

SINDROME DE RUBINSTEIN TAYBI. ENFOQUE REHABILITADOR, A PROPOSITO DE UN CASO CLINICO

Dr. Julio Sosa A.*,
Dr. Gustavo Marruffo H.*
Dr. Roberto Cassana M.**

RESUMEN

Presentamos el caso de un paciente pediátrico, con manifestaciones de Retardo mental y características físicas singulares, correspondientes al denominando síndrome de Rubinstein-Taybi, el cual está incluido en un programa integral de Rehabilitación para potenciar las áreas Psicofísicas sobre las cuales presenta deficiencias.

INTRODUCCION

El síndrome de Rubinstein-Taybi pertenece al grupo de las Anomalías congénitas que cursan con Retardo mental y Dismorfías Craneo-Faciales, descrito en 1,963 por Rubinstein y Taybi, se manifiesta por Retardo mental con CI entre 17 a 86 (100%), Talla pequeña, Microcefalia, Facies típica con frente estrecha sobresaliente, fisuras palpebrales con inclinación hacia abajo (100%), Nariz aguileña por prolongación del tabique hacia abajo, Orejas de implantación baja, Maxilares hipoplásicos con paladar ojival (100%), Pulgares y dedos gordos anchos (100%), Retardo en la maduración ósea, Criptorquídea, Pene angulado, Anomalías cardíacas, Hipotonía muscular, Marcha inestable. Otras anormalidades que ocasionalmente pueden presentarse y han sido reportadas son Fontanela anterior grande, Foramen magnum grande, Foramina parietal, Anormalidades en el esternón, Anomalías vertebrales, Escoliosis, Poli o Clinodactilia del quinto dedo, Hipertrichosis y Ausencia del cuerpo calloso.

* Médico asistente del servicio II de Medicina de Rehabilitación. HNGAI.

** Médico Residente del Departamento de Medicina de Rehabilitación.

REPORTE DEL CASO.

Paciente varón de raza mestiza de 6 años de edad, con antecedentes pre-natales sin importancia, Antecedentes Natales que señalan nacimiento de parto distócico por Cesárea, (Dilatación estacionaria), con Apgar 8 al nacer, Peso 3700 g, Antecedentes post-natales que demuestran Retraso psico-motor, con control cefálico a los 4 meses, control de tronco a los 9 meses, no realizó gáseo ni rodamiento, bipedestación al año y 6 meses, deambulación a los 2 años.

Respecto a su desarrollo lingüístico se desarrolló hasta la etapa segunda de comunicación, primer nivel lingüístico, etapa del monosílabo intencional. Control de esfínteres a los 3 1/2 años.

Antecedentes patológicos, operado por criptorquídea bilateral a los 2 años, Dificultades para la deglución, Infecciones respiratorias a repetición hasta los 2 años de edad.

Antecedentes familiares, Mayor de 2 hermanos, padre y madre sanos, no otros antecedentes de importancia.

