

Por favor, rellene el siguiente formulario si desea inscribirse en SAKKS o para hacer una donación deducible de impuestos.

No hay ningún costo para convertirse en miembro; nuestros miembros son: la familia, asociados y profesionales.

Me gustaría ser miembro

Me gustaría hacer una donación

First Name _____

Surname _____

Street _____

Suburb _____

State _____

Telephone _____

Email _____

Comments:

Send to: SAKKS— PO Box 318, Rundle Mall, South Australia, Australia, 5000

www.sakks.org

SAKKS-Apoyo Aussie Niños con Síndrome de Kabuki fue creado en 2004 por los padres de un niño con Síndrome de Kabuki, que se enfrentaron con el aislamiento que pueden estar asociados con este síndrome raro. Desde su creación, SAKKS se ha convertido en una organización no lucrativa incorporada Asociación con los representantes en la mayoría de los estados.

Nuestra misión es apoyar a los afectados por el Síndrome de Kabuki, ofreciendo:

Información, enlaces externos a los departamentos de genética y de investigación, así como enlaces a la información médica.

Página de Contactos, un enlace a las familias Páginas de historia escrita por los padres, así como las páginas de fotografía que muestra muchos de nuestros miembros especiales y su viaje hasta el momento.

Foro e historias página exclusivamente para los hermanos.

Boletines regulares con las actividades actuales de SAKKS.

Membresía profesional; un foro para los profesionales para ayudar en el intercambio de información.

Días de la familia en cada estado y la nación Retiros bianualmente.

Para ponerte en contacto con uno de los miembros de nuestro equipo de ir a nuestro "contacto " en la página www.sakks.org - miramos adelante a oír de usted.

SAKKS

*Supporting Aussie Kids with
Kabuki Syndrome Inc.
(Spanish)*



www.sakks.org



Qué es el síndrome de Kabuki?

Síndrome de Kabuki - También conocido como Síndrome de Niikawa-Kuroki.

Síndrome de Kabuki es un raro trastorno genético que ocurre en aproximadamente 1:32,000 nacimientos.

Hay más de 300 personas con Síndrome de Kabuki publicados en todo el mundo, pero es probable que haya muchos más que no se publican. Fue descrita por primera vez en 1981 por Niikawa y Kuroki que observaron a varios niños con similares características.

Hay muchas características que pueden ocurrir en el síndrome de Kabuki, pero no todos se ven en cada niño.

Algunas de las características incluyen:

Arqueó las cejas interrumpido

Larga fisuras palpebrales

Grandes y orejas de implantación baja

Deprimido punta de la nariz

La baja estatura

Anomalías esqueléticas tales como dedos cortos, conexiones sueltas

Discapacidad intelectual

Labio leporino y paladar hendido

Anomalías cardíacas

Urogenital y problemas renales

Anorrectal y los problemas intestinales

Inmune anomalías

Las infecciones del oído y pérdida auditiva

Hipotonía

En la mayoría de los casos de Síndrome de Kabuki, no hay antecedentes familiares del síndrome. Síndrome de Kabuki se encuentra en los hombres y mujeres por igual.

No hay cura para el Síndrome de Kabuki, pero hay mucho que se puede hacer para asegurar una buena salud en una persona con Síndrome de Kabuki, y para asegurarse de que cada persona con Síndrome de Kabuki alcanza todo su potencial.

profesionales de la salud que puedan estar involucrados incluyen un pediatra, genetista, y otros especialistas en función de los problemas en el niño. La mayoría de los niños requerirá la aportación de logopedas, fisioterapeutas y otros profesionales de la salud.

Referencia: Revista Americana de Genética Médica 127A :118-127 (2004)

Revisado por: Dr. Sue genetista clínico-Blanco, 2008.

Revisado por: Dr. Tong-Tan genetista clínico, 2010.

Para más información por favor visite

www.sakks.org

