO DEL 2026

DR. EDUARDO DE LA TEJA ÁNGELES

DRA. MARÍA GUADALUPE STAINES OROZCO

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y MANEJO ESTOMATOLÓGICO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME DE KABUKI



ASESOR EXTERNO DEL SERVICIO SOCIAL

EDUARDO DE LA TEJA ANGELES

MÉDICO ADSCRITO DEL SERVICIO

DE ESTOMATOLOGÍA.

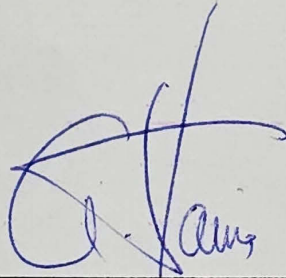
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

NÚMERO ECONÓMICO. 2235

CÉDULA PROFESIONAL. 812348

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y MANEJO ESTOMATOLÓGICO
EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME DE KABUKI.

SERVICIO SOCIAL DE LA UAM- XOCHIMILCO



ASESOR INTERNO DEL SERVICIO SOCIAL

MARÍA GUADALUPE STAINES OROZCO.



CDRO Karla Ivette Olvera Olvera

COMISIÓN DE SERVICIO SOCIAL DE ESTOMATOLOGÍA

Resumen del informe

En el presente trabajo se redacta el informe anual sobre la pasantía realizada en el periodo 01 de febrero de 2025 al 30 de enero de 2026 en el Instituto Nacional de Pediatría, ubicado en Av. Insurgentes Sur 3700, Insurgentes Cuicuilco, Coyoacán, 04530, Ciudad de México.

En la pasantía del hospital se puso en práctica los conocimientos adquiridos durante la formación académica y se fortalecieron las competencias clínicas y humanísticas del discente. Se hizo un calendario con el fin de poder pasar a todos los consultorios estomatológicos, ya que cada consultorio, atiende a pacientes con diagnósticos sistémicos específicos.

Se asistió a todos los doctores y residentes del área estomatológica en procedimientos tales como: profilaxis, aplicación tópica de flúor, pláticas de concientización, tratamientos restaurativos, procedimientos en el quirófano como rehabilitación bucal bajo anestesia general, enucleación de terceros molares, entre otros. De igual manera, se nos incentivó a fortalecer nuestros conocimientos mediante la participación en cursos y pláticas organizados con el propósito de ampliar nuestra formación.

En el presente trabajo se encuentra elaborado el informe sobre Características clínicas y manejo estomatológico en pacientes pediátricos con Síndrome de Kabuki. Revisión de la literatura.

Con el fin de tener el conocimiento sobre el abordaje que se debe tener con los pacientes pediátricos y así poder brindarle una mejor calidad de vida y crear hábitos de higiene fomentando una cultura de prevención tanto para el paciente como para los padres.

Palabras clave: Síndrome de Kabuki, manifestaciones estomatológicas, odontopediatría, anomalías craneofaciales

ÍNDICE

CAPÍTULO I: INTRODUCCIÓN GENERAL	5
Capítulo II: Investigación	6
2.1 Introducción	6
2.2 Marco Teórico	7
2.2.1 Generalidades del síndrome de Kabuki	7
2.2.2 Definición	8
2.2.3 Etiología	8
2.2.4 Incidencia y características	9
2.2.5 Mutaciones genéticas.....	9
2.2.6 Diagnóstico.....	10
2.2.7 Características clínicas	11
2.2.8 Manifestaciones bucales	16
2.2.9 Diagnóstico diferencial.	17
2.2.10 Manejo estomatológico	18
2.3 Objetivo general:.....	19
2.3.1 Objetivos específicos:.....	19
2.4 Material y métodos.....	20
2.5 Discusión	21
2.6 Conclusiones	22
2.7 Anexos.....	23
2.8 Bibliografía.....	35
Capítulo III: Descripción de la plaza.....	38
Capítulo V: Análisis de la Información	49
Capítulo VI: Conclusiones	49

CAPÍTULO I: INTRODUCCIÓN GENERAL

En este proyecto de investigación se redacta un informe de la pasantía realizada en el periodo del 01 de febrero del 2025 al 31 de enero del 2026 en el Instituto Nacional de Pediatría, ubicado en Insurgentes Sur, 3700, Letra C Cuicuilco, 04530, Ciudad de México.

Este hospital se considera como una institución de alta especialidad dedicada a la atención integral de la población infantil, el desarrollo de la investigación clínica y la formación de profesionales del área de la salud. Además de ser un hospital de gran importancia, es un centro de referencia nacional para el diagnóstico, tratamiento y estudio de diversas enfermedades pediátricas, contribuyendo significativamente al avance del conocimiento científico.

El periodo de pasantía se llevó a cabo de la siguiente manera, los primeros seis meses fueron en el turno vespertino, en donde se realizó asistencia hacia doctores adscritos y residentes de primer y segundo año. Algunas de las actividades importantes fue la elaboración de hojas diarias, que se compone del nombre del paciente, edad, expediente, diagnóstico base, tratamientos realizados en su última cita y lo que se va a realizar en la siguiente cita, con el fin de poder tener un resumen clínico y saber en primera instancia como tratar al paciente, en este lapso se hizo asistencia preventiva, operatoria, ortopédica, entre otras.

Los siguientes seis meses fueron en el turno matutino, de la misma manera, se realizó asistencia para tratamientos de prevención, por ejemplo: técnicas de cepillado, aplicación de barniz en flúor, profilaxis, selladores de fosetas y fisuras, detartraje, operatoria dental como: resinas, pulpotomías, pulpectomías, coronas acero cromo, ortopedia maxilar, enucleación de terceros molares, asistencia en quirófanos para rehabilitación bucal bajo anestesia general y otros tratamientos que los pacientes pediátricos previos sanos o con enfermedades sistémicas pudieran requerir.

También como parte de la enseñanza y aprendizaje, se permitieron realizar algunos tratamientos preventivos bajo la supervisión de los residentes y doctores adscritos, para fortalecer y enriquecer nuestras habilidades.

De igual manera, en este informe se hace la elaboración de una investigación sistemática sobre las “Características clínicas y manejo estomatológico en pacientes pediátricos con síndrome de Kabuki”, con el fin de poder conocer, identificar, describir y evaluar las principales alteraciones estomatológicas, las características clínicas, el manejo multidisciplinario en estos pacientes y el manejo estomatológico que se debe llevar a cabo, con el fin de mejorar la calidad de vida y crear hábitos de higiene en los pacientes pediátricos.

Se explica la etiología, la incidencia, las mutaciones genéticas involucradas en este síndrome, el diagnóstico, características clínicas, entre otros apartados, la cual son relevantes para poder llevar a cabo un manejo adecuado en los pacientes.

Capítulo II: Investigación

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y MANEJO ESTOMATOLÓGICO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME DE KABUKI. REVISIÓN DE LA LITERATURA

2.1 Introducción

El síndrome de Kabuki es un síndrome genético poco común, que es causado por mutaciones en dos genes principalmente: KMT2D o KDM6A, lo que ocasiona un crecimiento y desarrollo anormal. Se caracteriza por una discapacidad intelectual asociada con múltiples anomalías sistémicas.¹

En este síndrome predomina cinco manifestaciones cardinales para su diagnóstico, las cuales son: características faciales peculiares, anomalías esqueléticas, anomalías dermatoglíficas, retraso mental de leve a moderado y deficiencia en el crecimiento postnatal.¹

El manejo de los pacientes con síndrome de Kabuki exige un enfoque multidisciplinario debido a la amplia variabilidad fenotípica y a las múltiples alteraciones sistémicas que pueden acompañar al cuadro clínico. Desde el momento del diagnóstico, la intervención coordinada con pediatría y neurología es esencial para establecer el perfil clínico individual, evaluar el neurodesarrollo y definir las necesidades específicas de cada paciente.

Durante la infancia temprana, resulta fundamental realizar evaluaciones dirigidas a descartar o confirmar malformaciones en órganos internos, de manera que especialidades como cardiología, nefrología, endocrinología y gastroenterología puedan brindar una atención integral y oportuna. Este trabajo multidisciplinario permite anticipar complicaciones, planificar intervenciones a largo plazo y favorecer un desarrollo óptimo en todas las etapas de la vida del paciente.^{1,9}

Dentro del ámbito estomatológico, los pacientes pediátricos con síndrome de Kabuki muestran una serie de características relevantes, como anomalías dentales de forma, tamaño o número, alteraciones de la erupción, maloclusiones dentales (mordida abierta, mordida cruzada posterior, etc.), paladar profundo y labio y paladar hendido, esto debido a las alteraciones de complejo craneofacial, hipotonía bucofacial, micrognatia, hipoplasia del tercio medio, arcos mandibular y maxilar estrechos, resorción radicular, entre otras,⁴ lo que puede conllevar a dificultades para la higiene dental y por ende incrementar el riesgo de caries dental y gingivitis entre otras complicaciones dentales.^{4,7}

Por ello, el estomatólogo pediatra desempeña un papel fundamental en la detección precoz, la prevención y el manejo de sus complicaciones bucales, para así lograr la eliminación de focos infecciosos en cavidad bucal y mejorar la calidad de vida de los pacientes pediátricos.

El presente trabajo tiene como propósito desarrollar una investigación sistemática para identificar las principales alteraciones estomatológicas y conocer cuál es el manejo estomatológico en pacientes pediátricos con síndrome de Kabuki e identificar el impacto estomatológico en la calidad de vida en pacientes pediátricos con síndrome de kabuki

Se busca destacar la importancia de un abordaje interdisciplinario que permita atender de manera integral las necesidades de estos pacientes. Con ello, se pretende fundamentar la implementación de estrategias preventivas y terapéuticas adecuadas que favorezcan la salud bucal, mejoren la calidad de vida y promuevan la formación de hábitos positivos tanto en los pacientes como en sus padres o tutores.

2.2 Marco Teórico

2.2.1 Generalidades del síndrome de Kabuki

El síndrome de Kabuki fue descrito en 1981 por dos científicos japoneses, Niikawa y Kuroki, este síndrome también conocido como síndrome de maquillaje de Kabuki o síndrome de Niikawa- Kuroki, su nombre se debe al parecido que tiene con el maquillaje de los actores japoneses de Kabuki. ¹⁻²

Es un síndrome o alteración poco frecuente, que se caracteriza por rasgos faciales dismórficos distintivos, retraso del crecimiento posnatal, discapacidad intelectual, anomalías esqueléticas y patrones dermatoglíficos inusuales. Por lo general se detecta de forma esporádica y presenta un amplio espectro de manifestaciones clínicas. ³

Además de la dismorfia facial descrita, este síndrome presenta fisuras palpebrales largas con eversión del tercio lateral, asociadas con la punta de la nariz deprimida y orejas prominentes, se puede observar cejas arqueadas, baja estatura para la edad, discapacidad intelectual, anomalías cardíacas, anomalías esqueléticas (dedos, columna vertebral y cadera), entre otras. ⁴



Fig 1. *Facies características.* (Tomado de Trigueros, V).

