

146
2 EUN



ESCUELA NACIONAL DE ESTUDIOS PROFESIONALES

IZTACALA U. N. A. M.

“SINDROME DE RUBINSTEIN - TAYBI”

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE
CIRUJANO DENTISTA

P R E S E N T A N :

ROSALINDA FRAUSTO VALENCIA
HECTOR LUCIANO CARREÑO ROMERO

SAN JUAN IZTACALA, MEXICO

1984



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

I N D I C E .

1. - ANTECEDENTES HISTORICOS.
2. - ASPECTOS GENETICOS.
3. - ETIOLOGIA.
4. - CARACTERISTICAS CLINICAS.
 - a) RETRASO MENTAL.
 - b) FACIES.
 - c) MANIFESTACIONES OCULARES.
 - d) ANOMALIAS BUCALES Y DENTALES.
 - e) MANIFESTACIONES CUTANEAS Y QUELOIDES.
 - f) ALTERACIONES GASTROINTESTINALES.
 - g) ALTERACIONES GENITO URINARIAS.
 - h) ALTERACIONES MUSCULO ESQUELETICAS.
 - i) ALTERACIONES CARDIORESPIRATORIAS.
 - j) DERMATOGLIFOS.
 - k) ANTECEDENTES FAMILIARES.
 - l) ESTUDIOS DE LABORATORIOS.
 - m) OTROS HALLAZGOS.
5. - CASO CLINICO.
 - CONCLUSIONES.
 - BIBLIOGRAFIA.

ANTECEDENTES HISTORICOS

GENERALIDADES.

En el año de 1963 se publicó por primera vez un síndrome cuyas características no habían sido observadas en ningún otro conocido hasta la fecha.

Para la publicación y nombre de este síndrome tuvieron que transcurrir diez años, ya que fué en el año de 1953 cuando empezaron las investigaciones acerca de las características que presentaba un paciente con este padecimiento y cuyos resultados eran oscuros al principio.

Sin embargo los investigadores eran cautelosos en sus tesis de que estaban tratando con el cuadro de una enfermedad desconocida, afirmando que no habían encontrado descripciones de casos similares en la literatura internacional y que se pensaba que los pacientes presentaban, por lo tanto, un síndrome que no había sido descrito previamente.

Los doctores que se avocaron a la investigación inicial del caso fueron:

El Dr. Michail, Dr. Matsoukas, Dr. Theodorou.

Pero no fue sino hasta el año de 1963 cuando los doctores - Rubinstein y Taybi publicaron siete casos (5 niños, 2 niñas) con el conjunto de síntomas propios de la enfermedad que se había presentado.

Esto motivo a las investigaciones de diversos casos del síndrome en diferentes partes del mundo.

Alemania, Checoslovaquia, Japón, Francia, U.S.A. y México, - y al reunir los datos se observó que existían características comunes en todos ellos, y son:

- 1) Retraso en el desarrollo mental y somático.
- 2) Facies características.
- 3) Pulgares anchos y dedos gordos.
- 4) Músculos y articulaciones hipotónicas.
- 5) Postura y andar peculiares.
- 6) Estrabismo.
- 7) Severas dificultades para tragar alimentos durante la infancia.

Estos signos completos se consideran patognomónicos, aunque en muchos de los pacientes se presentan aunadas a otro tipo de alteraciones que se describirán más adelante.

II.- ASPECTOS GENETICOS

CONSIDERACIONES GENERALES

Las malformaciones congénitas pueden ser definidas como anomalías estructurales presentes en el nacimiento y atribuibles a un desarrollo imperfecto.

Las apreciaciones acerca de su incidencia total son inevitablemente subjetivas.

El desarrollo embrionario y fetal, al igual que el desarrollo postnatal ocurre bajo la interacción de factores genéticos, ambientales o teratógenos.

FACTORES AMBIENTALES O TERATOGENOS.

Aunque el embrión humano está bien protegido en el útero, ciertos agentes teratógenos, pueden producir alteraciones congénitas cuando los tejidos se encuentran en desarrollo.- Los órganos embrionarios son más sensibles a los agentes nocivos durante los periodos de diferenciación rápida.

DENTRO DE LOS AGENTES TERATOGENOS TENEMOS:

1.- DEFICIENCIAS DIETETICAS: Se incluyen deficiencias de proteí

nas, vitamina A, riboflavina, Ac. fólico, tiamina, y aquellas que son inducidas por antagonistas de las vitaminas, tales como la galactoflavina y los antagonistas del ácido fólico.

2.- EXCESOS DIETETICOS: Hipervitaminosis.

3.- DEFICIENCIA HORMONAL: Hipofisarias, tiroideas, pancreáticas, suprarrenales y gonadales.

4.- AGENTES QUIMICOS: Alcaloide.- La nicotina puede afectar el crecimiento fetal, el parto prematuro es dos veces más frecuente y los lactantes pesan menos de lo normal.

Agentes Androgenos.- La administración de progestógenos sintéticos para impedir el aborto ha producido masculinización de fetos femeninos, los más comunes Etisterona y Noretisterona.

Antibióticos.- Tetraciclina, producen defectos dentales menores.

Antiepilépticos.- La Trimetadiona y la Parametadiona produce disarmonía facial, defectos cardíacos, paladar hendido y retraso del crecimiento intrauterino.

Agentes antitumorales.- Producen alteraciones graves sobre todo en sistema nervioso central.

Corticoesteroides.- Producen paladar hendido y defectos cardíacos.

Medicamentos Tiroideos.- Pueden producir bocio congénito.

5.- AGENTES FISICOS: Radiaciones ionizantes, hipoxia, hipo e hipertermia.

6.- INFECCIONES: Rubeola.- La tríada común de malformaciones está

constituida por cataratas, malformaciones cardíacas y sordera, y en ocasiones se observa coriorretinitis, glaucoma, microcefalia, microftalmia y defectos mentales.

Citomegalovirus.- Aparece después del tercer trimestre siendo una causa rara de malformación congénita, produciendo anomalías como: Microcefalia, hidrocefalia y microftalmia.

Toxoplasma gondii.- Este germen puede cruzar la membrana placentaria y afectar el embrión; en este plazo produce cambios destructivos en cerebro y ojos que dan por resultado microcefalia, microftalmia e hidrocefalia.

El germen de las SIFILIS puede producir agotamiento en los tejidos fetales "Malformaciones dentales, meningitis fetal, retraso mental, hidrocefalia y sordera".

Se distinguen dos tipos fundamentales de anomalías genéticas responsables de malformaciones en el hombre.

El primer tipo, mutación cromosómica, comprende mutaciones de la totalidad de los cromosomas o de fragmentos suficientemente grandes para ser vistos al microscopio.

El segundo tipo, mutaciones punto-génicas, comprende mutaciones en un locus génico específico en un cromosoma o de fragmentos de cromosoma demasiado pequeños para ser reconocidos microscópicamente .

En las mutaciones cromosómicas se ven envueltos muchos locus génicos, por lo que muchos procesos bioquímicos se verán perturba-

dos y el efecto será la producción de anomalías que afecten a muchos sistemas del organismo.

En las mutaciones génicas se producirá a menudo una anomalía en la producción de una simple enzima, u otra proteína, y tan solo se verá afectado un proceso bioquímico específico.

Esta afectará a veces al desarrollo de diversos sistemas corporales, o quizás, sólo se verá afectado en alguno de ellos.

Esto dependerá de si son varios o tan sólo un tipo de células -- las que emplean en su metabolismo el producto dependiente del -- gen determinado.

MUTACION CROMOSOMICA.

En la actualidad está establecido que hay 23 pares de cromosomas en el hombre, 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales, compuesto de dos cromosomas X semejantes en la mujer y de un cromosoma X y un pequeño cromosoma Y en el hombre.

Los errores estructurales de los cromosomas se producen con mayor frecuencia durante la profase meiotica de la división celular.

Pueden producirse cinco tipos distintos de cambios estructurales.

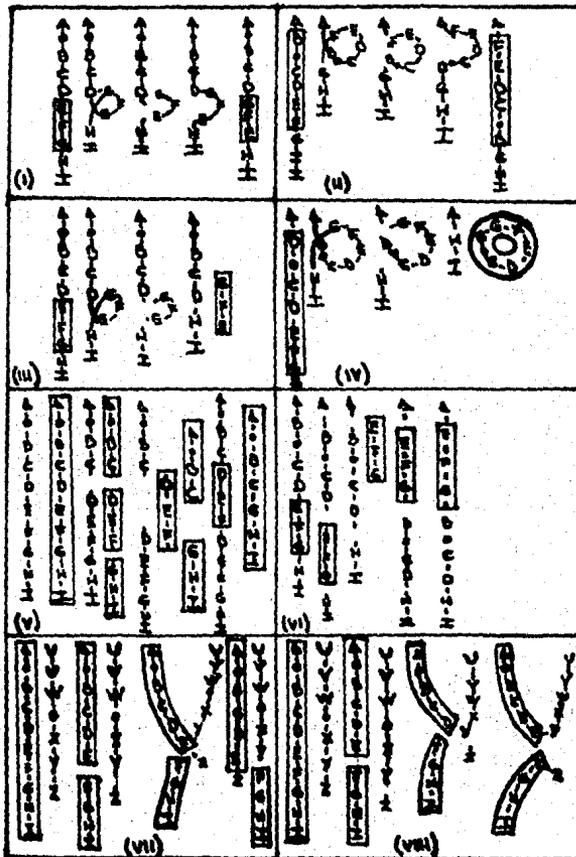
1.- INVERSION. - Se produce cuando una región del cromosoma se invierte sobre sí mismo, de manera que algunos de los genes, que están normalmente colocados a lo largo del cromosoma y

en un orden determinado viene a colocarse en un orden diferente del original.

- 2.- PERDIDA.- Es la unión inadecuada de los extremos de los fragmentos de un cromosoma; puede dar lugar a que se pierda una porción de material genético.
- 3.- TRANSLOCACION.- Se refiere a la transferencia de un segmento cromosómico de un lugar a otro completamente distinto del mismo cromosoma o a otro.
- 4.- DUPLICACION.- La misma secuencia de genes puede aparecer en el mismo cromosoma pudiendo ser por translocación de parte de un cromosoma homólogo.
- 5.- ISOCROSOMA.- Cromosoma metacéntrico formado por dos brazos absolutamente iguales unidos por un centrómero y es resultado de una división en forma transversal durante la anafase.

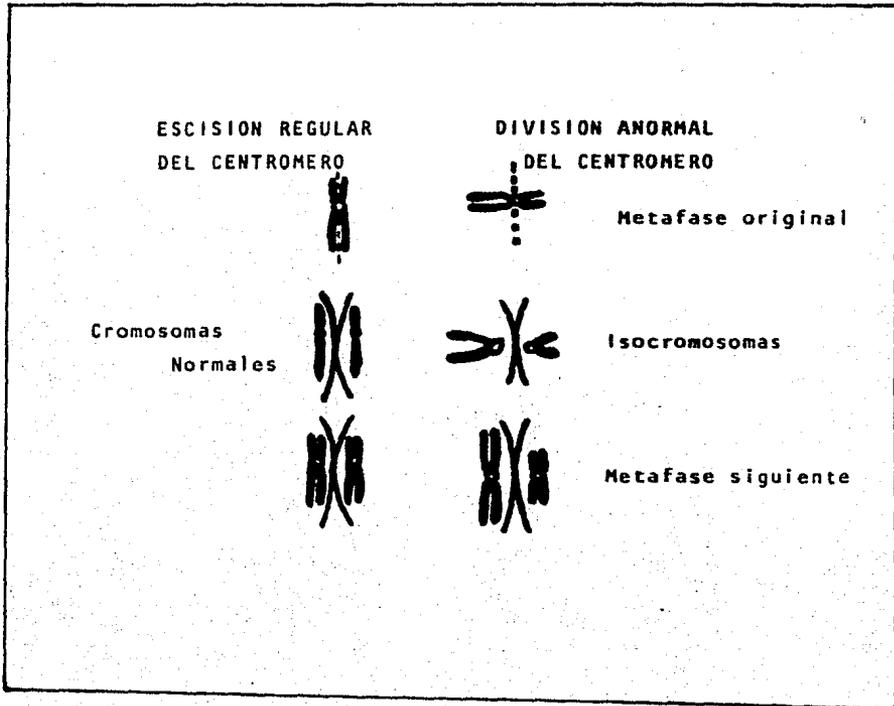
MUTACIONES CROMOSOMICAS.

- I).- Inversión (Inversión Paracéntrica)
- II).- Inversión que incluye el centrómero (Inversión pericéntrica).
- III).- Pérdida
- IV).- Cromosoma en anillo
- V).- Duplicación
- VI).- Translocación en un mismo cromosoma.
- VII).- Translocación entre dos cromosomas
- VIII).- Cromosoma dicéntrico.



Fotografía tomada del libro de Citogenética Humana Normal y Patológica del Dr. Salvador Armendares Sagrera.

ORIGEN DE UN ISOCROMOSOMA POR DIVISION ANORMAL DEL
CENTROMERO.



Fotografía tomada del libro de Citogenética Normal y Patológica
del Dr. Salvador Armendares Sagrera.

ANORMALIDADES EN EL NUMERO.

Las anomalías en el número de cromosomas se producen durante la meiosis o la mitosis debido al fenómeno de "falta de disyunción".

Esto implica una falla de separación de dos cromosomas homólogos durante la anafase, dando como resultado una trisomía o monosomía produciéndose esta no disyunción en la primera o segunda división reductriz, no conociéndose todavía la forma más usual.

Si la falta de disyunción ocurre después de la fertilización, es decir, después que el cigoto se ha formado, se producen dos o más poblaciones de células con distintos complementos cromosómicos, constituyéndose un mosaico; el cual puede definirse como un individuo cuyo organismo tiene dos o más líneas de células con constitución cromosómica diferente.

Las aberraciones cromosómicas que más frecuentemente son observadas con las técnicas microscópicas actuales son las que abarcan grandes porciones de material genético, mientras las anomalías mínimas, no visibles microscópicamente, representan desde el punto de vista de material genético, un número enorme de genes.

Por lo que se refiere a las anomalías numéricas de los autosomas, es de notar que solo se han encontrado tres trisomías -

compatibles con la vida: Trisomía G o Trisomía 21, Trisomía D o 13-15, y la Trisomía E ó Trisomía 17-18.

En una investigación reciente al estudiar la duplicación del ADN de los autosomas involucrados en las Trisomías D, E, G, en las Trisomías parciales D, E, C, y en las pérdidas parciales de los brazos cortos del cromosoma 18, se observó que los cromosomas o los segmentos de los mismos que estaban relacionados con anomalías cromosómicas que producían síndromes viables en el hombre, duplican tardíamente el ADN, y se consideró que estos cromosomas o sus segmentos no tienen efecto tan patológico, cuando están presentes en exceso ó en deficit, como los -- que duplican antes el ADN, y que la duplicación tardía de éste puede ser expresión de inactividad metabólica parcial o completa de los genes.

MUTACION DE PUNTO O GENICAS.

Este tipo de mutaciones es mucho menos frecuente que las mutaciones cromosómicas; es común distinguir dos clases de genes mutantes, los que afectan al desarrollo en heterocigotos, o sea aquéllos que tienen el gene mutante tan solo en un miembro del par de cromosomas (genes dominantes), y los que afectan al desarrollo tan solo en homocigotos, o sea aquéllos que tienen el gene mutante en ambos miembros del par de cromosomas (genes recesivos).

Se han encontrado cada vez más genes recesivos que ejercen algún efecto en los heterocigotos, incluso aunque no conduzcan a ninguna malformación o impotencia.

Las mutaciones génicas del cromosoma X muestran unas características especiales, dado que la mayoría, o quizá la totalidad de los locus génicos de dicho cromosoma no tienen locus génico que les correspondan en el pequeño cromosoma Y.

Por consiguientes, una hembra puede ser homocigótica o heterocigótica respecto a un gen mutante en tanto que un macho con un gen mutante en su cromosoma X se dice que es homocigótico respecto al mismo.- Este macho con un gen mutante recesivo ligado al sexo tenderá a verse afectado tan gravemente como una hembra homocigótica y mucho más que una hembra heterocigótica.

Las alteraciones génicas y cromosómicas mencionadas anteriormente ocurren en la fecundación o bien en la etapa embrionaria.

A continuación se describirá a grandes rasgos la etapa embrionaria en condiciones normales, para poder relacionar y ubicar las fases en las cuales ocurren las alteraciones que caracterizan al síndrome de Rubinstein-Taybi.

PRIMERA SEMANA.

La fecundación suele ocurrir en la ampolla de la trompa uteri-

na, después de la fusión de las células haploides femenina y masculina las cuales forman el cigoto e inician la formación de un nuevo ser.

Hacia el tercer día entra en el útero una esfera celular llamada mórula en la cual se forma una cavidad y se convierte en -- blastocito el cual hacia el final de la primera semana se implanta de manera superficial en el revestimiento endometrial del útero.

SEGUNDA SEMANA.

Se consuma la implantación conforme el embrión se embebe por completo dentro del endometrio y el epitelio superficial crece sobre el blastocito embebido de tal manera que se forma celoma extraembrionaria, aparece la cavidad amniótica diferenciándose la masa celular en disco embrionario bilaminar constituido de una capa de ectodermo embrionario y una capa de endodermo embrionario.

TERCERA SEMANA.

En tanto se forma el mesodermo intraembrionario el disco embrionario bilaminar se convierte en un embrión trilaminar compuesto de tres capas germinales primarias.- Ectodermo, Endoder

mo y Mesodermo las cuales darán origen más adelante a todos -- los tejidos y órganos del embrión.

Se forma el nudo primitivo, originando el notocordio el cual -- va a dar origen al esqueleto primitivo del embrión.- Aparece -- un surco neural flanqueado por pliegues neurales los cuales se fusionan para formar el tubo neural.

Los vasos sanguíneos aparecen por primera vez en saco viteli-- no, alantoides y corión.

Hacia el final de la tercera semana el corazón está representa-- do por pares de tubos cardíacos que se unen con los vasos san-- guíneos del embrión y con las membranas extraembrionarias.

CUARTA A OCTAVA SEMANA.

El disco embrionario trilaminar se convierte en embrión cilín-- drico y adopta la forma de "C".- la parte dorsal del saco vite-- lino da origen al intestino primitivo.

El corazón se coloca en posición ventral y el cerebro en la -- parte más craneal del embrión.

En esta etapa el embrión ya tiene características que le dan -- un aspecto indudablemente humano; estas cinco semanas constitu-- yen el período más crítico del desarrollo.

Los trastornos del desarrollo durante este período pueden pro--

causar malformaciones congénitas de importancia capital.

Hacia el final de este período embrionario ya se han establecido los puntos de iniciación de todos los sistemas orgánicos principales.

A las nueve semanas al embrión se le conoce con el nombre de feto, significando que se ha desarrollado un ser humano reconocible, siendo mucho menos vulnerable que el embrión a los efectos deformantes de medicamentos, virus y radiaciones.

A partir de esta etapa se acelera el proceso de crecimiento y desarrollado hasta culminarse con el alumbramiento.

ESTUDIOS CROMOSOMICOS DEL SINDROMERUBINSTEIN-TAYBI

Generalmente se ha informado que los cromosomas de los pacientes con el síndrome son normales; dos excepciones de ello:

CASO I : Con mosaico trisomía "G".

CASO II: Mosaico con posible translocación entre dos cromosomas del grupo "C" o una supresión de uno de los cromosomas del mismo grupo.

En un estudio realizado en dos pacientes heterocigóticos, se encontró que uno de los pacientes tenía un gran cromosoma número 16 que también estaba presente en la madre y en algunos parientes, y en el otro caso se encontró un largo brazo corto de un cromosoma "D" presente también en el padre.

Estos cariotipos anormales se presentaron en ochenta informes de análisis cromosómicos con el síndrome.

En un estudio cromosómico de 17 pacientes, uno de ellos tenía un cromosoma extra, semejante al "G" en el cien por ciento de sus células, la presencia de cariotipos anormales sugirió que los estudios meióticos y el uso de nuevas técnicas de banda con fluorescencia o coloración giemsa modificada podían revelar un cambio cromosómico en todos los pacientes, lo cual no

Hubiera sido detectado usando una técnica estándar.

Esta técnica de estudio pretendió identificar cromosomas semejantes al "G" e investigar la posibilidad de una causa -- cromosómica común del síndrome.

Para el estudio cromosómico se obtuvieron biopsias testiculares de cuatro pacientes varones, cuyas edades eran de -- diez, veinte y dos de ellos, de 24 años de edad; y dos controles uno de veinticinco y otro de dieciocho años de edad; y una paciente mujer.

Se utilizaron dos técnicas de coloración y fluorescencia, -- una de ellas es la coloración de GIEMSA (ASG) y la otra técnica es la descrita por KASPERSSON, LOMAKKA Y LECH.

Obteniéndose los siguientes resultados:

En los cromosomas de la paciente mujer, existió un cromosoma extra que parecía fluorecer con brillantez media; había-satélites claros en el brazo largo del cromosoma, sugiriéndose que el cromosoma extra es con más probabilidad un cromosoma catorce suprimido.

Los cromosomas de ambos padres de esta paciente parecen ser normales después del tratamiento de coloración fluorescente y coloración ASG.

