

Síndrome de Rubinstein-Taybi: Un breve vistazo

El síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) es un trastorno genético raro que afecta aproximadamente 100,000 a 125,000 recién nacidos cada año en todo el mundo^{1,2,3,4}. En el 50-60% de los casos, es el resultado de mutaciones en el gen CREBBP en el cromosoma 16p13^{1,2,3,4}, también llamado a veces SRT Tipo 1. Las personas con esta forma de SRT tienen muchas de las siguientes características: pulgares grandes y angulados, primeros dedos de los pies anchos, nariz aguilena característica, estatura baja, pelo y pestañas gruesos, ojos inclinados hacia abajo y paladar angosto^{1,2,3,4}. Una variación genética más rara que afecta al 3-8% de las personas diagnosticadas es el resultado de mutaciones en el gen EP300 en el cromosoma 22^{4,5}, que se conoce como SRT Tipo 2. Las personas con este tipo de síndrome tienen algunas de

las características que se ven en el SRT Tipo 1, pero los rasgos faciales pueden ser más suaves y es menos probable que los pulgares estén en ángulo hacia afuera².

En la mayoría de los casos, se hace una prueba genética para confirmar un “diagnóstico médico” de SRT^{6,7}. La prueba se puede hacer a cualquier edad, pero la edad promedio del diagnóstico es 15 meses¹⁵. Sin embargo, en aproximadamente el 30% de los casos, las personas con características típicas de SRT no tienen una mutación identificada en los genes CREBBP o EP300, lo que significa que no se conoce la causa del SRT³. En esos casos, un genetista podría hacer un “diagnóstico clínico” en base a las características físicas del SRT presentes, en vez de la confirmación mediante la prueba genética^{6,7}.

Cosas para tener en cuenta en cada etapa de la vida*



PRIMEROS MESES: Bajo tono muscular; dificultades para comer y tomar^{1,6,7,14}



ADOLESCENCIA: Comienzo de la pubertad; inquietudes relacionadas con el comportamiento; mayor necesidad de sueño; continúan inquietudes relacionadas con aumento de peso; conversaciones sobre embarazo y prevención del embarazo^{6,14,15,23}



PRIMEROS AÑOS: Aumento de peso; problemas de sueño debido a obstrucciones en la respiración; problemas gastrointestinales; médula anclada; queloides^{1,2,6,14,15,24}



TRANSICIÓN A LA ETAPA ADULTA: Transición de proveedores de atención de la salud pediátricos a adultos; programas durante el día y empleo; vida en la comunidad



EDAD ESCOLAR: Aspecto social y participación en actividades; continúan inquietudes relacionadas con aumento de peso; inquietudes dentales^{1,2,6,14,15,22,23}



ETAPA ADULTA Y ENVEJECIMIENTO: Curvaturas en la columna vertebral; problemas en la vista; queloides; tumores; aumento de las inquietudes relacionadas con el comportamiento; controles frecuentes con especialistas; planificación del envejecimiento y del final de la vida^{6,13,18}

**las listas no son exhaustivas*

Puede obtener más información en nuestro folleto sobre SRT, www.bit.ly/2We6EUR o comuníquese con nosotros en rts@cchmc.org, 513-636-4723

Agradecemos especialmente a la Fundación Dr. Jack Rubinstein por hacer posible este proyecto.



Dr. Jack Rubinstein Foundation
Serving Persons with Developmental Disorders



UCCEDD

University of Cincinnati Center for
Excellence in Developmental Disabilities

Lineamientos para atención de la salud

INQUIETUDES MÉDICAS POR ESPECIALIDAD

Anestesiología (Anesthesiology)

- Se recomienda mucho una cita preoperatoria debido al mayor riesgo de aspiración y/o paro cardíaco, diferencias en las vías respiratorias pueden afectar la intubación^{2,5,6}

Cardiología (Cardiology)

- Aproximadamente 30% de las personas con SRT tienen enfermedad cardíaca congénita^{1,6,15}.