2.2.2 Definición

En 1969, el genetista japonés Norio Niikawa se encontró con un paciente joven que presentaba rasgos faciales inusuales y retraso mental. Se desconocía si se trataba de una afección nunca antes diagnosticada con una base genética. En 1981, dos grupos independientes de Japón describieron por separado este trastorno en la revista *Journal of Pediatrics*. Debido a sus rasgos faciales característicos que se asemejan al maquillaje de los actores de kabuki, el teatro japonés, por ende, se denominó síndrome del maquillaje kabuki.³

Se describieron manifestaciones cardinales en las que basaban el diagnóstico de este síndrome, las que se destacan principalmente las características faciales peculiares, que incluyen fisuras palpebrales largas, eversion del párpado inferior, cejas arqueadas con tercio lateral despoblado, puente nasal ancho y/o deprimido, pabellones auriculares grandes o malformados, paladar alto o hendido.⁶ Es importante destacar que tanto la talla baja y el retraso mental que pueden presentar estos pacientes son características mayormente descritas en la literatura.

2.2.3 Etiología

Anteriormente se creía que el síndrome de Kabuki era específico de la población japonesa, su prevalencia se estimaba en Japón de 1/ 32 000. Actualmente hay literatura reportada de otros países.³

La etiología de este síndrome es heterogénea, es decir, existen diversas alteraciones cromosómicas estructurales.⁶ A pesar de que aún no se comprende completamente, es un síndrome clínicamente reconocible en el que el 70% de los pacientes presentan una variante patogénica en KMT2D y KDM6A.⁵ Actualmente, se consideran dos genes (KMT2D y KDM6A) como causantes del síndrome de Kabuki en los individuos evaluados.

La mutación del primer gen se encuentra en el cromosoma 12q13, mientras que la del segundo se encuentra en el cromosoma Xp11.23. Debido a las numerosas variantes genéticas deletéreas posibles, los pacientes suelen presentar diferentes espectros fenotípicos y grados de severidad de las anomalías congénitas. Como se mencionó anteriormente las mutaciones heterocigotas KMT2D y KDM6A son la principal causa genética del síndrome de Kabuki.⁴⁻⁵

Se puede realizar un diagnóstico definitivo de síndrome de Kabuki ya sea en un paciente femenino o masculino de cualquier edad con antecedentes de hipotonía infantil, retraso del desarrollo y/o discapacidad intelectual y uno o ambos de los siguientes criterios principales:

1. Una variante patogénica o probable variante genética en KMT2D y KDM6A.

2. Rasgos dismórficos típicos.⁵

En la literatura se menciona que diversos autores coinciden en cinco manifestaciones clínicas cardinales: una facies peculiar, anomalías esqueléticas, anormalidades dermatoglíficas, retraso mental de leve a moderado y deficiencia en el crecimiento postnatal. Sin embargo, es necesario considerar que algunos casos aislados de este síndrome presentan otros signos y síntomas menos frecuentes, como variaciones craneofaciales y dentales.⁵

Lo cierto es que hasta la fecha se desconoce la etiología de este síndrome, la mayoría de los casos descritos son de tipo esporádico sin predilección de sexo, ni relación con la edad materna. En algunos pacientes el problema es hereditario autosómica dominante de expresión variable.¹³

2.2.4 Incidencia y características

Anteriormente se creía que el síndrome de Kabuki solo afectaba a personas de origen japonés. Se estimaba que tenía una incidencia en 1 de cada 32.000 bebés nacidos vivos, y que afectaba un poco más a los hombres que a las mujeres, con una proporción de 1.16 hombres por cada mujer.⁶

Actualmente se han documentado aproximadamente entre 300- 400 casos de síndrome de Kabuki en varios países, como Estados Unidos, India, México, Filipinas, China, Brasil, Vietnam, Arabia⁶ según reportes en la literatura médica internacional y en México según la literatura reportada hay un estimado de 3 casos reportados previamente.⁸

En cuanto a la frecuencia de este síndrome según el género, la literatura revisada señala que no existen diferencias significativas entre hombres y mujeres, lo que indica que afecta de manera similar a ambos sexos. Sin embargo, algunos estudios han reportado una ligera variación, describiendo una proporción hombre: mujer de 1.6:1, lo que sugiere una mínima mayor prevalencia en el sexo masculino.⁶⁻⁸

2.2.5 Mutaciones genéticas

La patogenia del síndrome de Kabuki se define por modificaciones epigenéticas durante la embriogénesis que regulan la expresión génica (principalmente *del gen KMT2D* y *KDM6A*) mediante la activación e inactivación de la cromatina. La proteína KMT2D es una metiltransferasa de lisina de histonas (H3), y KDM6A es una desmetilasa de histonas; ambas tienen funciones complementarias. La proteína KMT2D participa en la apertura de la cromatina, mientras que KDM6A actúa cerrándola. La alternancia entre los estados de cromatina abierta y cerrada afecta el proceso de transcripción, lo que en última instancia provoca la enfermedad.⁹

El síndrome de Kabuki como se ha estado mencionando es un síndrome raro con múltiples anomalías congénitas, presenta mutaciones que afectan la metilación, lo que provoca un crecimiento y desarrollo anormales. Actualmente se han identificado

principalmente dos genes causantes de esta enfermedad, el primero se identificó en 2010 la cual es el gen *KMT2D*, ubicado en el cromosoma 12q13 y en el año 2012 se identificó al gen *KDM6A* situado en el cromosoma Xp11.23, responsable del SK.

En la literatura consultada nos menciona que de 70 publicaciones reportadas al menos un caso de SK confirmada molecularmente se presentaban características clínicas con las mutaciones mencionadas.⁵ El patrón de herencia es autosómico dominante y la mayoría corresponde a casos esporádicos, lo que sugiere que se trataría de mutaciones de novo.

La presencia de estas mutaciones en el gen *KMT2D* tienen la probabilidad de sufrir problemas nutricionales, anomalías renales, disoluciones articulares, malformaciones palatinas, es la mutación más común en pacientes con síndrome de Kabuki, se presenta aproximadamente en el 75% de los casos.⁵⁻⁹ Mientras que el gen *KDM6A* al interactuar con otros genes se involucra en la formación del corazón y las vértebras, por ende, aumenta el papel de los factores de discapacidad intelectual y malformaciones congénitas.

La probabilidad de que una persona con la variante patogénica en el gen *KMT2D* es incompleta, lo que implica que no todos los individuos que tienen una mutación en el gen *KMT2D* es portador del síndrome de Kabuki, mientras que en el caso del gen *KDM6A* se desconoce la penetrancia, debido a la expresividad variable. Algunos pacientes con fenotipos leves pueden permanecer sin diagnóstico y suelen ser muy diferentes entre una persona y otra.⁹

Los defectos genéticos permanecen desconocidos en aproximadamente 20% de los pacientes con síndrome de Kabuki, es decir, 1 de cada 5 pacientes con Kabuki no se encuentra ninguna mutación conocida en los genes *KMT2D* Y *KDM6A*, significa que se sabe que está presente el síndrome, pero la causa genética específica aún no se ha identificado.

Las variantes patogénicas heterocigotas en *KMT2D* dan origen a características clínicas más visibles del síndrome de Kabuki, conocido como síndrome de Kabuki tipo 1 (SK1). Las variantes patogénicas heterocigotas y homocigotas de *KDM6A* son las responsables del síndrome de Kabuki tipo 2 (SK2) y los pacientes que comparten dismorfias faciales similares, pero no presentan mutaciones en ninguno de los genes se describen como pacientes con un síndrome similar al SK.⁹ Aquí la relevancia de entender la función de los genes que conducen al síndrome de Kabuki ya que abre la puerta a la posibilidad de terapias dirigidas para los individuos afectados.

2.2.6 Diagnóstico

El diagnóstico del Síndrome de Kabuki se basa en la integración de los hallazgos clínicos característicos y la confirmación genética mediante técnicas moleculares para identificar los genes afectados Debido a su amplia variabilidad fenotípica, es

fundamental realizar una evaluación clínica exhaustiva que contemple tanto los rasgos cardinales como las manifestaciones secundarias del síndrome.

Al no contar con un estudio específico para su diagnóstico, según la literatura consultada diversos autores han señalado características específicas que presentan los pacientes con este síndrome. Uno de los estudios más representativos por Niikawa y colaboradores hace énfasis en las bases. En bebés, los rasgos faciales típicos pueden ser más difíciles de reconocer. Se, hace hincapié en cinco manifestaciones cardinales:

1. Características faciales peculiares, como nariz con punta ancha y deprimida, cejas arqueadas, eversion del tercio externo del párpado inferior y orejas grandes y de implantación baja (100%).
2. Anormalidades esqueléticas, como deformidades en columna vertebral y braquidactilia (92%).
3. Anormalidades de los dermatoglifos, almohadilla en la punta de los dedos, incremento del asa cubital e hipotenar (93%).
4. Retraso psicomotor moderado (92%).
5. Talla baja (83%)¹³

Otras características presentes en este síndrome puente nasal y/ o deprimido, pabellones auriculares grandes o mal formados, paladar alto o hendido, anomalías como microtía, protrusión bimaxilar, hipotonía labial, maloclusiones, alteraciones de la musculatura lingual.⁷ Los rasgos faciales son cambiantes con el tiempo, y se pueden identificar más fácilmente en niños de entre 3 y 12 años, es importante mencionar que, en bebés, los rasgos faciales típicos pueden ser más difíciles de reconocer.⁵

Aunque no existe un criterio diagnóstico universalmente aceptado, el diagnóstico se fundamenta mediante la combinación de la facies típica, alteraciones del desarrollo neurológico, anomalías musculoesqueléticas y hallazgos de apoyo como inmunodeficiencia, hipoacusia o defectos congénitos asociados. La confirmación molecular fortalece el diagnóstico y permite establecer el asesoramiento genético adecuado. El reconocimiento temprano resulta esencial para implementar abordajes multidisciplinarios que mejoren el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes

2.2.7 Características clínicas

Teniendo presente que su diagnóstico es clínico, el personal de la salud en general y en particular los médicos pediatras deberían tener presente los rasgos fenotípicos más frecuentes. En la actualidad se reconoce ampliamente que el síndrome de Kabuki es un fenotipo más variable que involucra múltiples sistemas y órganos.¹

2.2.7.1 Características craneofaciales

Mayoritariamente los pacientes con síndrome de Kabuki presentan anomalías craneofaciales como: fisuras palpebrales largas con eversion del tercio lateral de los

párpados inferiores, cejas arqueadas con muescas o escasez del tercio lateral de la ceja y punta nasal deprimida con la columela de la nariz, pabellones auriculares prominentes o malformados, ptosis palpebral y escleras azules, hipodoncia ^{1,9}. También son características las pestañas gruesas, el aplanamiento de la nariz, el adelgazamiento del labio superior, el engrosamiento del labio inferior y una zona extensa o acampanada entre la nariz y la boca.

Las anomalías del oído externo incluyen orejas grandes o prominentes, orejas ahuecadas y fosas auriculares. También se describe en la literatura la presencia de hipoplasia del tercio medio facial y mandibular. El labio leporino y el paladar hendido afectan a un tercio de los pacientes con síndrome de Kabuki, presencia de arco palatino alto, lo que provoca otitis media recurrente, dificultades para la alimentación y dificultades para el habla. ⁹



Fig 2. Paciente con síndrome de Kabuki. Vista frontal y de perfil. (Tomado de Quetin H, et al).

2.2.7.2 Características musculoesquelético y dermatológicos

Las anomalías musculoesqueléticas son comunes en pacientes con esta afección y afectan entre el 50 % y el 75 % de los individuos. ⁹ Las manifestaciones dermatoglíficas incluyen dedos prominentes o pulpejos fetales persistentes, en manos, la persistencia de la almohadilla en el pulpejo de los dedos hasta en un 95% de los casos (Figura 3), clinodactilia del quinto dedo y braquidactilia de los dedos de la mano resto de criterios clínicos, pero neurológicamente normales que representaría un bajo porcentaje. ¹



Fig 3. Se observa la braquidactilia y la clinodactilia del quinto dedo de ambas manos. (Tomado de Suárez G, et. al).

