

## ALL THINGS KABUKI

All Things Kabuki es una organización sin fines de lucro dirigida por voluntarios con sede en Wasilla, Alaska. Fundada en octubre de 2013 e incorporada en 2015, ATK es el único grupo de defensa de pacientes de los Estados Unidos que apoya a las personas y familias afectadas por el síndrome de Kabuki en todo el mundo.

Lo invitamos a asociarse con nosotros en nuestro esfuerzo por ayudar. En conjunto, podemos cambiar el futuro de las personas afectadas por el síndrome de Kabuki.

Visite nuestro sitio web para obtener más información sobre el síndrome de Kabuki, nuestra organización y las oportunidades de investigación activa.

¿Nuevo en la comunidad de Kabuki? Contáctenos hoy.

Sabrina Flores, contacto en español  
Email: [Spanish@allthingskabuki.org](mailto:Spanish@allthingskabuki.org)  
Sitio web: [www.allthingskabuki.org](http://www.allthingskabuki.org)

¡Su donación deducible de impuestos hace posible nuestro trabajo!



“Ahora permanecen la fe, la esperanza y el amor, estos tres; pero el mayor de ellos es el amor.” 1 Corintios 13:13

All Things Kabuki  
5155 E Capon Circle  
Wasilla, Alaska 99654



La misión de All Things Kabuki es crear conciencia, incitar a la investigación y apoyar a las personas y familias afectadas por el síndrome de Kabuki.



ATK orgulloso de colaborar con:

Roya  
KABUKI at Boston  
Initiative Children's  
Hospital



CONCIENTIZACIÓN,  
EDUCACIÓN  
Y APOYO PARA EL  
SÍNDROME DE KABUKI



ATK es es una organización de defensa del paciente sin fines de lucro 501(c)3

# \* DEFENDER \*

## ADMINISTRACIÓN MÉDICA

Las condiciones subyacentes varían en aquellos a quienes se les diagnostica síndrome de Kabuki. El proveedor de atención primaria de su hijo puede considerar consultar con los siguientes especialistas para identificar y abordar cualquier afección relacionada

- Audiología (pérdida auditiva)
- Cardiología (defecto cardíaco, coartación de la aorta)
- Dental (Falta de dientes o deformados)
- ORL ( Labio/Paladar Hendido, disfunción de la trompa de Eustaquio)
- Endocrinología (hipotiroidismo, hormona del crecimiento)
- Gastroenterología (sonda de alimentación, ERGE)
- Genética
- Hematología (trastornos de la sangre)
- Inmunología (deficiencias de inmunoglobulinas)
- Nefrología (anomalías renales)
- Neurología (retrasos en el desarrollo, trastornos convulsivos)
- Nutricionista (obesidad adolescente)
- Terapia ocupacional
- Oftalmología (Estrabismo, Ambliopía, Coloboma)
- Ortopédico (hipotonía, laxitud articular, displasia de cadera)
- Terapia física
- Terapia del lenguaje
- Urología (ITU, deformidades genitales)

# \* EDUCAR \*

## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE KABUKI?

El síndrome de Kabuki, descrito por primera vez en Japón en 1967, se convirtió en un diagnóstico formal en 1981. El síndrome de Kabuki se denominó originalmente síndrome de maquillaje de Kabuki (KMS). También se denominaría (de una forma no tan común) síndrome de Niikawa-Kuroki, en honor a los médicos fundadores. El síndrome de maquillaje de Kabuki se reduciría más tarde a síndrome de Kabuki.

El síndrome de Kabuki es un trastorno genético poco común que ocurre en aproximadamente 1 de cada 32.000 nacimientos en todo el mundo.

El primer gen reconocido como responsable de Kabuki fue descubierto en 2010 en la Universidad de Washington. Actualmente hay dos genes identificados como causantes del síndrome de Kabuki. Se cree que las mutaciones en KMT2D, anteriormente conocidas como MLL2, afectan hasta al 75% de los diagnosticados. Las mutaciones en KDM6A son menos comunes y están presentes en aproximadamente el 5% de los casos. Los estudios han demostrado que es probable que aún haya genes adicionales por identificar. El síndrome de Kabuki puede ser diagnosticado clínicamente o genéticamente por un genetista.

Los niños y adultos afectados por Kabuki experimentan una variedad de síntomas, algunos de los cuales pueden incluir: deterioro intelectual leve a moderado, retrasos en el crecimiento, bajo tono muscular, dificultades para alimentarse, defectos cardíacos, paladar hendido, anomalías esqueléticas, discapacidad visual, convulsiones, retrasos en la comunicación, y comportamientos autistas. El síndrome de Kabuki afecta a cada individuo de manera diferente.

El síndrome de Kabuki no acorta la vida, sin embargo, las condiciones subyacentes pueden hacerlo.

# \* APOYO \*

## PROGRAMAS ATK

**CLUB DE CUMPLEAÑOS** - ATK adora celebrar el cumpleaños de los niños Kabuki.

**CLUB DE AMIGOS POR CORRESPONDENCIA** - ¡Tienes correo! Los clubes por correspondencia de Kabuki y hermanos se relanzaron en 2020. ¡Únase hoy!

**FAMILIA DESTACADA** - Una vez al mes destacamos a una familia Kabuki y su jornada.

**PROGRAMA DE PADRES Y MENTORES** - Se invita a los padres y cuidadores primarios a inscribirse para ser mentores o tener la ayuda de un padre experimentado en Kabuki.

**REGISTRO DE PACIENTES** - ¡DISPONIBLE EN 2021!

**GRUPO DE APOYO PARA HERMANOS** - Empoderando a los hermanos para que tengan voz en la comunidad de enfermedades raras.

**HOMENAJE A LA ESTRELLA VERDE** - Un tributo a los Guerreros Kabuki que pelearon grandes batallas y apoyaron a sus seres queridos... nuestras Familias de Estrellas Verdes.

**DIRECTORIO PARA PADRES** - ¡MUY PRONTO!

**CAMPAÑA "UN ACTO DE BONDAD"** - ¡Creando conciencia sobre el síndrome de Kabuki a través de actos de bondad al azar!

**CAMPAÑAS ANUALES DE CONCIENCIACIÓN** - Únase a nuestra Campaña de concientización sobre enfermedades raras cada febrero y nuestra Campaña de concientización sobre el síndrome de Kabuki cada octubre en Facebook, Instagram y Twitter.

**CONFERENCIA ANUAL Y ENCUENTRO FAMILIAR** - Suspendido hasta nuevo aviso. Visite nuestro sitio web para obtener actualizaciones.

**OPERATION KABUKI NAVIDAD** - Bendiciendo a las familias Kabuki que atraviesan dificultades económicas durante la temporada navideña. Un ángel Kabuki, Elizabeth Golab (1998-2015), fue la inspiración detrás de lo que comenzó como un acto de bondad al azar y se convirtió en una organización de defensa para el paciente.