

Please fill in the following form if you would like to register with SAKKS or to make a tax deductible donation.

There is no cost to become a member; our memberships include: Family, Associate and Professional.

I would like to become a member

I would like to make a donation

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-Apoio Aussie Crianças com Síndrome de Kabuki foi criada em 2004 pelos pais de uma criança com Síndrome de Kabuki que foram confrontados com o isolamento que podem ser associados com esta síndrome rara. Desde a sua criação, SAKKS cresceu em uma Associação sem fins lucrativos retomado com representantes na maioria dos estados.

Nossa missão é apoiar as pessoas afectadas pela síndrome de Kabuki, oferecendo:

Informações, links externos para serviços de genética e pesquisa, bem como links para informações médicas.

Contatos página um link para famílias

Páginas da história escrita pelos pais, bem como páginas de fotografia exibindo muitos dos nossos membros especiais e sua jornada até o momento.

Fórum e histórias página exclusivamente para os irmãos.

Boletins periódicos com as atividades atuais do SAKKS.

Profissionais de adesão; um fórum para os profissionais para ajudar na partilha de informação.

Dia anual da família em cada estado e no país Retiros bi-anualmente.

Para contactar um dos membros da nossa equipa ir ao nosso "Fale Conosco"na página www.sakks.org - estamos ansiosos para ouvir de você.

SAKKS

*Supporting Aussie Kids with
Kabuki Syndrome Inc.*

(Portuguese)



www.sakks.org



O que é Síndrome Kabuki?

Síndrome de Kabuki - Também conhecida como Síndrome de Niikawa-Kuroki.

Síndrome de Kabuki é uma desordem genética rara que ocorre em cerca de 1:32,000 nascimentos.

Existem mais de 300 indivíduos com Síndrome de Kabuki publicados no mundo todo, mas é provável que haja muitos mais que não são publicados. Foi descrita pela primeira vez em 1981 por Niikawa e Kuroki, que observou várias crianças com as mesmas características.

Há muitas características que podem ocorrer na Síndrome de Kabuki, mas nem todos são vistos em cada criança.

Alguns dos recursos incluem:

Arqueadas, sobrancelhas interrompida

Longas fendas palpebrais

Grandes e as orelhas low-set

Deprimido ponta nasal

A baixa estatura

anormalidades esqueléticas, tais como dedos curtos, articulações soltas

deficiência intelectual

A fissura labiopalatina

As anormalidades cardíacas

Urogenital e problemas nos rins

Anorretal e problemas intestinais
anormalidades Imune

As infecções de ouvido e perda de audição
Hipotonia

Na maioria dos casos de Síndrome de Kabuki, não há histórico familiar da síndrome. Síndrome de Kabuki é encontrado em homens e mulheres igualmente.

Não há cura para a Síndrome de Kabuki, mas há muito que pode ser feito para garantir uma boa saúde em uma pessoa com Síndrome de Kabuki, e para se certificar de que cada pessoa com Síndrome de Kabuki atinge o seu pleno potencial.

Os profissionais de saúde que possam estar envolvidos incluem um pediatra, geneticista, e outros especialistas, em função dos problemas na criança. A maioria das crianças vai exigir a entrada de fonoaudiólogos, fisioterapeutas e outros profissionais de saúde aliados.

Referência: American Journal of Medical Genetics
127A :118-127 (2004)

Avaliado por: Dr Sue geneticista Branco-Clínica,
2008.

Avaliado por: Geneticista Dr Tiong Tan-Clínica,
2010.