Las alteraciones esqueléticas son un hallazgo frecuente en el síndrome de Kabuki incluyen hiperplasia prematura de las suturas sagital y coronal, que provoca asimetría facial, clavícula interrumpida. Diversas anomalías espinales se asocian con el síndrome de Kabuki, incluyendo escoliosis, vértebras en mariposa, hendiduras sagitales, hemivértebras y espacio intervertebral estrecho. ⁹

La hiperlaxitud articular está presente hasta en un 75%, es también frecuente la luxación de articulaciones como la cadera o la rodilla. Estos síntomas suelen mejorar con la edad. Pueden tener escoliosis asociada o no a anomalías vertebrales. ²

2.2.7.3 Características neurológicas

Las mutaciones del gen KMT2D afectan el desarrollo del sistema nervioso, los pacientes presentan compromiso neurológico teniendo diferente expresión clínica, las anomalías neurológicas están presentes en un 93% de pacientes.⁸ Las manifestaciones neurológicas del síndrome de Kabuki incluyen hipotonía, dificultades para la alimentación, pérdida auditiva neurosensorial, corea, microcefalia, retraso psicomotor y anomalías neuroconductuales. ¹⁻⁹

La hipotonía es muy prevalente y afecta entre el 51 % y el 98 % de los pacientes con este síndrome. Las convulsiones son frecuentes y afectan hasta al 40% de los pacientes. Se ha descrito una amplia gama de tipos de convulsiones, incluyendo espasmos infantiles. El control de las convulsiones suele lograrse con regímenes antiepilépticos estándar. Las personas con síndrome de Kabuki suelen presentar imágenes cerebrales normales, aunque se han descrito lesiones estructurales como la malformación de Dandy-Walker, ventriculomegalia leve, adelgazamiento de la hipófisis, retraso de la mielinización y atrofia del cerebelo y del tronco encefálico. ⁹

Existen también descripciones de casos sin retardo mental, pero con trastornos conductuales, así como paciente con el resto de los criterios clínicos, pero neurológicamente normales que representaría un bajo porcentaje. ¹

2.2.7.4 Características cardiovasculares

Aproximadamente el 70% de todos los pacientes con síndrome de Kabuki tienen cardiopatía congénita. La prevalencia es mayor en aquellos con mutaciones del gen *KMT2D*, afectando hasta al 80% de los pacientes. Se ha descubierto que muchos tipos de cardiopatías congénitas están asociadas con este síndrome; sin embargo, la comunicación interauricular, la comunicación interventricular y las lesiones obstructivas del lado izquierdo, como la coartación de la aorta, son las más comunes. Casi la mitad de todos los pacientes con mutaciones *KMT2D* y cardiopatía congénita tendrán coartación aórtica o defectos septales. La coartación yuxtaductal de la aorta es el tipo más común de coartación de la aorta en pacientes con síndrome de Kabuki y se ha identificado como una característica cardinal del síndrome. Menos de la mitad de los individuos con síndrome de Kabuki tienen esta

afección debido a una variante *KDM6A* presente con cardiopatía congénita. De los que lo hacen, la mayoría tiene defectos cardíacos del lado derecho.⁹

Otros defectos cardíacos congénitos incluyen estenosis pulmonar, anomalías de la válvula mitral, válvula aórtica bicúspide, defectos conotruncales, tetralogía de Fallot, transposición de los grandes vasos, ventrículo derecho de doble salida, anomalía de Ebstein, síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, miocardiopatía hipertrófica y dilatación de la raíz aórtica. Las personas con síndrome de Kabuki tienen un mayor riesgo de hipertensión secundaria a aterosclerosis prematura. También se han observado anomalías vasculares sistémicas, que pueden aumentar el riesgo de accidente cerebrovascular y enfermedad isquémica.⁹

2.2.7.5 Características del crecimiento

Los pacientes con síndrome de Kabuki suelen nacer con parámetros de crecimiento normales, y el retraso del crecimiento comienza en el primer año de vida, debido a problemas de alimentación causados por una mala coordinación de la succión y la deglución, así como el reflujo gastroesofágico en algunos pacientes.³

Los niños con síndrome de Kabuki suelen tener cabeza y brazos más grandes en proporción al resto del cuerpo.⁹ Se han documentado problemas de alimentación que requieren una sonda nasogástrica o incluso una gastrostomía entre el 65 % y el 74% de los casos de síndrome de Kabuki. Más de la mitad de los pacientes no prosperan durante la infancia, y el 57% tiene un índice de masa corporal en el rango de sobrepeso u obesidad en la infancia media o, la adolescencia. Los médicos pediatras deben informar a las familias de los pacientes con síndrome de Kabuki del aumento del riesgo de obesidad para promover la concientización y la intervención dietética temprana.³

2.2.7.6 Características oculares

Se han descrito anomalías oculares entre el 38% y el 61% de los pacientes con SK. Los hallazgos más comunes incluyen ptosis, estrabismo y esclerótica azul. Otros hallazgos con menor frecuencia son: coloboma del iris y la retina, anomalías refractivas, anomalía de Peter, estafiloma corneal congénito, anomalías del disco óptico, nistagmo ocular y fenómeno de Marcus Gunn.³

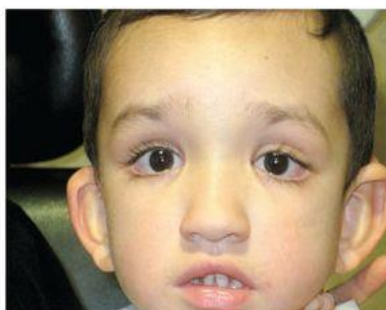


Fig 4. Estado posoperatorio por estrabismo. Tomado de (Valdez G, et. al).

2.2.7.7 Características cognitivas

La discapacidad intelectual leve a moderada afecta a la mayoría de los pacientes con síndrome de Kabuki. Esto se debe en parte a una deficiencia en la neurogénesis postnatal como resultado directo de la mutación *KMT2D*, lo que sugiere una base neural para el deterioro cognitivo e intelectual. Se ha informado que las puntuaciones promedio del coeficiente intelectual (CI) con variantes patógenas de *KMT2D* se encuentran entre 50 y 60, aunque las personas con una discapacidad más grave pueden no hablar.⁹

Los pacientes con SK suelen presentar hipofrenia, manifestándose en distintos grados de déficit lingüístico y optomotor. Entre las alteraciones del lenguaje, la disartria constituye el hallazgo más frecuente, caracterizándose por una deficiente calidad del sonido, hipernasalidad, distorsión del tono y articulación imprecisa de las consonantes.

Asimismo, la mayoría de los pacientes evidencia una disminución en la capacidad de comprensión y expresión del lenguaje. Se ha observado que las puntuaciones obtenidas en el Índice de Comprensión Verbal (ICV) y en el Cociente Intelectual de Escala Completa (CIIC) son aproximadamente 10 puntos inferiores en pacientes con mutaciones en el gen *KMT2D* en comparación con aquellos que presentan otros tipos de mutaciones.⁹

2.2.7.8 Características inmunológicas

En el aspecto inmunológico, los trastornos de inmunodeficiencia y los trastornos autoinmunitarios se presentan en el 60% al 73% de los pacientes con síndrome de Kabuki. La función de las células T suele conservarse normal, pero hay alteración de las células B con afección de la inmunidad humoral. En el 80% de los pacientes hay disminución de los niveles de IgA, niveles bajos de IgG en 40% y valores de IgM normales o levemente afectados. Por lo tanto, las personas con SK a menudo presentan pérdida de células de memoria, falta de anticuerpos y una respuesta deficiente a las vacunas.⁸

Se han reportado disminución de células B e infecciones frecuentes y recurrentes (en particular, otitis media e infecciones sinopulmonares) [5]. También se han reportado enfermedades autoinmunitarias, como vitíligo, tiroiditis, anemia hemolítica y púrpura trombocitopénica idiopática.^{3,8 y 9}

2.2.7.9 Características oncológicas

La participación del gen *KMT2D* en los procesos de malignidad se relaciona con su papel en la regulación de la diferenciación celular y en la supresión tumoral, lo que explica que sus mutaciones se encuentren entre las más prevalentes en neoplasias como el cáncer gástrico, el meduloblastoma y el linfoma.

Asimismo, se han identificado variantes somáticas del gen *KDM6A* en diversas neoplasias, incluyendo la leucemia linfoblástica aguda de células T, el carcinoma urotelial y el cáncer de mama

Adicionalmente, en individuos con síndrome de Kabuki se ha descrito la presencia de pilomatricomas, tumores benignos originados en el tallo piloso, los cuales afectan con mayor frecuencia la región de cabeza y cuello.⁹

2.2.8 Manifestaciones bucales

De forma significativa se pueden observar una frecuencia de anomalías dentales del 60 al 68% de los pacientes con síndrome de Kabuki. En la Facultad de Odontología, Universidad de Chulalongkorn, Bangkok, Tailandia se demostró por primera vez que *KMT2D* y *KDM6A* se expresan en el epitelio dental de los gérmenes dentarios humanos.

Las características clínicas estomatológicas reportadas en el síndrome de Kabuki son: micrognatia, hipoplasia del tercio medio, paladar profundo, labio y paladar hendido, mordida abierta, mordida cruzada posterior, arcos mandibular y maxilar estrechos, taurodontismo, retraso en la erupción, incisivos superiores en forma de desarmador, diastemas en dientes anteriores superiores, microdoncia, ausencia de incisivo central inferior, ausencia de premolares y molares, molares superiores ectópicos, hipoplasia de esmalte, cámaras pulpares amplias en incisivos superiores y molares, resorción radicular, fusión dental, dientes supernumerarios, geminación, dientes neonatales, dilaceración, raíces enanas, labio superior delgado e inferior grueso, arcos estrechos, lengua protruyente o macroglosia relativa y alteraciones en la deglución y el habla.^{4,7}



Fig 5 Características dentales. Tomado de (Thantrira. et, al)

2.2.9 Diagnóstico diferencial.

Saber identificar el síndrome de kabuki, es de suma importancia, ya que existen síndromes que tienen características fenotípicas similares. Según la literatura consultada existen reportes que mencionan que aunque la microtia no es uno de los datos característicos específicos del síndrome de Kabuki, es una característica que se tiene que tomar en cuenta.¹² Por ende, se añaden diagnósticos diferenciales tales como: síndrome de CHARGE, síndrome de delección 22q11.2, síndrome de Larsen, síndrome de Treacher Collins, síndrome de Goldenhar y síndrome de Turner, esto debido a implicaciones genotípicas y características fenotípicas que involucran alteraciones genéticas.^{9,13}

Tabla 1. Diagnóstico Diferencial. Elaboración propia.

