Semergen. 2018;44(Espec Congr 17): 969

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. Ezquerra García[b]*

*[a]Médico de Familia. Centro de Salud Médico Alcanadre. La Rioja. [b]Médico de Familia. Centro de Salud Murillo de Río Leza. La Rioja. [c]Médico 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 compresivo.

**Exploración y pruebas complementarias:** Asocia talla baja, facies dismórfica característica con ojos pequeños de implantación profunda, epicantus 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 cardiacas, 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.

1138-3593 / © 2018 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.