Dermatología (Dermatology)

- Se pueden formar queloides como resultado de cicatrización de la piel después de un trauma (cirugía, picadura de insecto, vacuna, etc.) y se forman con más frecuencia en el pecho y la espalda²⁴

Gastroenterología (Gastroenterology)

- Problemas de reflujo, náuseas y regurgitación son más comunes en bebés con el síndrome. Puede ser necesario usar sonda de alimentación⁶
- Son comunes los problemas de estreñimiento
- Hay mayor probabilidad de malrotación intestinal³⁰

Genitourinario (Genitourinary)

- Mayor probabilidad de estreñimiento puede causar infecciones urinarias frecuentes
- Los varones pueden tener retraso en descenso de los testículos⁶

Neurología (Neurology)

- Es común el problema de médula anclada^{25,26}
- Los síntomas de médula anclada incluyen problemas para ir al baño después de haber dejado los pañales, dificultades para sentarse erguido y dolor en la espalda baja y las piernas

Oftalmología (Ophthalmology)

- Es común glaucoma y/o estrabismo en los primeros meses de vida, y también lágrimas o secreción crónicas en los ojos^{6,13,14}

Ortopedia (Orthopedics)

- Problemas en la manera en que se forman los huesos y la flexibilidad de los tendones pueden llevar a dislocación de la rótula, problemas en la cadera y dolor en la espalda y las piernas^{13,14}

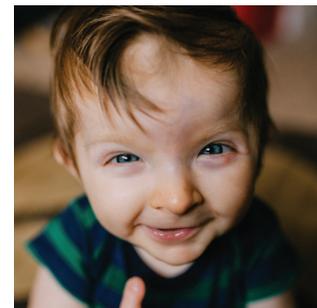
Respiratorio/Otorrinolaringología (Respiratory/ENT)

- Riesgo de infecciones de oído frecuentes y pérdida de audición leve¹³
- Conductos nasales y vías respiratorias pequeñas pueden causar infecciones respiratorias y neumonía^{1,6,13}
- Se puede recomendar cirugía para extirpar amígdalas y adenoides agrandadas para tratar apnea del sueño obstructiva⁶

¿QUÉ COMPARTIR CON FAMILIARES Y PERSONAS A CARGO?

- Ponerse en contacto con especialistas médicos y del desarrollo adecuados, además de apoyos en la comunidad, si es posible.
- Animar a las familias a contactar agencias de servicios para discapacidades del desarrollo locales y/o estatales para obtener apoyo y recursos.
- Compartir el folleto: "Entender el síndrome de Rubinstein-Taybi: Guía para familias y profesionales" para aumentar el conocimiento y conciencia del síndrome y las necesidades del niño. Pueden encontrar una copia electrónica del folleto en: <https://bit.ly/2Yj1PPF>
- Animar a las familias a llevar un registro detallado de las visitas a los médicos, en un cuaderno para registro de la atención o similar, para que los proveedores de atención de la salud puedan colaborar si es necesario.
- Proporcionar el sitio web para SRT de Cincinnati Children's Hospital (CCHMC) para obtener más información sobre el SRT: www.bit.ly/2Hekgvl (solo disponible en inglés)
- Animar a las familias a unirse a grupos de apoyo en Facebook, como el "Grupo de Síndrome de Rubinstein Taybi" o "Apoyo para familia y amigos para el Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT)" (grupos disponibles en inglés).

"Morgan nos ha enseñado a apreciar incluso la más pequeña de las victorias. Cada nueva pequeña habilidad que aprende nos da un poco de esperanza". *Papá y mamá de Morgan*



1. Hennekam RCM. El síndrome Rubinstein-Taybi [The Rubinstein-Taybi syndrome]. In Cassidy SB, Allanson JA, editores. Management of Genetic Syndromes 3ra ed. Hoboken, NJ: Wiley; 2010:705-716.

2. Milani D, Manzoni FM, Pezzani L, et al. Síndrome de Rubinstein-Taybi: características clínicas, base genética, diagnóstico y manejo [Rubinstein-Taybi syndrome: clinical features, genetic basis, diagnosis, and management]. Ital J Pediatr. 2015;41(1):4.

3. Fergelot P, Van Belzen M, Van Gils J, et al. Fenotipo y genotipo en 52 pacientes con el síndrome de Rubinstein-Taybi causado por mutaciones en EP300 [Phenotype and genotype in 52 patients with Rubinstein-Taybi syndrome caused by EP300 mutations]. Am J Med Genet A. 2016;170(12):3069-3082.