CROMOSOMAS MEIOTICOS.

Este estudio se realizó en dos de los seis pacientes varones

de la serie, observándose supuestos cuadrivalentes en células de los dos pacientes de veinticuatro años, las cuales se podían observar en meiosis, con menos del número normal ($22-x-y$ ó $22x-y$) de cromosomas de un paciente y en 56% de las células con menos del número normal del otro paciente.

La mayor parte de células que tenían menos del número de cromosomas tenían un total de $21-x-y$ ó $21x-y$.

El cromosoma extra semejante al "G" en el paciente, es con mucha probabilidad un número 14 el cual presenta una porción substancial del brazo largo suprimido.

Esto pudo haber resultado de dos rupturas del cromosoma o de una inversión pericéntrica como modo de explicar los satélites unidos al brazo largo y en ningún momento se observaron satélites unidos al brazo corto del cromosoma supernumerario.

En un estudio más detallado al tratarse los cromosomas con la técnica ASG, el cromosoma extra no parece pertenecer al grupo "G". Es difícil establecer la trisomía parcial catorce, la cual es coincidente con el síndrome en esta paciente.

Las cariotipos normales para sus padres, sugieren que el cromosoma surgió probablemente en la formación de uno de los gametos.

La posibilidad de que la trisomía catorce parcial se encuentre asociada con el síndrome, sugirió la hipótesis de que otros pacientes que aparentemente tuvieran cromosomas norma-

o, pudieran tener también trisomía catorce parcial y monosomía para otro cromosoma que resultará de un intercambio de porciones iguales del cromosoma catorce con otro cromosoma "D".

Los cuadrivalentes supuestos observados en las células testiculares en meiosis de los dos pacientes varones apoyan la hipótesis de una translocación recíproca, aunque las preparaciones no fueron de suficiente calidad como para tener la seguridad de que había cuadrivalentes, se necesitan exámenes de más células en meiosis y observaciones de banda de otros pacientes con cariotipos anormales para establecer la hipótesis.

III.- ETIOLOGIA

Revisando los estudios cromosómicos realizados en el síndrome Rubinstein-Taybi, todavía no queda muy claro el mecanismo de formación de dicha Patología; este no es el único caso, ya -- que se podría afirmar que en todos los síndromes conocidos no se podría dar una etiología clara y verdadera, pues hablar de genética es enfrentarse a una complejidad de mecanismos de -- formación, en las cuales la exactitud o inexactitud serán el futuro de un nuevo ser.

Es por esto que los autores que se refieren al síndrome Ru--- binstein-Taybi, con respecto a su etiología lo hacen de una - forma hipotética.

A continuación mencionaremos las diferentes teorías que se -- tienen con respecto a la etiología.

MCKUSICK.- (ARCH-OPHTHAL VOLUMEN 79, MARCH 1968).

Ha declarado que una nueva mezcla de mutación dominante- y recesiva por herencia está en posibilidades de ser con siderada; la consanguinidad en los padres no ha sido no- toria y sólo en una familia se han encontrado las carac- terísticas clínicas propias del síndrome (aisladas) en - más de una persona.

La frecuencia del síndrome aunado a los parientes fué --

sustancialmente mayor que en la población general, sugiriendo que por lo menos el síndrome puede ser herencia.

La relación genética basada en datos que son aprovechables en comparación con los reportados no nos permite hacer conclusiones indicativas en base a la simple herencia Mendeliana.

Esta evidencia resalta la posibilidad de que el síndrome está genéticamente determinado, pero de que en lugar de ser transmitido en una simple forma mendeliana, es heredada de una manera poligenética y solo en aquellos niños que tienen los genes necesarios y varios loci, manifestando más fácilmente formas reconocibles de esta condición.

Ahora bien otros autores como Haffner y Selmanowitz han mencionado: el primero que puede ser por herencia Autosómica Dominante, el segundo una herencia Autosómica Recesiva y otros definitivamente la mencionan como de etiología ideopática, otros elementos cuya relevancia no deja de ser importante, son los factores ambientales o teratógenos (cap. II) los cuales pueden ser concomitantes de dicha enfermedad o cualquier otro padecimiento.

Así mismo han sido encontrados un par de gemelos monocigotos concordantes en los cuales ambos miembros tenían el síndrome.

me, un nuevo hallazgo ha sido encontrado y es el de una Discordancia Monocigótica en gemelos con el síndrome Rúbins---tein-Taybi, en los cuales uno es enteramente normal, mien---tras el otro muestra los rasgos clásicos del síndrome.

Estas son algunas de las razones por la cuales, hablar de genética es hablar de algo que aun no está bien esclarecido.

IV.- CARACTERISTICAS CLINICAS

A continuación se describen las características clínicas del síndrome Rubinstein-Taybi, las cuales se han analizado y agrupado por aparatos y sistemas, haciendo la recopilación al final de ellos, de los datos de frecuencia más importantes de las alteraciones que se manifiestan.

CARACTERISTICAS CLINICAS

A) RETRASO MENTAL.

CONSIDERACIONES GENERALES:

El retardo mental no constituye una entidad clínica, sino un síntoma existente en un gran número de enfermedades de etiología diferente.

No obstante, es de enorme importancia para el neonatólogo, sobre todo desde los puntos de vista de profilaxis y del pronóstico, porque muchos casos pueden producirse por un defecto del desarrollo o por una lesión cerebral ocasionada antes, durante o inmediatamente después del nacimiento.

ETIOLOGIA:

La deficiencia mental puede ser iniciada por diversos mecanismos natogenéticos.

MATERIAL CROMATINICO DEFECTUOSO:

- a) Grandes Aberraciones Cromosómicas: Todos los niños con trisomía son muy retrasados, la mayoría de las aberraciones que comprende los cromosomas sexuales presentan,

entre otros signos, retardo psicomotor de moderado a grave.

- b) Defectos de un sólo Gen: Muchos de ellos deparan trastornos congénitos del metabolismo, que a su vez pueden perturbar el desarrollo del sistema nervioso central. Puede tratarse de un gen que elabore una enzima indispensable para la formación de la hormona tiroidea, sin la cual el cerebro no puede proseguir su desarrollo y evolución normales.

O bien puede estar afecto un gen que regula el metabolismo de un aminoácido o un azúcar y por cuya falta se forman subproductos que lesionan al cerebro en desarrollo.

Son ejemplos de esta clase; la fenilcetonuria, la enfermedad de la orina semejante a azúcar de arce y la galactosemia.

- c) Retraso Familiar de Causa Desconocida: Muchos niños retrasados aparecen normales en todos los demás aspectos, pero sus árboles genealógicos son muy sugerentes de que el trastorno es de transmisión genética.

TRASTORNOS FETALES:

- a) Infecciones Fetales: La rubeola materna y fetal duran-

te el primer trimestre de la gestación, es capaz de -- originar un defecto mental.

Otro caso semejante es la enfermedad de las inclusiones citomegálicas.

- b) Lesiones Fetales de Causa no Infecciosa: Energía radiante. La radioterapia sobre el útero en los inicios de una gravidez puede provocar la microcefalia del feto.
- c) La Talidomida produce Focomelia, y alguno de los niños afectados de la misma son deficientes mentales; los yoduros y medicamentos antitiroideos ocasionan retraso mental.
- d) Formación de Anticuerpos Antiinmunes: Las madres que sufren la enfermedad de Hashimoto y otros trastornos tiroideos pueden elaborar anticuerpos frente al tejido tiroideo.

LESIONES PERINATALES:

- a) Trastornos Obstétricos: En recién nacidos con peso entre 1.001 y 1.000 Kg.

La toxemia materna ejerce un efecto limitante en el desarrollo mental.

- b) Asfixia Neonatal: Se ha observado que las lesiones perinatales están involucradas en la génesis del retraso mental.

PREMADUREZ:

Cuanto más reducido sea el peso al nacimiento y más corto el período de gestación, tanto más probable es que el niño acabe mentalmente retrasado.

FACTORES POSNATALES:

- a) Hiperbilirrubinemia o Ictericia Nuclear.
- b) Hipoglucemia.
- c) Factores Socioeconómicos.
- d) Privaciones Culturales.

INDIFERENCIADOS.

A continuación se describirán las diferentes alteraciones que presentan los pacientes analizados.

De los 57 casos reportados en este estudio se analizaron solo 22 casos, en los cuales se realizaron diversos estudios neurológicos, obteniéndose un alto índice de retraso mental, así como otros tipos de alteraciones.

TABLA I.- ANORMALIDADES NEUROLOGICAS PRESENTES EN EL SINDROME RUBINSTEIN-TAYBI.

- | | |
|--|---|
| <p>1.- Sexo femenino, presenta microcefalia con una circunferencia cráneana (C.C.) de 43.18 cm. y coeficiente intelectual (IQ) de 43.5 realizado al año - cuatro meses con el método de Griffith y un coeficiente de desarrollo de 61.</p> | <p>GEOFFREY C.
ROBINSON.
1966</p> |
| <p>2.- Sexo masculino, presenta microcefalia con una C.C. de 57.15 cm. y un IQ de 35, realizado a la edad de catorce -- años seis meses con el método de --- Stanford y Binet.</p> <p>El E.E.G. realizado, muestra una acti-
vidad paroxismal y el diagnóstico fue de epilepsia.</p> | |

3.- Sexo femenino, presentó microcefalia con una C.C. de 50.4 cm.; el exámen-neurológico realizado mostró una hemiparesis izquierda y coreoatetosis de las extremidades.

La radiografía de cráneo demostró -- una bóveda craneal pequeña e hiperostosis frontalis interna.

VICTOR J.
SELMANOWITZ
1981

4.- Sexo femenino, presenta microcefalia con una C.C. de 43 cm. y un IQ de 20, realizado a la edad de trece años -- con el método de Gessell.

CHARLES F.
JOHNSON
1966

5.- Sexo masculino, dollicocéfalo con una C.C. de 45 cm. y un IQ de 40, realizado a los tres años cuatro meses -- con el método de Gessell con un deslizamiento de trece meses en el lenguaje y dieciocho meses en el desarrollo social y motor.

El E.E.G. reveló un bajo voltaje generalizado con una pobre organización.

6.- Sexo masculino, presenta microcefalia

con una C.C. de 30 cm. y un IQ de 53 realizado a los diez años con el método de Gessell.

El E.E.G. muestra una pobre organización y deja ver una onda de 3-5 ciclos por segundo (c/s).

7.- Sexo femenino, presenta microcefalia con una C.C. de 45 cm. y un coeficiente de desarrollo de 51.

El E.E.G. muestra una pobre organización con 4-7 c/s.

8.- Sexo femenino, presenta microcefalia con una C.C. de 43 cm. y un coeficiente de desarrollo de 59, el estudio radiográfico muestra un pequeño orificio en el parietal izquierdo.

9.- Sexo femenino, presenta microcefalia con una C.C. de 39 cm. y un coeficiente de desarrollo de 86, el estudio radiográfico del cráneo muestra una depresión occipital, la fontanela anterior era de 2 cm. de ancho.

- 10.- Sexo masculino, presenta braquicefalia, no hay datos de C.C. ni de IQ y C.D., muestra un retardo evidente y convulsiones esporádicas. El exámen neurológico muestra signos piramidales.
- E. MANZITTI
1972
- 11.- Sexo femenino, presenta microcefalia con una C.C. de 35.4 y la fontanela anterior de 7 x 5 cms.
- FREDERICH H. ROY.
1968
- 12.- Sexo masculino, presenta braquicefalia, asimetría de la cabeza y aplanamiento parieto-occipital del lado derecho.
- 13.- Sexo masculino, presenta microcefalia con una C.C. de 30.9 cms., la fontanela anterior era de 4 x 5 cms.
- 14.- Sexo masculino, presenta microcefalia con una C.C. de 47.62 cms. y un IQ de 44, realizado a los cinco años con el método de Stanford y Binet.
- GRANGE S. COFFIN
1964

15.- Sexo masculino, presenta microcefalia y una C.C. de 45 cms. y un IQ de 38, realizado a los tres años -- seis meses con el método de Castell.

La fontanela anterior cerró a los treinta meses y el E.E.G. reveló -- una baja actividad.

Las radiografías de cráneo mostraron un aplanamiento posterior, foramen magnum largo y una C-I neural -- arqueada la cual no estaba completamente mineralizada.

Los patrones motores, estaban en -- ventaja sobre la habilidad verbal.

16.- Sexo femenino, presenta microcefalia con una C.C. de 51.5 cms. y un IQ de 48, realizado a los siete -- años cuatro meses con el método de Stanford y Binet, la coordinación -- motora fue pobre, el E.E.G. fue difusamente anormal y lento para la -- edad, las radiografías de cráneo -- mostraron un foramen magnum alargado.

RUBINSTEIN

TAYBI

1963

17.- Sexo masculino, presenta microcefalia con un C.C. de 46 cms., el estudio fue realizado a los dos años -- seis meses presentando un retardo - de moderado a severo, las líneas de la sutura parietal estuvieron senaradas al rededor de 1/4 de pulgada y la fontanela anterior y posterior fueron largas.

Hubo sospecha de meningitis aguda, aunque no se le extrajo líquido espinal, las radiografías de cráneo mostraron que el ala menor del esfenoideas era elevada y las fosas anterior y media estaban inclinadas, el foramen magnum fue alargado y el arco neural de C-1 no estaba completamente mineralizado.

18.- Sexo masculino, presenta microcefalia con un IQ de 17, realizado a -- los dos años con el método de Castell, las radiografías de cráneo mostraron una elevación de la porción anterior de la bóveda craneana y una de

presión de la región occipital y una sutura metópica asimétrica prominente.

- 19.- Sexo masculino, presenta microcefalia con una C.C. de 49.5 cms. y un IQ de 62 realizado a los cuatro años cuatro meses con el método de Merrill Hebner con un rango entre 29 y 53 meses, sobre la prueba de vocabulario fue de 12 a 15 meses y sobre la ejecución fue de 56. la edad social fue de tres años en la escala de Bineland.

Las radiografías de cráneo muestran que las fontanelas eran largas y habían cerrado lentamente, presentó una eminencia en el área occipital.

El E.E.G. mostró una disrritmia proximal.

- 20.- Sexo masculino, dolicocefalo con una C.C. de 50.25 cms. y un IQ de seis años el cual fue realizado a los ---

ocho años seis meses con el método de Stanford y Binet; el foramen magnum fue prominente, el estudio neurológico fue considerado normal.

- 21.- Sexo femenino, presenta microcefalia con una C.C. de 47.5 cms. y un IQ de 32 realizado a los siete años tres meses revelando una edad mental de dos años cinco meses.

El E.E.G. mostró suave asimetría en la región temporal.

- 22.- Sexo masculino, presenta microcefalia con una C.C. de 45.72 cms. y un IQ de 31, realizado a los tres años de edad con el método de Castell.

GRANGE S.

COFFIN

1954

Este último paciente murió a los seis años de edad por enteritis fulminante, cuyos hallazgos de la autopsia se describen a continuación:

El cerebro peso 1.130 Kg., las fisuras silvianas se encontraban elevadas y los lóbulos temporales eran desproporcionalmente grandes, había

una saliente dirigida hacia abajo - en los bordes medios de las superficies inferiores de los lóbulos frontales.

Los giros temporales superiores estaban mas definidos y los demás giros tenían un patrón moderadamente-irregular.

Las secciones coronales mostraban, una cantidad reducida de materia blanca central, contrastando con un incremento del engrosamiento del revestimiento cortical cuya anchura y patrón circunvolucional eran irregulares.

La porción anterior del cuerpo calloso estaba bien formada pero la posterior, o sea, la porción esplénica se encontraba ausente.

En lugar de un septo pelucido normal, había dos paredes separadas por un espacio, un Cavum Septi Pellucidi de 8 mm. de ancho.

Bajo un exámen microscopico, los --

cambios importantes se encontraban en la citoarquitectura de la corteza cerebral, además de un incremento en la profundidad, había una pobre diferenciación de las capas y del agrupamiento de las neuronas.

La mayor parte de las neuronas eran inmaduras, pequeñas, en forma de -- hueso y pobres en citoplasma.

S _ U _ M _ A _ R _ I _ O

Después de los hallazgos neurológicos encontrados en pacientes con el Síndrome Rubinstein-Taybi, no es difícil creer, que si no con la misma forma de alteración sí exista un porcentaje alto de estas mismas alteraciones en pacientes vivos que presenta el mismo Síndrome.

De los pacientes analizados obtuvimos una mediana o promedio de C.C. de 43.9 cms. y un IQ de 37.05 realizados, el primero en 16 pacientes y el segundo en 10 pacientes.

Estando todos ellos por debajo del quinto percentil, no dudando que la mayoría de los pacientes con el Síndrome caigan por debajo de las mismas cifras.

B) F_A_C_I_E_S.

De los 57 casos de este análisis se realizaron estudios de facies en sólo 27 casos que a continuación se describirán:

- | | |
|---|---------------------|
| 1.- Sexo femenino edad 14 años. Presentó microcefalia, inclinación antimongoloide de los ojos y nariz curva, puente nasal ancho e hipoplasia del maxilar. | M.J. ROBSON
1980 |
| 2.- Sexo masculino, edad seis años. Presentó braquiocefalia. | E. MANZITTI
1972 |
| 3.- Sexo femenino, edad dos años seis meses. Presentó cejas muy elevadas y oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral. | |
| 4.- Sexo femenino, edad 19 meses. Presentó oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral, pestañas largas y rizadas. | |

5.- Sexo masculino, edad once años. Presentó oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral, pestañas largas y rizadas.

6.- Sexo masculino, edad un año. Presentó oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral, pestañas largas y rizadas.

7.- Sexo masculino, edad seis años. Presentó oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral, pestañas largas y rizadas.

8.- Sexo femenino edad trece años. Presentó nariz picuda con orificios anchos, pestañas largas y oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral.

CHARLES F.

JOHNSON

1966

9.- Sexo masculino, edad dos años. Presentó oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral, cejas arqueadas, pestañas largas y fosas nasales estrechas.

10.- Sexo masculino, edad diez años. --
Presentó oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral, grandes cejas arqueadas, arrugas epicánticas, nariz ancha y aplanada y mandíbula hipoplásica.

11.- Sexo femenino, edad tres años seis meses. Presentó extraños rasgos faciales con hipertelorismo, pestañas largas, oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral, grandes cejas arqueadas, arrugas epicánticas y nariz estrecha.

12.- Sexo femenino, edad tres años ocho meses. Presentó oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral, -- largas pestañas, nariz picuda -- larga y ancha de la base y boca pequeña.

13.- Sexo femenino, edad tres semanas.-
Presentó oblicuidad antimongoloide de la fisura palpebral, arrugas --

epicánticas, cejas ligeramente arqueadas, naríz picuda y con base ancha, el pinae era largo y delgado con una ligera rotación posterior.

- 14.- Sexo femenino, edad ocho meses. --
Parecía ser un bebé feliz con frente prominente, una mirada antimongoloide de sus ojos.

GEOFFREY C.
ROBINSON

- 15.- Sexo masculino, edad 14 años seis meses. Adolescente robusto con una apariencia sin gracia y sin expresión, su cara es ancha, cejas espesas y el tipo de naríz prominente pero no picuda, tenía arrugas epicánticas bilaterales.

- 16.- Sexo masculino, edad cinco años. --
Las fisuras palpebrales tenían una inclinación antimongoloide, presentaba cabeza pequeña, tenía frente estrecha y prominente, el labio superior era delgado, la naríz era -

GRANGE S.
COFFIN
1964

estrecha y decurvada con el tabique desviado y la ventana nasal izquierda demasiado estrecha, el tabique se extendió por debajo de las aletas.

17.- Sexo masculino, edad seis años. -- Presentó cabeza angosta.

18.- Sexo femenino, edad 37 años. Presentó microcefalia, apariencia torpe con una sonrisa de muecas, retrognatia, puente pequeño, nariz estrecha y ganchuda con el tabique extendido por debajo de las ventanas, inclinación antimongoloide, hipertelorismo, pestañas muy largas y excesivo crecimiento de vello sobre el labio superior.

VICTOR J.
SELMANOWITZ
1981

19.- Sexo femenino, edad tres años seis meses. Presentó rasgos antimongoloides de las fisuras palpebrales, ceja izquierda muy arqueada, puente nasal ancho y desviación septal.

RUBINSTEIN
TAYBI
1963

- 20.- Sexo masculino, edad siete años -- seis meses. Presentó simetría facial, ceja izquierda larga y arqueada, ptosis del párpado superior derecho, la nariz presentaba desviación septal.
- 21.- Sexo masculino, edad tres años. -- El puente de la nariz era ancho y presentó fisuras palpebrales anti-mongoloides.
- 22.- Sexo masculino, edad cuatro años.- Presentó nariz recta.
- 23.- Sexo masculino, edad ocho años. -- Presentó fisuras palpebrales con inclinación antimongoloide y nariz arqueada.
- 24.- Sexo masculino, edad siete años -- tres meses. Presentó nariz prominente, micrognatia, rasgos antimongoloides de las fisuras palpebrales.

25.- Sexo femenino, edad un año seis me
ses. Presentó nariz picuda y ras--
gos faciales extraños en carácter.

