

# Acta Médica

Grupo Ángeles

Volumen  
Volume **1**

Número  
Number **3**

Julio-Septiembre  
July-September **2003**

*Artículo:*

## Un caso de síndrome de Rubinstein-Taybi. Presentación radiológica

Derechos reservados, Copyright © 2003:  
Grupo Ángeles Servicios de Salud

**Otras secciones de  
este sitio:**

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

*Others sections in  
this web site:*

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



**Edigraphic.com**



# Un caso de síndrome de Rubinstein-Taybi. Presentación radiológica

Héctor Ahumada Mendoza,\* José Luis Ramírez Arias,\*  
Blanca Lilia Santana Montero,\*\* Susana Elizalde Velásquez\*\*\*

## Resumen

El síndrome de Rubinstein-Taybi, es una enfermedad esporádica con muy pocos casos en la misma familia y una frecuencia estimada de 1/300,000 nacidos vivos; caracterizada por retraso mental, talla baja proporcionada, pulgares y primeros dedos del pie anchos y anomalías craneofaciales.

Presentamos el caso de un paciente masculino de 8 años de edad, que presenta los hallazgos clinicoradiológicos de esta enfermedad.

**Palabras clave:** Rubinstein Taybi, dismorfismo, retraso mental, anomalías craneofaciales.

## Summary

Rubinstein-Taybi syndrome is a sporadic disease with few familial cases with an estimated frequency of 1/300,000 live births characterized by mental retardation, proportionate low stature, broad thumbs and first toes, in addition to craniofacial anomalies. We presented a case of an 8-year-old male patient who demonstrated the clinico-radiologic findings of this disease.

**Key words:** Rubinstein-Taybi, dysmorphism, mental retardation, craniofacial anomalies.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rubinstein-Taybi, es una enfermedad esporádica con muy pocos casos en una misma familia, tiene una frecuencia estimada de 1/300,000 nacidos vivos y se ha descrito delección del cromosoma 16p13.3.<sup>1,2</sup>

Se caracteriza por crecimiento prenatal normal, retraso mental, talla baja proporcionada, pulgares y primeros dedos del pie anchos, tipo espatulado, clinodactilia del 4º y 5º dedo, así como anomalías craneofaciales como dismor-

fismo facial, puente nasal deprimido, hipertelorismo, anomalías de posición tamaño y forma de las orejas, retrognatia, micrognatia, paladar hendido, úvula bífida, labio inferior pequeño, obstrucción del conducto nasolágrimo; anomalías oculares, estrabismo, catarata, glaucoma, coloboma, errores de refracción. Retraso mental, cefaleas, crisis convulsivas, con anormalidades electroencefalográficas. Así como uñas chatas e hipoplasia de las uñas de los pies. Pueden existir defectos cardíacos congénitos en el 25% de los casos.<sup>5</sup>

Los hallazgos radiológicos encontrados en este síndrome son en las manos: huesos del metacarpo pequeños, 1er. falange proximal corta, con pulgar ancho; en los pies: Hallux valgus, clinodactilia. En la cara: hipertelorismo, puente nasal deprimido, retro o micrognatia. Foramen magno amplio, fontanela anterior grande, hipoplasia de la odontoides, sindactilia, polidactilia y clinodactilia. Hay reflujo gastroesofágico, megacolon, malrotación intestinal. Doble sistema colector renal, reflujo vesicoureteral. Ausencia del cuerpo calloso, meningiocele y médula anclada.<sup>3-5</sup>

Se presenta el caso de un paciente de 8 años de edad en el que se corroboraron los hallazgos clínicos y radiológicos más frecuentes de la enfermedad.

\* Departamentos de Radiología eImagen. Hospital Ángeles del Pedregal.

\*\* Hospital Infantil de México "Federico Gómez"

\*\*\* Instituto Nacional de Pediatría.

