

## ***Un vistazo al síndrome de Rubinstein-Taybi (RTS)***

El síndrome de Rubinstein-Taybi (RTS o RSTS) es una afección genética causada en parte por mutaciones en los genes, o cambios en el cromosoma 16. Las personas con RTS por lo general presentan baja estatura, un retraso moderado a significativo del desarrollo, rasgos faciales característicos, y pulgares y primer dedo del pie anchos. Las personas con RTS generalmente manifiestan discapacidad intelectual. Las características físicas, problemas médicos y capacidad intelectual varían ampliamente según cada caso. Aproximadamente 1 de cada 100,000 a 125,000 recién nacidos tiene RTS.

### **Conozca más**

#### **Los hallazgos más prevalentes en personas con RTS**

- Diferencias en los rasgos faciales
  - Cabeza pequeña
  - Ojos rasgados y hacia abajo con cejas muy arqueadas y pestañas largas
  - Cuero cabelludo grueso
  - Nariz aguileña prominente
  - Boca pequeña
  - Baja implantación de las orejas
- Pulgar y dedos gordos del pie
  - anchos y a veces curvos
  - Se manifiesta en casi todas las personas con RTS
  - Es posible que se requiera una cirugía para mejorar el uso de los pies o la capacidad de utilizar calzado.
  - Tal vez se requiera órtesis.
- Baja estatura
  - Altura promedio
    - Varones: 5 pies (1.52 m)
    - Mujeres: 4 pies 10 pulgadas (1.25m)
  - Generalmente no presentan un crecimiento acelerado durante la pubertad.
- Retraso del desarrollo y discapacidad intelectual

- En general, el coeficiente intelectual (IQ) no verbal es mayor que el verbal.
- Comportamiento
  - Social y amistoso en la niñez
  - Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (ADHD)
  - Movimientos repetitivos
  - Ansiedad, depresión, inestabilidad emocional y agresión en la adultez

### Otros problemas médicos que pueden estar asociados con el RTS

- Ortopédicos
  - Luxación de la rótula
  - Escoliosis
  - Problemas en las articulaciones
  - Anomalías vertebrales (médula espinal) (espina bífida oculta)
- Enfermedad renal
- Problemas de la visión (oculares)
  - El 80 % tiene algún tipo de anomalía en los ojos
  - Estrabismo (desviación de los ojos)
  - Cataratas
  - Obstrucción del conducto lagrimal
  - El niño puede tener glaucoma al nacer o bien desarrollarlo en los primeros años de vida.
    - Puede generar ceguera si no se trata.
- Audición
  - Infecciones de oído frecuentes
  - Pérdida de la audición leve en ¼ de las personas.
- Problemas dentales
  - Apiñamiento
  - Paladar arqueado alto
- Problemas cardíacos
  - Con mayor frecuencia se presenta ductus arterioso persistente o conducto arterioso persistente (PDA), defecto septal ventricular (VSD) y comunicación interauricular (CIA) (en casi 1/3 de los casos)
  - Algunos requieren cirugía
- Problemas gastrointestinales
  - Constipación grave
    - Puede requerir un tratamiento agresivo

- Reflujo gastrointestinal (GERD)
- Vómitos
- Diarrea
- Infecciones frecuentes de las vías respiratorias superiores
- Obesidad
- La anestesia puede representar un problema para algunas personas con RTS.
- Convulsiones (aproximadamente 25 %)
- Pueden presentar infecciones por hongos
- Tendencia a la formación de queloides (crecimiento del tejido de una cicatriz)
- Mayor riesgo de desarrollar tumores no cancerígenos y cancerígenos
  - Ciertos tumores cerebrales
  - Leucemia
  - Linfoma

## 1. Necesidades médicas y alimentarias

### Lo que necesitas saber

Las personas con RTS no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante, especialmente en caso de obesidad. Asegúrese de que se respeten todos los requisitos de alimentación especial, si corresponde.

