



Caso clínico

Abordaje de deformidades residuales en supinación y aducción del pie en el síndrome de Rubinstein-Taybi

Approach to residual deformities in supination and adduction of the foot in Rubinstein-Taybi syndrome

Dr. Luis Camilo Maldonado Mejía,* Dr. Julián David Rincón-Lozano,* Dr. Jorge E Bossio,†

Dr. Rafael Olimpo Martínez Pérez,‡ Dra. Isabella Martínez Benito-Revollo,§ Dr. Jaime Villanueva,§ Dr. Moisés E Bula,¶

* Residente de Ortopedia y Traumatología, Universidad de Cartagena. Cartagena, Bolívar, Colombia.

‡ Ortopedista Infantil, Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja. Cartagena, Bolívar, Colombia.

§ Médica General, Hospital Naval. Cartagena, Bolívar, Colombia.

¶ Médico General, Servicio de Ortopedia y Traumatología, Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja. Cartagena, Bolívar, Colombia.

RESUMEN

Introducción: el síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) es una enfermedad de origen genético, de herencia autosómica dominante, con una prevalencia de 1/100,000-150,000 nacidos. Cursa con múltiples alteraciones morfológicas dentro de las que se destacan las musculoesqueléticas. Las deformidades en los pies en el SRT no son tan frecuentes como en miembro superior, no obstante, las deformidades en pie pueden llegar a repercutir en la funcionalidad del paciente dependiendo de la severidad y sintomatología. **Presentación del caso:** se presenta el caso de un masculino de 12 años con SRT con antecedente de manejo con método Ponseti, que se presenta con deformidades multiplanares en el pie dadas por deformidad del hallux adducto bilateral y deformidad residual en supino y aducto del pie bilateral. Se plantea un manejo quirúrgico con balance osteomuscular para mejoría de funcionalidad del paciente, evidenciada durante el seguimiento. **Conclusiones:** las deformidades del sistema musculoesquelético son frecuentes y pueden llegar a alterar la funcionalidad del paciente. Las deformidades en los pies requieren un manejo quirúrgico para evitar alteración de la funcionalidad en ciertos casos. La corrección con procedimientos óseos y musculotendinosos que compensen la deformidad son necesarios para evitar recidiva de las deformidades. Se requiere un abordaje multidisciplinario para mejorar los desenlaces en los pacientes con SRT.

Palabras clave: síndrome de Rubinstein-Taybi, malformaciones del pie, aducto, supino.

Nivel de evidencia: V

ABSTRACT

Introduction: Rubinstein-Taybi syndrome (RTS) is a disease of genetic origin, of autosomal dominant inheritance, with a prevalence of 1/100,000-150,000 births. It presents with multiple morphological alterations, among which the musculoskeletal ones stand out.

Foot deformities in TRS are not as frequent as in the upper limb, however, foot deformities can have repercussions on the patient's functionality depending on the severity and symptomatology. **Case presentation:** we present the case of a 12-year-old male with TRS with a history of management with the Ponseti method, who presents with multiplanar foot deformities due to bilateral hallux adductus deformity and residual deformity in supination and bilateral adductus of the foot. Surgical management with osteomuscular balance is proposed to improve the patient's functionality, evidenced during follow-up. **Conclusions:** deformities of the musculoskeletal system are frequent and can alter the patient's functionality. Foot deformities require surgical management to avoid alteration of functionality in certain cases. Correction with bone and musculotendinous procedures that compensate the deformity are necessary to avoid recurrence of deformities. A multidisciplinary approach is required to improve outcomes in patients with TRS.

Keywords: Rubinstein-Taybi syndrome, foot malformations, adductus, supine.

Level of evidence: V

Recibido: 13/05/2025. Aceptado: 18/09/2025.

Correspondencia: Julián David Rincón-Lozano

Edificio Hospital Universitario del Caribe, Colombia. 29 #50-50, Zaragocilla, Cartagena de Indias, Cartagena, Colombia.

E-mail: judrinconlo@unal.edu.co

Citar como: Maldonado MLC, Rincón-Lozano JD, Bossio JE, Martínez PRO, Martínez Benito-Revollo I, Villanueva J et al. Abordaje de deformidades residuales en supinación y aducción del pie en el síndrome de Rubinstein-Taybi. Rev Mex Ortop Pediatr. 2025; 27(1-3); 24-28. <https://dx.doi.org/10.35366/121647>



INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) es una enfermedad de origen genético, de herencia autosómica dominante, con una prevalencia de 1/100,000-150,000 nacidos.¹ Dentro de las manifestaciones clínicas del SRT se encuentra el retraso en el crecimiento con estatura baja, displasia esquelética, microcefalia, dismorfia facial y discapacidad intelectual de moderada a severa.²