**Correspondencia:**  
Dr. Héctor Ahumada Mendoza  
Av. México Coyoacán 346  
Col. General Anaya  
03340 México, D.F.  
Correo electrónico: lramirezhap@terra.com.mx

Aceptado: 14-08-2003.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Varón de 8 años de edad, con desarrollo prenatal normal, sin antecedentes perinatales, (talla al nacimiento normal), quien es referido al Departamento de Radiología e Imagen, del Hospital Ángeles del Pedregal de la ciudad de México, a la edad de 8 años por presentar talla baja, retraso en el desarrollo del lenguaje, pérdida de la agudeza visual del ojo izquierdo, infecciones frecuentes de vías respiratorias y urinarias; alteraciones craneofaciales caracterizadas por puente nasal deprimido, labio inferior pequeño, uñas chatas en las manos.

Se realizaron los siguientes estudios radiológicos:

Rayos X en proyección dorso-palmar de las manos: retraso en la maduración esquelética, con una edad ósea de 6 años, dedos pulgares cortos y anchos a expensas de acortamiento de las falanges distales, metacarpianos cortos, incremento en el volumen de los tejidos blandos de la región tenar e hipotenar (*Figura 1*).

Rayos X en dorso-plantar de los pies: clinodactilia del 2º dedo izquierdo y tendencia al Hallux valgus bilateral (*Figura 2*).

*Serie esofagogastroduodenal*: reflujo gastroesofágico constante hasta el tercio medio, asociado a dilatación esofágica (*Figura 3*).

*Ultrasonido renal*: presencia de doble sistema colector izquierdo asociado a dilatación del grupo colector superior (*Figura 4*).

*Ultrasonido ocular*: catarata bilateral (*Figura 5a y b*) y coloboma (*Figura 5c y d*).



**Figura 2.** Clinodactilia del 2º dedo izquierdo y Hallux valgus.



**Figura 3.** Serie esofagogastroduodenal: Reflujo gastroesofágico.



**Figura 1.** RX de las manos: Edad ósea de 6 años, dedos pulgares cortos y anchos (flecha blanca abierta), con acortamiento de las falanges distales, (flecha blanca cerrada) incremento en el volumen de los tejidos blandos de la región tenar e hipotenar. (flecha negra)



**Figura 4.** Doble sistema colector izquierdo (flechas).

## DISCUSIÓN

En 1963 Rubinstein y Taybi describieron por primera vez este síndrome, que puede afectar a diversos órganos y