Síndrome	Características	Alteración cromosómica
Síndrome de CHARGE	Paladar hendido Cardiopatía congénita Coloboma Alteración del crecimiento	Mutaciones en el gen CHD7
Síndrome de delección 22q11.2	Paladar hendido Cardiopatía congénita y anomalías renales Crecimiento anormal	Cromosoma 22
Síndrome de Larsen	Hipermovilidad articular Escleróticas azules Aunque este síndrome no está asociado con anomalías de otros sistemas orgánicos.	Mutación en el gen FLNB
Síndrome de Hardikar	Hiperbilirrubinemia prolongada Labio y paladar hendido Los pacientes con SK no desarrollan colangitis esclerosante, lo cual se observa en este síndrome	Gen MED12 ligado al cromosoma X
Síndrome de Turner	Talla baja Defectos cardiacos Paladar alto Micrognatia Estrabismo	Pérdida parcial o completa de uno de los cromosomas X

Síndrome de Treacher Collins	Maloclusión dental Mordida abierta Paladar ojival Microtia	TCOF, POLR1C, POLR1D
------------------------------	---	----------------------

2.2.10 Manejo estomatológico

El manejo de los pacientes con síndrome de Kabuki debe realizarse, desde primera instancia, por un equipo profesional multidisciplinario, con el objetivo de identificar de manera integral las alteraciones presentes en los distintos sistemas afectados, tales como el neurológico, fonoaudiológico, pulmonar, osteomuscular, endocrinológico y estomatológico, entre otros. Este abordaje permite establecer un plan de tratamiento adecuado, mejorar el pronóstico y contribuir a una mejor calidad de vida del paciente.¹⁰

Desde un enfoque estomatológico, uno de los aspectos más importantes en el tratamiento estomatológico es el manejo de conducta, para lograr tener tratamientos exitosos con pronósticos favorables. Sin embargo, como se ha estado mencionando al involucrar pacientes con síndrome de Kabuki, entendemos que ellos presentan alteraciones a nivel neurológico, por lo tanto, una de las mejores alternativas de tratamiento es la rehabilitación bucal bajo anestesia general (RBBAG).^{7,19}

La RBBAG está indicada en pacientes de corta edad, en los que son poco cooperadores o no colaboran ya sea por problemas de conducta, temerosos y aprensivos. También en pacientes con enfermedad sistémica, inmunocomprometidos, discapacitados físicos o mentales.¹⁹

También hay una posibilidad de realizar procedimientos bucales en sillón dental con técnicas de manejo de conducta o bajo contención por prevención, todo dependerá de la extensión del tratamiento, la severidad de retraso neurológico y la condición actual sistémica del paciente.⁷

Es importante mejorar su calidad de vida con la eliminación de dolor y focos infecciosos en cavidad bucal, así como crear en los padres hábitos de higiene fomentando una cultura de prevención.⁷

A continuación, se presenta una tabla sugerida como plan de prevención que se puede llevar en conjunto con paciente- padre/tutor- estomatólogo pediatra.

Tabla 2. Plan de prevención. Elaboración propia.

Plan de acción	Acción	Frecuencia	Responsable
----------------	--------	------------	-------------

Higiene bucal	Implementar técnica de cepillado, uso de hilo dental y enjuague bucal	Después de cada alimento	Padre o tutor y estomatólogo pediatra
Dieta con bajo potencial cariogénico	Bajo consumo de azúcares	Mayor tiempo posible	Padre o tutor
Higiene bucal y aplicación de barniz de flúor	Correcta técnica de cepillado Platica de concientización aplicación de barniz de flúor	Consulta dental de 3-6 meses	Estomatólogo Pediatra
Registro y evaluación profesional	Consulta dental, toma de fotografías intraorales, revisiones clínicas	6- 12 meses	Equipo clínico

2.3 Objetivo general:

Identificar y describir las características clínicas y manifestaciones estomatológicas en pacientes pediátricos con síndrome de Kabuki

2.3.1 Objetivos específicos:

- Describir las principales alteraciones estomatológicas en pacientes pediátricos asociados con síndrome de Kabuki.
- Identificar las características clínicas en pacientes pediátricos con síndrome de Kabuki.
- Evaluar la importancia del abordaje multidisciplinario entre las áreas de estomatología, pediatría, genética, cardiología y otras especialidades médicas en el manejo integral del paciente pediátrico con síndrome de Kabuki.
- Conocer el manejo estomatológico que describe la literatura en pacientes pediátricos con síndrome de Kabuki.

Planteamiento del problema:

¿Cuáles son las características clínicas y manifestaciones estomatológicas en pacientes pediátricos con síndrome de Kabuki?

2.4 Material y métodos

2.4.1 Recursos Humanos:

El presente trabajo de investigación fue desarrollado por la investigadora principal pasante del servicio social del Instituto Nacional de Pediatría, egresada de la Universidad Autónoma Metropolitana en formación para la Licenciatura de estomatología. Asimismo, contó con la asesoría y supervisión de docentes y especialistas en estomatología, quienes brindaron el apoyo en la orientación académica.

2.4.2 Recursos económicos:

El presente trabajo de investigación no requirió de financiamiento externo, debido al tipo de investigación realizada

2.4.3 Recursos materiales:

Para la elaboración del presente trabajo de investigación se utilizaron recursos materiales como equipos de cómputo con acceso a internet, asimismo como gestores de referencias bibliográficas. Se emplearon bases de datos científicas para la búsqueda y recopilación de información, no se utilizaron materiales clínicos ni de otra índole debido a que se trata de una investigación bibliográfica.

2.4.5 Criterios de inclusión

- Artículos científicos relacionados con el síndrome de Kabuki en pacientes pediátricos del área de estomatología
- Literatura que describa manejo estomatológico, características clínicas, manejo multidisciplinario, casos clínicos relacionados a síndrome de Kabuki, entre otros.
- Artículos, revistas y casos clínicos publicados dentro de un periodo de tiempo determinado (2000- Hasta la actualidad).
- Literatura en idioma inglés y español

2.4.6 Criterios de exclusión

- Artículos que no abordan el síndrome de Kabuki.
- Literatura que no está en el periodo de tiempo delimitado
- Artículos que abarque población adulta
- Artículos duplicados en diferentes bases de datos
- Literatura con información incompleta o sin acceso al texto completo.

2.4.7 Diseño de estudio

Se llevó a cabo una revisión exhaustiva de la literatura científica, en la cual se analizaron artículos, casos clínicos, revistas científicas, entre otros, relacionados con el tema de síndrome de Kabuki. Se recopiló y sistematizó la información

pertinente para el desarrollo de la presente investigación en las bases de datos como: Pubmed, ScienceDirect, Elsevier, Orphanet, Redalyc, Medigraphic, entre otras, empleando como palabras clave: *“síndrome de Kabuki”, “manejo estomatológico en pacientes con síndrome de Kabuki”, “hallazgos odontológicos”, “características estomatológicas”, “maloclusiones dentales”, “genética”, “anomalías dentales”, “síndrome de Kabuki en México”*.

2.5 Discusión

La presente revisión de la literatura tuvo como objetivo identificar y describir las características clínicas y manifestaciones estomatológicas en pacientes pediátricos con síndrome de Kabuki.

La literatura consultada coincide que, aunque aún se sigue estudiando el origen de este síndrome, sí está estrechamente relacionado a mutaciones genéticas. También es importante mencionar que, aunque es un síndrome poco frecuente actualmente a nivel mundial y Latinoamérica se siguen reportando casos, lo cual ayudará a profesionales y especialistas de la salud a poder llevar un manejo preventivo y terapéutico apropiado.¹

Diversos autores coinciden en la presencia de las cinco manifestaciones cardinales: facies peculiar, anomalías esqueléticas, anormalidades dermatoglíficas, retraso mental de leve a moderado y deficiencia postnatal⁷ y respecto a la prevalencia, la literatura menciona que es baja a nivel mundial y la frecuencia afecta un poco más al género masculino que al femenino.⁶

Las características clínicas estomatológicas asociadas al síndrome de Kabuki descritas en la literatura son amplias. Diversos autores coinciden en que las alteraciones craneofaciales y dentales forman parte de las manifestaciones más frecuentes, entre las que se incluyen micrognatia, hipoplasia del tercio medio facial y paladar profundo, así como la presencia de labio y paladar hendido. Estas alteraciones estructurales pueden condicionar el desarrollo de maloclusiones como mordida abierta y mordida cruzada posterior, además de arcos maxilar y mandibular estrechos.^{4,7}

En cuanto a las anomalías dentales, se han reportado alteraciones tanto en el número, tamaño, forma y posición de los dientes. Entre las más descritas se encuentran el taurodontismo, retraso en la erupción dental, incisivos superiores con morfología en forma de desarmador, diastemas en el sector anterosuperior y microdoncia. Asimismo, se ha documentado la ausencia congénita de dientes, como el incisivo central inferior, premolares y molares, así como la presencia de molares superiores ectópicos.^{4,7}

Otras alteraciones estructurales del órgano dentario incluyen hipoplasia del esmalte, cámaras pulpares amplias en incisivos superiores y molares, resorción radicular, fusión dental, geminación, dientes supernumerarios, dientes neonatales, dilaceraciones y raíces enanas. Estas condiciones incrementan el riesgo de caries, complicaciones pulpares y dificultades durante los procedimientos odontológicos, lo que representa un reto clínico para el estomatólogo.

Adicionalmente, se describen alteraciones de tejidos blandos y funciones bucales, como labio superior delgado y labio inferior grueso, lengua protruyente o macroglosia relativa, así como alteraciones en la deglución y el habla. Estas manifestaciones pueden afectar la función masticatoria y estética, reforzando la necesidad de un manejo estomatológico temprano y coordinado con otras especialidades.^{4,7}

El manejo estomatológico de los pacientes con este síndrome requiere de un enfoque multidisciplinario en el que el odontopediatra colabore estrechamente con diversas especialidades, debido a la coexistencia de alteraciones sistémicas que pueden influir en la atención estomatológica y en la planificación dental.

Este enfoque integral permite establecer planes de tratamiento individualizados, optimizar el pronóstico y contribuir a una mejor calidad de vida del paciente, tal como se describe en la literatura revisada.¹⁰

Desde la perspectiva estomatológica, uno de los aspectos más relevantes en la atención de pacientes pediátricos es el adecuado manejo de la conducta, ya que de este depende en gran medida el éxito de los tratamientos odontológicos y su pronóstico. Sin embargo, en pacientes con síndrome de Kabuki, las alteraciones neurológicas y del desarrollo suelen limitar la cooperación durante la atención dental convencional. Ante esta situación, diversos autores coinciden en que la rehabilitación bucal bajo anestesia general (RBBAG) representa una alternativa terapéutica eficaz y segura para garantizar un manejo integral de la cavidad bucal.^{7,19}

2.6 Conclusiones

En conclusión, a pesar de que el síndrome de Kabuki es una enfermedad con poca frecuencia el diagnóstico precoz es de gran importancia para poder realizar un buen plan de tratamiento a nivel multidisciplinario, tener un buen pronóstico y así lograr una calidad de vida funcional.

Con respecto a las alteraciones clínicas sistémicas, este síndrome involucra a muchos órganos y sistemas, de las cuales las que destacan son: estrabismo, deformidades en columna vertebral, retraso psicomotor, diferentes tipos de cardiopatías, entre otras.

Asimismo, a partir de la revisión de la literatura consultada, los diversos autores coinciden con las características clínicas y mencionan las cinco manifestaciones cardinales para identificar el síndrome de Kabuki. Con respecto a las alteraciones bucodentales la literatura reporta alteraciones de forma, número y tamaño, algunas de ellas son: agenesia dental, diastemas, taurodontismo, retraso de la erupción, etc. Lo cual en el desarrollo del crecimiento podría conllevar a maloclusiones dentales, caries dental entre otras complicaciones.

Finalmente, la investigación realizada permitió conocer las principales alteraciones estomatológicas que impactan de manera significativa en la salud bucal de los

pacientes y con ello el estomatólogo pediatra tiene la tarea de concientizar tanto a padres como hijos la prevención para evitar futuras complicaciones en boca y dar a entender que la prevención es uno de los hábitos más primordiales de la cual evitara muchas dolencias bucales.