El niño puede tener reflujo gastroesofágico (GERD). Hable con los padres sobre los alimentos particulares que pueden desencadenar el reflujo y evite esos alimentos si el niño tiene más vómitos o reflujo que lo habitual. Además, si tiene reflujo, evite las posiciones en las que la cabeza del niño esté más baja que el estómago, como al leer acostado.

Puede presentar dolor causado por la constipación.

Los niños pueden tener convulsiones. También pueden manifestar problemas visuales y auditivos.

La gravedad de cualquiera de estas posibles afecciones médicas varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.

Es posible que los niños en edad escolar que tienen RTS deban consultar a distintos médicos y especialistas para controlar sus afecciones.

## Lo que puedes hacer

- Respete la alimentación especial que pudieran necesitar.
- Esté atento al dolor que pudiera afectar la participación, el desempeño o la conducta.
- Si el niño tiene tanto problemas auditivos como problemas visuales (dos sistemas sensoriales), consulte a un especialista en sordoceguera. Los especialistas en visión y audición pueden ayudar si un sistema sensorial está afectado.
- Evite las posiciones que puedan agravar el reflujo (GERD) *si ese es un problema o una inquietud actual*. Por ejemplo, leer acostado o ciertas actividades de educación física.
- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca atípico y notifíquelo a los padres.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.
- Esté atento, o pregunte a los padres, si el niño tiene una pulsera de alerta médica.

## 2. Apoyos a la educación

### Lo que necesitas saber

A menudo se describe a las personas con RTS como personas felices, sociales y a las que les encanta llamar la atención. La función cognitiva y adaptativa varía ampliamente y en muchos casos se manifiesta una discapacidad intelectual significativa. Los niños a menudo tienen dificultad con el habla y la articulación. Muchos utilizan el lenguaje de señas en combinación con el lenguaje verbal u otras formas de comunicación (es decir, computadora).

Los niños con RTS más pequeños a menudo disfrutan de los libros, los juegos de agua, la música y la interacción con otras personas. Generalmente tienen un buen desempeño si se brinda instrucción personalizada o en grupos pequeños. Muchas personas con RTS logran tener un cierto nivel de independencia en cuanto al cuidado personal y la comunicación. Los adultos a menudo trabajan en entornos con apoyo.

Muchos niños con RTS tienen retrasos en el desarrollo. Esto incluye retrasos para aprender a caminar y hablar. La terapeuta ocupacional y física pueden ayudar con las habilidades motrices finas y gruesas. Las actividades que requieren un buen control de

las manos y los ojos (es decir, escribir, dibujar y pintar) pueden resultarles difíciles. Los sistemas sensoriales, como la visión y la audición, pueden verse afectados. Debido a la baja estatura, tal vez necesiten algunas adaptaciones.

## Lo que puedes hacer

### Estrategias de enseñanza para favorecer el desarrollo

- Permita que el niño tome decisiones para fortalecer las habilidades de toma de decisiones
- Utilice rutinas para favorecer el aprendizaje
  - Indique claramente el comienzo y la finalización de las actividades.
  - Utilice símbolos con imágenes que representen las actividades.
- Procure que las indicaciones sean específicas y breves.
- Demuestre las habilidades que se deben aprender.
  - Utilice objetos/materiales didácticos concretos junto con las explicaciones verbales
  - Utilice ayudas visuales y auditivas.
  - Separe las instrucciones en pasos simples y pequeños
- Aliente el trabajo con compañeros.
- Utilice estrategias de apoyos al comportamiento positivas.
  - Brinde un refuerzo positivo de inmediato.
- Tenga expectativas altas pero realistas.
- Las clases en grupos pequeños pueden ser más beneficiosas para el alumno que una clase numerosa.
- Presente solo algunos estímulos u objetos a la vez.
- Sea flexible en cuanto a los objetivos educativos.