Fue descrito en el año 1963 por Jack Rubinstein y Hooshan Taybi en su trabajo «*Broad Thumbs and Toes and Facial Abnormalities, A Possible Mental Retardation Syndrome*». En dicho artículo reportan los casos de siete niños con un conjunto de anomalías que incluyen falanges distales cortas y amplias, retraso psicomotor, paladares arqueados altos y antecedente de infecciones respiratorias recurrentes, asociado a anomalías oculares y dismorfia facial.³

La patogenia exacta de dicho síndrome es incierta, sin embargo, se han descrito causas genéticas como la microdeleción del cromosoma 16p13.3 o del cromosoma 11q13.2, que causan variantes en la proteína de unión a CREB y en la proteína p300 de unión a E1A respectivamente.^{4,5} Su diagnóstico se basa en la clínica y hasta en 65% de los casos se puede detectar una anomalía citogenética o molecular.⁶

Desde el punto de vista musculoesquelético en extremidades las malformaciones más comunes son: pulgares anchos y cortos (96%), falanges distales anchas (36-96%) y anguladas (56%),¹ pulgar con desviación radial (33%), necrosis avascular de la cabeza femoral (3%) y retraso de edad ósea (74%).^{2,4-6} Con menor frecuencia se reportan otras alteraciones más raras en los pies, como pie equino varo, polidactilia postaxial o agenesia de la falange distal del hallux.⁷ Sumado a las manifestaciones descritas anteriormente, su resolución suele ser más compleja debido a alteraciones tisulares que alteran la morfología anatómica normal y su entendimiento quirúrgico, asociado a menor respuesta a tratamiento con mayores probabilidades de recidiva.⁴⁻⁷

Se presenta un caso clínico de un paciente de 12 años con diagnóstico de SRT y el manejo quirúrgico de las deformidades en los pies, en el cual se puntualiza el reto que conlleva el manejo de alteraciones complejas en un pie sindromático y la caracterización de otras manifestaciones del SRT.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 12 años con diagnóstico de SRT al año de edad por grupo de genética extra institucional. Igualmente, cursó con pie equino varo aducto sindromático y fue sometido a manejo con método Ponseti bilateral a los dos años de vida, no manifiesta otro antecedente positivo de importancia personal o familiar. Al momento de la consulta

presenta deterioro cognitivo leve, dismorfia facial (*Figura 1*), polidactilia del pulgar bilateral Wessel 1, con ausencia de un dedo en manos bilateral, falanges ensanchadas y anguladas en manos (*Figura 2*). En pies se evidenció una deformidad multiplanar flexible dada por aducto 24° izquierdo, 20° derecho, equino de 10° derecho, neutro izquierdo, supino dinámico del antepié y el *hallux* bilateral (*Figura 3*). En seguimiento multidisciplinario para manejo de las múltiples comorbilidades por cirugía maxilofacial, odontopediatría, otorrinolaringología y dermatología.

Con base en el enfoque terapéutico de las deformidades en pie, se ingresa a cargo del servicio de ortopedia pediátrica para la corrección de la deformidad multiplanar en ambos pies. Se realiza la siguiente técnica quirúrgica de forma bilateral: paciente bajo anestesia general, se realiza una primera incisión media en la superficie medial del antepié, se visualiza tendón aductor del *hallux* hipertrófico y tenso, y se realiza tenotomía, logrando corrección de deformidad en aducto del *hallux*. Posteriormente, se procede a realizar una incisión longitudinal sobre la superficie dorso medial del pie, con referencia al trayecto del tendón tibial anterior, se procede a disecar hasta el origen tendinoso a nivel de la base del primer metatarsiano y la primera cuña (*Figura 4*). Se realizó tenotomía insercional y preparación del tendón para la transferencia mediante la realización de sutura con puntos de Krackow. Se realiza una segunda incisión en dorso del pie con referencia a la tercera cuña hasta identificar su cortical posterior bajo imagenología y se realiza un túnel óseo hacia plantar. Se recupera tendón previamente preparado por segunda incisión en el plano subcutáneo, se pasa a través de túnel



Figura 1: Dismorfia facial asociada al SRT.



Figura 2:

Deformidades en falanges con aumento del ancho, longitud y angulación de las mismas.

óseo en la tercera cuña, se recupera a nivel plantar y se realiza fijación a nivel cutáneo plantar con una gasa de interposición manteniendo la tensión del tendón con dorsiflexión neutra del tobillo. Se aplica bota de yeso en el postquirúrgico durante seis semanas.

Durante el seguimiento postquirúrgico se identifica menor limitación para uso de calzado, así como no recidiva de la deformidad durante el primer año posterior al procedimiento quirúrgico.

