



KBG : Listado de especialistas

No hay nadie que conozca a tu hijo/hija como tú, NADIE.

Igual empezarás a conocer a muchos especialistas con muchos títulos detrás de sus nombres, pero no te dejes intimidar ya que aún no conocen a tu hijo/hija. En muchas ocasiones estos mismos especialistas escucharán el nombre KBG por primera vez y tú sabrás más que ellos.

Los individuos afectados por el KBG no tendrán todas las manifestaciones médicas del síndrome. Algunos tendrán muchas manifestaciones y otros tendrán tan solo algunas características del síndrome que requerirán una atención especial.

En el siguiente listado veréis los especialistas que deberíais consultar, a parte del pediatra de base, según las presentaciones de cada individuo. Es importante conocer las posibles características del síndrome y estar atento a si un síntoma está empezando a desarrollarse o si está empeorando, y pedir ver al especialista cuanto antes.

En todos los casos, a parte del seguimiento médico, es imprescindible también un tratamiento de atención temprana que incluye la fisioterapia, la terapia ocupacional, y la logopedia, siempre que esté indicado, para el mejor desarrollo motor e intelectual y potenciar la autonomía de nuestros hijos para llegar a su máximos potenciales.

Cardiólogo

Cardiomegalia, soplos, otras patologías del corazón/válvulas como comunicación interventricular/interauricular. Estas malformaciones normalmente se detectan en el periodo post natal o en la infancia.

Dentista

Macrodoncia, /dientes grandes, falta de espacio en la boca.
Dificultades en mantener la higiene de dientes por falta de colaboración, la revisiones anuales dentales y limpiezas de boca.

Digestivo

Reflujo gastroesofágico en los primeros años de vida.
Retraso en la tolerancia al alimento sólido, rechazo de ciertas texturas.
Sondas nasogástricas.

Endocrino

El endocrino controla el crecimiento y estado puberal. Muchos individuos con KBG presentan baja estatura, retraso en la edad ósea, retraso madurativo y a veces una



pubertad precoz. El endocrino valorará el uso de la hormona de crecimiento en ciertos casos y la necesidad de detener una pubertad prematura.

Genetista

El genetista es el médico que confirmará la presencia del síndrome y buscará otras posibles mutaciones que afectan al individuo. El genetista también cursará estudios adicionales a los padres si es necesario. El rol del genetista es limitado una vez confirmado el diagnóstico, pero apoyará peticiones de ver a los otros especialistas.

Maxilofacial

Afectaciones Maxilofaciales, alteraciones del paladar que pueden afectar el habla. Algunas manifestaciones en el habla y en la masticación se pueden tratar también por el foniatra.

Neurólogo /Neuropediatra

La epilepsia es muy frecuente en individuos con KBG.

EEG (electroencefalograma) de base. Es importante repetir el EEG de forma recurrente sobre todo si se observan retrasos repentinos en el desarrollo o en el habla y la comunicación, así como ausencias aunque sean leves.

Resonancia Magnética de base para descartar patologías estructurales intracraneales.

Tratamiento de trastornos de convulsiones.

Control del desarrollo cognitivo.

Retraso intelectual leve o moderado.

Retraso en el lenguaje (soporte logopédico).

Retraso psicomotor, hipotonía (soporte fisioterapéutico).

Trastornos del sueño.

Oftalmólogo

Estrabismo que requiere corrección: parches en un ojo o gafas.

Astigmatismo.

Hipermetropía.

Errores de refracción.

Más info en:

<https://kbsindrome.org/manifestaciones-oftalmologicas-en-el-sindrome-kbg.php>

Ortopeda /Traumatólogo infantil / Médico Rehabilitador

Retraso al andar.

Huesos frágiles, fracturas.

Desviaciones de columna, defectos esqueléticos.

Displasia de cadera



Otorrino/Pruebas de audición

La hipoacusia, y pérdida de audición es frecuente en individuos con KBG (trastornos de conducción, mixtos y neurosensoriales) por malformaciones de la estructura interna del oído y obstrucciones del canal auditivo.

Diagnóstico: Potenciales evocados auditivos.

Tratamiento otitis recurrentes: drenajes, amigdalectomía, adenoidectomía.

Más info en:

<https://kbsindrome.org/manifestaciones-otorrinologicas-en-el-sindrome-kbg.php>

Psicólogo/psiquiatra/ neuropsiólogo

Trastornos de comportamiento.

Trastorno obsesivo-compulsivo (TOC).

Trastorno del espectro autista (TEA).

Déficit de atención; hiperactividad.

Intolerancia a cambios.

Intolerancia a la frustración.

Dificultad en el manejo de las emociones.

Impulsividad, ansiedad.

Muchos de estos trastornos responden bien a los fármacos.

Urólogo

Criptorquidia (falta de descenso de los testículos) en la infancia.

Defectos anatómicos en los riñones, vejiga, infecciones y cistitis recurrentes.