### Estrategias de enseñanza para niños con un período de atención corto

- Brinde enseñanza directa en períodos cortos de tiempo.
- Presente las actividades en partes más pequeñas.
- Presente el nuevo material de manera paulatina.
- Enseñe en forma secuencial y paso a paso.
- Minimice las distracciones.
  - Mantenga un entorno estructurado.
  - Evite los ruidos.
  - Mantenga expectativas, rutinas y reglas claras.

### Para ayudar a desarrollar el habla y el lenguaje

- Asegúrese que el niño tenga una forma confiable de comunicarse.
  - A menudo comprenderá el mensaje, pero es posible que no logre expresarse para comunicarse.
  - Esto puede hacer que el niño se frustre.
  - Es posible que necesite formas alternativas de comunicación.
- Los apoyos y la terapia del habla y el lenguaje que sean individualizados para el niño pueden resultar útiles.
  - Utilice un enfoque de comunicación integral y comience tan pronto sea posible.
  - Muchos se comunican a través de señas y algunas palabras.

### La terapia física puede ayudar a:

- Desarrollar las habilidades motrices gruesas
- Mejorar la fuerza
- Evaluar las modificaciones y el equipo adaptable para la escuela y el hogar
  - Por ejemplo, asegúrese de que la altura del escritorio y la silla sea adecuada.

### La terapia ocupacional puede ayudar a desarrollar:

- Habilidades de motricidad fina
- Fuerza
- Destreza
- Asegúrese de que la altura del escritorio y la silla sea adecuada para favorecer la visión y la motricidad fina.

### Apoyos para la visión o la audición

- Consulte a un especialista en sordoceguera si el niño presenta problemas que afecten los sistemas de la visión y la audición. Consulte a un especialista en visión o en audición en caso de que solo uno de los sistemas esté afectado.

## 3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Las personas con RTS pueden manifestar diversos problemas de conducta. Algunas personas pueden tener un diagnóstico psiquiátrico, autismo o características similares al

autismo. Es importante tratar a los niños que tienen RTS de manera individualizada y proporcionar los apoyos que necesiten para tener éxito.

Los problemas de conducta pueden responder a la frustración que sienten por no poder comunicarse adecuadamente, o puede haber otros detonantes. Los adultos deben apoyar la exploración de medios de comunicación eficaces para el hogar y la escuela, y determinar qué detonantes afectan el comportamiento.

## Lo que necesitas saber

### Problemas conductuales que pueden surgir

- Dificultad para establecer contacto visual
- Deseo de una rutina estricta - Dificultad para lidiar con los cambios
- Pueden reaccionar de manera diferente al sonido
  - Es posible que no les agraden los sonidos fuertes
  - Pueden tener problemas para lidiar con multitudes debido al ruido
  - Pueden presentar ciertos comportamientos de autoestimulación
    - Movimientos repetitivos
    - Aleteo de manos
    - Movimientos giratorios
    - Balanceo
- La sonrisa a menudo se describe como una mueca
- Algunas personas pueden tener diagnósticos psiquiátricos.
  - Trastorno obsesivo-compulsivo (OCD)
  - Ansiedad
  - Depresión
  - Evalúe la necesidad de terapia conductual o de medicamentos
- Período de atención corto
- Hiperactividad
- Impulsividad
- Pueden tener una respuesta anormal al dolor.

### Durante la adolescencia, se pueden desarrollar otros problemas

- Ansiedad
- Inestabilidad emocional

## Lo que puedes hacer

- Evalúe la posibilidad de tratamientos basados en las necesidades individuales
  - Apoyos al comportamiento
  - Asesoramiento
  - Medicamentos
  
- Sea proactivo respecto de los apoyos al comportamiento. Tal vez deba analizar la participación de profesionales de la salud mental/conductual o el uso de medicamentos con los padres.
  - Las instrucciones firmes, las reglas y las expectativas claras son útiles.
  - El niño puede beneficiarse de las intervenciones conductuales positivas.
  - Es posible que se necesite una evaluación conductual para identificar las causas o los disparadores del comportamiento y las funciones del comportamiento, y así desarrollar un plan para apoyar los cambios.
  - Asegúrese de que el niño cuente con un medio de comunicación eficaz
  
