



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

347/5 - SÍNDROME DE RUBINSTEIN TAYBI

J. Bea Martínez^a, F. Martín González^b, B. Pérez Ubago^c y M. Ezquerro García^b

^aMédico de Familia. Centro de Salud Médico Alcanadre. La Rioja. ^bMédico de Familia. Centro de Salud Murillo de Río Leza. La Rioja. ^cMédico de Familia. Centro de Salud Ventas Blancas. La Rioja.

Resumen

Descripción del caso: Niño de 12 años, hijo único de padres sanos y no consanguíneos, en tratamiento actual con metilfenidato y aripiprazol, antecedentes quirúrgicos: amigdaloadenoidectomía. Antecedentes neonatales y obstétricos: Embarazo: amenaza de parto prematuro a las 35 semanas, infección del tracto urinario afebril en primer trimestre, ecografías intraútero normales, hiperglucemia y test de sobrecarga oral de glucosa patológico tratada solamente con dieta. Parto: cesárea por no progresión, a término 40 semanas, PRN 3.480 g, longitud 49 cm, PC 34 cm, Apgar 9/10, criptorquidia, deformidad de pulgares y polidactilia pie izquierdo, pruebas endocrinometabólicas normales. Lactancia mixta desde recién nacido. Actualmente en colegio de integración y logopedia extraescolar por presentar retraso madurativo con dificultades en motricidad, aprendizaje y conducta hiperactiva, con mejoría progresiva de lenguaje comprensivo.

Exploración y pruebas complementarias: Asocia talla baja, facies dismórfica característica con ojos pequeños de implantación profunda, epicanthus bilateral, hipoplasia malar, antehélix prominentes, catarata, coloboma, ptosis palpebral, hipertelorismo y glaucoma congénito, pectus excavatum leve, mamilas hipoplásicas y pulgares anchos en manos y pies (corregidos quirúrgicamente). Analítica sangre: sin alteraciones significativas en hemograma, bioquímica, estudio tiroideo y eje hipotálamo-hipofisario-gonadal. ECG: ritmo sinusal a 87 lpm, repolarización normal. Ecocardiograma sin alteraciones. Estudio genético: Cariotipo normal 46 XY. Se detecta en heterocigosis una mutación patogénica en el gen CREBBP.

Orientación diagnóstica: Síndrome de Rubinstein Taybi (SRT). Trastorno de atención con hiperactividad y de conducta comórbido.

Diagnóstico diferencial: Diagnóstico diferencial con otros síndromes malformativos congénitos: Síndrome de Apert, Pfeiffer, Saethre-Chotzen, Patau o Cornelia de Lange.

Comentario final: El diagnóstico de SRT es fundamentalmente clínico. Tiene una incidencia de 1/125.000 nacidos vivos. Los pacientes pueden presentar diversas malformaciones como anomalías cardíacas, tumorales, oculares, digestivas, cerebrales, genitourinarias y óseas. Los pacientes requieren una participación multidisciplinar. Precisan tratamiento de psicomotricidad y logopedia para mejorar los aspectos del desarrollo donde presenta déficits. Por tanto, desde Atención Primaria hay que incentivar estrategias que den seguridad y mayor autonomía y técnicas de estudio y atención para resolver conductas.

Bibliografía

1. Fergelot P, Van Belzen M, Van Gils J, et al. Phenotype and genotype in 52 patients with Rubinstein-Taybi syndrome caused by EP300 mutations. *Am J Med Genet.* 2016;170(12):3069-82.

Palabras clave: Rubinstein Taybi. Mutación. Malformación congénita.