FREDERICH

H. ROY

1968

26.- Sexo masculino, nació el 3 de Abril
de 1966. Presentó asimetría de la-
cabeza, braquiocefalia, apariencia
de la cara muy peculiar con una na
ríz picuda, ambas fisuras oblicuas
palpebrales estaban inclinadas y -
pestañas largas.

27.- Sexo masculino, nació el primero -
de Abril de 1964. Presentó rasgos-
prominentes y nariz picuda.

S U M A R I O

Las anomalías faciales de los pacientes analizados se han clasificado, obteniéndose los siguientes resultados:

Oblicuidad Antimongoloide de la Fisura Palpebral.	21 Pacientes.
Pestañas Largas.	10 Pacientes.
Cejas Arqueadas.	9 Pacientes.
Naríz Picuda Orificios Anchos.	8 Pacientes.
Hipoplasia del Maxilar.	5 Pacientes.
Puente Nasal Ancho.	5 Pacientes.
Naríz Curva.	4 Pacientes.
Fosas Nasaes Estrechadas.	4 Pacientes.
Arrugas Epicánticas.	4 Pacientes.
Hipertelorismo.	2 Pacientes.
Frente Prominente.	1 Paciente.
Frente Estrecha.	1 Paciente.
Vello en Labio Superior.	1 Paciente.

C) MANIFESTACIONES OCULARES:

Las anomalías oculares en el síndrome Rubinstein-Taybi incluyen varias combinaciones de mirada oblicua, epicantismo, estrabismo, cataratas, errores en la refracción, grandes cejas arqueadas y pestañas largas.

Las anomalías de los ojos no han sido tabuladas en todos los casos aunque Rubinstein-Taybi encontraron estos rasgos en todos sus casos.

Inclinación Oblicua en la fisura palpebral en 89% de los casos.

El Estrabismo se presentó en 72% con exotropía, el epicanto estuvo en 58% de los casos.

El error refringente ocurrió en 55% de los examinados y estuvo presente la miopía y la hipermetropía, pestañas largas se presentaron en un 28% de los casos y grandes cejas arqueadas en 24%.

Otros descubrimientos que se presentaron con menor frecuencia incluyen: cataratas, coloboma, blefaroptosis, obstrucción de los conductos nasolagrimales, enoftalmos y atrofia óptica.

La tensión endocular no ha sido estudiada en forma adecuada ya que ha sido mencionado que el examen digital fue normal.

Aunque creemos que es necesario pensar en un glaucoma congénito. Al aplicar el exámen en los niños afectados por este mal, de manera que se pueda establecer un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado.

De los 57 casos reportados en este estudio, se describirán -
21 casos reportados por la literatura, en los cuales se rea-
lizaron diversos exámenes oftalmológicos.

1.- Sexo femenino, edad seis años. Pre-
sentó hipertelorismo, megalocornea -
(Diámetro de la córnea 15 mm.), la -
gonoscopía muestra un ángulo donde -
el iris parece doblarse sobre la pa-
red escleral y llega cerca del anillo
de Schwalbe, la tensión ocular -
es de 26 mm. de Hg, el fondo del --
ojo es normal.

E. MANZITTI
1972.

2.- Sexo femenino, edad dos años seis me
ses. Presentó discreta sinofridia, -
oblicuidad antimongoloide de la fisura
palpebral, epicantus, hipertelo-
rismo, exotropia del ojo derecho, la
tensión ocular fue de 14 mm. de Hg.

3.- Sexo masculino, edad un año siete me
ses. Presentó una cámara anterior --
profunda, el diámetro de la córnea -

en el ojo derecho fue de 12.5 mm. y el ojo izquierdo fue de 13 mm., el iris está hipotrófico, la gonoscopía muestra procesos iridianos, la tensión ocular es de 12 mm. Hg en el ojo derecho y de 21 mm. Hg en el ojo izquierdo.

4.- Sexo femenino, edad once años. Presentó hipertelorismo, exotropía intermitente, sinofridia y cataratas ciliares, la gonoscopía muestra la persistencia parcial del ligamento pectíneo, la tensión ocular es de 20 mm. Hg en cada ojo, hay una excavación papilar marcada de tipo glaucomico.

5.- Sexo femenino, edad un año. Presentó hipertelorismo, ligera ptosis del párpado superior izquierdo, la tensión ocular y el ángulo ocular son normales.

6.- Sexo masculino, edad seis años. Presentó hipertelorismo (67 mm.) del --

telecantos (40 mm.) y fisuras palpebrales antimongoloides, se notó una ligera ptosis del párpado superior - en el cual el borde libre dibuja una "S", así como una sinofridia, no hay ninguna anomalía del cristalino y -- del ángulo camerular, la tensión ocular es normal.

7.- Sexo femenino, edad trece años. Su pupila izquierda era más larga que la derecha, con un coloboma inferior que se extiende al limbus, presentó pestañas largas, miopia congénita, - con coloboma en el iris, retina y coroideo y exotropia derecha notoria.

CHARLES F.

JOHNSON

1966.

8.- Sexo masculino, edad diez años. Presentó estrabismo bilateral.

9.- Sexo femenino, edad tres años seis meses. Presentó hipertelorismo y angulación de la fisura oblicua palpebral.

10.- Sexo femenino, edad tres años ocho meses. Presentó exotropia bilateral, hipertelorismo, antimongolismo de la fisura oblicua palpebral y ptosis.

11.- Sexo femenino, edad tres semanas. Presentó opacidad en el ojo derecho, opacidad central en el interior de la capsula delantera y presentó córnea larga.

12.- Sexo masculino, edad cinco años. Existía una severa hipermetropía y astigmatismo, las fisuras palpebrales tenían una ligera inclinación antimongoloide.

GRANGE S.
COFFIN.
1964

13.- Sexo masculino, edad seis años. A los dos años se le sondearon los ductos lagrimales, los ojos se le inundaban de lágrimas, las fisuras palpebrales estaban inclinadas hacia abajo de el caballete de la nariz.

14.- Sexo femenino, edad tres años seis meses. Presentó exotropia del ojo izquierdo, ptosis y epicantus del mismo, enoftalmos, miopía e hipertelorismo.

RUBINSTEIN

TAYBI.

1963

15.- Sexo masculino, edad siete años seis meses. Presentó rasgo constante de exotropia, el ojo derecho parecía más fijo en su órbita presentó hiperodía y astigmatismo.

16.- Sexo masculino, edad cuatro años cuatro meses. Presentó coloboma en el ojo izquierdo exotropia coroidea y se observó un defecto en la retina, se realizó cirugía para la exotropia a los dos años y se prescribieron anteojos.

17.- Sexo masculino, edad ocho años. Presentó exotropia y astigmatismo.

18.- Sexo masculino, edad un año seis meses. Los extremos de los párpados -

FREDERICH

H. ROY

1968

inferiores estaban invertidos, ambas fisuras palpebrales oblicuas, los párpados no estaban recortados y las pestañas eran largas (10.5 mm.).

Los músculos extraoculares revelan un alto grado de movimiento con 5/10 Dioptrías de entropía, el punto cercano de convergencia estaba alejado.

La conjuntiva y la córnea no revelan anomalías, la cámara anterior es profunda y revela una falta de cavidades, las pupilas reaccionan ante la luz.

Un coloboma total envuelve el sector de cada iris de 5:30 a 6:30 hrs., -- los cristalinos son claros sin anomalías, existe coloboma en retina y coroides extendiéndose hacia el -- disco óptico pero sin envolver el ma culae, el disco óptico aparece rosa- alrededor y de manera similar bilate- ralmente, el ojo derecho tiene un -- error de miopía de tres Dioptrías y- el izquierdo de 1.5 Dioptrías.

19.- Sexo masculino, nació el 3 de Abril de 1966. Las fisuras oblicuas palpebrales estaban inclinadas, los párpados no revelaron rasgos anormales excepto por las pestañas largas, -- los músculos extraoculares revelan alto grado de movilidad con ausencia de dolor muscular, el punto cercano de convergencia fue de 5 cms., la conjuntiva y la córnea no tienen anomalía.

La cámara anterior fue profunda y -- reveló que no había cavidades.

Las pupilas reaccionaron con equidad a la luz, el ojo derecho reveló astigmatismo hipertrópico de 3.50-1.00 x 45 grados y del izquierdo -- 2.50 -1.00 x 180 grados.

20.- Sexo masculino, nació el día primero de Abril de 1964. Presentó un nevus flameus que envolvía ambos párpados con obstrucción bilateral en los ductos nasolagrimal, inclinación oblicua de las fisuras palpe--

brales, los movimientos extraoculares eran aparentemente normales, el palpebral y la conjuntiva vilvar -- eran claros, la córnea del ojo derecho era clara y la cámara anterior era normal.

21.- Sexo masculino, nació el día primero de Abril de 1964. Fué imposible hacer una evaluación adecuada del fondo ocular derecho por la presencia de una catarata difusa, la córnea del ojo izquierdo reveló un leucoma el cual obstruía cualquier visión de la cámara anterior y estructuras más profundas del ojo.

S U M A R I O

Las anomalías de los ojos se han tabulado, obteniendo los siguientes resultados:

Inclinación antimongoloide de la fisura palpebral	42.85%
Hipertelorismo:	38.09%
Exotropía:	38.09%
Ptosís:	19.04%
Coloboma:	19.04%
Astigmatismo:	19.04%
Sinofridia:	14.28%
Cámara anterior profunda:	14.28%
Pestañas largas:	14.28%
Epicantus:	9.52%
Cataratas:	9.52%
Miopía:	9.52%
Estrabismo:	4.76%
Megalocórnea:	4.76%
Hipermetropía:	4.76%
Enoftalmos:	4.76%

D) ANOMALIAS BUCALES Y DENTALES

De los 57 casos de este análisis, sólo 38 son reportados - por la literatura, en las cuales se mencionan anomalías bucales, (incluyendo tejidos duros y blandos).

- | | |
|--|---|
| <p>1.- Sexo femenino, edad cuatro años. - Presentó un estrecho paladar arqueado y una gran arruga alveolar.</p> | <p>FREDERICH
H. ROY
1968</p> |
| <p>2.- Sexo masculino. En cavidad bucal - se observó un gran paladar arqueado, el cual tenía un tamaño reducido al nacer.</p> | |
| <p>3.- Sexo femenino, edad 37 años. Paciente casi por completo desdentada, con paladar muy arqueado y una fisura submucosa. Frecuentemente padecía de abscesos dentales y amigdalitis.</p> | <p>VICTOR J.
SELMANOWITZ
1981</p> |

- | | |
|---|---------------------------------|
| 4.- Sexo masculino, edad cinco años. -
Paciente con paladar alto, úvula -
bífida y se observó la faringe en-
rojecida. | GRANCE S.
COFFIN
1964 |
| 5.- Sexo masculino, edad seis años. --
Presentó paladar estrecho y apiña-
miento de los dientes. | |
| 6.- Sexo masculino, edad 16 años. Pre-
sentó paladar alto y úvula bífida. | GEOFFREY C.
ROBINSON
1966 |
| 7.- Edad seis años. Presentó paladar -
ojival. | E. MANZITTI
1972 |
| 8.- Sexo femenino, edad tres años seis
meses. Presentó paladar arqueado y
su primer diente erupcionó a los -
13 meses. | RUBINSTEIN -
TAYBI
1963 |
| 9.- Sexo masculino, edad siete años --
cuatro meses. Presentó paladar ar-
queado, el primer diente erupcionó
a los seis meses. | |

- 10.- Sexo masculino, edad tres años. -
Presentó paladar arqueado, dientes
pequeños y amarillentos.
- 11.- Sexo femenino, edad ocho años ---
seis meses. Su primer diente erup
ción a los 18 meses.
- 12.- Sexo masculino, edad cuatro años-
cuatro meses. Presentó paladar ar
queado, los dientes estaban apiño
nados, su primer diente erupción
a los 5 meses, su boca era peque
ña.
- 13.- Sexo masculino, edad ocho años. -
Presentó paladar arqueado.
- 14.- Sexo masculino, edad siete años -
tres meses. Presentó paladar ar--
queado y apiñamiento de los dien
tes.
- 15.- Sexo femenino, edad trece años. -
Presentó paladar arqueado y des--
dentado.

CHARLES F.
JOHNSON

16.- Sexo masculino, edad dos años. --
Presentó paladar arqueado y coloración café de los dientes.

17.- Sexo masculino, edad diez años. -
Presentó paladar arqueado y mandí-
bula hipoplásica.

18.- Sexo femenino, edad tres años ---
seis meses. Presentó paladar alto
y arqueado.

19.- Sexo femenino, edad tres años ---
ocho meses. Presentó paladar ar-
queado.

20.- Sexo masculino, edad tres semanas.
Presentó paladar alto.

21.- Sexo masculino, edad 14 años. Pre-
Presentó paladar alto y arqueado,
e hipoplasia del maxilar.

M.J. ROBSON

ANOMALIAS DENTALES.

- 22.- Paciente desdentado no utilizado para el estudio.
- 23.- El diente 12 y 22 presentaban el margen distal pronunciado, acanalado y el cíngulo alargado, el diente 11 tenía alargado el cíngulo lingual.
- 24.- No se presentó pérdida.
- 25.- Dientes normales.
- 26.- Dientes 11 y 21 presentaron cíngulo prominente y bilobulado.
- 27.- Dientes 11,12, 21 y 22 tenían muy marcada la prominencia del cíngulo, el 22 tenía la prominencia distal acanalada.

- 28.- Dientes 11 y 21, el cíngulo era -
prominente y bilobulado.
- 29.- Dientes extraídos 11, 12, 21, 22,
31, 32, 41, 42 y 43.
- 30.- Dientes normales.
- 31.- Dientes normales.
- 32.- Dientes 11, 12, 21, 22, 31, 32, -
33, 41 y 42 fueron extraídos.
- 33.- Dientes normales.
- 34.- Dientes normales.
- 35.- Dientes normales.
- 36.- Dientes normales.
- 37.- Dentición decidua y permanente -
normales.

38.- Dientes 12, 21 y 22 presentan cn
gulo prominente; la prominencia -
del diente 11 se destruyó como re
sultado de caries.

S U M A R I O.

En este capítulo se presentan dos clasificaciones, una -- que corresponde a la cavidad bucal en general y la segunda hace referencia a las estructuras dentales unicamente. Tomando en cuenta que la primera se realizó en 21 pacientes y la segunda en 17.

PRIMERA CLASIFICACION:

Paladar Arqueado.	20 Pacientes.
Desdentados.	3 Pacientes.
Apiñamiento de Dientes.	3 Pacientes.
Uvula Bífida.	2 Pacientes.
Hipoplasia del Maxilar.	2 Pacientes.
Dientes Pigmentados.	2 Pacientes.
Arruga Alveolar.	1 Paciente.
Fisura Submucosa.	1 Paciente.
Abscesos Dentales.	1 Paciente.
Dientes Pequeños.	1 Paciente.

SEGUNDA CLASIFICACION:

Margen Distal Pronunciado, Acanalado y Cíngulo Alargado se observó en	9 Pacientes
Dientes normales se observaron en	8 Pacientes
Cíngulo Prominente y Bilobulado	4 Pacientes
Se realizaron extracciones en	2 Pacientes

E) MANIFESTACIONES CUTANEAS Y QUELOIDES.

De los 57 casos analizados, sólo se hace el reporte de 15 -
pacientes, que presentaron manifestaciones cutáneas y que-
loides que a continuación se describen.

-
- | | |
|---|--------------------------------------|
| <p>1.- Sexo masculino, edad nació el pri-
mero de abril de 1964. Presentó -
nevus flammeus que envuelve al --
área frontal de la cabeza, el --
puente nasal y los parpados.</p> | <p>FREDERICH
H. ROY
1968</p> |
| <p>2.- Sexo masculino edad 5 años. Mos--
traba un ligero pectuscarinatum -
en pecho; paroniquias recurrentes
en la uña encarnada del dedo gor-
do del pie izquierdo, su piel mos-
traba numerosas cicatrices quirúr-
gicas.</p> | <p>GRANGE S.
COFFIN
1964</p> |
| <p>3.- Sexo masculino edad 6 años. Pre--
sentó un nevus flammeus sobre el
occipucio y la línea media de la
frente.</p> | |

- 4.- Sexo masculino edad 3 años 6 meses. Presentó pequeños hemangiomas capilares romos sobre la --
frente nuca y hombros y en la re
gión lumbar de la espalda.
- 5.- Sexo masculino edad 7 años 4 meses. Presentó hemangioma capilar en la nuca.
- 6.- Sexo masculino edad 3 años. Presentaba eczema en la mejilla.
- 7.- Sexo femenino edad 8 años 6 meses. En la región lumbar se presentó un área pigmentada de color morada de 1cm. de diámetro.
- 8.- Sexo masculino edad 4 años 4 meses. Presentó ictericia a las --
treinta y seis horas de haber na
cido, eczema de la cara y torax--
desde los tres meses hasta los -
dos años.
- 9.- Sexo femenino edad 13 años. Presentó piel reseca.
- RUBINSTEIN
TAYBI
1963
- CHARLES F.
JOHNSON
1966.

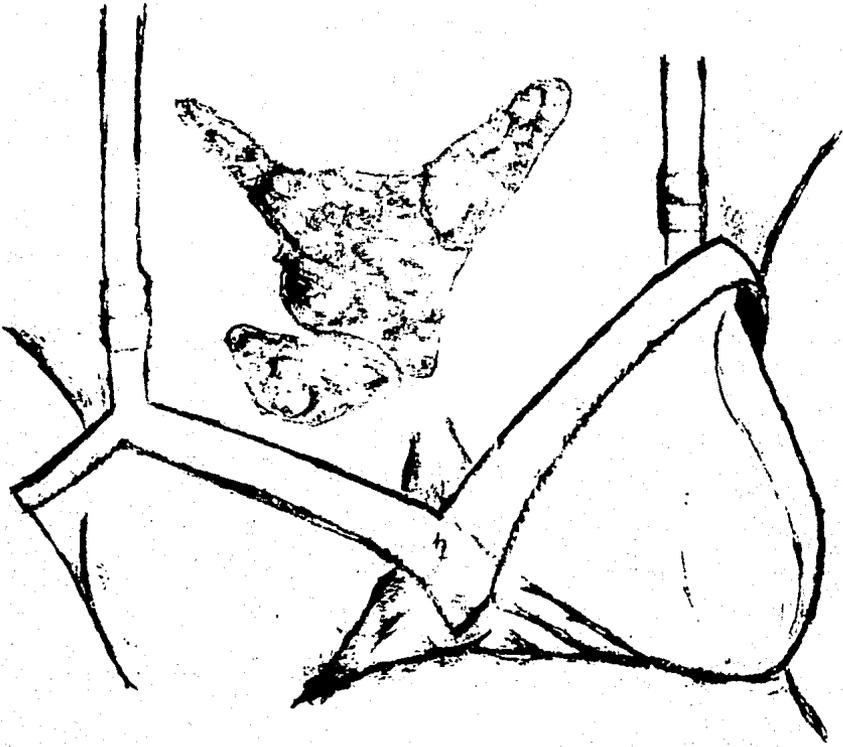
- 10.- Sexo masculino edad 2 años. Presentó nevus flammeus en la frente.
- 11.- Sexo femenino edad 3 años 6 meses. Presentó nevus flammeus en la frente.
- 12.- Sexo masculino edad 10 años. Presentó nevus flammeus en la frente.
- 13.- Sexo femenino edad 3 años 8 meses. Presentó nevus flammeus en la frente.
- 14.- Sexo masculino edad tres semanas. Presentó nevus flammeus en la frente y en la nuca.
- 15.- Sexo femenino edad 37 años. Presentó enormes queloides que cubrían gran parte de su pecho y hombros, tenía una erupción eritematosa máculo papular con apariencia de dermatitis seborreica que abarcaba la barbilla y las eminencias malares con un patrón de mariposa. Un enorme queloide cubría gran parte de su pecho, otros que

VICTOR J.
 SELMANOVITZ
 1981

loides, medianos y grandes se presentaban en brazos y hombros eran de color rosado con escoriaciones ocasionales y unos cuantos focos de ulceración, la mayor parte de la piel del abdomen estaba cubierta por una erupción máculo papular escoriada, un poco escamosa con un borde papulo vesicular activo y algunas papulas satélites.

Un exámen microscópico de los bordes activos de la erupción abdominal que había sido tratada con hidróxido de potasio mostró artrósporas e hifas de largas ramificaciones.

Un cultivo fungal fué cubierto por contaminantes bacteriales una muestra de biopsia de la piel de uno de los queloides mostró descubrimientos microscópicos consistentes con los del diagnóstico clínico. (Ver fotografía).



FORMACION QUELOIDE (diagrama tomado de la revista
Arch Dermatol-Vol 117, Aug. 1961)

S U M A R I O

En este capítulo de manifestaciones cutáneas y queloides la literatura, con respecto al síndrome no da mayor información de las características clínicas e histopatológicas de las lesiones, sin embargo se obtuvieron los siguientes resultados.

Nevus flammeus estuvo presente en 7 pacientes.

Hemangiomas capilares estuvo presente en 2 pacientes.

Eczema estuvo presente en 2 pacientes.

Queloides estuvo presente en 2 pacientes.

Erupción eritematosa estuvo presente en 2 pacientes.