Por último, el tipo de tratamiento dependerá de la afectación sistémica propia de cada paciente, puesto que implica una colaboración multidisciplinaria y un enfoque personalizado y también dependerá de la extensión del tratamiento estomatológico

2.7 Anexos

Tabla sugerida para la revisión de la literatura.

No.	NOMBRE DEL AUTOR, LUGAR, FECHA Y REV	TIPO DE ESTUDIO	MUESTRA	OBSERVACIONES	CONCLUSIONES
1	Título: Síndrome de Kabuki: caracterización clínica, estudios genéticos, manejo preventivo de las complicaciones y asesoría genética. Autor: Jorge Luis Guerrero Suárez y Gustavo Adolfo Contreras García Lugar y fecha: Colombia, abril 2012. Universidad Industrial de Santander, Bucaramanga Revista: Rev Médicas UIS	Búsqueda sistemática: bases de datos Pubmed y SCIELO.	Tabla comparativa de pacientes: japoneses, caucásicos, hispanos y afroamericanos, españoles y cubanos. No se describen géneros ni rasgos físicos	Artículo que habla sobre generalidades, del SK, características clínicas, complicaciones y manejo preventivo.	EL síndrome de kabuki, se manifiesta por diversas alteraciones que pueden ser faciales acompañadas de retraso mental y puede presentar complicaciones en otros órganos. Tener un diagnóstico temprano y manejo interdisciplinario es importante para poder llevar a cabo un manejo preventivo y terapéutico adecuado.
2	Título: Síndrome de Kabuki: Información para padres y guía de manejo. Autor: Anna Cueto	Búsqueda sistemática	Se mencionan pacientes infantiles, no se especifica género, edad, etc.	Aborda principalmente la definición de síndrome de Kabuki, manifestaciones	Menciona la importancia de tener intervención multidisciplinaria a temprana edad para tener la

	González, Fernando Santos Simarro, Verónica Seidel. Lugar y fecha: Madrid, 2019. Genética clínica Hospital La Paz Revista: Editado por Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA- KABUKI).			principales, las manifestaciones menos frecuentes, como se establece un diagnóstico y recomendaciones de valoración al diagnóstico.	mejor calidad de vida posible.
3	Título: Kabuki síndrome: clinical and molecular characteristics. Autor: Chong- Kun., et al. Lugar y fecha: Korea, 2015. <i>Department of</i> <i>Pediatrics, Pusan</i> <i>National University</i> <i>Children's Hospital,</i> Revista: Korean J Pediatr	Búsqueda sistemática: Pubmed	Se mencionan pacientes infantiles, no se especifica género, edad, etc.	Menciona la frecuencia, como se puede diagnosticar clínicamente, describe las características fenotípicas, los genes que están asociados a este síndrome.	A pesar de los avances que ya existen con respecto a este síndrome, los médicos deben de ser conscientes de las alteraciones y afecciones médicas anormales en los pacientes con síndrome de Kabuki para poder prevenir complicaciones futuras.
4	Título: Hallazgos dentales en el síndrome de Kabuki: una revisión sistemática para la odontología. Autor: Ricardo Barbosa Lima, Amanda Lopes, Juliely N. F. de	Búsqueda sistemática de Redalyc sobre síndrome de kabuki	Menciona prioritariamente, los hallazgos dentales en pacientes con síndrome de kabuki, y nos dice que la ausencia y agenesia dental son los hallazgos	Los principales hallazgos dentales del síndrome de Kabuki son ausencia de piezas dentales y agenesia, sin embargo, los cambios en la forma de los dientes	Complicaciones menos frecuentes como la fusión, la geminación. Es importante reconocer que, entre ellas, el taurodontismo es el más relevante porque se

	Moura, Sabrina N. Ribeiro y Matheus SNT Cardoso. Lugar y fecha: Universidad de Costa Rica, Facultad de odontología, febrero 2020. Revista: Revista Internacional de Ciencias Dentales.		más reportados en la literatura. La ausencia dental puede observarse en los dientes primarios y permanentes. Los incisivos laterales, caninos y premolares son pueden ser los que están ausentes con mayor frecuencia. Aunque la ausencia o agenesia de dientes se encuentra con frecuencia en pacientes con síndrome de Kabuki, no puede entenderse como un signo cardinal.	también se presentan con frecuencia en los informes de casos, y, junto con otros signos, pueden ayudar en el diagnóstico de este síndrome.	encuentra en varios otros síndromes, como el síndrome de Klinefelter.
5	Título: Síndrome de Kabuki: criterios diagnósticos consensuados internacionalmente. Autor: Margaret P Adam, Siddharth Banka, et. al. Lugar y fecha: EUA, 2019. Facultad de Medicina Genética de la Universidad de Washington Revista: J Med Genet	Búsqueda sistemática de PubMed	Se recopiló información de 449 personas con SK, confirmado molecularmente, de 449, 339 (172 mujeres, 167 hombres y 60 individuos cuyo sexo no se proporcionó), presentaron una variante en KMT2D y 50 (30 mujeres y 20 hombres) presentaron variante	El artículo menciona mayoritariamente la parte genética, en donde se habla de cómo dar un diagnóstico definitivo con algunos criterios que menciona la propia lectura	Se puede realizar un diagnóstico definitivo de síndrome de Kabuki en un paciente masculino o femenino de cualquier edad con antecedente de hipotonía infantil, retraso del desarrollo y/o discapacidad intelectual.

			patogénica en KDM6A		
6	Título: Síndrome de Kabuki: presentación de un Caso y Revisión de la Literatura. Autor: Carlos Osorio Alarcón, Diego Olaya Mantilla, et. al. Lugar y fecha: Colombia Barranquilla, 2016. Grupo de investigación en Genética y Medicina Molecular, Universidad del Norte. Revista: Salud Uninorte.	Búsqueda sistemática y estudio de caso en: Scielo	Paciente femenina de 2 años y 6 meses.	Hallazgos positivos encontrados en el examen físico: 1. Fisuras palpebrales elongadas. 2. Eversión del tercio lateral del párpado inferior. 3. Telecanto. 4. Cejas arqueadas con tercio lateral más despoblado. 5. Pabellón auricular de baja implantación con rotación posterior. 6. Paladar blando hendido. 7. Boca en carpa. 8. Puente nasal deprimido. 9. Extremidades: adelgazamiento distal de las falanges y persistencia de almohadilla en el pulpejo de los dedos.	El síndrome de Kabuki es una rara entidad genética con hallazgos faciales peculiares que orientan para realizar el diagnóstico clínico. Su etiología es heterogénea, y se han descrito anomalías cromosómicas o génicas, por lo cual se recomienda el estudio citogenético y molecular para poder orientar el asesoramiento genético en el núcleo familiar
7	Título: Síndrome de Kabuki. Presentación de un caso. Autor: Héctor David Paz Victoria, María Elena Rodríguez Álvarez, Jamily Fuentes Chávez, Marlem Sánchez Mora.	Búsqueda sistemática y estudio de caso en medigraphic	Paciente masculino de 16 años con diagnóstico de síndrome de Kabuki	Prevalencia se estima en 1/ 32000 nacidos vivos. Se menciona las características estomatológicas que se han reportado en el síndrome de Kabuki. Por ejemplo:	Este síndrome a pesar de que es poco frecuente se caracteriza por múltiples anomalías congénitas y retraso mental. Sus signos fáciles típicos están presentes desde

	Lugar y fecha: Febrero, 2012. Hospital Universitario de Puebla, Benemérita Universidad Autónoma de Puebla (BUAP). Revista: Revista ADM.			micrognatia, hipoplasia del tercio medio, paladar profundo, labio y paladar hendido, mordida abierta, mordida cruzada posterior, arcos mandibular y maxilar estrechos, retraso de la erupción, diastemas en dientes anteriores superiores, microdoncia, ausencia de incisivo central inferior, ausencia de premolares, hipoplasia del esmalte, resorción radicular y fusión dental	el nacimiento, y son de relevancia para su diagnóstico temprano, el cual es importante para ofrecer a los padres una orientación sobre el pronóstico y manejo de estos pacientes.
8	Título: Síndrome de Kabuki: Reporte de Caso y Revisión de la Literatura. Autor: Dávila Díaz Rodrigo, David Eduardo Cervantes Barragán, Juana Inés Navarrete Martínez, et. al. Lugar y fecha: México, 2017. Servicio de Cirugía Plástica y Reconstructiva del Hospital Central Sur de Alta Especialidad PEMEX, Picacho, CDMX y Servicio	Búsqueda sistemática y estudio de caso.	Paciente masculino de 12 años.	Menciona las mutaciones involucradas en este síndrome y los efectos fenotípicos que tienen los pacientes.	El manejo del paciente con síndrome de Kabuki debe ser multidisciplinario, para poder dar un buen tratamiento y una óptima calidad de vida.

	de Genética del Hospital Central Sur de Alta Especialidad PEMEX, CDMX. Revista: ¡MedPub Journals				
9	Título: Síndrome de Kabuki Autor: Dana Neumann, Ruchika Karnik Lugar y fecha: 2024, Hospital Yale New Haven y Facultad de Medicina de Yale Revista: StatPearls Publishing, National Library of Medicine.	Revisión sistemática	Se mencionan pacientes infantiles, no se especifica género, edad, etc.	Se habla sobre los rasgos faciales característicos al síndrome de Kabuki Diagnostico diferencial Terapias que puede ayudar para abordar síntomas y complicaciones específicos del síndrome de Kabuki	Se debe tener un equipo interprofesional para optimizar la atención al paciente, se debe colaborar en conjunto para optimizar la experiencia del paciente y así tener buenos resultados priorizando la calidad de vida.
10	Título: Síndrome de Kabuki Autor: J.L. Suárez Guerrero, A.A. Ordóñez Suárez y G.A. Contreras García. Lugar y fecha: 2012, Colombia. Hospital Universitario de Santander, grupo de Investigación en Genética Clínica. Revista: Elsevier, Asociación Española de Pediatría.	Revisión sistemática	Se mencionan dos pacientes con edad de 7 años y 9 meses y otro paciente de 8 años y 11 meses	Explica que es el síndrome de Kabuki, cuáles son las características de este síndrome, la prevalencia y se hace una comparación de los dos casos clínicos con los hallazgos clínicos comparados en la literatura.	Si hay sospecha, desde la infancia temprana es importante realizar evaluaciones para descartar malformaciones en órganos internos y se debe llevar a cabo un manejo interdisciplinario.

