
Rubinstein-Taybi, el síndrome de los pulgares anchos

(lunes, 02 de marzo de 2009) - Consumer Eroski (por Clara Bassi)

Esta afección genética es una de las 7.000 enfermedades catalogadas como "raras".

Los pocos niños que nacen afectados de Rubinstein-Taybi sufren anomalías faciales, retraso mental y de crecimiento, así como múltiples características físicas y problemas de salud, pero los más singulares y delatores son el ensanchamiento de los pulgares y los dedos gordos de sus pies, así como el arqueamiento del quinto dedo, lo que les dificulta hacer el gesto de la pinza para coger objetos. Para dar a conocer éste y otros síndromes extraños, mañana 28 de febrero, se ha organizado el primer Día Mundial de las Enfermedades Raras. El síndrome de Rubinstein-Taybi

Los pulgares y los dedos de los pies anormalmente anchos y el arqueamiento permanente del quinto dedo de la mano son dos de los rasgos físicos más característicos del síndrome Rubinstein-Taybi, catalogado dentro de la extensa lista de las enfermedades raras. Las personas afectadas se caracterizan, además, por tener una talla baja, cabeza grande (macrocefalia) o, de forma más habitual, pequeña (microcefalia), exceso de vello (hirsutismo) y un rostro singular: la bóveda del paladar arqueada, la mandíbula muy pequeña (prognatia), el puente nasal y los orificios de la nariz más anchos de lo habitual, los ojos muy separados (hipertelorismo), los párpados caídos o plegados (ptosis palpebral) y pliegues en distintas partes de la cara.

El impacto del síndrome Rubinstein-Taybi no se limita a este conjunto de rasgos físicos y faciales. También puede manifestarse a través de malformaciones en distintos órganos: pueden estar afectados el corazón, los riñones, el aparato genitourinario, el esquelético -puesto que los afectados tienen las extremidades laxas y articulaciones que giran demasiado- y los ojos.

La afectación ocular puede ser, a su vez, muy variada: desde la desviación de la mirada de uno de los ojos (estrabismo), hasta el astigmatismo y el glaucoma, una grave enfermedad que puede llevar a perder la vista si no se trata, y que es la principal causa de ceguera en el primer mundo. A este amplio listado de anomalías, hay que añadir que los niños afectados suelen padecer infecciones de repetición, estreñimiento y dificultades para respirar y alimentarse de forma correcta.

El profesional médico que diagnostica y controla al paciente es, en general, un genetista

No tienen apetito y vomitan lo que comen por lo que, incluso, a veces, necesitan que se les alimente por sonda, según Francisco José Benito Porteros, ex presidente de la extinta Asociación Española de Rubinstein-Taybi, que se dio de baja hace un año por falta de apoyo, aunque permanece asociado a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) para proporcionar información a los afectados y familiares que lo precisen.

Retraso en el desarrollo

Por último, la serie de problemas de salud que acompañará de por vida a los afectados por el síndrome de Rubinstein-Taybi se completa con un retraso del crecimiento, psicomotor y mental. Al principio, los niños afectados son de talla normal hasta que, a partir de los cinco años, su crecimiento se ralentiza y acaban teniendo poca estatura. El desarrollo psicomotor es otra de las señas de distinción del síndrome.

Este retardo se hace patente porque empiezan a caminar más tarde, entre los dos y tres años de edad, y a través de gestos muy peculiares, como la forma de gatear de estos niños, que es diferente a la de los pequeños sanos: suelen apoyar las nalgas en el suelo, utilizar los pies como remos e impulsarse primero con una mano y después con la otra.

Y el retraso mental es el tercer gran déficit que aqueja a los pequeños Rubinstein-Taybi, y que sale a la luz durante su desarrollo. Se estima que tienen un coeficiente intelectual de entre 30 y 70. Pueden llegar a hablar y a leer, aunque con dificultades. De hecho, como a menudo no hablan bien, se recomienda que aprendan el lenguaje de signos. Aunque algunos llegan al instituto y a la universidad, estos logros académicos no son habituales y la mayor parte de los afectados necesitan recibir educación especial.