Piel reseca estuvo presente en 1 paciente.

Paroniquias estuvo presente en 1 paciente.

F) ALTERACIONES GASTROINTESTINALES

ASPECTOS GENERALES.

En el instante del nacimiento el recién nacido en condiciones normales lleva acumulada una gran experiencia en el acto de deglución, evacuación gástrica y peristaltismo intestinal, el recién nacido realiza el chupeteo enérgico y la deglución casi perfecta.

En algunos recién nacidos existe aspiración de alimentos en el acto de deglutir por una incoordinación del esfínter esofágico superior pasando así alimentos a vías respiratorias.

En casos graves de incoordinación cricofaríngea, a pesar de la cuidadosa alimentación por sonda pueden fallecer por neumonía por aspiración, no teniendo nunca la capacidad de deglutir sin que pasaran alimentos a las vías respiratorias.

Los vómitos pueden ser una manifestación patológica de alteración del conducto gastrointestinal, la presencia de vómitos durante el primer y segundo días de vida no deben causar excesiva alarma, pero si éstos se prolongan es indicio de alteraciones más severas como son:

I.- Lesiones intracraneales.

II.- Obstrucción intestinal

III.- Hemorragia subdural e hidrocefalia.

IV.- Infecciones de casi todos los aparatos suelen anunciarse por vomitos ejemplo: peritonitis, meningitis y pielonefritis.

V.- Lesiones bacterianas de las vias génito urinarias.

Hallazgos Gastrointestinales en el Síndrome Rubinstein-Taybí:

De los 57 casos de este análisis sólo diez de ellos son reportados con problemas gastrointestinales que a continuación se describen.

1.- Sexo masculino, edad 2 años padeció severos problemas de alimentación durante las dos primeras semanas de vida.

FREDERICH H. ROY

1968

En estudio radiográfico con medio de contraste se observó el esófago con un tamaño normal, pero el medio de contraste se derramó repetidas veces en la parte superior de la traquea. La gastrotomia practicada en el bebé resultó provechosa; la alimentación por este medio era tolerada sin dificultad, nin-

gún intento de alimentarlo oralmente resultaba, ya que tenía dificultades respiratorias. Estudios radiográficos revelaron desorganización peristáltica esofagal y derrames a media traquea.

2.- Sexo masculino edad 5 años. Comía poco y con gran dificultad, padecía de estreñimiento.

GRANGE S. COFFIN

3.- Sexo masculino edad 6 años. Poco después de haber nacido no podía comer; un poco más adelante fué capaz de tragar, aunque al principio con dificultad. Durante el primer mes de vida y a los dos años tuvo fuertes diarreas, se le reparó una hernia inguinal al mes de nacido.

A los 6 años comió bien durante el desayuno y el almuerzo pero temprano por la tarde se tornó repentinamente apático y cianótico, le siguió un reblandecimiento abdominal, una fuerte diarrea y debilidad; a las 3 horas del primer sín-

toma falleció de enteritis fulminante.

En la autopsia se evidenció enteritis y efisema.

4.- Sexo masculino edad 16 años. Tuvo problemas de alimentación durante la infancia.

GEOFFREY C. ROBINSON

1966

5.- Sexo femenino edad 3 años 6 meses. Presentó vomitos periódicos y constipación, su alimentación fué forzada.

RUBINSTEIN-TAYBI.

1963

6.- Sexo masculino edad 7 años 4 meses. Alimentación deficiente, tenía dificultad para tragar sus alimentos, siempre estuvo presente la constipación.

7.- Sexo masculino edad 3 años. La alimentación y deglución fueron deficientes.

8.- Sexo masculino edad 4 años 4 meses. Vomitaba frecuentemente y presentaba excesiva mucosidad oral.

9.- Sexo masculino edad 8 años. Tuvo -

problemas de alimentación, no espe
cíficos.

10.- Sexo masculino edad 7 años 3 me---
ses. Tuvo problemas de alimenta---
ción no específicos.

S U M A R I O

Los datos recopilados de este Análisis Gastro-Intestinal revela los siguientes resultados:

Problema de alimentación estuvo presente en 9 pacientes

Estreñimiento se presentó en 3 pacientes

Vómitos se presentaron en 2 pacientes

Desorganización Peristáltica esofagal estuvo presente en un paciente.

Diarreas frecuentes estuvo presente en un paciente

De la Literatura se recopiló poca información en cuanto a alteraciones Gastrointestinales se refiere, ya que en la mayoría de los casos Clínicos no se realizaron estudios más de tallados.

G) ALTERACIONES GENITO URINARIOS.

En el estudio de nuestros pacientes con problemas genitourinarios se mostró una tendencia a padecer de criptorquidia - en los pacientes varones de la cual se dará una breve explicación.

Se distinguen dos formas de criptorquidia:

- 1.- Detención del descenso testicular en cualquier lugar de su trayecto normal, desde su primitiva posición paralumbar alta hasta el fondo de la bolsa testicular (descenso detenido).
- 2.- Migración a una región anormal (descenso ectópico).

Si la detención de la migración se produce al principio, los testículos permanecen dentro del abdomen, si el descenso se interrumpe más tarde, las gonadas se retienen en cualquier punto desde el anillo inguinal interno hacia abajo, en el descenso aberrante los testículos pueden situarse en cualquier parte inferior del abdomen o, más a menudo, dentro del perineo.

Los testículos se originan al principio de la gestación en forma de eminencias del rodete urogenital que forma convexidad en la cavidad celómica, no muy abajo del diafragma, en la décima semana han efectuado la migración hacia abajo pa-

ra situarse en los límites del abdomen con la cavidad pelviana, aquí permanecen durante algún tiempo, entre el séptimo y el noveno mes de la gestación hasta que atraviesan el anillo inguinal interno y les abre lentamente el camino descendente hacia el interior del escroto.

Si no descienden los testículos puede deberse a:

- 1.- Disgenesia testicular primaria.
- 2.- Ectopia.
- 3.- Adherencia o brevedad de los vasos espermáticos.
- 4.- Estrechez prematura de los conductos inguinales.

En la mayor parte de los recién nacidos a término se ha efectuado el descenso completo pero en algunos no termina hasta después del nacimiento, el primero y segundo mes a más tardar.

De los 57 casos reportados en este análisis sólo a diez se le realizaron estudios genitourinarios.

- | | |
|---|--------------------------------------|
| <p>1.- Sexo masculino edad 2 años. Presentó riñon muy grande los testículos estaban en el escroto, un pielograma intravenoso reveló mal funcionamiento del riñon derecho.</p> | <p>FREDERICH
H. ROY
1968</p> |
| <p>2.- Sexo masculino edad 4 años. El testículo izquierdo estaba en el conducto inguinal, pero el testículo derecho no pudo ser palpado.</p> | |
| <p>3.- Sexo femenino edad 37 años. Su menarca fue incierta con periodos normales.</p> | <p>VICTOR J.
SELMANOWITZ</p> |
| <p>4.- Sexo masculino edad 5 años. Presentó testículos nos descendidos a los ocho meses, el pene se encontraba en posición angulada hacia abajo en relación con su eje pero el meato se en-</p> | <p>GRANGE S.
COFFIN
1964</p> |

contraba en la posición normal, los testículos lograron descender al -- escroto, tiempo despues un pielograma intravenoso mostró extensión de la vejiga hacia la parte superior - en dirección al ombligo.

5.- Sexo masculino edad 6 años. No se - le pudieron encontrar los testícu-- los, el pene era angulado y muy pe-- queño, en la realización de la au-- topsia se encontró que los testículos eran pequeños y se localizaban en el abdomen.

6.- Sexo masculino edad 7 años 4 me-- ses. Presentó criptorquidia bilateral, el testículo derecho se palpo en el canal inguinal, el izquierdo no descendió.

RUBINSTEIN

TAYBI

1963

7.- Sexo masculino edad 3 años. Presentó criptorquidia.

8.- Sexo masculino edad 4 años. Presentó criptorquidia, los testículos - se palparon en el círculo inguinal

interno y el escroto fue pequeño.

9.- Sexo masculino edad 7 años 3 meses. Presentó criptorquidia.

10.- Sexo masculino edad 2 años.- Presentó anomalías renales, había una pequeña dilatación de la uretra derecha.

CHARLES F.
JOHNSON
1966

S U M A R I O :

De las anomalías génito-urinarias, se obtuvieron los siguientes resultados:

Criptorquidia presente en 7 pacientes.

Anomalías Renales presente en 3 pacientes.

**Testículos descendidos presente en 2 -
pacientes.**

**Pene en posición angulada presente en-
2 pacientes.**

Menarca incierta presente en 1 paciente.

H) ALTERACIONES MUSCULO-ESQUELETICAS

ASPECTOS GENERALES:

Los defectos del desarrollo de los huesos faciales, cada vez tienen mayor tendencia a considerarse como manifestaciones variables de un vicio fundamental del desarrollo. En general, son consecuencia de un proceso inhibitor que se presenta hacia la séptima semana de la vida embrionaria y que afecta a los huesos faciales derivados del primer arco branquial.

HOVELS graduó los casos registrados hasta 1953 y encontró una progresión sucesiva de la lesión desde la oblicuidad simple de las aperturas palpebrales hasta las hipoplasias faciales más extensas, incluyendo el agnatismo completo.

Las enfermedades del primer arco branquial se transmiten como un carácter dominante y con frecuencia variable en su heredabilidad manifiesta.

La microcefalia puede ser primaria o secundaria; la forma primaria se produce por una detención del desarrollo que en numerosas familias se debe claramente a un defecto genético transmisible como carácter recesivo; en esta forma, el cere

bro es pequeño y el tipo de las circunvoluciones cerebrales es microgírico.

La microcefalia secundaria reconoce como causa la infección o lesión cerebral en desarrollo durante la vida fetal o al principio del período neonatal, la microcefalia constituye casi siempre uno de los defectos de la constitución de las grandes aberraciones cromosómicas y de muchas de las consecutivas a errores innatos del metabolismo.

Los niños con un peso de 3.150 a 3.600 gr. tendrán un perímetro occipital de 32.5 a 35 cms. en el instante del nacimiento.

NOTA: Los aspectos generales mencionados, no son precisamente alteraciones específicas del Síndrome Rubinstein - Taybi.

De los 57 casos de este análisis, sólo a 23 se les realizaron estudios músculo-esquelético y de extremidades que a -- continuación se describirán.

1.- Sexo femenino, edad cuatro años. Pre sentó pulgares planos y anchos, esta ban desviados en dirección lateral, - podían estar dislocados y unidos en el metacarpo falangial, los otros - dedos de las manos estaban también - aplanados pero en menor grado, el -- tercer dedo de cada pie era más lar go que el segundo y el cuarto.

FREDERICH

H. ROY

1968

La fontanela anterior media 7 x 5 cm. la distancia intercantilar era de -- 2.6 cm., la sutura metópica estaba - abierta de la parte supraorbital.

2.- Sexo masculino, edad dos años. Los - pulgares de las manos y dedos gordos de los pies eran anchos. (primer or tejo.

El cráneo presentaba un aplanamiento del lado derecho parieto-occipital,-

braquiocefalia; no fue posible obtener impresiones del foramen magnum, la edad del esqueleto fue normal.

- 3.- Sexo masculino, edad cuatro años. -
 Los pulgares de las manos y dedos gordos de los pies eran anchos.
 (Primer orjejo).

La fontanela anterior era de 4 x 5 cms. y la distancia intercantilar de 1.8 cms., la sutura de la fontanela anterior, la sagital, la coronal y lambdaidea estaban abiertas y la tercera fontanela o foramen parietal estaba presente.

Las radiografías de manos mostraron falanges anchas y distantes en todos los dedos de las manos.

- 4.- Sexo femenino, edad 37 años. Los pulgares de las manos y dedos gordos de los pies (primer orjejo) estaban deformados y desviados hacia los lados. Presentó una deformación contrahecha del pie izquierdo, estu

VICTOR J.
 SELMANOWITZ.

1981

dios roentgenográficos mostraron -- que las falanges proximales de los pulgares eran cortas y tenían una configuración triangular en la superficie de la articulación interfalangeal, ambos pies tenían ensanchamiento de las falanges distales y proximales del dedo gordo, la base de todos los metatarsos eran anchos. La bóveda craneal era pequeña; existía hiperostosis frontalis interna, se observó el tabique nasal desviado, la espina dorsal mostró falta en la fusión de C-1, espina bífida-oculta C-7 y lordosis lumbo sacral.

5.- Sexo masculino, edad cinco años. -- Las manos eran cortas y anchas, los pulgares estaban anormalmente anchos e incapaces de oponerse a los demás dedos, los índices estaban desviados hacia afuera respecto a los demás dedos, los pies eran anchos, sus segundos dedos eran cortos y anchos y los dedos gordos te-

GRANGE S.

COFFIN

1964

nían forma de abanico, sus músculos y articulaciones eran flácidas.

6.- Sexo masculino, edad seis años. Las manos eran cortas, los pulgares y dedos gordos del pie eran anormalmente anchos, existía pronación de los pies, los músculos y articulaciones, incluyendo los tobillos pronos eran muy flácidos y era incapaz de caminar, la edad de los huesos apareció con un retraso muy severo.

7.- Sexo femenino, edad tres años. Los pulgares de pies y manos eran anchas y cortas, los metatarsos estaban adelgazados, la edad de los huesos de manos y muñecas se encontraban entre dos desviaciones estandar para la edad cronológica.

La fontanela anterior estaba bruscamente amplia. Las radiografías de cráneo mostraron una amplia fontanela anterior y las suturas craneales mostraron un ancho normal, había --

GEOFFREY C.

ROBINSON

1966

dos huesos largos en la porción posterior de la sutura sagital y en la sutura lambdaidea y anchura bilateral en el agujero foramina parietal, en la porción parasagital posterior.

La distancia de la falange del pulgar era corta y ancha bilateralmente, la distancia entre la punta de los dedos y las falanges son más -- prominentes de lo usual.

8.- Sexo masculino, edad 16 años. Las manos eran pequeñas, anchas y cortas, lo mismo que los pulgares y dedos gordos del pie, los pies eran planos.

9.- Sexo masculino, edad seis años. Los dedos eran cortos y anchos, presentaban sindactilia, las rodillas estaban en demiflexión permanente.

E. MANZITTI

1972

10.- Sexo femenino, edad tres años seis meses. Presentó pulgares anchos y espatulados, exotropía del pie iz--

RUBINSTEIN

TAYBI

quierdo, hubo marcada pronación del pie y tobillo, algunas de las articulaciones fueron hiperextensibles.

Los músculos bajos de sus piernas - estaban poco desarrolladas, las respuestas plantares fueron variables - las falanges de los dedos fueron -- grandes y prominentes, especialmente las distales, las falanges terminales de los pulgares fueron cortas y gruesas y las falanges terminales del segundo y tercer dedo fueron -- cortas, anchas y gruesas.

La radiografía de tórax mostró atelectasis diseminada bilateral, la - primera y segunda costilla sobre el lado derecho tuvieron una aparien--cia hendida anteriormente.

La radiografía de cráneo mostró un aplanamiento posterior y un foramen magnum y una C-1 neural arqueada la cual no estaba completamente mineralizada, la fontanela anterior cerró a los 30 meses, la maduración esque

lética estaba entre 18 meses y dos años seis meses, los reflejos fueron activos.

11.- Sexo masculino, edad siete años cuatro meses. Presentó pulgares chatos, cortos y anchos.

Las radiografías de manos y muñecas mostraron una edad ósea de 4-7 años, las falanges terminales de los dedos fueron cortas y anchas.

Las fontanelas anterior y posterior fueron largas, las radiografías de cráneo mostraron un foramen magnum alargado, el arco lingual de C-U no estaba completamente mineralizado.

12.- Sexo masculino, edad tres años. Sus dedos eran muy gruesos, las falanges de los pulgares fueron cortas y anchas, el plano de las articulaciones interfalángicas de los pulgares se orientaron oblicuamente con respecto al axes-longitudinal de las -

falanges; las falanges distales de los dedos mayores fueron cortas y anchas, el lado derecho de las falanges proximales fueron casi completamente bífidas.

Las líneas de la sutura parietal - estaban separadas alrededor de $1/4$ de pulgada y la fontanela anterior y posterior fueron largas, la reglón occipital estaba ensanchada, la fontanela era prominente.

13.- Sexo femenino, edad ocho años seis meses. Las falanges terminales de los pulgares fueron cortas y anchas, sus manos fueron cortas, las radiografías de mano mostraron una maduración de 15 a 18 meses.

El desarrollo muscular fue simétrico con una breve tecnea generalizada.

Las radiografías de cráneo mostraron un cráneo pequeño, el ala menor del esfenoides era elevado y las -

fosas anterior y media estaban inclinadas, el foramen magnum fue alargado y el arco neural de C-1 no estaba mineralizado, existía una elevación de la porción anterior de la región occipital y una sutura metópica asimétrica prominente.

14.- Sexo masculino, edad cuatro años -- cuatro meses. Existía deformidad en los dedos mayores de los pies y los pulgares eran anchos, se notó una anomalía en el brazo izquierdo con limitación de movimiento.

Las fontanelas eran largas y habían cerrado lentamente, presentó microcefalia con una prominencia en el área occipital, la fosa de la pituitaria era ancha.

15.- Sexo masculino, edad ocho años. Los pulgares eran cortos y anchos, las radiografías de manos y pies demostraron las falanges terminales cor-

tas principalmente los pulgares, la maduración ósea estuvo entre los 7- y 8 años de edad.

16.- Sexo masculino, edad siete años --- tres meses. Presentó un dedo de más en el pie izquierdo, los pulgares parecían palas, eran anchos y flexionados y la región falángica terminal presentaba un desplazamiento fuera de su eje, los reflejos de los tendones eran hiperactivos, los pulgares fueron gruesos y bulbosos, las falanges terminales fueron cortas y anchas, sobre el lado izquierdo la articulación interfalángica tenía un ángulo inusual, los demás tenían ensanchamiento de los falanges proximales.

El tórax estaba inclinado en el diámetro antero-posterior y la mitad superior con retracción y depresión del esternón y el margen de las costillas en la parte baja del tórax, las radiografías de este mostraron-

un mínimo escavatum rectus, las radiografías de cráneo revelaron microcráneo, sin haberse cerrado las cisuras permanentemente, la foramina parietal estuvo presente, las radiografías de nariz muestran el hueso nasal prominente.

- 17.- Sexo femenino, edad trece años. La yema de los pulgares y los dedos estaban aplanados, los dedos gordos presentaban la misma característica de los pulgares, tenía talones protuberantes, el tono muscular era decreciente, la edad del esqueleto oscilaba entre nueve meses y un año.

CHARLES F.
JOHNSON
1966

- 18.- Sexo masculino, edad dos años. El pulgar y las yemas de los dedos eran anchos, las falanges eran gruesas, en la parte central pre-

sentaba un acortamiento en el pulgar y un ligero atraso en la edad del esqueleto, el cráneo mostró -- una forma dollicocéfala.

19.- Sexo masculino, edad diez años. -- Los pulgares y otros dedos eran -- planos y anchos, había clinodactilia en los otros cuatro dedos.

El tórax presentaba suave lordosis, la edad del esqueleto fué la de un recién nacido.

20.- Sexo femenino edad tres años seis meses. Las yemas de los pulgares, dedos de las manos y pies eran --- aplanados, cuatro dedos del pie es taban curvos bilateralmente, la -- edad del esqueleto fue de 18 meses.

21.- Sexo femenino, edad tres años ocho meses. El cuarto y quinto dedo exhibían clinodactilia, las yemas de los pulgares, los dedos de las manos y los pies eran anchos, exis--

tía un defecto en la formación y -
 modelo del metatarso en los dedos-
 gordos.

Existía un orificio en el parietal
 izquierdo, la séptima vertebra cer-
 vical era hipoplásica.

22.- Sexo masculino, edad tres semanas.

Los pulgares de los pies y manos -
 eran anchos y cortos con sindacti-
 lia en el primer y segundo dedos.

El cráneo presentaba una depresión
 occipital, la fontanela anterior -
 era de 2 cms. de ancho.

23.- Sexo femenino, edad catorce años.-

Los dedos de los pies eran grandes
 y anchos, el quinto dedo eran an-
 cho con el metacarpiano hipoplási-
 co.

Las radiografías de manos muestran
 falanges bilaterales anormales y -
 fusión de la base del cuarto y ---
 quinto metacarpianos.

M. J. ROBSON

1980

Existía fusión bilateral de los --
huesos triquetral-lunado y trape--
zoide-cápitado.

La falange media y distal fusiona--
les del cuarto dedo del pie y meta
tarsos cuarto y quinto estaban ---
fusionados.

Existían fusiones congénitas, semi
vertebras y acuñamiento de las ver
tebras del nivel de la sexta cervi
cal y la quinta torácica, espondi
lolistesis entre las vertebras cer
vical quinta y sexta, sacraliza---
ción de la quinta vertebra lumbar,
pelvis larga y angosta con peque--
ñas crestas iliacas, estenosis cer
vical entre la sexta y séptima ver
tebra cervical.

