

Acta Médica
Grupo Ángeles

Volumen **1**
Volume

Número **3**
Number

Julio-Septiembre **2003**
July-September

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***



Medigraphic.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.^{1,2}

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, retrognatía, micrognatía, paladar hendido, úvula bífida, labio inferior pequeño, obstrucción del conducto nasolacrimal; 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.⁵

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 micrognatía. 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, meningoceles y médula anclada.³⁻⁵

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 e Imagen. 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: lramirezchap@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 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 2. Clinodactilia del 2º dedo izquierdo y Hallux valgus.



Figura 3. Serie esofagogastroduodenal: Reflujo gastroesofágico.

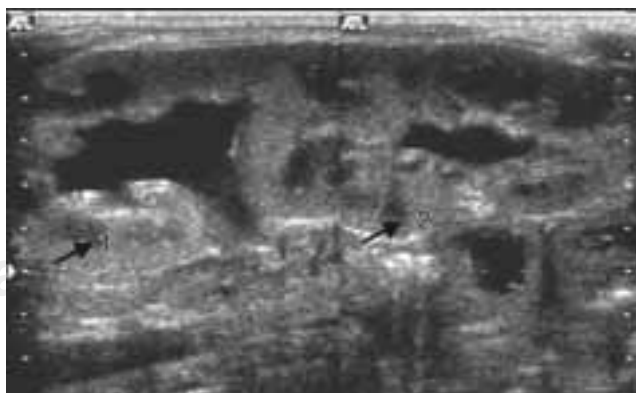


Figura 4. Doble sistema colector izquierdo (flechas).

DISCUSIÓN

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

sistemas, principalmente el sistema esquelético, digestivo, urinario y nervioso.^{1,5}

Los principales problemas clínicos presentados por estos pacientes son la dificultad para la alimentación, retraso en el crecimiento, infecciones respiratorias y enfermedad cardíaca 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 a. La flecha superior señala la catarata, las flechas inferiores los detritus.



Figura 5 b. Acercamiento, muestra catarata.

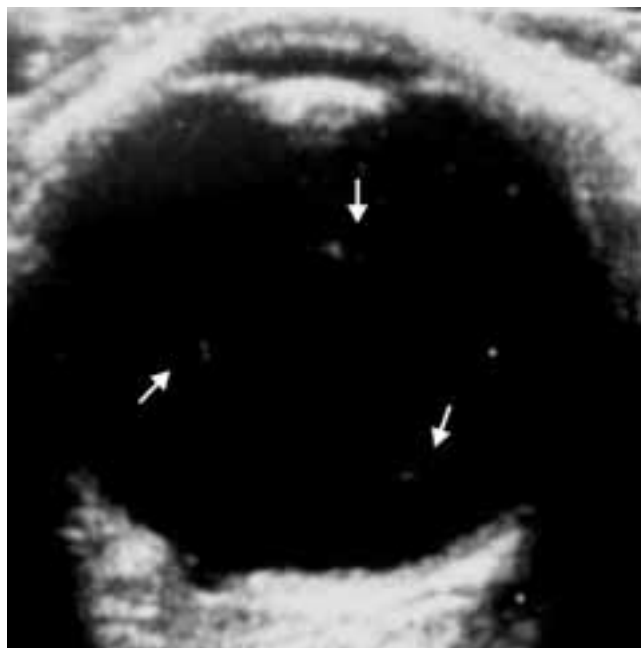


Figura 5 c. Las flechas señalan detritus, en la porción inferior se observa coloboma.



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 Rubinstein JH. Broad thumbs and toes and unusual facial features. A probable mental syndrome. *Am J Roentgenol* 1965; 93: 362-366.