Una enfermedad genética

Pero, ¿qué es el síndrome de Rubinstein-Taybi? Fue descrito en 1963 por dos médicos estadounidenses, a los cuales debe su nombre: Jack Rubinstein, pediatra genetista, y Hooshang Taybi, pediatra radiólogo. Ambos siguen vivos. "Este síndrome es una enfermedad genética, multisistémica, de expresión clínica variable", según lo define una ficha RATSER (elaborada por la Red Andaluza de Trabajadores Sociales de las Enfermedades Raras). Se debe a una anomalía en el cromosoma 16, en el gen que codifica una proteína (CREB).

La mayoría de los casos del síndrome son esporádicos, es decir, hay niños que nacen con él sin haber tenido ningún antecedente en su familia. Cuando uno de los padres es el afectado, la probabilidad de que tenga un hijo con el síndrome es del 50% en cada embarazo. En el caso de los hermanos del afectado, este riesgo es mucho menor, del 1%. En la actualidad, cabe la posibilidad de hacer un diagnóstico preimplantacional -antes de la fecundación "in vitro"- de este síndrome.

Se estima que afecta a uno de cada 250.000 nacidos vivos o a uno de cada 300.000, según distintas fuentes. Y a cualquier etnia. En España, hasta ahora se sabe de la existencia de unos 50 casos, informa Benito Porteros.

Al tratarse de un síndrome genético, el profesional médico que lo diagnostica y que, incluso, luego se encarga de controlar a los pacientes -ya que muchos pediatras lo desconocen- suele ser un genetista. Una vez hecho el diagnóstico, a no ser que los afectados presenten alguna de las dolencias físicas importantes que pueden ir

aparejadas al síndrome, su esperanza de vida es similar a la de cualquier persona sana. No obstante, a lo largo de su vida, necesitan un seguimiento y controles periódicos hematológicos, a través de analíticas de sangre; metabólicos (por posibles alteraciones metabólicas y de los niveles de azúcar); del crecimiento y del desarrollo psíquico.

Mejorar el diagnóstico, un reto

El diagnóstico del síndrome de Rubinstein-Taybi es clínico -se basa en la identificación de las características propias- y se llega a él cuando el afectado cumple en torno a dos años. Junto a este diagnóstico clínico hay pruebas de citogenética molecular que permiten confirmar el padecimiento del síndrome en el 25% de los casos. En grandes hospitales de Madrid, Valencia, Sevilla, Bilbao o Barcelona, entre otros, hay departamentos de genética que hacen este diagnóstico.

Pero lo habitual es que se demore. Benito Porteros recuerda la anécdota de un hombre al que un médico, amigo de la familia, le diagnosticó el síndrome de Rubinstein-Taybi, de manera casual, en una estación de tren. Sucedió al acercarse al hermano del afectado: "¿Cómo está tu hermano?" -le dijo-. "Tenía un síndrome de Rubinstein-Taybi, ¿no?" Para combatir este retraso, Benito Porteros defiende que se extienda la iniciativa andaluza de Fichas RATSER, consistente en distribuir unas fichas con una breve descripción de las características genéticas, físicas y psíquicas de distintos síndromes y enfermedades raras a todos los médicos de familia. De esta forma, los facultativos pueden aprender cuáles son sus principales características, se familiarizan con ellas y pueden llegar a reconocerlos más fácilmente.

Operar los dedos, cuanto antes

La cirugía para mejorar la función de los dedos de las manos y de los pies no es sencilla

Los dedos de los niños nacidos con Rubinstein-Taybi, al nivel de las yemas, son más anchos de lo normal; puede afirmarse que tienen forma de mazas. Pero, sin duda, el defecto digital que más puede condicionar su desarrollo es que tienen el quinto dedo de la mano arqueado, tirando hacia la muñeca, en forma de L, de modo que los afectados podrían metérselo en el ojo sin querer. Esta malformación les dificulta mucho hacer el movimiento de pinza para asir objetos.

