

SÍNDROME DE RUBINSTEIN TAYBI Y PERFORACIÓN ESOFÁGICA: UNA ASOCIACIÓN NO CONOCIDA

M. San Juan-Acosta¹, J. Romero-Vázquez¹, G. Gallardo-Valera², J. Herrero-Lara³, A. Caunedo-Álvarez¹

¹Unidad de Gestión Clínica de Aparato Digestivo. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

²Unidad de Gestión Clínica Cirugía Torácica. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

³Unidad de Gestión Clínica de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Resumen

Palabras clave: Síndrome de Rubinstein Taybi, perforación esofágica, esofagitis eosinofílica, impactación alimentaria, disfagia.

Key words: Rubinstein Taybi syndrome, esophageal perforation, eosinophilic esophagitis, food impaction, dysphagia.

Caso clínico

Mujer de 26 años de edad con síndrome de Rubinstein Taybi y antecedente de impactación alimentaria dos años antes, con sospecha endoscópica de esofagitis eosinofílica (sin estudio histológico por desaturación durante la técnica).

Ingresa por episodio de disfagia e impactación alimentaria, realizándose gastroscopia y observándose en tercio distal esofágico resto alimentario que se extrae parcialmente, al visualizarse en la zona de decúbito úlcera con sangrado leve.

A las 72 horas de la endoscopia, comienza con fiebre (38º) y epigastralgia. Análíticamente, leucocitos 24300 g/dl, amilasa 838 U/L y PCR 539 mg/l. Ante la sospecha de mediastinitis se realizó Rx y TC de Tórax, revelando perforación esofágica a la altura de la carina, fístula esófago-pleural derecha, derrame pleural bilateral y neumomediastino (Figura 1). Antes estos hallazgos, se realizó toracotomía urgente con drenaje del neumomediastino, sutura de la perforación y yeyunostomía de alimentación, con buena evolución clínica (Figura 2).

Discusión

El Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) es un trastorno genético muy infrecuente debido a una mutación en el gen de la proteína fijadora CREBBP en el cromosoma 16. Se caracteriza por pulgares y dedos de los pies arqueados y retraso psicomotor¹. Suele asociar reflujo gastroesofágico, disfagia y constipación crónica.

CORRESPONDENCIA

Mileidis San Juan Acosta
Unidad de Gestión Clínica de Aparato Digestivo
Hospital Universitario Virgen Macarena
Avenida Dr. Fedriani s/n. Sevilla. España.
Teléfono: +34955008801; Fax: +34955008805
msanjuanacosta@gmail.com

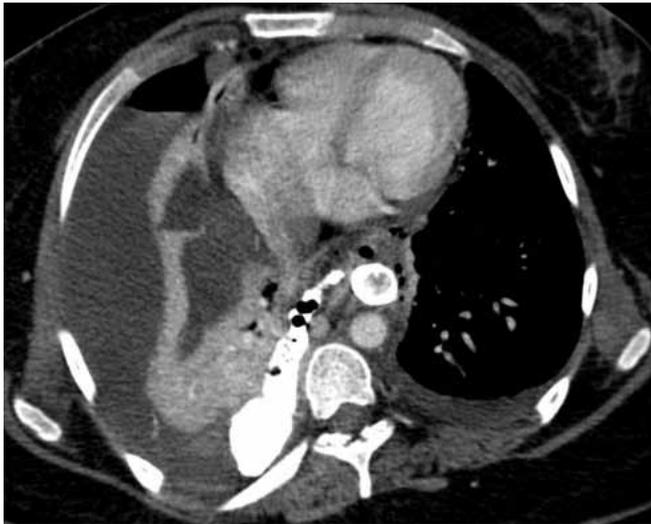


Figura 1

Perforación esofágica y fístula esofago-pleural.

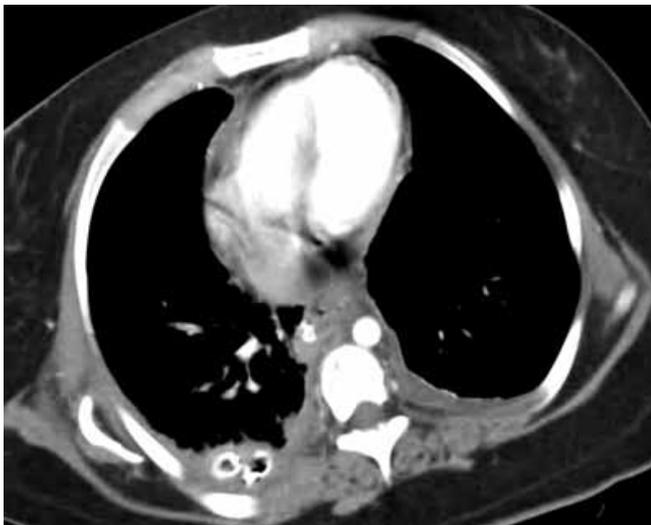


Figura 2

TAC de Tórax. Drenaje del neumomediastino mediante toracotomía y sutura de la perforación.

Disfagia e impactación alimentaria recurrente se han reportado en pacientes con SRT en la infancia por anillos vasculares y membranas post-cricoides². Nuestra paciente tenía una alta sospecha previa de esofagitis eosinofílica. Es conocido que la perforación esofágica, espontánea o tras toma de biopsias, aumenta en estos pacientes^{3,4}. Sin embargo, la asociación esofagitis eosinofílica y SRT es muy rara, con sólo 2 casos descritos en la edad pediátrica⁵.

La singularidad de nuestro caso radica en la ausencia de asociación previa en la literatura entre síndrome de Rubinstein-Taybi y perforación esofágica, hecho que muy probablemente aconteciera sobre la base de una esofagitis eosinofílica.

BIBLIOGRAFÍA

1. Van Belzen M, Bartsch O, Lacombe D, Peters DJ, Hennekam RC. Rubinstein-Taybi syndrome (CREBBP,EP300). *Eur J Huma Genet.* 2011. Jan; 19 (1):188-120.
2. Scott AR, Proops DW, Kunick TK. Post-cricoid web associated with Rubinstein-Taybi. *J Laryngol Otol.* 200 Aug; 114 (8):637-8.
3. Robles-Medrandá C, Villard F, Bouier R, Dumoertier J and Lachaux A. Spontaneous esophageal perforation in eosinophilic esophagitis in children. *Endoscopy.* 2008 Sep, 40 Suppl 2:E171.
4. Straumann A, Bussmann C, Zuber M, Vannini S, Simon HU and Scoepfer A. Eosinophilic esophagitis: analysis of food impaction and perforation in 251 adolescent and adult patients. *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2008 May; 6 (5): 598-600.
5. Noble A, Drouin E and Faure C. Eosinophilic Esophagitis and Gastritis in Rubinstein-Taybi syndrome. *Journal of Pediatric gastroenterology and Nutrition.* 2007 Apr; 44 (4): 498-500.