

带您了解罕见病（四）

知识延伸

Kabuki综合征

1981年，日本学者Niikawa和Kuroki等描述了一组有特殊外貌特点、骨骼发育异常、皮肤纹理异常、身材矮小和智力障碍等共同特征的患者，这些患者的外貌特点与日本传统歌舞伎演员的装扮相似，故Niikawa等命名其为Kabuki化妆综合征，此后又有学者称其为Niikawa-Kuroki综合征。由于“化妆”二字容易造成患者家属的概念混淆及感情伤害，故现在文献中常见的命名为Kabuki综合征(KS)。



发病原因？

Kabuki综合征是一种遗传病。根据致病基因，可分为两型，其中Ⅰ型是由赖氨酸特定甲基转移酶2D (KMT2D) 基因突变导致，呈常染色体显性遗传，目前已确诊的Kabuki综合征患儿多数由KMT2D突变引起；Ⅱ型则由位于X染色体的赖氨酸去甲基转移酶 6 A基因 (KDM6A) 突变引起，呈X连锁显性遗传。

临床表现？

典型的Kabuki综合征常有5种临床表现：

- ①特殊面容：睑裂向外侧延长、眼内眦赘皮、下眼睑外侧三分之一轻度外翻、弓形眉伴外侧三分之一眉毛稀疏、鼻尖扁平或鼻中隔较短、耳大而突出、牙齿萌出和排列异常、下颌小、后发际线低等。
- ②骨骼异常：第5手指很短、内弯或第5指中节骨短缩，第4或(和)第5掌骨短缩，腕骨粗，关节松弛，骶骨内凹，脊柱侧凸和脊椎裂，肋骨变形，髌/膝关节脱位，足畸形等。
- ③皮纹异常：皮纹多皱褶，手部尺侧箕型纹增多，指腹突出样隆起，第4、5指单一横纹，断掌，小鱼际区箕形纹增多等。
- ④轻至中度智力障碍：患儿IQ常在30~83之间，平均值为62.1。
- ⑤发育迟缓：患儿出生体重正常，1岁后逐渐低于正常儿童，有83.3%的患儿低于同龄儿童2个标准差。

如何治疗？

由于该病为基因缺陷引起，目前尚无有效治疗方法，治疗以对症治疗和预防继发性并发症为主，如康复训练、特殊教育、抗癫痫药物治疗等，定期监测患者身高、体重、头围、听力、视力及内分泌系统相关指标等，注重其免疫功能，防止反复呼吸道感染等。

如何预防？

基因检测及遗传咨询是预防本病的根本措施。

第一小儿神经内科病房 / 于涛