Esta característica tan peculiar no siempre es bien conocida por todos los médicos. Benito Porteros, padre de una niña afectada, afirma que recibió varias opiniones de profesionales de la medicina instándole a operarla a partir de los catorce años y, entretanto, someterla a un programa de ejercicios y esperar. A su juicio al retardar la operación se corre el riesgo de que la malformación esté bien asentada y sea extremadamente difícil remodelar el cartílago y el hueso del dedo.

Por fortuna, no todos los médicos siguen este criterio. Juan Carlos

Gutiérrez, cirujano plástico del Hospital de la Paz, de Madrid, recomendó intervenir a la paciente cuanto antes. Lo aconsejable es hacerlo antes del año de vida. La cirugía para mejorar la función de los dedos de las manos y de los pies no es sencilla. Debe realizarla un especialista, con la previa valoración de un equipo multidisciplinar, y consiste en esculpir el hueso del dedo para dotarle de la forma que debería tener, requiere colocar una aguja de acero que lo atraviesa, que se deja durante un tiempo y se retira una vez que el dedo está bien posicionado, resume Benito Porteros.

La cirugía para corregir las deformidades de los dedos no es la única, ya que es posible que necesiten operarse de posibles defectos cardíacos congénitos (se estima que estas intervenciones se practican en el 40% de los casos) y de los ojos. Ése ha sido el llamativo caso de la hija de Benito Porteros que, a los tres años de edad, ya se había sometido a varias cirugías de glaucoma.

La rehabilitación crucial

Los niños con el síndrome de Rubinstein-Taybi necesitan rehabilitación prácticamente desde el principio, para desarrollar su psicomotricidad. Para ello, se les pueden dar estímulos sensoriales con luces o mantas especiales, rellenas de bolitas, que les masajean el cuerpo. El aprendizaje de la lengua de signos es también fundamental para su desarrollo, puesto que les cuesta adquirir esta facultad. Con la ayuda de un logopeda suelen aprender a confeccionar las palabras y los signos a la vez y, a medida que son capaces de ir pronunciando vocablos, pueden ir prescindiendo de los signos.

Este retraso no sólo se debe al síndrome, sino también a la circunstancia de que muchos de los pequeños deben someterse a varias intervenciones quirúrgicas a muy temprana edad, lo que les obliga a ausentarse de la escuela y dificulta doblemente su aprendizaje. A menudo, en el colegio no pueden seguir el ritmo de sus compañeros y acaban precisando educación especial, sin que existan escuelas específicas para ellos, "lo que sería ideal", según Benito Porteros.

PRIMER DÍA MUNDIAL

El Síndrome de Rubinstein-Taybi es una de las aproximadamente 7.000 enfermedades raras registradas por la Organización Mundial de la Salud (OMS). Los afectados y sus familias tienen dificultades para dar a conocer las dolencias y síndromes raros, muchos de ellos congénitos. El desconocimiento relativo no sólo es habitual entre la población general, sino incluso entre los propios médicos. Las personas afectas y sus familiares se quejan de invisibilidad, de la poca concienciación que existe sobre sus problemas y reclaman apoyo en varios frentes.

Por esta razón, el 28 de febrero de este año, por primera vez, se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras, bajo el lema "Por un pacto de todos por las enfermedades raras". A lo largo de la jornada, hay previstas diversas actividades informativas y lúdicas en todas las comunidades autónomas, que se pueden consultar a través de la página web de la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER.

Según reza el manifiesto elaborado para la ocasión, en España, hay tres millones de personas afectadas por las enfermedades raras. Éstas son la causa del 35% de las muertes de niños y niñas menores de un año, del 10% de las muertes de los niños de entre uno y cinco años, de que el 30% de los pacientes con una de ellas fallezca antes de los cinco años y de que el 50% muera antes de los 30 años. En su documento, los afectados reclaman un "compromiso político definitivo" para que su problema sea visible, apoyo a su situación y equidad en el acceso al diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.

Para ello, hacen un llamamiento al Gobierno central y a las comunidades autónomas instándoles a crear una Organización estatal de enfermedades raras y un Plan de acción para las enfermedades raras, entre otras ideas. Quizás, con algo más de apoyo la Asociación Española de Rubinstein-Taybi no se hubiera visto obligada a desaparecer.