S U M A R I O

Del análisis de las alteraciones músculo-esqueléticas, se obtuvieron los siguientes resultados:

Pulgares y dedos gordos de los pies (primerortejo) planos, cortos y anchos, estuvo presente en	23 pacientes
Los restantes dedos de las manos aplanadas, pero en menor grado	23 pacientes
Sutura metópica abierta	3 pacientes
Falta de fusión de C-1	3 pacientes
Fontanela anterior abierta	3 pacientes
Deformación contrahecha del pie izquierdo	2 pacientes
Lordosis	2 pacientes
Sindactilia	2 pacientes
Foramen magnum alargado	2 pacientes
Clinodactilia	2 pacientes
Hiperostosis frontalis interna	1 paciente
Pronación de los pies	1 paciente
Rodillas en demiflexión	1 paciente
Articulaciones hiperextensibles	1 paciente
Atelactasis diseminada y bilateral	1 paciente
Tórax inclinado en el diámetro antero-póst	1 paciente
Séptima vertebra cervical hipoplásica	1 paciente
Fusiones congénitas	1 paciente
Espondilolistesis	1 paciente

1) ALTERACIONES CARDIORESPIRATORIAS

Las alteraciones cardiovasculares y respiratorias del Síndrome, son analizadas juntas, haciendo énfasis en las generalidades cardiovasculares.

CONSIDERACIONES GENERALES:

Las malformaciones cardiovasculares congénitas se deben a un desarrollo embrionario anómalo de una estructura normal o de incapacidad de tal estructura para superar la etapa temprana de desarrollo embrionario (2da. a 8a. semana). Las malformaciones se deben a una compleja interacción entre los sistemas genético multifactorial y ambiental, que no permiten una especificación sencilla de la etiología. Sólo en raras ocasiones puede atribuirse a un factor causal en su génesis. La rubeola materna y la ingestión de talidomida, al principio de la gestación, son dos factores ambientales que se sabe perfectamente que interfieren con la cardiogénesis normal en el hombre.

Todas las malformaciones cardíacas producen a veces signos-

y síntomas durante el período neonatal. Existiendo algunas anomalías cardíacas que son capaces de ocasionar complicaciones en algunas de las primeras semanas de vida, y otras que se manifiestan en etapas posteriores.

La cianosis en el recién nacido está ocasionada por diversas lesiones patológicas, como son:

- 1.- Deficiente ventilación secundaria y una enfermedad pulmonar.
- 2.- Alteraciones cerebrales concomitantes con acción insuficiente de las fuerzas respiratorias.
- 3.- Lesiones congénitas y adquiridas del aparato cardiovascular.

No es rara la cianosis en palmas de manos y planta de los pies; esta manifestación puede persistir durante varios días o si persiste durante un período más largo, debe suscitar la sospecha de una cardiopatía congénita.

A continuación se describirán los hallazgos encontrados en el Síndrome de Rubinstein-Taybi.

De los 57 casos de este análisis, sólo se hace mención a 20 pacientes que presentaron alteraciones cardiorrespiratorias y son los siguientes:

1.- Sexo femenino, edad cuatro años. --
Los ductos nasolagrimales estaban -
obstruidos y materia purulenta po--
día ser extraída de ambos ductos.

FREDERICH H.

ROY

1968

2.- Sexo masculino, edad dos años. A --
los dos meses había tenido muchos -
episodios de infecciones respirato--
rias.

3.- Sexo masculino, edad cuatro años. -
El segundo día de nacido presentó -
una enfermedad respiratoria con re--
tracciones intercostales y esterna--
les.

Una auscultación de tórax reveló un
estertor y ruido difusos, el sonido
respiratorio decreció, el tono del-
corazón era distante y no audible-
el murmullo.

4.- Sexo femenino, edad 37 años. Presen-
tó bronconeumonía en la edad adulta,
los descubrimientos electrocardio--
gráficos y ecocardiográficos fueron
normales.

VICTOR J.

SELMANOWITZ.

1981

1.- Sexo femenino, edad cuatro años. --
 Los ductos nasolagrimales estaban -
 obstruidos y materia purulenta po--
 dfa ser extraída de ambos ductos.

FREDERICH H.

ROY

1968

2.- Sexo masculino, edad dos años. A --
 los dos meses había tenido muchos -
 episodios de infecciones respirato--
 rias.

3.- Sexo masculino, edad cuatro años. El
 segundo día de nacido presentó una--
 enfermedad respiratoria con retrac--
 ciones intercostales y esternales.

Una auscultación de tórax reveló un
 estertor y ruido difusos, el sonido
 respiratorio decreció, el tono del--
 corazón era distante y no audible -
 el murmullo.

4.- Sexo femenino, edad 37 años. Presen--
 tó bronconeumonía en la edad adulta,
 los descubrimientos electrocardio--
 gráficos y ecocardiográficos fueron
 normales.

VICTOR J.

SELMANOWITS.

1981

5.- Sexo masculino, edad cinco años. El cuarto día de nacido, le surgió un murmullo en el corazón junto con -- una ligera coloración oscura alrededor de los labios que persistió durante varios meses, tuvo respiración ruidosa y catarrros frecuentes.

GRANGE S.

COFFIN

1964

6.- Sexo masculino, edad seis años. Padeció de catarrros frecuentes, en algunos exámenes se le escuchó un fuerte murmullo sistólico del corazón que en ocasiones no pudo ser bien localizado, las radiografías mostraron un alargamiento transverso del corazón.

Este niño murió a la edad de seis años de enteritis fulminante, y al practicarle la autopsia dejó ver un corazón con ligero engrosamiento del miocardio, ocupaba una gran área de la superficie ventricular y al microscopio no se distinguía de la llamada fibroelastosis congénita.

7.- Sexo masculino, edad un año siete-
meses. Presentó cardiopatía congé-
nita.

E. MANZITTI

1972

8.- Sexo femenino, edad tres años seis
meses. Presentó angustia respirator
ria y cianosis, a los seis meses -
se escuchó un murmullo en el cora-
zón, tenía episodios de neumonitis
y bronquitis durante los dos primem
ros años de vida, el electrocardiog
rama fue normal, el murmullo sis-
tólico en el área pulmonar fue corr
to y suave y el segundo sonido fue
normal y brevemente separado.

RUBINSTEIN

TAYBI

1963

9.- Sexo masculino, edad siete años --
cuatro meses. Presentó disnea gener
ralizada y cianosis, las radiogra-
fías de tórax mostraron una infil-
tración en la base del pulmón derech
o, presentó murmullo sistólico -
el cual se escuchó en el borde su-
perior del esternón sin transmi-
sión; el segundo sonido encontrado
en el pulmón no fue marcado.

Tuvo infecciones respiratorias frecuentes durante el primer año de vida.

El electrocardiograma estuvo dentro de lo normal.

10.- Sexo masculino, edad tres años. A las tres semanas de edad tuvo bronconeumonía y traqueobronquitis con fiebre, presentando tres ataques tónicos, clónicos generalizados y tuvo infecciones respiratorias frecuentes, se constipaba frecuentemente, no se notó murmullo en el corazón; su presión sistólica fue de 75 mm. de mercurio.

11.- Sexo femenino, edad ocho años seis meses. Las radiografías mostraron alguna evidencia de neumonía con cambios fibróticos crónicos, tuvo cianosis y disnea, tenía dificultad para alimentarse, el electrocardiograma mostró incompleta ramificación hacia el lado derecho.

12.- Sexo masculino, edad cuatro años.-
A los tres meses tuvo episodios --
frecuentes de bronquitis y neumoni
tis aguda, la presión sanguínea --
era de 100/60.

13.- Sexo masculino, edad ocho años. Pade
ció frecuentes infecciones respiri
atorias, hubo grado intermitente-
de murmullo sistólico.

14.- Sexo masculino, edad siete años --
tres meses. Padeció frecuentes in-
fecciones respiratorias.

15.- Sexo femenino, edad trece años. Un
sonido tosco fué escuchado bilate-
ralmente, y había murmullo cardí-
co.

CHARLES F.

JOHNSON

1966

16.- Sexo masculino, edad dos años. Prese
ntó mucosidad en gran cantidad -
en la región respiratoria, sofoca-
miento asociado a problemas de alime
ntación, hipertrofia del tejido-

adenoides de la faringe nasal, se escuchó un murmullo sistólico en segundo grado.

17.- Sexo masculino, edad diez años. - Presentaba una neumonia avanzada a los diez años, exhibía una dolencia respiratoria, estuvo enfermo por tres semanas.

18.- Sexo femenino, edad tres años --- seis meses. Tenía problemas respiratorios y gran mucosidad así como graves infecciones respiratorias durante la infancia.

19.- Sexo masculino, edad tres años -- ocho meses. Presentaba alteración en el conducto arterial, se escuchó un murmullo áspero sistólico en grado IV/VI alrededor del precordial con alcance hasta el hombro izquierdo, el corazón tenía un ritmo irregular y los pulsos del femoral eran decrecientes.

20.- Sexo masculino, edad tres semanas.

Tuvo un período de náuseas y asfixia aunado al alimento, fue diagnosticado un conducto arterial; un mes después continuo con estridor-respiratorio.

S U M A R I O .

De los datos recopilados de este análisis cardiorespiratorio, se obtuvieron los siguientes resultados patológicos:

Infecciones Respiratorias, se presentaron en 14 pacientes de los cuales:

- a) 4 Padecieron bronconeumonía.
- b) 4 Padecieron neumonía.
- c) 1 Padeció traqueobronquitis.
- d) En 5 casos no se especifica exactamente el tipo de infección respiratoria que padecían.

Murmullo Sistólico y Ruidos Difusos, se presentaron en 11 pacientes.

Enfermedades Respiratorias, la literatura no describe el tipo de enfermedad; ésta se presentó en 5 pacientes.

Disnea, se presentó en 5 pacientes.

Cianosis, se presentó en 5 pacientes.

Ductos Nasolagrimales Obstruídos, se presentó en un paciente.

J) DERMATOGLÍFICOS

Se entiende por dermatoglíficos a la configuración formada - por los canales dérmicos en las palmas de las manos, plantas de los pies y dígito de todos los primates.

Los modelos que siguen los canales dérmicos tienen lugar en la planta de los dígito, en las cuatro áreas interdigitales, eminencias tenar e hipotenar de la palma de la mano y de la planta del pie y en el área del calcáneo.

Aparecen elevaciones en estos sitios alrededor de la sexta - semana de vida embrionaria cuando las manos y pies se hallan relativamente indiferenciados.

Durante las siguientes cuatro semanas se redondean y separan claramente una de otra.

Hacia la decimotercera semana se producen diversos patrones dermatoglíficos.

La formación se completa alrededor de las dieciocho semanas. La falta de especificidad de un trazo único, y de que el azar pueda explicar la correlación entre dermatoglíficos y padecimientos específicos, el estudio de diversos canales dérmicos puede ser del valor para explicar la morfogénesis alterada - de las manos antes de las diecinueve semanas de vida fetal.

Las asociaciones más notables de modelos dermatoglíficos -- anormales se encuentra en las aberraciones cromosómicas.

Las variaciones de los patrones de distribución de las crestas dérmicas y pliegues cutáneos de los dedos y palmas de las manos con respecto a lo normal se han utilizado para el diagnóstico de las anomalías congénitas, en especial las -- que se asocian con aberraciones cromosómicas.

Los tipos de aberraciones más importantes son:

- 1) IMPRESIONES DIGITALES: Se clasifican de manera convencional en arcos, bucles y torbellinos; los bucles se dividen en radiales y lunares según la orientación de su extremo abierto.
- 2) LINEAS TRANSVERSAS PALMARES: Normalmente son dos; cuando ambas están fusionadas en una, la línea única se llama Simiesca.
- 3) POSICION DEL TRIRADIO AXIAL: En los individuos normales el trirradio axial se encuentra cerca del borde proximal de la palma, el desplazamiento del mismo distalmente, es decir hacia el centro de la palma es normal, se puede medir este desplazamiento trazando líneas desde el trirradio axial a los trirradios de la base de los dedos índice

y el meñique; midiendo el ángulo que forman estas dos --
líneas (ángulo ADT).

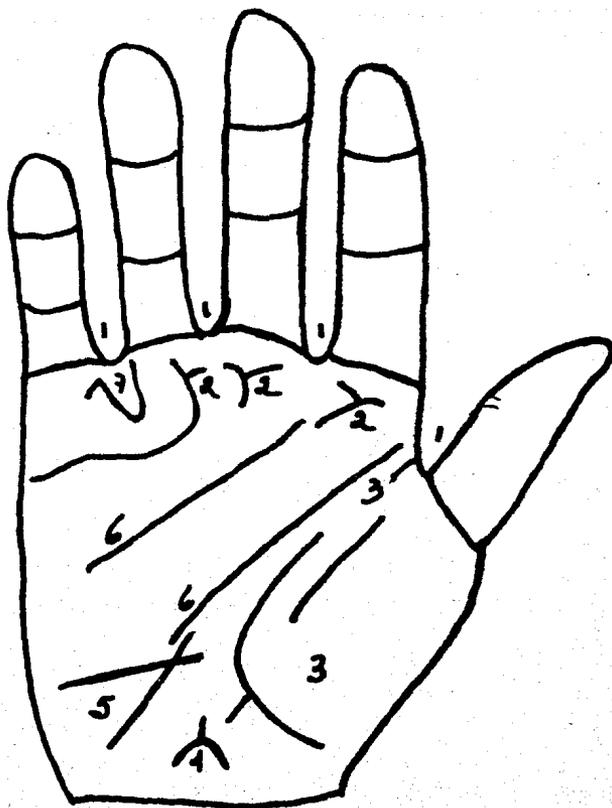


FIGURA NO. 1
ASPECTOS NORMALES

- 1.- AREAS INTERDIGITALES
- 2.- TRI-RADIO-DIGITAL
- 3.- EMINENCIA TENAR, INTERDIGITAL 1.
- 4.- TRI-RADIO AXIAL PROXIMAL
- 5.- AREA HIPOTENAR
- 6.- PLIEGUES DE FLEXION SEPARADOS
- 7.- ASA EN EL 1₄ INTERDIGITAL

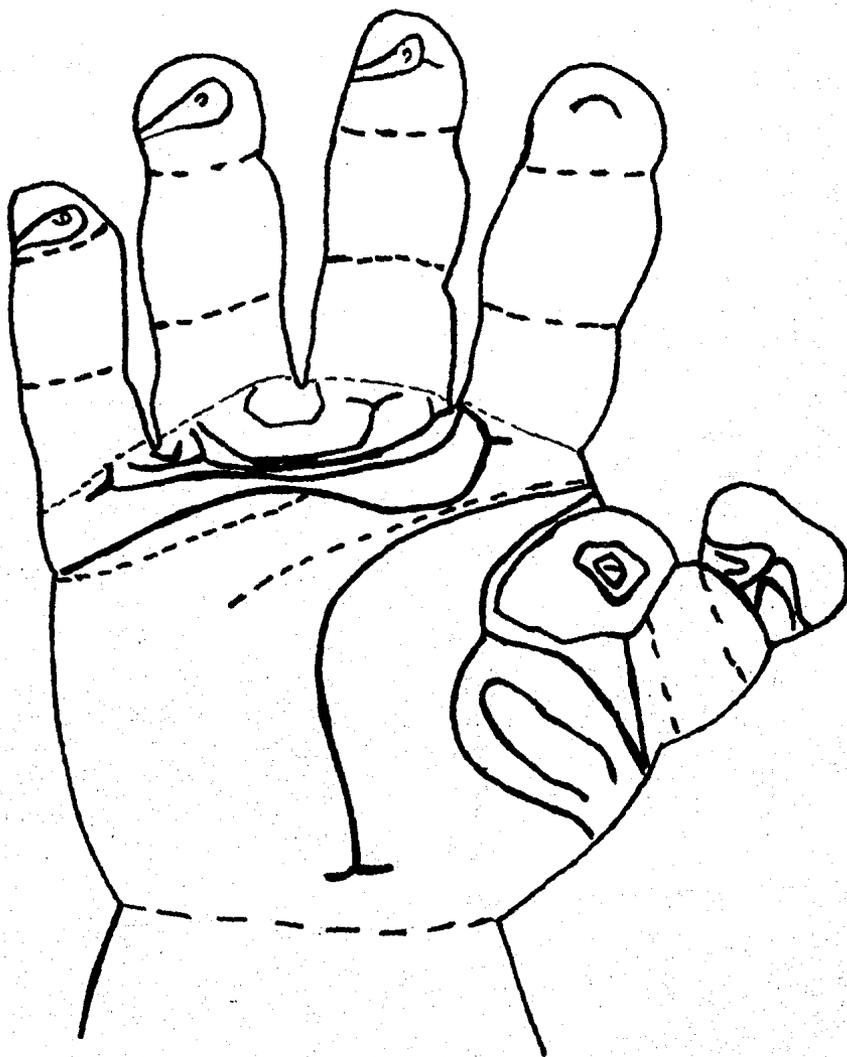


FIG. (2) MODELOS EN EL TENAR Y AREAS INTERDIGITALES.

La presencia de modelos en el tenar, primer área interdigital es un rasgo constante de este síndrome.

A la fecha, modelos dermatológicos anormales han sido asociados con frecuencia a grandes aberraciones cromosómicas en ambos autosomas y gonosomas.

No fueron encontrados, sin embargo, graves errores cromosómicos en nuestros pacientes y en ningún paciente estudiado por Rubinstein y Coffin.

Los patrones (curvas y espirales), en el área interdigital del primer tenar y en el área hipotenar, ejes triradiales distales y largas curvas en las áreas halucales ocurren de manera característica y con mucha frecuencia en el síndrome Rubinsteyn-Taybi.

De los 57 casos reportados en este estudio, se analizaron solo 16 casos en los cuales se realizaron diversos estudios dermatoglíficos.

1.- Sexo femenino, edad trece años. Las yemas de los pulgares y los dedos -- estaban aplanados, los dedos gordos de los pies (primer ortejo) presentaban las mismas características de -- los pulgares y presentaba talones -- protuberantes.

CHARLES F.
JOHNSON

2.- Sexo masculino, edad dos años. Los -
palmares tenían cuatro líneas a lo -
largo en la parte bilateral.

El pulgar y las yemas de los dedos -
eran anchos.

3.- Sexo masculino, edad diez años. Los -
pulgares y otros dedos eran planos, -
había clinodactilia en los otros de -
dos.

4.- Sexo femenino, edad tres años seis -
meses. Tenía cuatro marcas transver -
sales en el palmar, sus dedos de las
manos y de los pies estaban aplana -
dos, cuatro dedos de los pies esta -
ban curvos bilateralmente.

5.- Sexo femenino, edad tres años ocho -
meses. El cuarto y quinto dedo de --
las manos presentaban clinodactilia,
las yemas de los dedos en general --
eran anchos.

6.- Sexo femenino, edad ocho meses. Los pulgares de los dedos del pie eran anchos y cortos con sindactilia en el primer y segundo dedos.

7.- Sexo femenino, edad ocho meses. Tenía cojinetes suaves sobre las palmas entre las áreas interdigitales.

GEOFFREY C.

ROBINSON

1966

Estos hallazgos estuvieron presentes en las plantas de los pies pero menos marcados.

Impresiones del pie y el tobillo indican un incremento entre el espacio del pulgar y el segundo dedo y un aumento desproporcionado en el dedo gordo particularmente en la distancia de la falange.

La presencia de modelos en el tenar, primero bilateralmente en áreas interdigitales (Loop/Carpion/Whorl) es estos rasgos aunados a modelos de línea troncal son mostrados. (fig. No. 2).

8.- Sexo masculino, edad catorce años -- seis meses. Presentó pies planos con deformación Valgus bilateralmente, - impresiones del pie y el tobillo --- muestran una amplia distancia entre las falanges y el dedo gordo. Presen cia de modelos en el tenar, primero- bilateralmente en el área interdigi- tal.

El extenso Loop/Carpion cuyo modelo- se extiende desde el primer interdi- gital a través del espacio del tenar.

9.- Sexo femenino, edad seis años. Pre- sentaba un pliegue simiesco bien de- finido que atravesaba ambas palmas.

GRANGE S.
COFFIN
1964

10.- Sexo femenino, edad treinta y siete- años. Presentó surcos palmares de ti- po simiesco bilateralmente, ejes tri- radiales distales y sinuosidades en- el área interdigital del primer te- nar en ambas manos y una sinuosidad- hipotenar sólo en la palma izquierda.

VICTOR
SELMANOWITZ
1981

Las plantas marcadas por un surco -- palmar profundo que salía de entre -- el dedo gordo y el segundo dedo, se notaron largas sinuosidades en la región halucal de la planta derecha.

11.- Sexo masculino, edad siete años seis meses. Presentó membranas entre va-- rios dedos y una línea parecida a la del simio sobre la palma izquierda.

12.- Sexo femenino, edad ocho años seis -- meses. Las uñas de las manos eran -- chatas.

13.- Sexo masculino, edad ocho años. Pre-- sentó en la mano izquierda un solo -- pliegue transverso.

14.- Sexo femenino, edad un año seis me-- ses. Presenta unas marcas en el --- puente palmar de la mano derecha. El triradio axial izquierdo estaba dis-- tante y bilateralmente dislocado, -- una gasa cavitai presente en cada --

FREDERICH H.

ROY.

1968

pulgar y en el quinto dedo de la mano, los restantes dedos estaban verticales.