11	Título: Estudio de seguimiento del tratamiento con hormona del crecimiento en niños con síndrome de Kabuki: resultados de dos años de tratamiento. Autor: Lieke Van Montfort, Willem Jan M. Gerver, Berbel L.S. kooger, et. al. Lugar y fecha: octubre, 2021. Departamento de Endocrinología Pediátrica, Países Najos Revista: Hormone Research in Paediatrics	Estudio clínico prospectivo	Se estudian 18 niños cuyo síndrome de Kabuki se había establecido genéticamente.	Analiza la causa de la baja estatura y porque afecta a varones, menciona la importancia de la edad ósea y lo relaciona con el crecimiento de los pacientes con síndrome de Kabuki, ya que pacientes que tienen diagnósticos como hipotiroidismo, desnutrición o enfermedades crónicas se van a considerar factores potentes del crecimiento óseo.	Este estudio menciona que los pacientes con síndrome de Kabuki están predispuestos a un riesgo elevado de desarrollar síndrome metabólico en la edad adulta. Aunque los pacientes que fueron sometidos a este estudio y se trataron por dos años redujo el tejido adiposo visceral y mejora la sensibilidad de insulina. Los resultados de este estudio demuestran que el tratamiento con rgGH en niños con síndrome de Kabuki es un medio seguro para promover el crecimiento.
12	Título: Síndrome de Kabuki: nuevas variantes patogénicas, nuevos fenotipos y revisión de la literatura. Autor: Huakun Shangguan, Chang Su, Qian Ouyang, et. al.	Estudio clínico	7 pacientes chinos masculinos y femeninos con síndrome de Kabuki	Se describen cinco variantes nuevas en los genes KMTD2 Y KDM6A.	Se mencionan las anomalías estructurales cerebrales, como el adelgazamiento de la hipófisis y el retraso en la mielinización de la sustancia blanca cerebral, pueden formar parte del fenotipo del síndrome de

	Lugar y fecha: 2019, Departamento de Endocrinología, Genética y Metabolismo, Hospital Infantil de Pekin, Universidad Médica Capital, Centro Nacional de Salud Infantil. Revista: Orphanet Journal of Rare Diseases.				Kabuki y merecen una investigación más profunda
13	Título: Síndrome de Kabuki; informe de un caso en México. Autor: Brenda Ivette Trigueros Becerra, Dr. Juan Homar Páez-Graza Lugar y fecha: 2010, México. Escuela de Biotecnología y Salud. Tecnológico de Monterrey. Revista: Elsevier. Revista Mexicana de Oftalmología.	Estudio clínico prospectivo	Masculino de 4 años de edad.	Este artículo describe los hallazgos oftalmológicos, se describe el caso en donde se menciona las complicaciones que obtuvo posterior al nacimiento: coartación de la aorta, presentó neumonía, se detectó agenesia renal, presentó quiste de erupción en paladar, y se diagnosticó síndrome de Kabuki a los 3 años,	Es importante fomentar el conocimiento de este síndrome. Tanto especialistas pediátricos como pediatras generales para poder dar un diagnóstico temprano y brindar una mejor expectativa de vida.
14	Título: Síndrome de Kabuki o Maquillaje del Teatro Japonés. Análisis de un caso. Autor: Cristóbal M. Valdez Geraldo,	Caso clínico	Masculino de 8 años que fue estudiado debido a la recurrencia de púrpura trombocitopénica.	Se logró diagnosticar el síndrome de Kabuki por sus características morfológicas.	El síndrome se caracteriza por la alteración de la inmunidad humoral de las células B, aumentando riesgos de

	Sayra García Arias, Blanca M. Valdez Geraldo y O. García Torres. Lugar y fecha: 2013, México. Neurólogo Pediatra. Hospital General de Zona. Instituto Mexicano del Seguro Social (IMMS). Revista: Revista Salud Quintana Roo.				infecciones respiratorias. Los pacientes presentan bajos niveles de inmunoglobulina, por ende suelen tener enfermedades autoinmunes
15	Título: Diagnóstico clínico en el síndrome de Kabuki: fenotipo y anomalías asociadas en dos casos nuevos. Autor: María Soledad Andersen, Sebastián Menazzi, Paloma Brun, Cecilia Cocah, et. al. Lugar y fecha: 2013, Italia. Centro Nacional de Genética Médica Dr. Eduardo Castilla (CeNaGeM).		Se describen dos pacientes con diagnóstico clínico de síndrome de Kabuki: niña de 9 años y niña de 5 años	Al hacer una comparación con la literatura los hallazgos de las pacientes coinciden con la bibliografía. Aunque se conoce que están involucrados los genes KMTD2 y KDM6A, se sospecha que hay mas mutaciones involucradas.	Se recomienda siguiendo en las diferentes etapas de la vida con las diferentes especialidades: gastroenterología, cardiología, terapia del lenguaje, cirugía maxilofacial, neurología, endocrinología, traumatología, inmunología.
16	Título: Fenotipado de próxima generación para el diagnóstico y	Estudio clínico prospectivo	594 000 fotografías de 22, 000 pacientes, de	Este estudio se trata de poder distinguir clínicamente el	Es posible poder diagnosticar el síndrome de Kabuki basado en

	correlaciones fenotipo-genotipo en el síndrome de Kabuki Autor: Hennocq, Q., Willems, M., Amiel, J. <i>et al.</i> Lugar y fecha: 2024, Francia. Instituto de Investigación de Sistemas de Salud, el Fondo de Investigación e Innovación Científica de Tailandia, Universidad de Chulalongkorn y el Consejo Nacional de Investigación de Tailandia Revista: PubMed		diferentes edades y ambos sexos	síndrome de Kabuki de las dos mutaciones conocidas, saber diferenciar ente gen KMTD2 y gen KDM6A	el fenotipo y así poder conocer sus dos genes implicados.
17	Título: Genes del síndrome de Kabuki KMT2D y KDM6A: los análisis funcionales demuestran su papel fundamental en el desarrollo craneofacial, cardiaco y cerebral. Autor: Peter M. Van, Leif R, Anita M. <i>et al.</i> Lugar y fecha: EUA, 2015. Departamento de Pediatría, Sección de Genética Clínica y Metabolismo y Centro de				

	Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo, Facultad de Medicina de la Universidad de Colorado. Revista: Oxford University Press				
18	Título: Cardiopatías congénitas en el síndrome de Kabuki. Estudio de 13 pacientes. Autor: Jesus de Rubens Figueroa, Roberta Gómez Díaz Barreiro y Emily Yokoyama. Lugar y fecha: 2023, México. Servicio de Cardiología y Laboratorio de Ecocardiografía, Servicio de Pediatría, Servicio de genética e Instituto Nacional de Pediatría. Revista: Acta Pediatr Mex.	Estudio clínico retrospectivo.	13 pacientes con síndrome de Kabuki.	El artículo habla sobre la frecuencia de afección cardíaca y el tipo de cardiopatías presentes en los pacientes con síndrome de kabuki, que son principalmente: comunicación interauricular, comunicación interventricular y estenosis sub aórtica.	La importancia al diagnósticas síndrome de Kabuki en pacientes pediátricos es realizar interconsultas a la especialidad de cardiología para identificar si presentan cardiopatías y saber como intervenirlas.
19	Título: Rehabilitación bucal en niños bajo anestesia general. Autor: De la Teja A, Cadena Galdós A, Madrigal E, Estrada Hernández E. et. al. Lugar y fecha: 2004, México. Jefe	Revisión sistemática	Población pediátrica	Menciona que es una rehabilitación bucal bajo anestesia general, en que pacientes se puede realizar, el impacto en la calidad de vida bucodental de los pacientes, las	La RBBAG tiene la gran ventaja de realizar todos los procedimientos de una intención y eliminar focos infecciosos de la cavidad bucal.

	del Servicio de Estomatología, Instituto Nacional de Pediatría Revista: Acta Pediatr Mex.			ventajas de la RBBAG.	
20	Título: Síndrome de Kabuki con síndrome de Sjögren: primer caso reportado Autor: Cristina Ferreras, Francisca Aguiar, Mariana Rodrigues, Iva Brito Lugar y fecha: 2021, Portugal. Departamento de Pediatría, Centro Hospitalar universitario de São João, Oporto, Portugal, Facultad de Medicina, Universidad de Oporto, Oporto, Portugal. Revista: Elsevier.	Presentación de caso clínico	Niña caucásica de 9 años diagnosticada con síndrome de Kabuki	Se hace mención del primer caso que involucra síndrome de Kabuki con síndrome de Sjögren, se realiza la descripción de los signos y síntomas y se da una breve explicación de que puede estar involucrado.	El síndrome de Sjögren es una enfermedad autoinmune, caracterizada por infiltración de linfocitos T, lo que provoca destrucción de las glándulas exocrinas. Aún no existen criterios diagnósticos para el síndrome de Sjögren en los pacientes pediátricos por lo que se sigue estudiando.

2.8 Bibliografía

1. Guerrero Suárez JL, Contreras García GA. Síndrome de Kabuki: caracterización clínica, estudios genéticos, manejo preventivo de las complicaciones y asesoría genética. [En línea]. 2012 [fecha de acceso 10 agosto de 2025]; 201 (1): 19-27. URL disponible en: http://scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S012103192012000100003
2. Cueto González A, Santos Simarro F, Seidel V. Síndrome de Kabuki; Información para padres y guía de manejo. [Internet] Madrid; 2019 [fecha de acceso 20 agosto 25]. Disponible en: <https://sindromeKabuki.es/docs/SKInformacionPadresGuiaManejo2019.pdf>
3. Chong-Kun Cheon, et al. Kabuki syndrome: clinical and molecular characteristics. PubMed [En línea] 2015 [20 agosto de 2025]; 58(9):317-24. URL disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26512256/>
4. Barbosa-Lima R, López A, de Moura JNF, et al. Hallazgos dentales en el síndrome de Kabuki: Una revisión sistemática para la odontología. Medigraphic [En línea] 2020 [fecha de acceso 20 agosto de 2025] 22 (2):61-69. URL disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=94162>
5. Adam MP. Síndrome de Kabuki: criterios diagnósticos de consenso internacional [En línea]. 2018 [fecha de acceso 10 agosto de 2025]; 56(2):89-95. URL disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30514738/>
6. Osorio Alarcón Carlos, Olaya Mantilla Diego, Silvera Redondo Carlos, Garavito Galofre Pilar. Síndrome de Kabuki: presentación de un Caso y Revisión de la Literatura. Salud, Barranquilla [En línea]. Septiembre de 2016 [Fecha de acceso 21 de octubre de 2025]; 32(3): 565-575. URL disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-55522016000300018&lng=en.
7. Paz Victoria HD, Rodríguez Álvarez ME, Fuentes Chávez J, Sánchez Mora M. Síndrome de Kabuki. Presentación de un caso. [En línea]. 2012 febrero [fecha de acceso 20 agosto de 2025]; 69(3): 135-138 URL disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2012/od123h.pdf>
8. Dávila Díaz R, Cervantes Barragán De, Navarrete Martínez JI, et al. Síndrome de Kabuki: Reporte de Caso y Revisión de la literatura [En línea] 2017 [Fecha de acceso 21 de octubre de 2025] Vol. 13 No. 3: 12 URL disponible en: <https://www.archivosdemedicina.com/medicina-de-familia/siacutendrome-de-kabuki-reporte-de-caso-y-revisioacuten-de-la-literatura.pdf>

