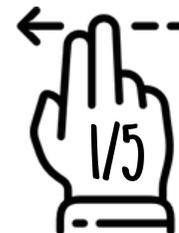




11 • JUNIO

Día Mundial del Síndrome de **KBG**



¿Qué es el **Síndrome de KBG**?



Es un **síndrome malformativo congénito**, poco frecuente caracterizado por dismorfia facial típica, macrodoncia de los incisivos centrales superiores permanentes, talla baja, anomalías esqueléticas, retraso psicomotor y alteraciones de la conducta.

Prevalencia

La prevalencia es **desconocida**.
Hasta la fecha, se han descrito más de 150 casos.



Causas del Síndrome de KBG



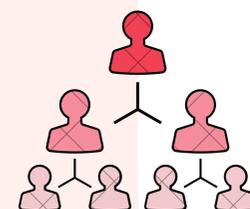
El SKBG está causado por variantes de pérdida de función (**variantes patogénicas y variaciones en el número de copias**) del gen **ANKRD11 (16q24.3)**

Herencia

El patrón de herencia es **autosómico dominante**.

La mayoría de los casos ocurren de manera esporádica debido a mutaciones **de novo**.

Se ha descrito una variabilidad fenotípica intrafamiliar.

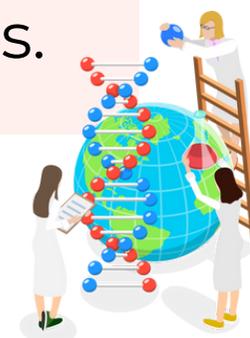


Diagnóstico

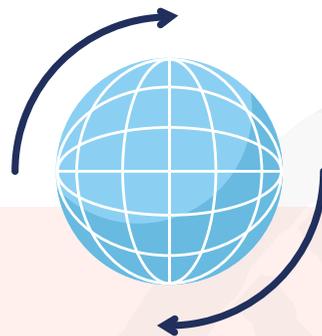


El diagnóstico se basa en la **evaluación clínica**; aunque no existe un consenso sobre los criterios de diagnóstico.

El diagnóstico se establece mediante **estudios citogenéticos y moleculares**, incluyendo el a-CGH (array de hibridación genómica comparada), la secuenciación dirigida, el panel de genes, secuenciación del exoma o del genoma completos.



¿Dónde obtener más información?



Asociación Española Síndrome KBG:
<https://kbg syndrome.org/>

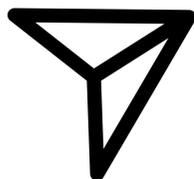
Me gusta



Comenta



Comparte



Guárdalo



5/5