15.- Sexo masculino, nació el 3 de Abril de 1966. Ambas marcas del palmar --- eran de carácter transitorio, los modelos digitales eran una mixtura de verticidios y gasas cuvitales. El triradio axial estaba bilateralmente muy distanciado de su lugar.

16.- Sexo masculino, nació el primero de Abril de 1964. Presentó marcas bilaterales transitorias en el palmar, - el triradio axial derecho estaba distanciado mientras el izquierdo no. Una gasa radial estaba presente en - la yema del tercer digital de la mano derecha, un verticidio en el cuarto, el resto de los modelos digitales de las manos tenían gasas cuvitales.

S _ U _ M _ A _ R _ I _ O

Del análisis dermatoglífico se han obtenido los siguientes -
resultados:

- Pulgares y dedos anchos presente en 5 pacientes.
- Pliegues Simiescos en palmas de manos, presente en 5 pacientes.
- Palmares con cuatro líneas, presente en 9 pacientes.
- Primer orotejo aplanado, presente en 3 pacientes.
- Cojinetes entre las áreas interdigitales presente en 3 pacientes.
- Triradio axial distanciado, presente en 3 pacientes.
- Gasa cuvital en pulgares presente en 3 pacientes.
- Modelos en el tenar, presente en 2 pacientes.
- Clinodactilia, presente en 2 pacientes.
- Sindactilia, presente en 1 paciente.
- Uñas chatas, presente en 1 paciente.
- Sinuosidad del tenar área interdigital, presente en 1 paciente.
- Sinuosidad tipo tenar presente en 1 paciente.
- Pies planos con deformación valgus bilateral, -- presente en 1 paciente.
- Talones protuberantes, presente en 1 paciente.

K) ANTECEDENTES FAMILIARES

De los 57 casos analizados en este estudio solamente se pudo obtener la información de los antecedentes familiares de 10-casos, y que a continuación se describen.

En seis casos los antecedentes familiares se presentan sin -anormalidades, en tres casos más no existe reporte alguno --por la literatura, y en diez casos si existe relación o in--formes de antecedentes y que a continuación se reportan:

- 1.- La hermana del padre murió en la infancia con múltiples-anomalías congénitas.
- 2.- Abuelo paterno presentaba breve ensanchamiento de los pulgares.
- 3.- El tío paterno había padecido parálisis cerebral.
- 4.- El padre, tío paterno, tres tías paternas, tenían pulgares anchos, las radiografías de las manos del padre mostraron falanges terminales cortas de los pulgares, los -metacarpianos de la mano izquierda fueron cortos.
Un primo segundo de la madre fué retrasado mental.

- 5.- Un tío tenía un dedo de más.
 - 6.- Un hermano del paciente tuvo poco aprovechamiento en la escuela y un tío materno padecía Síndrome de Down.
 - 7.- Un tío materno tuvo ataques febriles frecuentes durante seis años.
 - 8.- Una tía de 19 años tenía un orificio en el corazón, una tía materna y tío paterno dijeron tener pulgares anchos.
 - 9.- 10.- Este caso es muy especial, ya que en la misma familia se presentaron dos casos del Síndrome con una diferencia de edades, de seis años seis meses, reportándose que en el segundo caso la madre tuvo rubeola en el primer trimestre del embarazo.
- No se reportan datos de consanguinidad.

S U M A R I O

La edad de los padres al nacer los productos, no ha sido muy significativa para los investigadores, más sin embargo hacemos el reporte de los hallazgos encontrados al respecto, tomando la edad promedio de los padres siendo: En las madres de 26 años y en los padres de 30 años, siendo la edad mayor de las madres de 37 años y la menor de 20 y en los padres es de 42 años la mayor y 22 la menor.

Estos resultados se obtuvieron de 16 edades reportadas en -- las madres y 14 de los padres.

ANTECEDENTES DE EMBARAZO Y PARTO.

Los resultados de embarazo y parto reportados de 15 pacientes no parece ser de gran significancia, aunque cabe mencionar que todos fueron producto de embarazo y alumbramiento -- llegado a término, teniendo un índice promedio de gestación de 39 semanas. Hubo dos casos en que el tiempo de gestación fue de:

Uno de 30 semanas y el otro de 38 semanas.

Se reporta que en uno de los casos hubo escape de líquido -- amniótico a la edad de seis y medio meses sin que esto trajera consecuencias graves.

L).- EXAMENES DE LABORATORIO.

Los exámenes de laboratorio son analizados en conjunto, pues la literatura no hace referencia específica de alguno de ellos y se limita a proporcionar los resultados.

Los exámenes de laboratorio se realizaron en sólo 15 pacientes de los 57 reportados, obteniéndose los siguientes resultados.

Hemoglobina, química sanguínea, recuento de glóbulos, glucosa, relación creatinina- BUN, relación albumina-globina, -- SGOT, SGPT, tiroxina, colesterol y triglicéridos resultaron negativos o dentro de los límites normales.

Los resultados de las pruebas serológicas para sífilis y hepatitis B superficie antigénica, urianálisis, electrolisis de suero, electrolisis de sudor, evacuación de vientre, cultivos nasofaríngeos, series gastrointestinales resultaron normales.

Se realizaron tres pielogramas intravenosos demostrándose en un paciente mal funcionamiento del riñon derecho, pero un -- cistouretrograma renal demostró que no había flujo ni obs-- trucción.

En este mismo paciente se realizó un estudio con medio de contraste en el cual se determinó que se derramaba en la parte superior de la traquea, siendo que el esófago era de tamaño normal.

En otro paciente al cual se le realizó el pielograma intravenoso reportó que existía dilatación de la uretra derecha, el otro pielograma realizado fue normal.

Un exámen microscópico realizado por medio de raspado de los bordes activos de la erupción de uno de los pacientes, y que había sido tratado con hidróxido de potasio, mostró artrosporas e hifas de largas ramificaciones.

Los datos de laboratorio también incluyen un estudio del fluido espinal el cual resultó normal.

Todos los cariotipos standar realizados resultaron ser normales.

N).- OTROS HALLAZGOS

De los 57 casos analizados en este estudio se encontraron otros hallazgos de los cuales sólo 17 casos fueron reportados y que a continuación se describen:

- | | |
|--|--------------------------------------|
| <p>1.- Sexo femenino, edad cuatro años. Presentó vellosidad en el área frontal del pericráneo, el control de la cabeza es pobre y el reflejo de moro era incompleto, el reflejo del tendón interno estaba activo pero el tono muscular era generalmente pobre, presentó daños sistitis purulenta a la edad de dos años tres meses.</p> | <p>FREDERICH H.
ROY
1968</p> |
| <p>2.- Sexo masculino edad dos años. Sus oídos eran muy bajos con pliegues anchos arriba de las helix, podía tomar los objetos pero no los pasaba de una mano a otra y no se sentaba sola, el falo era ancho y delgado in</p> | |

clinado hacia adelante.

3.- Sexo masculino, edad cuatro años. Sus oídos eran grandes con helix anchas y antihelix, el hígado se palpó dos centímetros abajo del margen de la costilla, era alérgico a los antibióticos, el niño murió al octavo día de nacido.

4.- Sexo femenino, edad 37 años. El pelo del cuero cabelludo era delgado, presentó excesivo crecimiento de vello - sobre el labio superior, en otros lugares la paciente era hipertricotica, su crecimiento y desarrollo fueron retrasados, presentó cistitis y basilluro desde los tres meses.

Sarampión, infestación de oxiuros, tinea corporis y escabiasis, amigdalitis (durante la niñez, en la edad adulta padeció de varicela), era de baja estatura, ligeramente obesa y de apariencia torpe.

VICTOR J.
SELMANOWITZ.

1981

5.- Sexo masculino edad cinco años Presentó retraso en el crecimiento y desarrollo, su paso era rígido, con los pies muy apartados y vueltos hacia afuera con el cuerpo flexionado un poco hacia adelante desde las caderas, sus oídos eran casi normales en su apariencia externa, pero el borde superior de cada pabellón sobresalía lateralmente, un tímpano parecía tener una infección aguda, el otro estaba marcado con cicatrices y se mostraba encogido.

Su tórax presentaba ligera deformación.

6.- Sexo masculino, edad seis años. Se pudo sentar hasta después de los tres años y caminar hasta los cinco años muy lentamente, sus oídos eran pequeños, puntiagudos y colocados muy abajo, caminaba lentamente con los pies vueltos hacia afuera y el tronco flexionado.

GRANGE S.

COFFIN

1964

7.- Sexo femenino, edad tres años. Presentó enfermedad febril entre el --tercero y sexto día de vida y presentó también atraso en el desarrollo motor.

GEOFFREY C.
ROBINSON
1964

8.- Sexo masculino, edad 16 años. Su desarrollo fué lento en general y presentó un pezón suplementario.

9.- Sexo masculino, edad seis años. Presentó deformaciones auriculares de los oídos.

E. MANZITTI
1972

10.- Sexo masculino edad tres años 6 meses. El hígado se palpó medio centímetro abajo del margen costal derecho, presentó fiebre y eczema.

RUBINSTEIN
TAYBI
1963

11.- Sexo masculino, edad siete años 4 meses. El hígado se palpó dos centímetros debajo del margen costal derecho, oído toscamente normal y redondeado.

12.- Sexo masculino, edad ocho años. --
Presentó na oreja más grande.

13.- Sexo femenino, edad trece años. --
Presentó pobre respuesta al sonido

CHARLES F.
JHONSON 1966

14.- Sexo masculino, edad dos años. Sus
oidos estaban atrofiados, presentó
pezones anchos y un pezón suplemen
tario bilateral.

15.- Sexo masculino, edad diez años. --
Sus oidos presentaban una pequeña-
rotación posterior.

16.- Sexo femenino, edad tres años 6 me
ses. Sus oidos eran grandes, duros
y rotados en la parte superior su-
tórax era ancho con pezones espa--
ciados y anchos.

17.- Sexo femenino, edad tres años 8 me
ses. Sus oidos eran muy bajos y ro
tados en la parte posterior.

C A S O C L I N I C O .



INTRODUCCION :

El día 4 de Marzo de 1983, se presentó en la Unidad Médico-Familiar No. 10 del Instituto Mexicano del Seguro Social, y durante la realización de nuestro servicio social, la paciente Virginia Flores Ochoa, la cual manifiesta dolor dental.

Al ser revisada clínicamente, nos encontramos con una serie de patologías, tanto bucales como generales, que al revisarlas nos motivo a efectuar la investigación de dicho caso.

Virginia Flores Ochoa, edad 14 años, sexo femenino, ocupación hogar.

Dirección: Calle Sauce del Agua No. 22 Col. 00-1 Unidad Infonavit Iztacalco.

Tél. 657-83-18

Familiar más cercano: Rosario Ochoa de Flores (madre).

Interrogatorio Indirecto.

Antecedentes Heredo Familiares:

- 1) Bisabuela Paterna: Falleció a la edad de 95 años; tenía baja estatura, pulgares anchos, rasgos antimongoloides y oídos muy grandes.
 - 2) Abuela Materna: Edad 66 años, ocasionalmente presenta -- ataques de histeria y es tratada con epamfn. Un hermano de la abuela era enano, mudo y con retraso mental.
 - 3) Abuelo Materno: Edad 66 años, padece diabetes y presenta nevus flammeus en la frente. Un hermano del abuelo mater no murió de cáncer en región abdominal.
 - 4) Abuela Paterna: Edad 70 años, vive aparentemente sana, - dos hermanos de la abuela paterna padecen diabetes.
 - 5) Abuelo Paterno: Falleció del corazón. Un hermano del --- abuelo paterno tenía baja estatura y retardo mental.
- Otros dos hermanos fallecieron por alcoholismo.

Madre de la paciente: Edad 34 años, fué hija única, ocasionalmente presenta hipotensión.

Padre de la paciente: Edad 45 años, aparentemente sano, presenta pulgares cortos y anchos al igual que dos de sus hermanos. Un hermano del padre falleció de embolía cerebral.

Hermanos de la paciente:

- 1) Ray, edad 11 años. Aparentemente sano.
- 2) Francisco, edad 10 años. Padece de infecciones frecuentes en los ojos.
- 3) Horacio, edad 8 años. Padece de infecciones intestinales frecuentes, también presentó hepatitis a la edad de 7 años.

La madre tenía 18 años de edad en el momento de la concepción de la paciente; tuvo cinco embarazos de los cuales sólo cuatro llegaron a término, en el segundo embarazo abortó el producto en el tercer mes de gestación, el aborto fue espontáneo.

La paciente ocupa el primer lugar en la familia.

ANTECEDENTES PERSONALES NO PATOLÓGICOS.

Las condiciones de su vivienda y medio ambiente son acepta-

bles, en su alimentación predominan los carbohidratos y las grasas.

La paciente presenta buena higiene, excepto en cavidad bucal, ya que se le dificulta el aseo por la anatomía que presenta en boca.

Inmunizaciones Aplicadas: Polio, BCG, Tifoidea y una dosis-Antitétánica.

Durante el primer mes de vida su alimentación fué el pecho-materno y posteriormente fue alimentada con leche artificial (leche Nido, 2 cucharadas c/4 hrs.) hasta cumplidos -- los cinco años; por faltarle leche a la madre. Durante esta etapa padeció mucho de estreñimiento.

La ablactación se inicio a los ocho meses con cierta difi--cultad al pasar el alimento.

A los cinco años se le retiro el biberón, y ella como res--puesta lloraba. La alimentación fue a base de papilla y alimentos picados; al año y medio comenzó a comer alimentos du--ros.

La niña sostuvo la cabeza a los cinco meses, se sentó sin -apoyo a los dos años, se sostuvo de pie a los tres años y -caminó a los cuatro años.

Controló sus esfínteres a los cuatro años.

La niña empezó a balbucear a los cinco meses y al año y medio fue capaz de decir sus primeras palabras (mamá y papá) y hasta los cinco años pronunció frases breves.

Sus primeros dientes hicieron erupción a los seis meses.

A los diez años de edad la paciente ingreso a la escuela -- del DIF permaneciendo un año; después de este tiempo se le dió de baja por su lento progreso.

ANTECEDENTES PERSONALES PATOLOGICOS:

Fiebres Eruptivas: Presentó sarampión a los dos años de --- edad y viruela a los cinco años.

La paciente tuvo parasitos intestinales a los cinco años de edad y sin ser tratada cedieron.

A la edad de cinco años la niña fue operada de las amigda-- las porque le atribufan a éstas la dificultad para la deglu-- ción por ser muy grandes.

A los ocho años de edad fue operada de la naríz debido a -- una caída que provocó la desviación del puente nasal, resul-- tando de dicha operación que las cavidades nasales se comu-- nicaran y descendió el puente nasal, continuando la desvia-- ción del mismo.

Los padres observaron que la niña no tenía un desarrollo y características normales, por ello decidieron que la niña fuera examinada y la llevaron a distintos centros de salud, en los cuales desconocían el problema de la niña, dándole tratamiento a base de hipnóticos o sedantes. (Diazepam)

A la edad de diez años, la paciente ingreso al DIF, y en esta institución el doctor Jorge Campos le diagnóstico el Síndrome de Rubinstein y Taybi. Realizandose unicamente tratamiento ortopédico.

A la paciente se le aplicaron mensualmente un frasco ampula de Acetato de Medroxiprogesterona de 150 mg. I.M. con nombre comercial "Deprovera" con el fin de evitarle su menstruación. Dicho tratamiento fue a partir de los once años de edad y se le suspendio a los catorce años ocho meses, por provocarle adinamia durante los cinco primeros días después de la aplicación. Seis meses han transcurrido después de suspender dichas inyecciones y aún no se ha presentado su menstruación.

ANTECEDENTES PRENATALES Y NEONATALES:

La duración del embarazo fue de nueve meses. La madre durante su embarazo no presento enfermedad alguna; en esta etapa unicamente se le administraron vitaminas.

A los ocho meses de gestación le fueron tomadas radiografías para saber la posición del producto.

La madre sintió los primeros movimientos entre los seis y siete meses. Presentó escape del fluido amniótico tres días antes del nacimiento. Presentando en ese momento dolores -- que fueron cediendo hasta desaparecer.

Durante el parto hubo necesidad de utilizar fórceps y medicamentos estimulantes de la contractilidad uterina.

Al nacer la paciente hubo necesidad de realizar maniobras de resucitación ya que tardó en respirar y fue necesario el uso de oxígeno.

La niña fue visiblemente anormal al nacer, presentó cianosis que permaneció dos días.

Durante su primer mes de vida su cabeza tenía una consistencia blanda dentro, de la cual, parecía tener líquido y se deformaba al movimiento.

Su peso al nacer fué de 2,700 Kg. y su talla fue de 58 cms.

PADECIMIENTO ACTUAL:

La paciente fue llevada al consultorio dental por presentar dolor bucal que duró varios días antes de la visita; el do-

lor se presentó en la zona del primer molar superior izquierdo. Apparently se debe a la presencia de un absceso en dicha zona.

Características del Dolor: No se pueden precisar, debido a la limitación de la paciente.

Tratamiento: Fue drenado el primer molar superior izquierdo, recibiendo medicación a base de antibióticos y analgésicos.

Antibióticos: Penprocilina 800,000 U.I. I.M. c/12 hrs. durante 5 días y ácido acetil salicílico c/6 hrs. en caso de dolor.

Estado Actual de los Síntomas: No se puede precisar la sintomatología, ya que la paciente no fué capaz de referir la intensidad, localización y duración de dicho dolor.

INTERROGATORIO POR APARATOS Y SISTEMAS:

Aparato Digestivo: La paciente presenta halitosis, inflamación y sangrado gingival, psialorrea, flatulencia y perversiones del apetito.

Aparato Respiratorio: La paciente presenta dificultad para respirar, por la gran cantidad de mucosidad y por la alteración anatómica que presenta en su nariz.

Circulatorio: La paciente presenta palpitaciones y disnea a mediano esfuerzo.

Génito Urinario: Tres micciones al día y una micción nocturna. La micción es de chorro continuo.

No presenta dolor al orinar, siendo de color amarillo claro, transparente.

Hemático y Linfático: La paciente presenta palidez, el sangrado de sus heridas no es prolongado y no hay retardo en la cicatrización.

Endocrino: La paciente presenta hipertrichosis, tolera bien el frío y el calor. Su crecimiento estatural es lento, no hay pérdida de vello pubiano, no hay sequedad de la piel. La paciente presenta acúmulos anormales de grasa en cuello, cara y partes laterales de abdomen.

Nervioso: Movimiento anormal, marcha nerviosa. Los pies ---vueltos hacia afuera y el tronco flexionado hacia adelante.

Equilibrio: Normal.

Movilidad General: Normal.

La paciente presenta trastornos del lenguaje hablado y escrito, apraxia, dislalia, bradilalia.

MUSCULO ESQUELETICO:

No hay dolor articular o muscular ni limitación de movimientos, crepitación o sensación de aspereza cuando la articulación es movida.

ALTERACIONES CONGENITAS:

Presenta lordosis de la columna vertebral.

PIEL MUCOSA Y ANEXOS:

No hay sequedad en la piel, existe engrosamiento de las ---
uñas, presenta paroniquias y nevus flammeus en la frente.

EXAMEN PREVIOS:

No se tiene conocimiento de los exámenes realizados anteriormente.

Terapéutica empleada que se ha recibido en relación a su padecimiento actual.

Penprocilina 800,000 U.I. I.M. c/12 hrs. durante 5 días.

Acido Acetil Salicílico c/6 hrs. en caso de dolor.

Desaparecieron los signos y síntomas del absceso procediéndose a realizar el tratamiento endodóntico del molar.

DIAGNOSTICOS ANTERIORES:

La paciente fué llevada a diversas instituciones y con varios médicos, los cuales por el desconocimiento del problema no daban un diagnóstico específico, hasta que ingreso al DIF, en donde le fue diagnosticado el Síndrome.

No se le había realizado ningun diagnóstico bucal basado en exámenes.

EXPLORACION FISICA O SOMATOMETRICA:

Datos Generales:

Peso habitual: 55 Kg.	Peso ideal.
Peso real: 55 Kg.	Talla 1.40 mts.
Pulso: 70 x minuto	Tensión arterial 110/70.
Temperatura:	Frecuencia respiratoria.

INSPECCION GENERAL:

Sexo femenino, edad 14 años; constitución: endomorfo; conformación: integridad de la paciente; complexión: mediana. Paciente mal orientada en tiempo y espacio, en el lugar si se orienta.

Facies: Antimongoloides.

Actitud de Relación: La niña coopera a todo tratamiento e -
interrogatorio de acuerdo a sus posibilidades.

Marcha: Los pies vueltos hacia afuera y el tronco flexiona-
do hacia adelante.

Cabeza: Existe una ligera protuberancia en región occipital,
el cuero cabelludo presenta escamas, su cabello es de color
castaño claro con buena implantación, bien distribuido y no
hay señal de pérdida, es abundante, grasoso y no es frágil.
Tiene cráneo microcefálico, a la palpación se nota depre---
sión (endostosis) en la zona de los parietales.

Gara pequeña, contorno irregular, no existe elevación o hun-
dimiento, su hueso frontal esta disminuido de tamaño, se ob-
serva en la frente un nevus flemmeus, su piel es pálida, --
presenta vello ralo en mejillas; tiene desviación de la na-
ríz hacia un lado se observa edema palpebral, y a la palpa-
ción de la cara no existen puntos dolorosos.