DISCUSIÓN

Se considera que el SRT es una rara anomalía genética del neurodesarrollo, con un patrón de transmisión autosómica dominante que en 99% de los casos aparece espontáneamente de *novo*.⁷ Hace parte de las cromatinopatías debido a que la alteración en los genes *CREBBP* y *EP300* afectan la remodelación de cromatina y la acetilación de histonas, repercutiendo en la plasticidad neuronal y cognición.⁷ El primer consenso internacional de SRT propone un puntaje diagnóstico con base en los hallazgos clínicos cardinales del paciente, dentro de los que resaltan malformaciones en cara, esqueleto, alteraciones del crecimiento y desarrollo intelectual.⁶ Dependiendo del puntaje obtenido, permite establecer un diagnóstico clínico del SRT, o sugiere alta posibilidad de diagnóstico, caso en el que se deben solicitar análisis moleculares del gen *CREBBP* y *EP300*.⁶

Las manifestaciones musculoesqueléticas más relevantes de los pacientes con SRT desde el punto de vista ortopédico incluyen pulgares anchos y cortos, así como anomalías en las falanges distales, *hallux* aductos e hipertróficos.² La

incidencia de pie equino varo sindromático en estos pacientes no es tan alta,⁷ sin embargo, en conjunto con las deformidades del *hallux* pueden tener repercusión en la funcionalidad de los pacientes, por lo cual se recomienda abordar la corrección oportuna de las alteraciones musculoesqueléticas presentes en el SRT.⁶ Los hallazgos clínicos del paciente son concordantes con el fenotipo clásico de este síndrome, que incluye retraso en el desarrollo psicomotor y compromiso cognitivo variable, talla baja relativa.⁵ Si bien no se identificaron alteraciones adicionales en el paciente, el SRT aumenta incidencia de alteraciones renales, dismetría ocular, anomalías en múltiples sistemas que deben evaluarse de forma multidisciplinaria (cardiología, oftalmología, otorrinolaringología, nefrología).¹

Respecto a las deformidades en los pies, se sugiere que las alteraciones en el *hallux* sean abordadas de forma quirúrgica en los casos en los que hay alteración funcional para la marcha o limitaciones para el uso de calzado.⁶ En este caso los pies cursaban con una deformidad multiplanar, secundaria a una recidiva del pie equino varo sindromático de forma bilateral. Las alteraciones incluían el antepié con deformidad en aducto del *hallux*, sumado a supino y aducto del pie. No se identificó literatura que especifique el manejo de la recidiva del pie equino varo sindromático en SRT, no obstante, con base en los resultados en otros síndromes, los autores realizaron como manejo la transferencia del tendón tibial anterior a la tercera cuña.⁸ Si bien en la literatura no se especifica un tiempo de recidiva para deformidades en pie en SRT, durante el seguimiento del paciente no se presentaron recidivas de la deformidad en ambos pies, con mejoría de funcionalidad en el patrón de marcha.



Figura 3:
Deformidad del hallux aducto y supino del pie bilateral.

El manejo quirúrgico de niños con deformidades en los dedos de la mano, especialmente en el pulgar con angulación significativa, debe considerarse antes de la edad de dos años, ya que la angulación puede afectar la capacidad funcional.⁶ En el caso presentado el paciente aún no demuestra angulaciones significativas que ameriten un abordaje quirúrgico.

Las manifestaciones más comunes en la columna vertebral son la hipercifosis cervical (62%), hiperlordosis lumbar (16%) y escoliosis (38%), según reportan Hennekam y colaboradores en 2022.⁹ A su vez, describen que los hallazgos radiológicos más comunes son: espina bífida oculta (47%), más frecuente en región lumbosacra, escoliosis (42%) e hipercifosis cervical (37%).⁹ Dentro de lo descrito en la literatura, los pacientes con SRT presentan hipermovilidad en cadera y rodilla, con episodios de luxación patelar frecuentes.⁴

Las alteraciones musculoesqueléticas del SRT como la hiperlaxitud, la inestabilidad rotuliana y las deformidades de pies deben diferenciarse de otros síndromes que también cursan con manifestaciones osteoarticulares. Entre ellos destaca el síndrome de Ehlers-Danlos, por su hiperlaxitud y luxaciones frecuentes, pero sin el pulgar ni el hallux ancho característicos del SRT.² Asimismo, en el



Figura 4: Identificación quirúrgica del tendón tibial anterior previo a tenotomía y transferencia.

síndrome de Holt-Oram se observan alteraciones en pulgares y extremidades superiores, pero sin la combinación de hallazgos presentes en SRT. Otro diagnóstico diferencial

es el síndrome de Larsen, que se caracteriza por rasgos faciales distintivos y múltiples luxaciones articulares desde el nacimiento.¹⁰ En columna, estas entidades también pueden cursar con escoliosis e hiperlaxitud, por lo que deben considerarse en el diagnóstico diferencial.¹¹