Al examen clínico Varón pequeño para su edad, Hi-

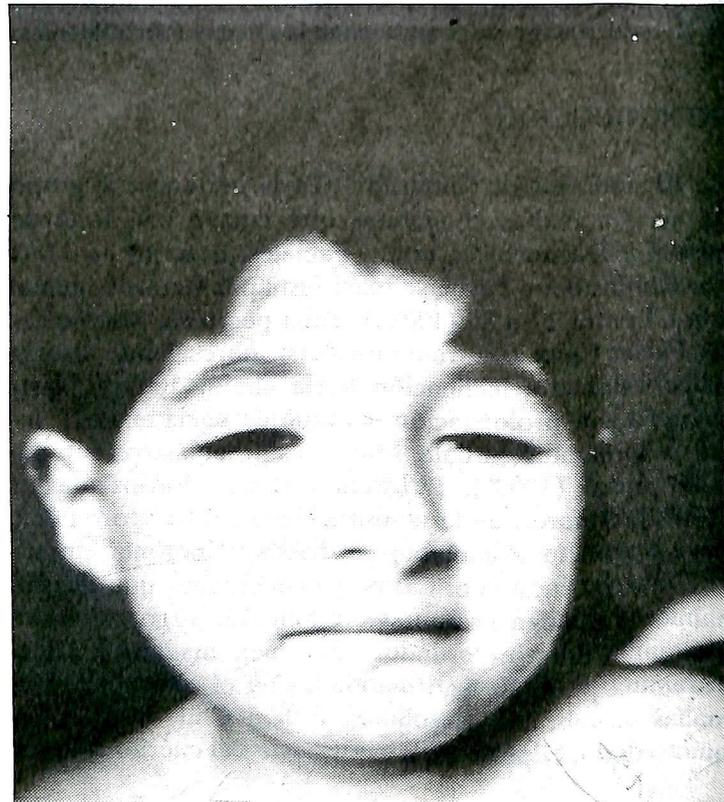
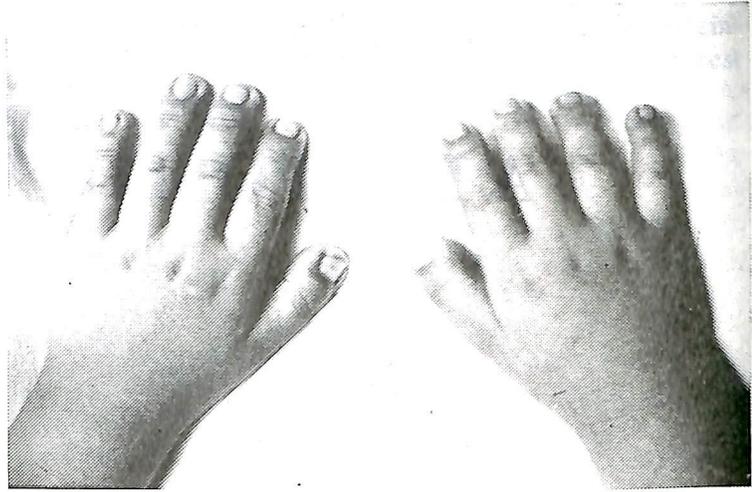
perquinético, Talla 94 cm, Peso 15 Kg, Microcéfalo, con características faciales correspondientes al síndrome descrito, Hipotonía muscular generalizada, pulgares y dedos gordos anchos. Cardiovascular SS II/VI en foco mitral 2EII. Lenguaje: Paladar ojival en escalón, Hipotonía de labios y lengua, Dispraxia lingual, Pobreza de vocabulario, Habla monótona, Presencia de dislalias múltiples, por omisión, Comprende y obedece ordenes simples.

Actividades de vida diaria: Dependiente parcial en vestido y alimentación, Controla esfínteres, Marcha inestable con amplitud de la base de sustentación.

Evaluación Psicológica: Se concluye como portador de Retardo mental en el rango de entrenable, con cociente intelectual menor de 60.

Evaluación Radiográfica: Cráneo con diámetros longitudinal 13.9, transverso 17.6 presencia de hueso pactal, tabique nasal de convexidad anterior. Pulgares con falanges distales anchas. Edad ósea correspondiente a los 3 1/2 años segun el metodo de Greulich-Pyle. Pies con du-

plicación falángica distal y desviación del dedo gordo hacia adentro.



DISCUSION

Presentamos el caso de un niño varón de 6 años de edad remitido a nuestro Departamento de Rehabilitación, para incluirlo en un programa integral, que complemente al desarrollado en forma particular, tanto en el aspecto Psicológico como Motriz.

Debido a su etiología desconocida, es difícil hacer la prevención de este cuadro, se ha observado en uno de 2 gemelos monocigotos de padres consanguíneos. El riesgo de recurrencia familiar es de 1% aproximadamente.

Se puede hacer el diagnóstico pre-natal presuntivo mediante Ecografía con foco selectivo en dedos gordos y pulgares anchos.

Debemos considerar que dentro de los síndromes que cursan con Retardo mental los Rubinstein-Taybi se reportan en 1/300 a 1/500 de los retardados mentales registrados institucionalmente.

El diagnóstico clínico está orientado por aquellas manifestaciones que se producen en un alto porcentaje o que se dan en todos ellos, como son Retardo mental, Pulgares y dedos gordos anchos, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo y maxilares hipoplásicos.

El manejo Rehabilitador por las áreas tomadas de-

berá ser multidisciplinario, integral y permanente, incluyendo los tópicos de Terapia física, Terapia ocupacional, Terapia de Lenguaje, Recreación y Deportes (Danza, teatro, música), Pedagogía terapéutica, Orientación y Terapia familiar, Modificación de Conducta.

BIBLIOGRAFIA

1. Simpson, N.E. and Brissenden, J.E.: The Rubinstein-Taybi syndrome: Familial and dermatoglyphic data *Am. J. Hum. Genet.*, 25:225: 1973.
2. Clinical Genetics; Victor A. Mc Kiusik, 1989.
3. Congenits Malformations; Keneth Lyons Jones, M.D., 1990.
4. Diagnóstico radiológico de las enfermedades de los huesos, Eideken Hodes, 1982.
5. Rubinstein, J.H.: The Broad thumbs syndrome – Progress Report 1968. *Birth defecs* 5:25, 1969.
6. *Am. J. Dis. Child* 108: 351, 1964.
7. *Am. J. Dis. Child* 105: 588, 1963.
8. *Arch. Dis. Child* 43: 94-101, 1968.