9. Neumann D., Karnik R. Síndrome de Kabuki. Stat Pearls. [En línea]. 2024 2017 [Fecha de acceso 21 de octubre de 2025]. Treasure Island (FL): StatPearls URL disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK604465/>
10. Suarez Guerrero, JL, Ordóñez Sáez AA y Contreras García GA. Síndrome de Kabuki. Colombia [En línea]. Enero de 2012 [Fecha de acceso 21 de octubre de 2025]; 77 (1): 51-56. URL disponible en: <https://www.analesdepediatría.org/es-pdf-S1695403312000513>
11. Willem Jan M, Berbel Kooger LS, Jogchum Plat, et al. Estudio de seguimiento de la terapia con hormona del crecimiento en niños con síndrome de Kabuki: resultados del tratamiento a dos años. [En línea]. 04 octubre de 2021 [Fecha de acceso 21 de octubre de 2025];94 (7-8): 285–296. URL disponible en: <https://karger.com/hrp/article/94/7-8/285/823990/Follow-Up-Study-of-Growth-Hormone-Therapy-in>
12. Huakun, S., Chang S., Wang J., et al. Kabuki syndrome: novel pathogenic variants, new phenotypes and review of literature. Rev Orphanet China [En línea]. 2019. Fecha de acceso: 25 octubre de 2025; 14:255. URL: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-019-1219-x>
13. Trigueros B., Páez J. Síndrome de Kabuki; informe de un caso en México. Elsevier. [En línea]. 2010. [fecha de acceso 20 agosto de 2025]. México; 84(3):176-180 URL disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-mexicana-oftalmologia-321-pdf-X0187451910842488>
14. Váldez G., García A., Váldez B., Torres O. Síndrome de Kabuki o Maquillaje de Teatro Japones. Análisis de un caso. Rev Salud Quintana Roo [En línea]. [Fecha de acceso: 25 octubre de 2025]; Vol 1. No. 23. URL disponible en: <https://salud.qroo.gob.mx/revista/revistas/23/5.pdf>
15. Andersen S., Menazzi S., Brun P., Cocah C., Giuseppe M., Solari A. Diagnóstico clínico en el síndrome de Kabuki: fenotipo y anomalías asociadas en dos casos nuevos. Arch Argent Pediatr. [En línea]. 2014 [Fecha de acceso: 25 octubre de 2025] 112(1):e13-e17 URL disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2014/v112n1a16.pdf>
16. Hennocq Q, Willems M, Amiel J, Arpin S, Attie-Bitach T, Bongibault T, Bouygues T, Cormier-Daire V, Corre P, Dieterich K, Douillet M, Feydy J, Galliani E, Giuliano F, Lyonnet S, Picard A, Porntaveetus T, Rio M, Rouxel F, Shotelersuk V, Toutain A, Yauy K, Geneviève D, Khonsari RH, Garcelon N. Next generation phenotyping for diagnosis and phenotype-genotype correlations in Kabuki syndrome. PubMed [En línea]. Sci Rep. 2024 Jan 28;14(1):2330. doi: 10.1038/s41598-024-52691-3. 2014 [Fecha de acceso: 05 diciembre de 2025] URL disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38282012/>
17. Porntaveetus, T., Abid, MF, Theerapanon, T., Srichomthong, C., Ohazama, A., Kawasaki, K., Kawasaki, M., Suphapeetiporn, K., Sharpe, PT,

- Shotelersuk, V. Expansión de los espectros orodentales y mutacionales del síndrome de Kabuki y expresión de KMT2D y KDM6A en gérmenes dentales humanos. *Revista Internacional de Ciencias Biológicas*. 2018 [En línea]. 14 (4), 381-389. [Fecha de acceso: 05 diciembre de 2025] URL disponible en: <https://www.ijbs.com/v14p0381.htm>
18. Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al. Síndrome de Kabuki. *GeneReviews* [En línea]. Seattle (WA): Universidad de Washington, Seattle; 1993-2026. 1 de septiembre de 2011 [Actualizado el 14 de agosto de 2025]. [Fecha de acceso: 05 diciembre de 2025] URL disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK62111/>
19. De la Teja Ángeles E., Cadena A., Madrigal G., Estrada E., Castro E., Isunza A. Rehabilitación bucal en niños bajo anestesia general. *Acta Pediatr Mex*. 2004 [En línea]; 25 (2): 74-80 [Fecha de acceso: 05 diciembre de 2025] URL disponible en <http://repositorio.pediatrica.gob.mx:8180/bitstream/20.500.12103/1573/1/ActPed2004-14.pdf>
20. Ferreras C, Aguiar F, Rodrigues M, Brito I. Síndrome de Kabuki con síndrome de Sjögren: primer caso descrito. *Reumatol Clín*. 2022. [En línea]; 18 (8) 499–500. [Fecha de acceso: 05 diciembre de 2025] URL disponible en <https://www.reumatologiaclinica.org/en-kabuki-syndrome-with-sjogren-syndrome-articulo-S2173574321001386>

Capítulo III: Descripción de la plaza.

El Instituto Nacional de Pediatría (INP), es una institución de referencia en México y a nivel Latino América con respecto a la atención de problemas de salud infantil y cuidado de la niñez mexicana. Esta institución ofrece servicios médicos de alta calidad, y contribuciones significativas al conocimiento y tratamiento de enfermedades pediátricas.

Su misión de este instituto es “Contribuir al desarrollo científico y tecnológico con el objetivo de aportar nuevos conocimientos en las áreas que conforman la pediatría, formar recursos humanos de excelencia que se dediquen al cuidado de la salud de la niñez mexicana y brindar atención médico- quirúrgica de elevada complejidad a la población infantil y adolescente”.

Ubicación: Av. Insurgentes Sur 3700-Letra C, Insurgentes Cuicuilco, Coyoacán, 04530 Ciudad de México, CDMX

Organización: El Instituto Nacional de Pediatría, es un hospital de alta especialidad que pertenece al sector público, la cual depende administrativamente de la Secretaría de la Salud, con el fin de brindar atención de calidad al paciente pediátrico y adolescente.

Recursos: El hospital cuenta con los servicios dedicados a áreas de urgencias, área de investigación, servicios de laboratorios, servicios de imagenología, banco de sangre, unidades de cuidados intensivos, así como consultorios médicos especializados en las diferentes áreas de pediatría, para la atención médica de niños y adolescentes.

Programas de servicio: El INP ofrece diversas especialidades y subespecialidades pediátricas como: cardiología, neurología, neumología, gastroenterología, nefrología, dermatología, estomatología, endocrinología, infectología, hematología, neonatología, oncología, urgencias pediátricas, anestesiología, parasitología, genética, nutrición, etc.

Servicio de estomatología: El servicio de estomatología en el Instituto Nacional de Pediatría esta conformado por médicos adscritos capacitados que brindan atención bucodental de manera integral y especializada. También este compuesto por residentes quienes bajo supervisión de los médicos adscritos atiende a niñas, niños y adolescentes ofreciendo tratamientos odontológicos para una calidad de vida.

El servicio está conformado por siete consultorios, en donde cada consultorio se enfoca en áreas específicas, es decir, desde lo preventivo, la parte restauradora, ortopédica o pacientes que requieren cirugías complejas, los pacientes se asignan en cada consultorio dependiendo del padecimiento sistémico que padezca.

Consultorio 1

El consultorio 1 se encarga específicamente del área preventiva, ahí se abordan temas en conjunto con padres y pacientes sobre la importancia de una buena higiene dental, se brindan técnicas de cepillado, controles de higiene, profilaxis dental, aplicación tópica de barniz en flúor, selladores de fosetas y fisuras, de igual manera este consultorio es el encargado de atender urgencias dentales hasta las 12:00 pm, posterior a ese horario, la guardia es la encargada de las urgencias.

Consultorio 2

En este consultorio se atienden pacientes de diferentes especialidades con diagnósticos mencionados en la tabla, en este consultorio se realiza de primera instancia operatoria dental, es decir, detractare, eliminación de sarro, eliminación de caries, coronas acero cromo, pulpotomías, pulpectomías, microabrasión, etc.

Cuando los pacientes suelen ser poco cooperadores o el diagnóstico base impide la rehabilitación en sillón dental se programan quirófanos para rehabilitación bucal bajo anestesia general (RBBAG), que consiste en rehabilitar de forma integral la cavidad bucal de una sola intención, con el fin de que los pacientes experimenten el menor estrés posible, traumas hacia el odontólogo o ansiedad entre otras situaciones que puedan generar experiencias negativas a la visita del estomatólogo pediatra

Consultorio	Especialidad	Diagnóstico
C2	- Epilepsia - Síndrome de Landaukleffner - Síndrome de West - Síndrome de Lenox Gastaut - Síndrome de Dravet - Síndrome de Doose - Síndrome de Ohthara - Síndrome de Angelman - Miastenia - Gastroenterología - Rehabilitación - Dermatología - Ortopedia	- Labio y paladar hendido - Parálisis Cerebral - Retraso psicomotor - Pacientes con alergias - Pacientes con asma - Pacientes sanos - Rinitis - Neumología - Autismo - Hiperbilirrubinemia - Síndrome de Rett

Tabla. 3. Especialidad y diagnóstico de pacientes referidos al consultorio 2.

Consultorio 3

En el consultorio tres al igual que el dos, se realizan tratamientos relacionados con operatoria dental, desde eliminación de sarro, coronas acero cromo (CAC), pulpotomías, pulpectomías, entre otros, también se ingresan a quirófanos para procedimiento de RBBAG en los pacientes no cooperadores o pacientes que no son candidatos para realizar tratamientos bajo sillón dental.

Consultorio	Especialidad	Diagnóstico
C3	• Genética • Endocrinología • Clínica Down • Diabetes • Síndrome de Turner • Síndrome de Noonan • Síndrome de Cruzon • Síndrome de Apert	• Pacientes con síndromes • Pacientes con desnutrición • Pacientes de talla baja.

Tabla. 4. Especialidad y diagnóstico de pacientes referidos al consultorio 3.

Consultorio 4.

El consultorio cuatro, es el encargado específicamente de procedimientos relacionados a traumas, fracturas, cirugías ortognáticas, enucleaciones de terceros molares, mucocelos, fracturas mandibulares, biopsias.

El consultorio está organizado de la siguiente manera, lunes, miércoles y viernes se ven a pacientes para valoración de TAC, pacientes de primera vez, citas de control de cicatrización, citas post- cirugía, los martes son específicamente para los quirófanos programados y los jueves se realizan cirugías de complejidad menor en sillón dental.

Consultorio	Especialidad	Diagnóstico
C4	• Traumas • Fracturas • Cirugías de terceros molares • Patología oral y maxilofacial • Cirugía bucal • Cirugía ortognática	• Fracturas de ATM • Fracturas mandibulares • Mucocelos • Ranulas • Tumores • Caninos retenidos • Quistes

Tabla. 5. Especialidad y diagnóstico de pacientes referidos al consultorio 4.

Consultorio 5

En este consultorio se tratan pacientes con neumonía, síndrome de Apnea obstructiva, respiración bucal, pacientes para SARPE o MARPE. En el turno matutino normalmente es donde se hace la colocación de ortopedia maxilar y ajustes de aparatos ortopédicos, algunos ejemplos son: botón de nance, banda ansa, hyrax, tornillo MSE, arco lingual, mientras que, en el turno vespertino, se hace operatoria, toma de impresión y adaptación de bandas anatómicas para la elaboración de la aparatología.

Consultorio	Especialidad	Diagnóstico
C5	• Neumonía • SAHOS • Síndrome con repercusión de maloclusión • Síndrome de Goldenhar	• Maloclusión • Ortodoncia prequirúrgica • Respiración bucal • Pacientes para cirugía ortognática

Tabla. 6. Especialidad y diagnóstico de pacientes referidos al consultorio 5.

Consultorio 6

En este consultorio se hace valoración a pacientes con labio y paladar hendido (LPH), craneosinostosis, EFAV, malformaciones craneofaciales, entre otros diagnósticos. La consulta suele ser mayoritariamente en el turno matutino y muchos pacientes se ven en conjunto con cirugía plástica. Aquí se realizan aparatos ragno, placas de acrílico, Frankel, Leone, Hyrax, etc. Es importante mencionar que algunos días de la semana vienen doctoras especialistas en bebés en donde realizan placas de acrílico para colocar un modelador nasal, esto es para pacientes con LPH, para ayudar a la remodelación de nariz, labio y hueso, mejorando alimentación, reducción de la hendidura y prevención de cicatrices.