4. Schory EK, Keddache M, Lanphear N, et al. Correlaciones genotipo-fenotipo en el síndrome Rubinstein-Taybi [Genotype-Phenotype Correlations in Rubinstein-Taybi Syndrome]. Am J Med Genet A. 2008;146A:2512-2519.

5. Roelofsma JH, White SJ, Ariyurek Y, et al. Heterogeneidad genética en el síndrome Rubinstein-Taybi: Mutaciones en los genes CBP y EP300 causan el trastorno [Genetic Heterogeneity in Rubinstein-Taybi syndrome: Mutations in both CBP and EP300 genes cause disease]. Am J Med Genet A. 2005;76:572-580.

6. Wiley S, Swayne S, Rubinstein JH, Lanphear NE, Stevens CA. Lineamientos médicos para el síndrome Rubinstein-Taybi [Rubinstein-Taybi syndrome medical guidelines]. Am J Med Genet A. 2003;119(2):101-10.

7. Hennekam RC. Síndrome de Rubinstein-Taybi [Rubinstein-Taybi Syndrome]. Eur J of Hum Genet. 2006;14(9):981-985

13. Stevens CA, Pouncey J, Knowles D. Adultos con síndrome de Rubinstein-Taybi [Adults with Rubinstein-Taybi syndrome]. Am J Med Genet A. 2011;155(7):1680-4. doi.org/10.1002/ajmg.a.34058.

14. Sesselleifer A, Stevens CA. Síndrome de Rubinstein-Taybi - Organización Nacional para Trastornos Raros [Rubinstein-Taybi Syndrome National Organization for Rare Disorders]. Publicado en 2018. <https://rarediseases.org/rare-diseases/rubinstein-taybi-syndrome/>. Acceso el 17 de abril de 2018.

15. Stevens CA, Carey J. Rubinstein-Taybi: Book for Families. <http://rubinstein-taybi.com/medical-7/book-for-families/> (Solo disponible en inglés). Acceso el 12 de abril de 2018

18. Yagihashi T, Kosaki K, Okamoto N, et al. Cambio dependiente de la edad en características del comportamiento en el síndrome Rubinstein-Taybi [Age-dependent change in behavioral feature in Rubinstein-Taybi syndrome]. Anomalías congénitas [Congenital anomalies]. 2012;52(2):82-86.

22. Stevens CA, Hennekam RC, Blackburn BL. Crecimiento en el síndrome de Rubinstein-Taybi [Growth in the Rubinstein-Taybi syndrome]. Am J Med Genet. 1990;37(56):51-55.

23. Beets L, Rodríguez-Fonseca C, Hennekam RC. Curvas de crecimiento para personas con el síndrome de Rubinstein-Taybi [Growth charts for individuals with Rubinstein-Taybi syndrome]. Am J Med Genet A. 2014;164(9):2300-9.

24. Van De Kar AL, Houge G, Shaw AC, et al. Queloides en el síndrome de Rubinstein-Taybi: un estudio clínico [Keloids in Rubinstein-Taybi Syndrome: a clinical study]. Br J Dermatol. 2014;171(3):615-621. doi:10.1111/bjd.13124.ch47

25. Hertzler DA, DePewell JJ, Stevenson CB, Mangano FT. Síndrome de médula anclada: revisión de la literatura desde la embriología a la presentación en la etapa adulta [Tethered cord syndrome: a review of the literature from embryology to adult presentation]. Neurosurgical Focus 2010;29(1) E1.

26. Asociación Estadounidense de Cirujanos Neurológicos [American Association of Neurological Surgeons]. Síndrome de médula anclada [Tethered Cord Syndrome]. <https://www.aans.org/Patients/Neurosurgical-Conditions-and-Treatments/Tethered-Spinal-Syndrome> (Solo disponible en inglés). Acceso el 2 de enero de 2019.

30. Stevens CA. Malrotación intestinal en el síndrome Rubinstein-Taybi [Intestinal malrotation in Rubinstein-Taybi Syndrome]. Am J Med Genet A. 2015;167(10):2399-2401. doi/full/10.1002/ajmg.a.37167.