El pronóstico en SRT es variable, pero suelen observarse recidivas de deformidades y luxaciones debido a la combinación de huesos anchos y ligamentos laxos. A diferencia de otros síndromes con evolución más desfavorable (como Ehlers-Danlos o Larsen), en SRT las complicaciones musculoesqueléticas pueden manejarse con un enfoque integral ortopédico y rehabilitador, lo que permite mejorar la función y la calidad de vida del paciente.⁴

En el 2015, Spena y colaboradores enfatizan en la necesidad de un enfoque multidisciplinario como herramienta crucial para detectar y manejar complicaciones secundarias que pueden surgir a lo largo del desarrollo del paciente.² Este enfoque en los pacientes con SRT mejora considerablemente los desenlaces, apoyado siempre de rehabilitación temprana con terapia física, uso de ortesis y seguimiento estricto. Valoraciones recurrentes por parte de especialistas en cirugía de columna, cardiología, otorrinolaringología, odontología y genetistas son necesarios para evitar complicaciones en otros sistemas afectados en el SRT.^{4,12}

CONCLUSIONES

El SRT es una patología compleja que conlleva un espectro amplio de anormalidades en distintos sistemas del paciente. El manejo de deformidades en el pie de los pacientes con SRT no cuenta con evidencia contundente en la literatura, por lo que para el ortopedista infantil es un reto identificar las malformaciones que puedan repercutir en la funcionalidad del paciente, y a partir del entendimiento de la fisiopatología pueda abordarlas terapéuticamente con buenos resultados. Se destaca la importancia de un manejo interdisciplinario para abordar las diversas complicaciones y mejorar los desenlaces asociadas con SRT.

AGRADECIMIENTOS

Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja. Cartagena, Bolívar.

REFERENCIAS

1. Jain A, Rehman S, Smith G. Long-term results following osteotomy of the thumb delta phalanx in Rubinstein-Taybi Syndrome. *J Hand Surg Eur Vol.* 2010; 35(4): 296-301. doi: 10.1177/1753193409354523.
2. Spena S, Gervasini C, Milani D. Ultra-rare syndromes: the example of Rubinstein-Taybi syndrome. *J Pediatr Genet.* 2015; 4(3): 177-186. doi: 10.1055/s-0035-1564571.
3. Rubinstein JH, Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities. A possible mental retardation syndrome. *Am J Dis Child.* 1963; 105: 588-608. doi: 10.1001/archpedi.1963.02080040590010.
4. Stevens CA. Rubinstein-Taybi syndrome. 2002. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews®.* Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.
5. Milani D, Manzoni FM, Pezzani L, Ajmone P, Gervasini C, Menni F, Esposito S. Rubinstein-Taybi syndrome: clinical features, genetic basis, diagnosis, and management. *Ital J Pediatr.* 2015; 41: 4. doi: 10.1186/s13052-015-0110-1.
6. Lacombe D, Bloch-Zupan A, Bredrup C, Cooper EB, Houge SD, García-Miñáur S et al. Diagnosis and management in Rubinstein-Taybi syndrome: first international consensus statement. *J Med Genet.* 2024; 61(6): 503-519. doi: 10.1136/jmg-2023-109438.
7. Van Gils J, Magdinier F, Fergelot P, Lacombe D. Rubinstein-Taybi syndrome: a model of epigenetic disorder. *Genes (Basel).* 2021; 12(7): 968. doi: 10.3390/genes12070968.
8. Carpiaux AM, Hosseinzadeh P, Muchow RD, Iwinski HJ, Walker JL, Milbrandt TA. The effectiveness of the Ponseti method for treating clubfoot associated with amniotic band syndrome. *J Pediatr Orthop.* 2016; 36(3): 284-288. doi: 10.1097/BPO.0000000000000444.
9. Hennekam RC, Van Den Boogaard MJ, Sibbles BJ, Van Spijken HG. Rubinstein-Taybi syndrome in the Netherlands. *Am J Med Genet Suppl.* 1990; 6: 17-29. doi: 10.1002/ajmg.1320370604.
10. Mehlman CT, Myer DW, Browne RH. Instability of the patellofemoral joint in Rubinstein-Taybi syndrome. *J Pediatr Orthop.* 1998; 18(3): 292-295. doi: 10.1097/00004694-199805000-00012.
11. Tataro Y, Watanabe K, Kaga H. Rubinstein-Taybi syndrome with scoliosis treated surgically: report of two cases. *Scoliosis.* 2011; 6: 21. doi: 10.1186/1748-7161-6-21.
12. Wiley S, Swayne S, Rubinstein JH, Lanphear NE, Stevens CA. Rubinstein-Taybi syndrome medical guidelines. *Am J Med Genet A.* 2003; 119A(2): 101-110. doi: 10.1002/ajmg.a.10009.