

Síndrome de Rubinstein-Taybi

The Rubistein-Taybi syndrome

Lucy Pons Castro^I; Teresita de J. Méndez Sánchez^{II}; Rosa María Naranjo^{II}; Nachelly I. Mejía Cruz^I; Alejandro Arias Díaz^I

^I Especialista de I Grado en Oftalmología. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer", La Habana, Cuba.

^{II} Especialista de II Grado en Oftalmología. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer", La Habana, Cuba.

RESUMEN

Se presentan las características oftalmológicas y clínicas de una paciente que se concluyó con la presencia del síndrome de Rubinstein-Taybi. Este se incluye dentro de los síndromes genéticos y está basado en el fallo del cromosoma 16. La presentación es poco frecuente y no bien conocida, ya que posee características fundamentales que lo distinguen: dedos de los pies grandes y gruesos, pulgares anchos, exceso de pelo en el cuerpo (hirsutismo), microcefalia, boca estrecha, pequeña con dientes apiñados, nariz prominente o curva, cejas arqueadas y pobladas con pestañas largas e inclinación palpebral de los ojos.

Palabras clave: Síndrome de Rubinstein-Taybi/etiología, síndrome de Rubinstein-Taybi/genética, anomalías múltiples, niña, manifestaciones oculares.

ABSTRACT

The ophthalmologic and clinical characteristics of a patient with Rubistein-Taybi syndrome were presented. This is considered one of the genetic syndromes and is based on chromosome 16 failure. The presentation of this syndrome is rather unusual and barely known since the fundamental characteristics that differentiate it are big thick toes, big thumbs, hirsutism, microcephaly, small narrow mouth full of

packed teeth, prominent nose, raised and hairy eyebrows, long eyelash and palpebral inclination of eyes.

Key words: Rubinstein-Taybi syndrome/etiology, Rubinstein-Taybi syndrome/genetics, multiple anomalies, girl, ocular manifestations.

INTRODUCCIÓN

Los primeros estudios sobre este síndrome fueron descritos en 1963 los doctores *Jack Rubinstein* y *Hooshang Taybi*. La incidencia exacta es desconocida, aunque se ha estimado que es aproximadamente de 1 × 300 000. No hay relevancia entre sexos, pues afecta en igual porcentaje a varones que a hembras.¹

La mayoría de los niños con el síndrome de Rubinstein-Taybi tienen una apariencia física algo diferente a la de su entorno familiar, en el momento de su nacimiento. La media de edad en el momento del diagnóstico es aproximadamente de 15 meses.^{2,3}

La causa del síndrome de Rubinstein-Taybi es desconocida. Se trata de una mutación del cromosoma 16, un cromosoma demasiado pequeño para ser descubierto por análisis convencionales. Es una mutación espontánea, sin que haya razones de herencia, de problemas en el embarazo, que hicieran pensar a los padres en algo que hubieran hecho mal. No hay ninguna razón para esta mutación, solo cabe pensar que es una mutación caprichosa de la naturaleza.⁴

Es una enfermedad genética que probablemente se deba a una nueva mutación en el gen durante el desarrollo fetal. En algunos casos se hereda de una manera autosómica dominante. Aproximadamente el 25 % de los pacientes diagnosticados presentan una microdelección en la región 16p13.3, que puede demostrarse mediante técnicas de hibridación *in situ*. Se caracteriza por deficiencia mental, baja estatura y rasgos faciales característicos y alteraciones osteomioarticulares como dislocaciones espontáneas patelares y poco desarrollo del sistema locomotor.^{5,6}

Por encima del 80 % de los niños con este síndrome tienen algún problema ocular: glaucoma, estrabismo, alteraciones palpebrales.⁵

El caso que a continuación se presenta ha sido autorizado a publicarse por sus familiares, lo que consta en acta de consentimiento informado.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 1 año de edad, raza blanca, quien al nacer se constata triquiasis bilateral con la aparición de úlceras corneales en los ojos, alteraciones en los miembros superiores e inferiores de localización digital y manifestaciones faciales. A los dos años de edad continuó en la consulta de oftalmología pediátrica del Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer" que los autores

representan, y mejoró las alteraciones palpebrales y se diagnosticó este síndrome genético.

Alteraciones sistémicas (figs. 1,2,3,4,5,6)



Fig. 1. Dedos de los pies grandes y gruesos.



Fig. 2. Pulgares anchos.



Fig. 3. Exceso de pelo en el cuerpo (hirsutismo).



Fig. 4. Microcefalia y exotropía.



Fig. 5. Boca estrecha, pequeña con dientes apiñados.



Fig. 6. Nariz prominente o curva.

Alteraciones oftalmológicas ([figs. 7](#) y [8](#))

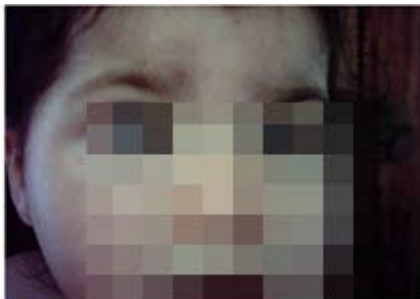


Fig. 7. Cejas arqueadas y pobladas con pestañas largas.



Fig. 8. Inclinación palpebral de los ojos.

CONCLUSIONES

Los pacientes que presenten un síndrome de origen genético que se asocia a alteraciones oftalmológicas deben ser valorados en la consulta de oftalmología pediátrica y estrabismo del Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer".

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. SIERE (Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español) [homepage on the Internet] España: Síndrome de Rubinstein-Taybi. Actualizado: enero de 2004. Disponible en: http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2410
2. Ahumada MH, Ramírez JL, Santana BL, Elizalde VS. Un caso de síndrome de Rubinstein-Taybi. Presentación radiológica. Act Med Gpo Ang [serie en Internet]. 2003; 1(3): 149-52. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/espanol/e-htms/e-actmed/e-am2003/e-am03-3/em-am033d.htm>
3. Alonso Peña J, León Hidalgo MJ, Sánchez Rodríguez R, Martínez Nova A, Alonso Peña D, Rosende Bautista C. El pie en el síndrome de Rubinstein-Taybi. Pediatría [serie en Internet]. 2004. 24(3):87-91. Disponible en: <http://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=860111>

4. Universidad del Centro Médico de Maryland [homepage on the Internet]: Síndrome de Rubinstein-Taybi-tratamiento. Actualizado 7 de enero de 2007. Disponible en: http://www.umm.edu/esp_ency/article/001249trt.htm
5. Barco A. The Rubinstein-Taybi syndrome: Modeling mental impairment in the mouse. *Genes, Brain & Behavior* 6(S1): 32-39. 2007. Disponible en: www.level1diet.com/research/id/1015618
6. Sánchez Lázaro J, Sánchez Herráez S, Díaz Gállego L, Gamazo Caballero E Fernández Díaz J. Spontaneous patella dislocation in Rubinstein Taybi Syndrome The Knee. 2007;14(1): 68-70). Disponible en: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0968016006001530>

Recibido: 14 de enero de 2008.

Aprobado: 26 de marzo de 2008.

Dra. *Lucy Pons Castro*. Instituto Cubano de Oftalmología "Ramón Pando Ferrer". Ave. 76 No. 3104 entre 31 y 41 Marianao, Ciudad de La Habana, Cuba. E-mail: lucypons@infomed.sld.cu