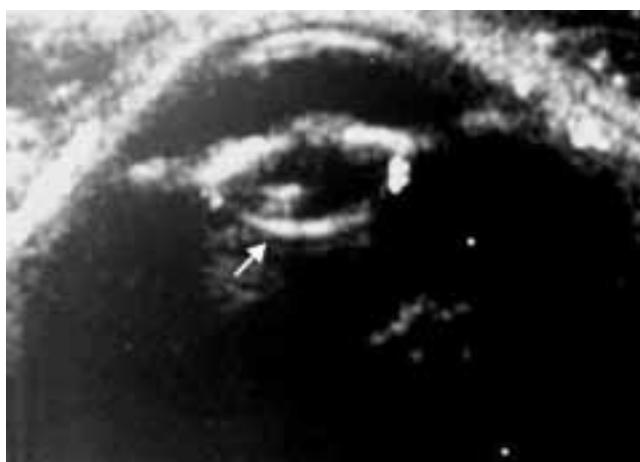


**Figura 5 a.** La flecha superior señala la catarata, las flechas inferiores los detritus.

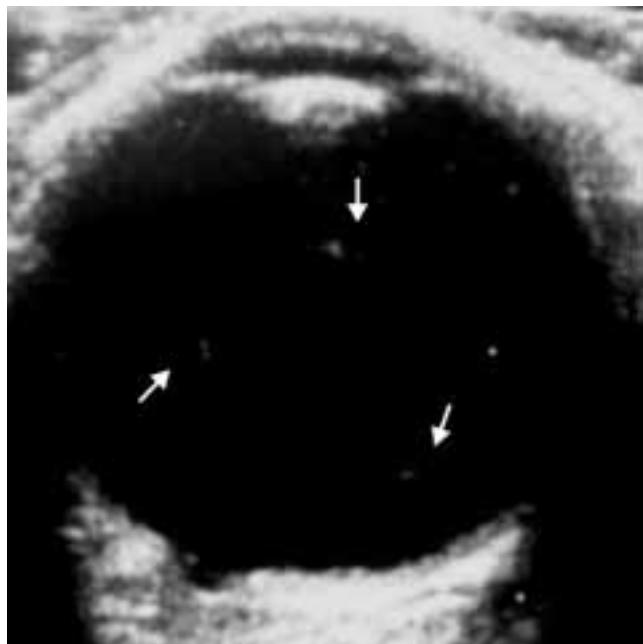
sistemas, principalmente el sistema esquelético, digestivo, urinario y nervioso.<sup>1,5</sup>

Los principales problemas clínicos presentados por estos pacientes son la dificultad para la alimentación, retraso en el crecimiento, infecciones respiratorias y enfermedad cardiaca congénita, estas 2 últimas son la causa principal de morbilidad.

Generalmente se detecta en el recién nacido por la presencia de las características clínicas y signos radiológicos que permitirán realizar el diagnóstico diferencial con otras



**Figura 5 b.** Acercamiento, muestra catarata.



**Figura 5 c.** Las flechas señalan detritus, en la porción inferior se observa coloboma.



**Figura 5 d.** Coloboma en la porción posterior de la retina, flecha.

entidades patológicas como el síndrome de Apert, la trisomía 13, el síndrome de Pfeiffer y el de Treacher Collins entre otros.

Es bien sabido que existe un incremento constante en la contribución que la radiología e imagen ha hecho en el diagnóstico preciso en los síndromes de etiología conocida o no.

En este informe se reporta un caso típico de síndrome de Rubinstein-Taybi, con los hallazgos clínico-radiológicos característicos de la enfermedad. Debido a la baja frecuencia de esta enfermedad (estimada en 1 de cada 300,000 nacidos vivos, 1 caso de cada 500 niños hospitalizados y aproximadamente existen 600 casos reportados en la literatura mundial) es de gran importancia que el radiólogo pediatra tenga conocimiento exacto y completo de las manifestaciones clínicas y hallazgos radiológicos a encontrar. Para determinar qué estudios de imagen debe realizarse en cada paciente, debe tomarse en cuenta la afectación de cada órgano o sistema basado en los hallazgos clínicos.

El diagnóstico y tratamiento de estos pacientes requiere una participación multidisciplinaria, en donde trabaja-

rán activamente los grupos de genética, pediatría, cirugía plástica, ortopedia, cirugía cardiovascular, urología, oftalmología, neurología y gastroenterología. Todos encaminados a la corrección de problemas específicos, para lo cual estas especialidades requerirán del apoyo radiológico para el diagnóstico de las anomalías presentadas.

## REFERENCIAS

1. Hennekam RCM et al. Deletion at chromosome 16p13.3 as a cause of Rubinstein-Taybi syndrome: clinical aspects. *Amer J Human Gen* 1993; 52: 255.
2. Taybi H. *History and radiologic manifestations of RTS*. In the Proceedings of the First International Family Conference on Rubinstein-Taybi Syndrome. 1993: 16-18.
3. Albanese A et al. Diagnostic imaging techniques in Rubinstein-Taybi syndrome: report of 8 cases. *Radiol Med* 1991; 81: 253.
4. Grunow JE. Gastroesophageal reflux in Rubinstein-Taybi syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1982; 1: 273.
5. Taybi Rubinstei JH. Broad thumbs and toes and unusual facial features. A probable mental syndrome. *Am J Roentgenol* 1965; 93: 362-366.