- Muchos niños tienen dificultades para regular sus emociones y comportamiento. Esto sucede en especial al tener que afrontar cambios inesperados.
  - Explique los cambios previstos.
  - La constancia y la rutina pueden ser útiles. Los niños pueden alterarse fácilmente ante una interrupción en el horario.
  - Prepare a los alumnos para los cambios en el horario.
  - Ofrezca un área segura para compartir sus emociones.
  - Enseñe y demuestre el uso de las palabras o las imágenes al compartir emociones.
    - Las historias sociales pueden ayudar con las transiciones.
  - Enseñe, destaque y refuerce los comportamientos que desea que demuestren.
  - Asegúrese de contar con un sistema de comunicación eficaz.
  
- Brinde apoyo al desarrollo de habilidades sociales.
  - Asegúrese de que las estrategias de enseñanza que se utilizan sean adecuadas para niños que ya son socialmente activos.
  - Brinde pistas sociales y asesoramiento.
  - Proporcione información y converse sobre las diferencias con los pares del niño.
  - Ayude a desarrollar la confianza y enfóquese en las fortalezas.
  - Proporcione refuerzo positivo.
  - Enseñe de qué manera las estrategias sensoriales y regular el propio cuerpo pueden ser útiles.

- Estimule la amistad con vecinos, compañeros de clase y familiares para que cuenten con amigos y compañeros el resto de su vida.

## 4. Actividad física, excursiones y eventos

### Lo que necesitas saber

#### Educación física:

- El ejercicio es importante y debe alentarse, en especial aquel que aumente la masa muscular y mejore las habilidades motrices.
- Evalúe si la educación física adaptada puede resultar adecuada y complemente la educación física regular.
- Si tiene reflujo, trabaje con la enfermera/familia para determinar si alguna de las actividades puede detonar este problema.
- Esté al tanto del protocolo para convulsiones.

#### Excursiones:

- Todo cambio en la rutina puede causar ansiedad, miedo o inquietud.
- Brinde orientación anticipada y preparación para que el niño esté listo para un cambio en la rutina, como una excursión.
- Cree una historia social con imágenes sobre el evento próximo. El niño puede repasarla solo o con otros.
- Si un niño tiene problemas sensoriales, de audición o de visión, es posible que necesite un asiento preferencial.
- Las multitudes y los ruidos fuertes pueden producir ansiedad.
- Esté al tanto del protocolo para convulsiones si el niño presenta convulsiones.

Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados ([www.nepassage.org](http://www.nepassage.org)).

### Lo que puedes hacer

- Brinde orientación anticipada y preparación para que el niño esté listo para un cambio en la rutina, como una excursión.
- Ofrezca apoyos según sea necesario para quienes tienen problemas de visión o audición.
- Utilice historias sociales e imágenes para ayudarlas a entender el cambio.
  - Aliente el uso de su sistema de comunicación para ayudarla a procesar sus inquietudes.

## 5. Ausencias de la escuela y cansancio

## Lo que necesitas saber

### Ausencias:

- Los niños con RTS tal vez necesiten ausentarse debido a enfermedad o una cita médica.

### Cansancio:

- Es común que presenten alteraciones del sueño.

## Lo que puedes hacer

### Ausencias:

- Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.

### Cansancio:

- Es posible que los niños con RTS se cansen y necesiten descansos a lo largo del día.

## 6. Planificación de emergencia

### Lo que necesitas saber

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niño. Por ejemplo, tal vez sea necesario un protocolo para convulsiones durante el horario escolar.

## 7. Recursos

### Rubinstein-Taybi Syndrome Support Group

*Página de apoyo para padres, con información para padres y profesionales de la salud.*

<http://rubinstein-taybi.com/>

### Genetics Home Reference

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/rubinstein-taybi-syndrome>

**Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)**

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. (<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.

<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>