

Síndrome de Rubinstein-Taybi con queloides múltiples: respuesta del prurito al tratamiento con láser de colorante pulsado

Celia Requena, Onofre Sanmartín, Eduardo Nagore, Rafael Botella y Carlos Guillén

Servicio de Dermatología. Instituto Valenciano de Oncología. Valencia. España.

Resumen.—El síndrome de Rubinstein-Taybi es un proceso polimalformativo definido por la asociación de retraso mental y motor, engrosamiento de las falanges distales de los primeros dedos de manos y pies, y facies característica. Entre las alteraciones cutáneas que pueden manifestarse destacan la hipertrichosis y la tendencia a desarrollar queloides prominentes. El tratamiento de los queloides en estos pacientes suele ser difícil y poco eficaz. Se presenta un caso de síndrome de Rubinstein-Taybi asociado a queloides voluminosos en el que se consiguió una mejoría del prurito tras el tratamiento con láser de colorante pulsado.

Palabras clave: síndrome de Rubinstein-Taybi, queloides, láser de colorante pulsado.

RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME WITH MULTIPLE KELOIDS: RESPONSE TO PULSED DYE LASER

Abstract.—Rubinstein-Taybi syndrome is a multiple malformation syndrome defined by its association with mental and motor retardation, broad thumbs and great toes and characteristic facies. Among the skin disorders that may be associated with this disease, hypertrichosis and a tendency to develop prominent keloids stand out. Treatment of the keloids in these patients is usually difficult and not very effective. We present a case of Rubinstein-Taybi syndrome associated with voluminous keloids, with an improvement in the pruritus after treatment with pulsed-dye laser.

Key words: Rubenstein-Taybi syndrome, keloids, pulsed-dye laser.

INTRODUCCIÓN

En 1963, Rubinstein y Taybi describieron un nuevo síndrome en 7 niños que presentaban un engrosamiento en las falanges terminales de los pulgares y los dedos gruesos de los pies, retraso mental y motor, microcefalia y anomalías faciales. Desde la descripción inicial se han comunicado cientos de casos nuevos de este síndrome que han añadido nuevos rasgos característicos de esta entidad. Entre estos rasgos destaca la propensión a desarrollar queloides de gran tamaño¹⁻³.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Un varón de 19 años de edad, hijo de padres sanos no consanguíneos y diagnosticado de síndrome de Rubinstein-Taybi a los 14 años, fue traído a nuestra consulta por numerosos queloides, pruriginosos y de gran tamaño que afectaban a la parte superior del tronco y proximal de las extremidades superiores (fig. 1). En la exploración se observaba la corta esta-

tura del paciente (1,50 m), con microcefalia, y pulgares anchos (fig. 2). La facies era peculiar con micrognatia, cejas gruesas, ojos inclinados hacia abajo lateralmente y nariz picuda con tabique que descendía por debajo de las aletas nasales. Presentaba además una hipertrichosis generalizada y queloides de gran tamaño en las localizaciones descritas, con evidentes signos de excoriación.

El paciente había recibido un año antes isotretinoína en dosis diaria de 20 mg por vía oral durante 5 meses para el tratamiento de su acné, con lo que se consiguió la mejoría de las lesiones faciales pero el empeoramiento del resto. El prurito de los queloides persistía a pesar de los múltiples tratamientos empleados, que incluían corticoides tópicos e intralesionales, parches de silicona, y antihistamínicos orales. Se inició tratamiento con láser de colorante pulsado (Scleroplus, Candela International Corporation, Wayland, Massachusetts, EE.UU.), utilizando pulsos simples a una intensidad de 9 J/cm² (595 nm, 7 mm). El prurito mejoró tras la segunda sesión.

DISCUSIÓN

El síndrome de Rubinstein-Taybi es un síndrome polimorfomático cuyo rasgo más constante y característico es la presencia de un ensanchamiento de los pulgares y los dedos gruesos de los pies. Además

Correspondencia:

Celia Requena. Servicio de Dermatología.
Instituto Valenciano de Oncología.
Beltrán Báguena, 8 y 19.46009 Valencia. España.
celiareq@aedv.es

Recibido el 16 de febrero de 2004.

Aceptado el 3 de septiembre de 2004.



Fig. 1.—Queloides prominentes que afectan profusamente a la porción proximal de los brazos, pecho y espalda.



Fig. 2.—Pulgares anchos y aplanamiento de las láminas ungueales.

los pacientes afectados presentan retraso mental, del crecimiento y de la maduración ósea, microcefalia y anomalías craneofaciales. Entre estas últimas se han descrito paladar estrecho, inclinación antimongoloide ocular, nariz picuda y tabique nasal que se extiende por debajo del nivel de las alas nasales, entre otras. En alrededor del 30 % de los casos existe alguna

anomalía cardíaca, incluyendo defectos septales auriculares o ventriculares, persistencia del conducto arterioso o coartación de aorta. Por otro lado, los pacientes con síndrome de Rubinstein-Taybi parecen tener un mayor riesgo de desarrollar tumores. Se han descrito sobre todo tumores benignos del sistema nervioso, pero también rhabdomyosarcoma, feocromocitoma y leucemia. Entre las manifestaciones dermatológicas destacan las queloides, pero también se han descrito paroniquias recurrentes en los dedos de las manos y los pies, aplanamiento e hipoplasias ungueales, hipertrichosis ciliar y pestañas anormalmente largas, así como una mayor susceptibilidad de padecer infecciones cutáneas³.

La causa de este síndrome parece ser una mutación en el locus 16p13.3. En esta región asienta el gen que codifica la *human CREB-binding protein*, una proteína nuclear que participa como cofactor en la expresión del gen regulador del monofosfato de adenosina cíclico (AMPc). Hennekam et al⁴ estudiaron 708 hermanos de 502 pacientes y encontraron que el riesgo de recurrencia para parejas que tienen un hijo con síndrome de Rubinstein-Taybi es del 0,1 %. El riesgo de aparición del síndrome en la descendencia de pacientes afectados es del 50 %. Estos hallazgos apuntan a una mutación autosómica dominante como la causa probable del cuadro.

El tratamiento de los queloides y de las cicatrices hipertróficas con láser de colorante pulsado no es una novedad y su eficacia es equiparable en la mayoría de los casos a la de los corticoides intralesionales o el 5-fluorouracilo intralesional⁵. En nuestro paciente se aplicó el tratamiento con láser de colorante pulsado que permitió controlar el prurito, dado que el tamaño de los queloides hacía muy difícil emplear cualquier tratamiento con intención curativa.

BIBLIOGRAFÍA

1. Kurwa AR. Rubinstein-Taybi syndrome and spontaneous keloids. *Clin Exp Dermatol* 1978;4:251.
2. Goodfellow A, Emmerson RW, Calvert HT. Rubinstein-Taybi syndrome and spontaneous keloids. *Clin Exp Dermatol* 1980;5:369-71.
3. Selmanowitz VJ, Stiller MJ. Rubinstein-Taybi Syndrome, cutaneous manifestations and colossal keloids. *Arch Dermatol* 1981;117:504-6.
4. Hennekam RCM, Stevens CA, Van de Kamp JJP. Etiology and recurrence risk in Rubinstein-Taybi syndrome. *Am J Med Genet* 1990;6(Suppl):56-64.
5. Manuskiatti W, Fitzpatrick RE. Treatment response of keloidal and hypertrophic sternotomy scars: comparison among intralesional corticosteroid, 5-fluorouracil, and 585-nm flashlamp-pumped pulsed-dye laser treatments. *Arch Dermatol* 2002;138:1149-55.