Consultorio	Especialidad	Diagnóstico
C6	• Labio y paladar hendido • Secuela de Treacher Collins • Craneosinostosis • Secuelas de bandas amnióticas	• Paciente con asimetría facial • Hendiduras palatinas • Malformaciones craneofaciales • Pacientes con Microftalmía

		• Pacientes con microtía
--	--	--

Tabla. 7. Especialidad y diagnóstico de pacientes referidos al consultorio 6.

Consultorio 7

Por último, pero no menos importante el consultorio siete, está ubicado en el primer piso del hospital, la diferencia de este consultorio de los mencionados anteriormente es que aquí son referidos pacientes que llevan algún tratamiento activo con inmunología, cardiología, hematología, infectología, nefrología, pacientes que están en protocolo de transplante, bajo tratamientos quimioterapéuticos o con inmunosupresores. También se atienden a pacientes referidos de la clínica del niño maltratado (CAINM). De igual manera, los procedimientos que se realizan aquí son de operatoria dental, resinas, pulpotomías, coronas acero cromo, pulpectomías, algunos de estos tratamientos se hacen previo a una profilaxis antibiótica.

Consultorio	Especialidad	Diagnóstico
C7	• Inmunología • Cardiología • Oncología • Hematología • Infectología • Clínica del niño maltratado (CAINM) • Nefrología	• Bajo terapia de reemplazo • Protocolo de transplante • Síndrome autoinflamatorio • Cardiopatías • Bajo tratamiento quimioterapéutico • Tratamiento de inmunosupresores.

Tabla. 8. Especialidad y diagnóstico de pacientes referidos al consultorio 7.

El servicio de estomatología se conforma de los 7 consultorios mencionados anteriormente y aunque parecieran ser diferentes, trabajan en conjunto para lograr un objetivo: promover la salud bucodental desde la infancia temprana, así como lograr una atención integral y de alta calidad para los niños, niñas y adolescentes.

Capítulo IV: informe Numérico Narrativo

Al ingresar a Instituto Nacional de Pediatría, de primera instancia nos presentaron con la Dra., encargada del servicio de Estomatología, en donde se nos explicó nuestras actividades a realizar, los horarios establecidos (turno matutino de 8:00 am

a 1:00 pm, turno vespertino de 1:00 pm a 6:00 pm) y las rotaciones que íbamos a cursar en cada consultorio.

Se adjunta el rol de la pasantía correspondiente a la rotación asignada en cada consultorio:

Turno	Periodo de rotación	Consultorio
Vespertino	03 febrero al 14 marzo	Consultorio 5
Vespertino	17 marzo al 11 abril	Consultorio 3
Vespertino	14 abril al 02 mayo	Consultorio 7
Vespertino	05 mayo al 30 mayo	Consultorio 4
Vespertino	02 junio al 04 julio	Consultorio 5
Vespertino	07 julio al 08 agosto	Consultorio 2
Matutino	11 agosto al 22 agosto	Consultorio 1
VACACIONES 25 agosto al 05 septiembre		
Matutino	08 septiembre al 17 octubre	Consultorio 6
Matutino	20 octubre al 07 noviembre	Consultorio 4
Matutino	10 noviembre al 21 noviembre	Consultorio 1
Matutino	24 noviembre al 12 diciembre	Consultorio 3

VACACIONES 15 diciembre al 26 diciembre		
Matutino	12 enero al 30 enero	Consultorio 1

Tabla. 9. Rol de la pasantía 2025- 2026

De igual manera se adjuntan tablas de los pacientes atendidos en cada consultorio, la tabla se divide en pacientes que acudieron por primera vez, tratamientos de operatoria: resinas, pulpotomías, pulpectomías, coronas acero cromo, pulpectomías no instrumentadas, ortopedia maxilar, es decir, adaptación de bandas, tomas de impresión, colocación de aparatología fija, cementación de los aparatos ortopédicos y citas de control, preventiva, que son los selladores de fosetas y fisuras, profilaxis, eliminación de sarro, técnicas de cepillado, quirófanos que son RBBAG, cirugías ortognáticas, retiro de tumores, reconstrucción mandibular, entre otras

Consultorio 5

PRIMERA OPERATORIA ORTOPEDIA PREVENTIVA VEZ

Rotación consultorio 5	3	5	5	2
	5	4	5	2
	2	4	5	2
	2	4	6	1

Tabla. 10 rotación consultorio 5, total de pacientes atendidos = 57

Consultorio 3

PRIMERA OPERATORIA ORTOPEDIA PREVENTIVA QUIRÓFANOS VEZ

Semana 1	2	2	1	3	4
-------------	---	---	---	---	---

Semana 2	3	2	2	3	2
Semana 3	5	5	2	3	0
Semana 4	4	6	2	6	1

Tabla. 11 rotación consultorio 3, total de pacientes atendidos = 58

Consultorio 7

	PRIMERA VEZ	OPERATORIA	ORTOPEDIA	PREVENTIVA	QUIRÓFANOS
Semana 1	10	25	0	11	2
Semana 2	1	7	1	4	0

Tabla. 12 rotación consultorio 7, total de pacientes atendidos = 61

Consultorio 4

	PRIMERA VEZ	OPERATORIA	ORTOPEDIA	PREVENTIVA	QUIRÓFANOS
Semana 1	1	0	0	1	1
Semana 2	7	5	0	6	2
Semana 3	10	10	1	0	0

Tabla. 13 rotación consultorio 4, total de pacientes atendidos =

Consultorio 5

	PRIMERA VEZ	OPERATORIA	ORTOPEDIA	PREVENTIVA
Semana 1	11	5	25	1
Semana 2	21	4	26	1
Semana 3	0	13	19	0

Tabla. 14 rotación consultorio 5, total de pacientes atendidos = 126

Consultorio 2

	PRIMERA VEZ	OPERATORIA	ORTOPEDIA	PREVENTIVA	QUIROFANO
Semana 1	6	2	1	6	1
Semana 2	8	8	1	1	2
Semana 3	3	5	2	6	1

Tabla. 15 rotación consultorio 2, total de pacientes atendidos = 53

Consultorio 1

	PRIMERA VEZ	OPERATORIA	ORTOPEDIA	PREVENTIVA
Semana 1	1	1	0	2

Semana 2	1	3	1	13
Semana 3	0	3	0	8

Tabla. 16 rotación consultorio 1, total de pacientes atendidos = 33

Consultorio 6

	PRIMERA VEZ	OPERATORIA	ORTOPEDIA	PREVENTIVA
Semana 1	0	0	46	0
Semana 2	0	0	9	0
Semana 3	0	0	28	0

Tabla. 17 rotación consultorio 6, total de pacientes atendidos = 83

Consultorio 4

	PRIMERA VEZ	OPERATORIA	ORTOPEDIA	PREVENTIVA	QUIRÓFANOS
Semana 1	13	7	0	0	1
Semana 2	12	4	1	0	3

Tabla. 18 rotación consultorio 4, total de pacientes atendidos = 41

Consultorio 1

	PRIMERA VEZ	OPERATORIA	ORTOPEDIA	PREVENTIVA
Semana 1	0	2	2	7
Semana 2	0	0	0	8
Semana 3	0	2	0	5

Tabla. 19 rotación consultorio 1, total de pacientes atendidos =26

Consultorio 3

	PRIMERA VEZ	OPERATORIA	ORTOPEDIA	PREVENTIVA
Semana 1	0	11	0	12

Tabla. 20 rotación consultorio 3, total de pacientes atendidos = 23

Durante la estancia en el hospital y como se ha ido mencionado anteriormente se realizaron actividades administrativas y de asistencia:

Hojas diarias: Las hojas diarias son unas hojas de control, que se usan en todos los consultorios con el fin de tener datos de los pacientes agendados en la consulta, éstas se componen de: nombre del paciente, expediente o folio y edad, diagnóstico base, fecha de su última cita y que se realizó, y que se le realizará en la siguiente cita.

Hoja de conteo diario: en ellas se registran los pacientes que acudieran a la cita, se coloca el nombre del paciente, edad, sexo, diagnostico base, diagnóstico dental, si es paciente de primera vez, subsecuente, interconsulta o de urgencia y que tratamiento se realizó, también se anota si se dio de alta del servicio de estomatología,

Agenda médica: se dan citas y se solicitan expedientes de la consulta, en donde se ingresan las notas del paciente.

Actividades de asistencia dental: Antes de que ingrese el paciente a su consulta, las asistentes, debemos tener preparado todo el material posible para el tratamiento que se pretende realizar, se realiza técnica a cuatro manos, se dan refuerzos de técnicas de cepillado, se ayuda a la preparación del alginato, tomas de impresiones, pulidos de aparatos ortopédicos, preparación de materiales dentales como: ionómero, óxido de zinc y eugenol, CTZ, entre otras.

Actividades adicionales: Llenado de papelería para rehabilitación bucal bajo anestesia general, llenado de consentimientos informados, elaboración de solicitud de estudios de laboratorio, solicitud de tomografías computarizadas, previo a la programación de un quirófano los pacientes se presentan en anestesia general y se lleva al paciente para la valoración anestésica.

Capítulo V: Análisis de la Información

El Instituto Nacional de Pediatría es un hospital de alta especialidad que atiende a niñas, niños y adolescentes, con el objetivo de brindar una atención integral en salud y cuidados especializados, contribuyendo así a la mejora de su calidad de vida. Asimismo, esta institución tiene como propósito apoyar a la población pediátrica vulnerable, incluyendo pacientes con diagnósticos complejos, enfermedades raras, así como aquellos que han sido víctimas de abuso en diversas situaciones.

El servicio de estomatología proporciona la atención dental a todo paciente que requiera del servicio. En primera instancia se inicia con protocolo de historia clínica para obtener la información necesaria y así poder realizar los tratamientos requeridos, se tienen protocolos de bioseguridad, tanto para el paciente como para el estomatólogo pediatra, las medidas de bioseguridad van desde la desinfección y lavado de manos, limpieza de las unidades dentales, equipo de protección para paciente- estomatólogo pediatra, esterilización y desinfección del instrumental, uso de uniforme quirúrgico, sobrebata, gorros quirúrgicos, campos y guantes, uso de cubrebocas y lentes de protección. Esto con el fin de disminuir en su mayoría riesgos de contaminación cruzada entre objetos, pacientes, familiares y personal que están dentro del servicio.

Capítulo VI: Conclusiones

El Instituto Nacional de Pediatría es un hospital de enseñanza que favorece el aprendizaje, el fortalecimiento de experiencias y el desarrollo de competencias necesarias para la formación profesional. Representa una valiosa oportunidad para adquirir diversos enfoques y habilidades clínicas, así como para comprender la importancia de la toma de decisiones en el ámbito de la atención en salud.

La oportunidad de realizar el servicio social en esta institución ha sido una de las decisiones más significativas en mi formación profesional, ya que permitió conocer y rotar por distintos consultorios, así como observar el impacto y los cambios positivos generados en los pacientes, lo cual resultó altamente satisfactorio. El entorno hospitalario implica una alta demanda y requiere una actualización constante para continuar con el progreso profesional. El hospital superó ampliamente mis expectativas; fue una experiencia más enriquecedora de lo que esperaba, ya que me permitió adquirir habilidades, desarrollar nuevos conocimientos y fortalecer mi motivación por continuar ampliando y enriqueciendo mi formación profesional.