La paciente presenta cejas arqueadas, poco pobladas, delga-
das y mal distribuidas.

Sus pestañas son muy largas, rectas y no hay pérdida de las
mismas.

La posición de los párpados con respecto a los globos oculares es normal, sus párpados superiores e inferiores presentan aumento de volumen, no existe coloración ni dolor a la palpación.

Existe simetría en sus movimientos oculares, sus conjuntivas no presentan nódulos o hinchazón; en estas existe humedad y color rosa intenso.

La córnea es brillante y transparente, las líneas del iris no están bien definidas, presentando unas manchas de color café dentro del iris, sus pupilas son de forma circular y son iguales entre sí.

Naríz: Presenta naríz grande con tabique cartilaginoso destruido y por lo tanto hundimiento del segmento inferior de la naríz, es de base ancha con puente nasal desviado; sus orificios nasales están reducidos.

Los huesos propios de la naríz tienen una conformación inadecuada, buena implantación de las alas de la naríz con cierto aleteo al respirar.

Oídos: Orejas muy prominentes con implantación baja, sus pabellones auriculares son de forma irregular y su audición es aparentemente normal.

ARTICULACION TEMPORO-MANDIBULAR (ATM):

A la palpación no existe dolor, la apertura del maxilar inferior no es amplia, al abrir y cerrar la boca no se observa desviación y no se escucha chasquido.

No hay aumento de volumen o enrojecimiento.

Músculos de la cara: En general hay buena coordinación a excepción del labio superior.

Exploración de la boca: Presenta halitosis, psialorrea, no tiene buen control de sus músculos peribucales.

Labios: De forma irregular, gruesos, con humedad adecuada, color rosado claro, el nivel de sellado es irregular, no hay pigmentaciones, su textura es suave de consistencia firme, no hay dolor.

Encías: De color rosado, sus bordes en algunas zonas cubren parte de la corona de los dientes, están inflamadas, principalmente en maxilar superior, no presenta pigmentación, tiene humedad adecuada, textura suave, consistencia firme, presenta dolor a la palpación en la zona vestibular del primer molar superior izquierdo, la inserción de los frenillos es adecuada, presenta bolsas parodontales y las papilas interdientales están inflamadas.

El parodontograma reporta: Presencia de bolsas parodontales en región de premolares y molares con una profundidad media de 3 a 4 mm.

El índice de placa dentobacteriana fue de 48.18% (ver parodontograma).

Dientes: En general sus dientes presentan malformaciones, - hay ausencia de caninos superiores, presenta caries en: 11, 12, 14, 15, 16, 17, 21, 22, 24, 25, 26, 27, 33, 34, 35, 36, 37, 45, 46 y 47.

Presenta hipoplasia del esmalte: 11, 12, 14, 21 y 22.

Presenta giroversiones de: 11, 12, 15, 21, 22, 32, 33, 34, - 35, 44 y 45.

El índice de caries fue de 76.9% (ver odontograma).

Hay apiñamiento de sus dientes incisivos superiores e inferiores y premolares superiores derechos.

Lengua: Con forma de pirámide triangular, volumen normal, - color rosado con superficie húmeda, brillante, con pequeñas prominencias (papilas gustativas) en su cara dorsal, distribuidas en su superficie, excepto en sus bordes.

Su textura es suave, de consistencia firme, la incursión -- del frenillo lingual es adecuado, con lengua saburral y queda la huella de los dientes en sus bordes.

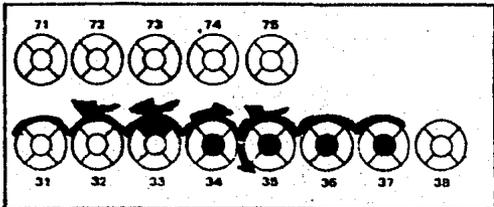
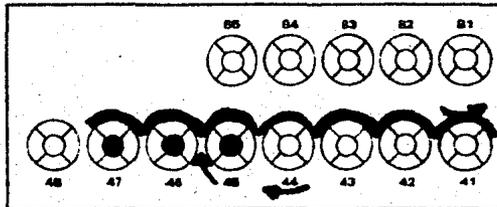
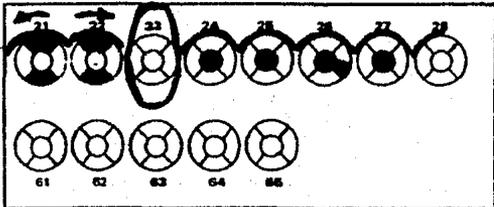
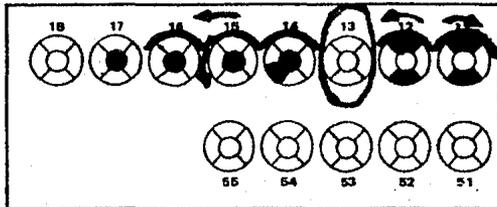


ATENCIÓN ODONTOLÓGICA

DESCRIPCIÓN	SIMBOLO	HORARIO	
		PRE	POST
DIENTE SANO	✓		
DIENTES CARIADOS	•		
DIENTES OBTURADOS	●		
EXTRACCIÓN INDICADA	/		
EXTRACCIÓN EFECTUADA	X		
OBTURADO PREVIAMENTE			
EXTRAÍDO PREVIAMENTE			
PARODONTOPATIAS	-		

Virginia Flores ochon. EDAS-14 años.
26-09-1983

Odont. P. U.S.



APLICACIONES TÓPICAS DE FLUOR											
AÑO											
PRIMERA APLICACION											
SEGUNDA APLICACION											

RESUMEN CLÍNICO	DÍA	MES	AÑO	HORA

DIAGNÓSTICOS				
PLAN DE ESTUDIO Y TRATAMIENTO				
INCAPACIDAD				MATRÍCULA DEL MÉDICO
NOMBRE	TIPO	INICIO		DÍAS
		DÍA	MES	AÑO

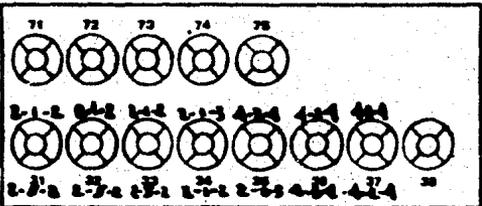
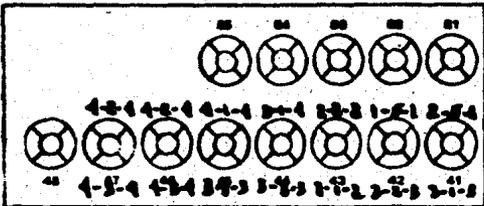
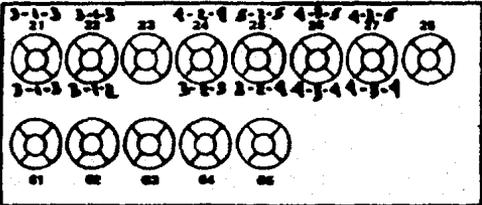
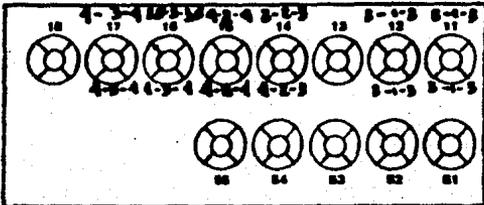


ATENCIÓN ODONTOLÓGICA

DESCRIPCIÓN	SIMBOLO	NÚMERO	
		PRE	POST
DIENTE SANO	•		
DIENTES CARIADOS	◦		
DIENTES OBTURADOS	◐		
EXTRACCIÓN INDICADA	◑		
EXTRACCIÓN EFECTUADA	X		
OBTURADO PREVIAMENTE	◒		
EXTRAÍDO PREVIAMENTE	◓		
PARODONTOPATIAS	—		

Virginia Flores Ochoa. EDAD 14 años
26-Mar.-1983

Perodontogramas.



APLICACIONES TÓPICAS DE FLUOR											
AÑO											
PRIMERA APLICACION											
SEGUNDA APLICACION											

RESUMEN CLÍNICO	AÑO			
	83	84	85	86

DIAGNÓSTICOS					
PLAN DE ESTUDIO Y TRATAMIENTO					
INCAPACIDAD					MATRÍCULA DEL MÉDICO
NOMBRE	TIPO	DÍAS			
		83	84	85	86

OCLUSION CLASE:

Carrillos: Se encuentra una zona blanquecina donde contactan los molares, de superficie húmeda con aumento de volumen, textura suave, consistencia firme, no hay dolor.

Piso de la boca: Color rosado claro, superficie húmeda y voluminosa, consistencia firme, textura suave, no existe dolor.

Paladar y úvula: La paciente tiene paladar ojival color rosado claro, con pequeños vasos en la superficie, teniendo a la úvula en la parte más posterior y central (no se puede visualizar bien la zona del istmo de las fauces).

Glándulas Salivales: No hay aumento de volumen, ni enrojecimiento y no existe dolor. La saliva es transparente, viscosa.

A la presión de las glándulas no hay secreción.

Cuello: Corto y voluminoso, no hay limitación ni dolor al movimiento.

Tórax: Brevilíneo, mamas simétricas, piel suave, pezón sólido sin secreciones.

Abdómen: Presenta aumento de volumen y acumulos de grasa, no hay puntos dolorosos.

Extremidades: No hay cambios de coloración, ulceración y -- edemas.

No existe limitación de movimiento.

Sus extremidades inferiores presentan deformación valgus.

DIAGNOSTICO:

Síndrome de Rubinsteln-Taybi, absceso dento alveolar agudo, en primer molar superior izquierdo, hipoplasia del esmalte-bolsas parodontales y caries múltiples.

PRONOSTICO:

Favorable ya que si no se le devuelve el 100% de bienestar-biopsicosocial, si se podrá devolver una estabilidad que va ya de acuerdo a su limitación.

ETIOLOGIA:

Desconocida. No podemos asegurar la etiología del padeci--- miento, pero suponemos por la investigación realizada, que sea de origen genético. El absceso dentoalveolar fue provocado por caries de cuarto grado, las bolsas parodontales por mala higiene bucal, la caries por dieta rica en carbohidratos.

PLAN DE TRATAMIENTO:

Los datos obtenidos nos hacen sugerir que será necesario, - se le realicen exámenes más especializados para una buena - atención y como consecuencia el mejor de los pronósticos.

PLAN DE TRATAMIENTO:

1) Control personal de placa:

- a) Técnica de cepillado.
- b) Uso de tabletas reveladoras
- c) Hilo de seda dental.

2) Tratamiento parodontal:

- a) Odontoxesis
- b) Curatajes

3) Obturaciones:

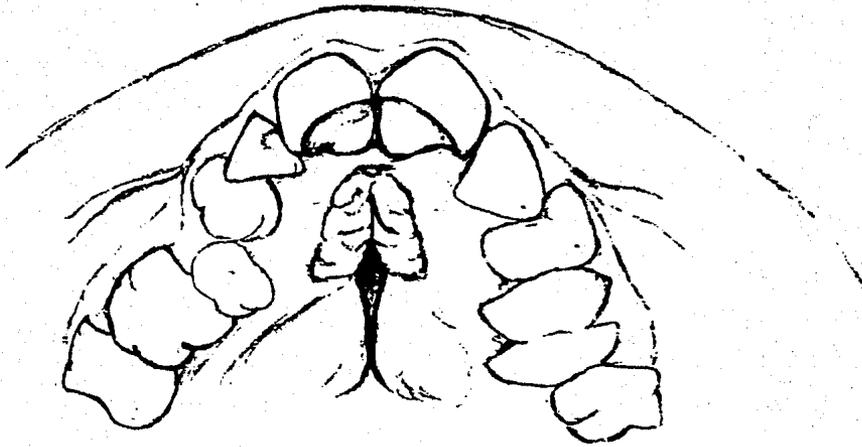
- a) Amalgamas
- b) Resinas
- c) Incrustaciones

4) Protésis.

5) Endodoncias.

6) Cirugía.

7) Ortodoncia.



**DIBUJO CORRESPONDIENTE AL CASO CLINICO, EN DONDE SE MUESTRA
EL PALADAR EN FORMA OJIVAL.**

ESTUDIOS RADIOGRAFICOS.

INTERPRETACION: CEFALOMETRIA RADIOLOGICA.

El presente análisis cefalométrico fue realizado tomando como base el método empleado por el Dr. William Downs de la Universidad de Illinois.

Se toman dos criterios: El esquelético y el dental. Estos dos criterios son analizados y los resultados anotados en la tabla junto con los valores normales y sus parámetros máximo y mínimo.

Se incorpora además el polígono de este mismo análisis, desarrollado por Vorhies y Adams, que no es más que la representación gráfica de los resultados para su rápida visualización, ya que los puntos que salen del polígono y se encuentran en rojo son los valores anormales.

Con el objeto de facilitar la comprensión de este análisis solo serán interpretados los valores que salgan fuera de lo normal.

También se incorpora un esquema donde pueden apreciarse los planos ángulos que fueron utilizados en el análisis de Downs.

Para complementar la información de este análisis serán utilizados dos valores del análisis de Steiner, dichos valores son el SNA (Silla Turca-Nasion-Punto A), cuyo valor normal es de 82° y el SNB (Silla Turca-Nasión-Punto B), cuyo valor normal es de 80° . Y por último un valor del análisis de Bjork, que es el ángulo goniaco cuyo valor normal es de $130^\circ \pm 7^\circ$.

CRITERIO ESQUELETAL.

El ángulo de la convexidad se encuentra elevado, siendo este de $+14^\circ$ lo que significa que el perfil esquelético es muy convexo visto del lado externo; sin embargo este ángulo no nos indica si el problema radica en el maxilar o en la mandíbula por lo que utilizamos para complementar esta información dos ángulos del análisis de Steiner, que son: SNA y SNB, los cuales en el presente análisis fueron de 82° y 74° respectivamente, por lo cual se deduce que el problema es retrusión mandibular básicamente.

El ángulo del plano mandibular es de 29° que es mayor que el parámetro máximo, lo que significa una inclinación excesiva del cuerpo de la mandíbula lo cual a su vez repercute en el perfil esquelético situando a la mandíbula por detrás de la maxila, sin embargo el ángulo goniaco es de 132° lo cual es considerado normal.

CRITERIO DENTAL.

El ángulo interincisal se encuentra elevado, siendo este de 114° , sin embargo este ángulo por si solo no nos indica si -- son los incisivos superiores o los inferiores los que se encuentran alterados. Para esto nos valemos de los siguientes -- ángulos como son: \bar{I} a plano oclusal que es de 33° y el \bar{I} a -- plano mandibular que es de 100° lo cual nos indica una vestibularización de los incisivos inferiores respecto a su base -- funcional y anatómica respectivamente.

La distancia de \bar{I} a plano A-P es muy grande siendo esta de -- $+7$ mm. lo que significa una posición adelantada de los incisivos superiores que contribuye junto con la vestibularización -- de los inferiores al perfil convexo de este paciente.

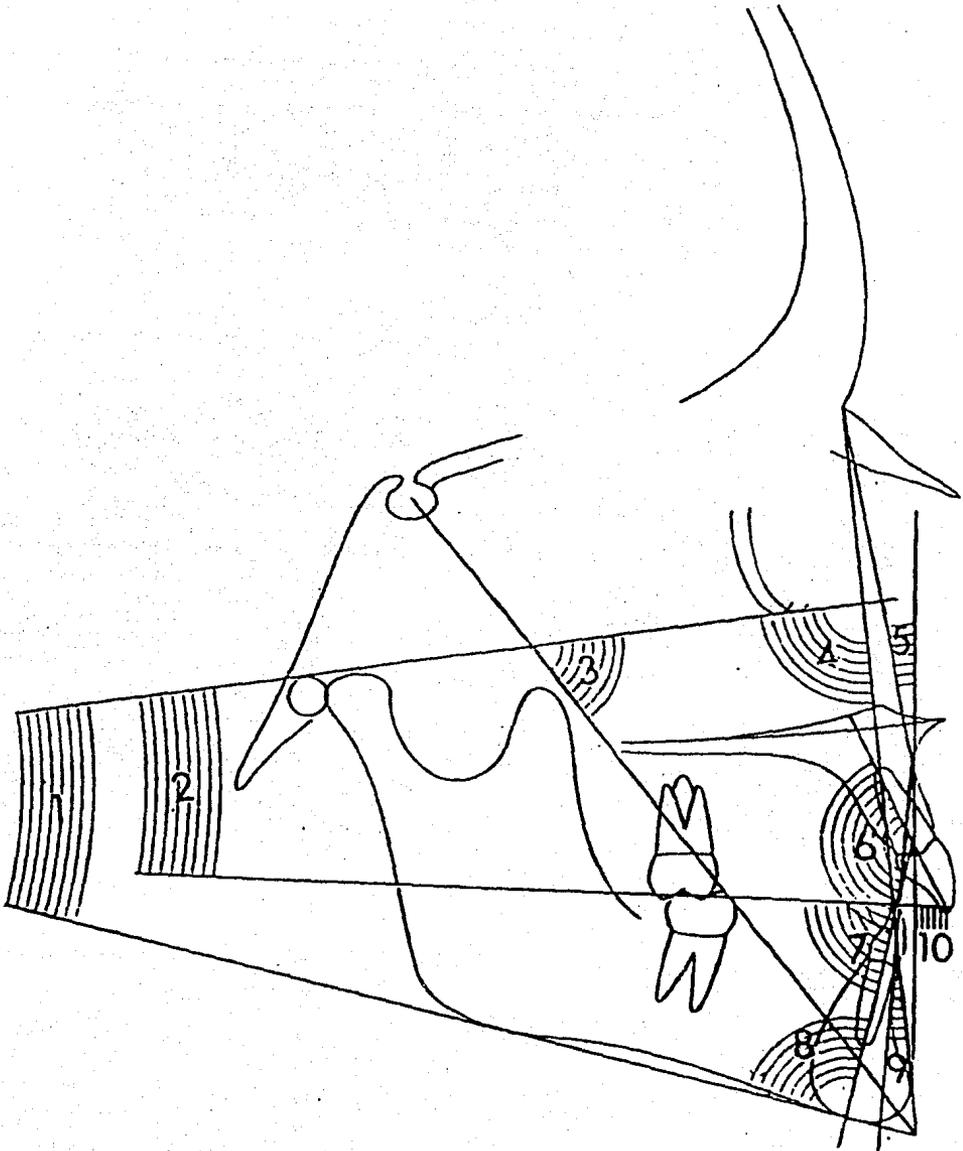
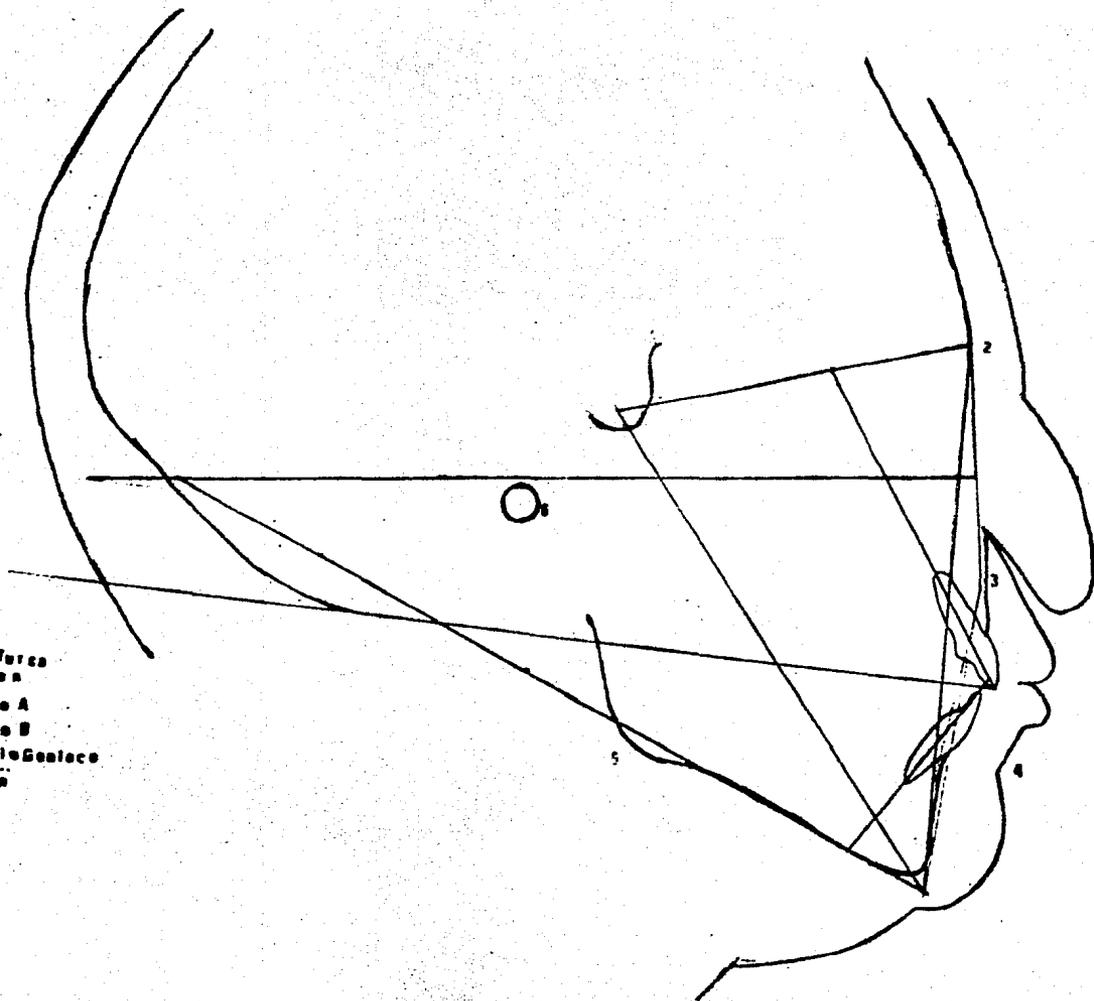
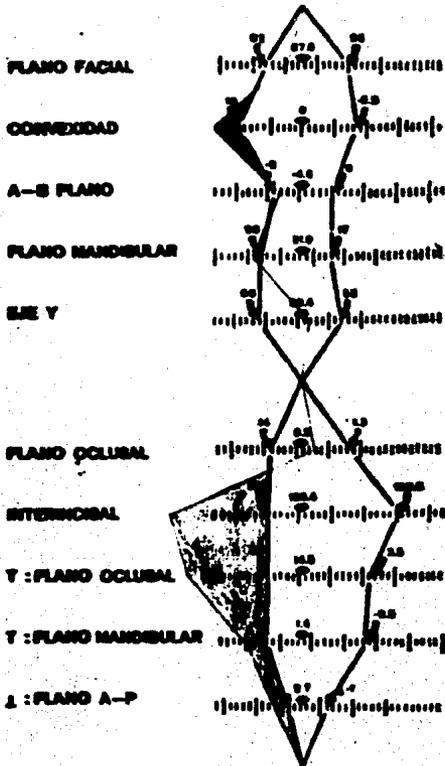


Fig. 3-66. A, Measurements used in Downs' analysis. 1, Mandibular plane angle. 2, Occlusal plane angle. 3, Y-axis. 4, Facial angle. 5, Convexity. 6, Incisor angle. 7, Angle of lower incisor to occlusal plane. 8, Angle of lower incisor to mandibular plane. 9, Angle of A-B to facial plane. 10, Protrusion of edge of upper central incisor beyond A-Po plane (in millimeters).

