

# Kabuki make-up syndrom

- 1980 – objeven dvěma nezávisle na sobě pracujícími japonskými lékaři – Dr. Niikawa a Dr. Kuroki (někdy nazýván také Niikawa-Kuroki syndrom)
- Geneticky podmíněné onemocnění
- Výskyt u 1 z 32 000 narozených dětí
- U novorozenců nebývá na první pohled rozpoznán
- Název podle líčení japonských herců v tradičním divadle Kabuki
- Charakteristické znaky v obličeji: protáhlé oční štěrby, povislá horní víčka, dlouhé řasy, namodralé oční bělmo, stlačený kořen nosu, vysoko klenuté řídké obočí, rozštěpy patra a rtu, chybějící nebo deformované zuby, velké, nízko položené odstáté uši

Další oblasti s typickými rysy:

- Kosterní a svalové abnormality (srůsty prstů, krátké prsty, hypotonie)
- Odlišná dermatoglyfie (kožní lišty a rýhy na prstech, dlaních a chodidlech)
- Snížený intelekt (lehká až středně těžká mentální retardace)
- Nižší vzrůst (porodní parametry v normálu, poté se růst zpomaluje)
- Zhruba u poloviny postižených výskyt vrozených vad srdce a trávicího ústrojí
- Chování – citlivost, úzkostnost, rysy autismu
- Řeč – expresivní složka zaostává za receptivní složkou
- Časté záněty středního ucha – typické poruchy sluchu
- Nebylo prokázáno snížení délky života

## Příčina:

- Zhruba 66% případů způsobeno mutací genu MLL2 (kóduje enzym histon-lysin N-methyltransferasu) – objeveno roku 2010
- Zbylé příčiny zůstávají zatím neobjasněny

## Diagnostika:

- Existence krevního testu, spolehlivě odhalí pouze onemocnění způsobené mutací genu MLL2
- Rozhodující je stále přítomnost typických znaků

## Terapie:

- Nemožná, pouze symptomatická