- 1-Billa Torca
- 2-Nasion
- 3- Punto A
- 4- Punto B
- 5-Angolo Goniale
- 6-Parion



Análisis de Down's



Fecha	Normal	Medio	Maximo	PACIENTE
Plano Facial	67° 0"	62°	68°	75
Convexidad	0"	-5° 5"	+ 10°	+ 1.0
A-S. Plano	-4° 5"	0"	-8°	- 9
Plano Mandibular	21, 0"	17°	26°	20
Eje "Y"	88, 4°	83°	86°	82
Plano Oclusal	+5° 3"	+ 1.5	+ 10°	- 7
Interincisal	128, 0"	130°	150, 0°	110
T: Plano Oclusal	14.5	3.5	20	22
T: Plano Mandibular	12, 0"	10° 5"	17°	11
J: Plano A-P	+ 2.7	- 1	+ 5	+ -

Análisis de Steiner STEINER ANALYSIS

Fecha DATE			
SMA	88	72	
SMB	88	72	
AMB	2	2	
CoGr: SM	22		
Occl: SM	14.1		
Interincisal	88		
J: MA mm	4		
J: MB	22		
T: MB mm	4		
T: MB	22		
T: CoGr	88		
Po & T: MB	88		
Po. MB			

En base al reporte de la Historia Clínica obtenida se han -
realizado los siguientes exámenes:

Ortopédico: Se obtuvieron los siguientes resultados:

A nivel de huesos largos no existen anomalías, el cartílago de crecimiento se encuentra fusionado.

Existen cambios estructurales en el tejido óseo en general - (trabéculas, esclerosis, alteraciones en cuerpos vertebrales).

Existe disminución de los espacios interarticulares de ambas rodillas, existe rectificación de lordosis lumbar.

La cavidad torácica es brevilínea. (corta) y los espacios - intercostales están más separados de lo normal.

Existe una imagen de cardiomegalia, no obstante la técnica radiográfica no es la adecuada para determinar dicha patología, esperando tener estudios radiográficos adecuados para corroborar el diagnóstico.

Exploración Clínica:

- 1) Rectificación de la lordosis lumbar.
- 2) Genuvalgo.
- 3) Abatimiento del arco longitudinal. (pies planos)
- 4) Alteraciones morfológicas del tejido óseo.

TRATAMIENTO:

Se buscará la función y sustentación en las extremidades -- tanto superiores como inferiores para lo cual se requiere -- de:

TRATAMIENTO INICIAL:

Uso de zapato ortopédico con tacón de Thomas de 4mm., con -- arcos longitudinales de 13 mm.

TRATAMIENTO SECUNDARIO:

Si después de cinco meses no se observa mejoría con el uso -- de los zapatos, se requerirá de aparatos con apoyo isquiáti -- co.

PRONOSTICO:

Bueno.

EXAMENES DE LABORATORIO:

Se realizaron el 19 de Diciembre de 1983, estando todos --- ellos dentro de lo normal, obteniéndose los siguientes resultados:

Hematología:	Química Clínica.
Hemoglobina 15 g%	Glucosa 93 mg%
Hematócrito 42 ml%	General de orina.
C.M.H.G. 32%	Densidad 1007
Leucocitos 11500 ml	PH. 6.0
Monocitos 1%	
Eosinófilos 0%	Albumina-negativa
Basófilos 0%	Glucosa negativa.
Segmentos 62%	Acetona-negativa.
En banda 1%	Sedimentos leucocitos 1-2

El coprocultivo resulto positivo teniendo como resultado:

Entamoeba histolytica.

A CONTINUACION SE DESCRIBIRAN

LOS HALLAZGOS ENCONTRADOS EN EL ESTUDIO

P S I C O L O G I C O

REPORTE DE DIAGNOSTICO.PSICOLOGICO.

I.- La niña Virginia Flores Ochoa fué diagnosticada los días 8 de octubre y 19 de noviembre de 1983, contando con una edad cronológica de 14 años 10 meses. Dicha evaluación - incluyó los siguientes instrumentos de valorización de - los cuales el primero se aplicó a los padres de la pa- - ciente y los restantes a esta última.

1) Entrevista General.

2) Evaluación para la Detección del Retardo en el Desa- - rrollo.

3) Prueba de Repertorios Académicos.

4) Prueba de Inteligencia Infantil Goodenough-Hanies.

5) Método de evaluación de la Percepción Visual Frostig.

6) Test Visomotor de Bender.

II.- Antecedentes y Datos Personales del Paciente.

Virginia es producto de la primera gesta, nacida a térmi- no por parto normal con antecedentes de utilización de - fórceps.

La paciente pesó al nacer 2,700 Kg., presentando anore- - xia y los rasgos característicos del Síndrome Rubinstein Taybi.

De acuerdo al reporte de los padres, Virginia tuvo un re tardo en las primeras conductas de su desarrollo motor, -
pués se sentó sola a los 2 años, se puso de pie a los 3-
años y caminó sin apoyo hacia los 4 años de edad. Su con
ducta verbal también tiene un retraso en cuanto a su emi
sión, pues empezó a estructurar frases a los 5 años de -
edad aproximadamente; a la fecha, la paciente presenta -
problemas de articulación y composición de oraciones.

Existen amplios antecedentes familiares. (Descritos en -
la Historia Clínica).

Actualmente se reporta torpeza motora a nivel grueso, --
particularmente en la marcha.

La paciente ha recibido atención psicológica en el DIF -
por un año en donde se le dió de baja por su lento avan-
ce.

III.- Relaciones Familiares Medioambientales.

El medio socioeconómico de la paciente cubre las necesi-
dades básicas de ella y su familia. La alimentación es -
rica en carbohidratos.

Vicky cuenta con algunos de los repertorios que le permi
ten llevar a cabo su cuidado personal.

Sus habilidades para alimentarse son completas sin exis-
tir reporte de conductas inadecuadas en la mesa. El con

trol de esfínteres está bien establecido.

La paciente participa en tareas y responsabilidades generales simples. Cuenta con los repertorios que le permi--tener seguridad corporal; la comunicación se realiza verbalmente aunque existen problemas en la articulación. -- (Posiblemente intervengan las alteraciones anatómicas bucales). Sus habilidades sociales son buenas sin existir reporte de conductas problema.

Las relaciones familiares son adecuadas con sus padres y hermanos, además de su familia tanto paterna como materna. El manejo de contingencias por parte de los padres, al parecer es adecuada.

IV.- Evaluación General.

- 1) Evaluación para la Detección del Retardo en el Desarrollo.

Repertorios Básicos: No se detecta ningún problema en atención, imitación y seguimiento de instrucciones.

Conducta Motora Gruesa: A este nivel existe problema principalmente en su equilibrio y coordinación, por lo que respecta a la locomoción, ésta se realiza en -- forma independiente aunque con cierta torpeza.

Conducta Motora Fina: La paciente realiza con destreza actividades que involucran repertorios de este ---

tipo sin ninguna alteración.

Autosuficiencia Básica: Realiza las conductas complejas que requieren su cuidado personal sin problemas, a excepción de conductas complejas como es el bañarse.

Imitación Vocal: Vicky no presenta ningún problema al imitar diferentes palabras.

Tactos: No se detectan alteraciones en la identificación de objetos comunes.

Articulación: Pronuncia con dificultad algunas palabras presentando deficiencia en la pronunciación de la letra "n" particularmente, aunque habría que hacer una valorización para analizar este aspecto.

Colores: Vicky no conoce ningún color con seguridad, su respuesta se observa aleatoria al presentar el estímulo.

Tactos Complejos: La paciente tiene bien establecida la relación grande, chico; lo que no sucede con posición, cantidad; contraste ni colores, relaciones en las que presenta respuesta aleatoria.

2) Prueba de Repertorios Académicos.

Discriminación de Formas: No hay problema en identificación por igualación a la muestra.

Relaciones Espacio-Temporales: Existen serias deficiencias al no tener las relaciones corto, largo, alto, bajo, atrás, adelante, antes, después, lejos, cerca, lateralidad y orden.

No hay lectura ni escritura, ni conoce las vocales.

Conceptos Aritméticos: No existe la relación más o menos e igual ni conoce los números básicos.

Comprensión: No se detectan problemas al hacer preguntas ante un tema expuesto ya sea por narración o diálogo.

Manejo de Dinero: Únicamente identifica una moneda de 20 ¢ sin reconocer las demás monedas más comunes en el intercambio monetario actual.

Civismo: Vicky identifica y conoce la función de los principales servidores públicos a excepción del cartero.

- 3) Prueba de Inteligencia Infantil Goodenough-Hanus: ésta consistió en la elaboración de dos figuras humanas; sexo femenino y sexo masculino obteniendo la siguiente calificación.

Figura Sexo Femenino Calificación 11.

Figura Sexo Masculino Calificación 6.

Después de una serie de procedimientos aritméticos se obtuvieron los siguientes resultados.

Edad Mental 5 años 3 meses.

Edad Cronológica 15 años.

IQ - 35.

4) Método de Evaluación de la Percepción Visual Frostig: ésta consistió en cinco pruebas que son:

I.- Coordinación motora de los ojos, en la cual obtuvo 17 puntos, equivalente a una edad mental de 7 años 9 meses.

II.- Discernimiento de figuras, en la cual obtuvo 4 puntos equivalente a una edad mental de 3 años 9 meses.

III.- Constancia de forma, en la cual obtuvo 7 puntos, equivalente a una edad mental de 2 años 6 meses.

IV.- Posición en el espacio, en la cual obtuvo 0 puntos -- equivalente a una edad mental de 2 años 6 meses.

V.- Relaciones espaciales, en la cual obtuvo 0 puntos --- equivalente a una edad mental de 4 años.

Después de realizadas las pruebas se tiene un cociente de percepción de 75.

Las bajas puntuaciones obtenidas son indicativas de que la paciente tiene una habilidad muy por debajo del promedio general, habilidad que puede ser entrenable mediante un tratamiento sistemático en coordinación motora de los ojos, discernimiento de figuras, constancia de forma, posición en el espacio y relaciones espaciales.

V.- Diagnóstico.

En base a la evaluación realizada que incluyó los instrumentos de valorización antes mencionados, es posible informar que Virginia Flores Ochoa presenta algunas deficiencias a nivel motor grueso.

Por lo que respecta al área académica, no se encuentran los repertorios básicos ni siquiera en lo que se refiere a habilidades preacadémicas (incluyendo relaciones espaciotemporales y conceptos aritméticos, así como figuras geométricas básicas). En cuanto a su comprensión, no se encuentra alteración receptiva aunque no se evaluaron instrucciones complejas.

Su lenguaje, aunque no es claro en su articulación al existir alteración anatómica no se encuentra limitación para comunicarse ya sea a nivel familiar o social.

Por último, las dos evaluaciones que proporcionan coeficiente intelectual (IQ) y cociente de percepción, conjuntamente con lo anterior, nos ubican a la paciente en una condición de retardo intermedio, nominación que no limita en ningún momento la posibilidad de entrenar y superar algunos de los déficit encontrados en Vicky.

Psicóloga: Alma Gabriela Rocha Frausto.

CONCLUSIONES:

Las características reportadas en este análisis, hacen ser al Síndrome Rubinstein-Taybi, una entidad clínica bien reconocida.

Más sin embargo, es triste saber que las instituciones y escuelas gubernamentales dedicadas al estudio de retraso mental, no cuentan con el equipo médico humano suficiente y capacitado para la atención, no solamente de estos casos, sino también de cualquier otro Síndrome; ocasionando con ello, -- que todo paciente con retraso mental, sea cual fuere su estado, sea tratado y atendido de la misma forma, dando como resultado el retardo de cualquier posible tratamiento y el aislamiento absoluto del paciente.

Es nuestra intención, motivar a nuestros compañeros a que exploremos esta área, que es fuente de investigación y formación; y a las instituciones privadas y gubernamentales para que se nos brinde el apoyo suficiente necesario para la investigación.

B I B L I O G R A F I A .

1.- A. HOUGHTON JAMES.

Wlacion Research

Relationships Between Satellite Association and the
ocurrence of non - Disfunction in man.

Vol. 61, 1979.

P.P. 103-114.

2.- A.J. SCHAFFER.

Enfermedades del Recién Nacido.

Salvat Editores 1974, Barcelona España 3a. edición

P.P. 198-217 P.P. 640-644 P.P. 825

260-284 710 840-847

288-290 758

403 769

615 790-792

3.- A. MICHIDA IRENE, R. MILLER JAMES, AND C. SOLTAN HU
BERT.American Journal of Human Genetics.

Dermatoglyphics Associated with XXYY Chromosome com
plement.

Vol. 16 Number 3 September 1964.

P.P. 384-390.

- 4.- B. GEORAS VENETIA, BRIAN MAY. J, H. LAMARCHE PAUL.

RI Med. J.

The Rubinstein-Taybi Syndrome.

Report of five cases.

Vol. 54 Number 3, 1971.

P.P. 163-164.

- 5.- C. ROBINSON GEOFFREY, R. MILLER JAMES

AMER. J. Des CHILD.

Broad Thumbs and toes and mental Retardation

Vol. 111 March 1966

P.P. 287-290.

- 6.- E. SIMPSON NANCY.

Amer. J. Hum Genet.

The Rubinstein-Taybi syndrome: Chromosome studies.

Vol. 25 March 1973.

- 7.- E. SIMPSON NANCY, AND E. BRISSENDEN JANE.

Am. J. Hum Genet.

The Rubinstein-Taybi syndrome: Familial and Dermatoglyphic Data.

Vol. 25, 1973.

P.P. 225-229

- 8.- F. JOHNSON CHARLES.

The Journal of. Pediatrics.

Broad thumbs and Broad Great toes with Facial abnormalities and mental Retardation.

Vol. 68, Number 6, September 1968.

P.P. 942-951

9.- G. GARDNER DAVID.

ORAL SURG.

Talon cusp; A Dental Anomaly in the Rubinstein-Taybi syndrome.

Ontario, Canada.

Vol. 47, Number 6, June 1979.

P.P. 519-521.

10.- GERMAN RAUL DOMINGUEZ VARGAZ., ADELA RODRIGUEZ MENDOZA.

Semiologia Clínica.

Impresiones Modernas, S.A. Méx. D.F. ant. 1973

P.P. 11-39 P.P. 51-63

41-50 75-82

11.- GIROUX JOAN, R. MILLER JAMES.

Amer. J. Des. child.

Dermatoglyphics of the Broad thumb and Great toe - syndrome.

Vol. 113, February - 1967

P.P. 207-209.

- 12.- H. ROY FREDERICK, L. SUMMIT. ROBERT, L. HIATT ROGER
Arch. Ophthal.
Oculae Manifestation of the Rubinstein-Taybi syndrome.
Menpitis, tenn
Vol. 79 March 1968
P.P. 372-378
- 13.- H. RUBINSTEIN JACK, TAYBI HOSSHANG.
American Journal of Diseases of Children.
Broad thumbs and toes.
and
Facial abnormalities.
Vol. 105, June, 1963.
P.P. 588-608.
- 14.- J. PADFIELD. C., W PARTINGTON M, E. SIMPSON. N.
Arch. Dis. child.
The Rubinstein-Taybi Syndrome.
VOL. 43 Number 4, 1968
P.P. 94-101
- 15.- J. ROBSON. M., M. BROWN L, W. SHARRARD W. J.
The Journal of. Bone and Joint Surgery.
Cervical Junto spandy - lolis - thesis and other Skeletal Abnormalities in Rubinstein-Taybi Syndrome.
Vol. 62-B Number 3 august 1980
P.P. 297-299.

- 16.- J. SELMANOWITS VICTOR.

Arch Dermatol.

Rubinstein-Taybi syndrome cutaneous manifestations
and Colosal Keloides.

Vol. 117 August 1981

P.P. 504-506

- 17.- KAJII T, HAGIWARA K, TSUKAHARA M, NAKAJIMA H, FU--
KUDA Y.

The Journal of Pediatrics.

Monozygotic twins discordant for Rubinstein-Taybi -
syndrome.

Vol. Number October 1980.

P.P. 312-314.

- 18.- KEITH MOORE

EMBRIOLOGIA BASICA.

EDICION INTERAMERICANA, S.A. 1976

P.P. 1-7

20-58.

- 19.- KIMBALL MELLOR J, W. RIPA LOUIS.

Oral Surg.

Vol. 29 Number 2 - february 1970.

P.P. 225-228.

20.- LACASSIE Y.

Birhr Defects.

Proceedings: Psuedo - Rubinstein-Taybi syndrome:

An Amtosomal Dominant Condition.

Vol. 12 Number 5 1976

P.P. 330-331

21.- L. SUMMIT ROBERT, MEMPHIS, TENN.

The Journal of Pediatrics.

Chromosome nomenclature

Vol. 76 Number 2, February 1970

P.P. 314-323

22.- MANZITT: E. R. LAVIN J.

Ann Oculist.

Le Glaucome congenital dans Le syndrome de Rubinstein-Taybi.

Vol. 205 Number 9, 1972.

P.P. 1005-1012.

23.- M. DER. KALOUSTIAN VAZKEN, K. AFIFI ADEL.

Amer. J. Dis. child.

The Rubinstein-Taybi syndrome.

Vol. 124 December, 1972

P.P. 897-902.

- 24.- MAXWELL M. WINTROBE, GEORGE. W. THORN, RAYMOND. D. -
ADAMS, IVAN. L. BENNETT, EUGENE BRAUNWALD, KURT. J.
ISSELBACHER, ROBERT G. PETERSDORF.

Medicina Interna.

La Prensa Medica Mexicana 8a., Impresión 1978 Tomo-
1, II.

P.P. 9-46.

- 25.- RIVAS R, FRAGOSO R, RAMON-ZEPEDA R, VACA G, HERNAN-
DEZ A, GONZALEZ - QUIROGA G, OLIVARES NORMA, M. CAN-
TU. J.

Acta Pediatr Scand.

Deficient cell immunity and mild intermittent Hype-
raminoacidemia in Patient with the Rubistein-Taybi-
syndrome.

Vol. 69, 1980

P.P. 123-125

- 26.- SALVADOR ARMENDARES SAGRERA.

Citogenética Humana normal y patológica.

Editorial: Interamericana, primera edición 1968

P.P. 7-17

P.P. 90-110

19-21

219-221

26-29

225-232

53-61.

27.- S. COFFIN GRANGE.

American Journal of Diseases of children.

Brachydactyly, Peculiar facies and mental Retardation

Vol. 108 October 1964

P.P. 351-359

28.- VAN GELDEREN, GAILLARD J. L. J., AD. SCHABERG A.

Acta Paediatr Scand.

Trysomy G/ Normal mosaics in non - mongoloid - mentally Deficiente children.

Vol. 56, September 1977.

P.P. 517-525.

29.- WARKANY JOSEF.

Am. J. Dis. child.

Fatherhood of the so-called

Rubinstein-Taybi syndrome.

Vol. 128- September - 1974

P.P. 424.