

:: Rubinstein-Taybiho syndróm

Orpha číslo: ORPHA783

Prehľad

Rubinstein-Taybi syndróm je charakterizovaný kongenitálnymi anomáliami (mikrocefália, špecifické črty tváre, širokými palcami na rukách aj nohách a postnatálnou retardáciou rastu), deficitom intelektu charakteristickým správaním. Prevalencia pri narodení je 1/100 000 až 1/125 000. Črty tváre, ktoré sa zvyrazňujú s vekom, zahŕňajú vysoko klenuté nadočnicové oblúky, dlhé riasy, nadol smerujúce očné štrbiny, zobákový nos, gotické podnebie, a mikrognáciu. Časté sú špicaté korunky trvalých rezákov. Vo väčšine prípadov pozorujeme atypický úsmev takmer s úplným zatvorením očí. Ďalší fyzikálny nález môže zahŕňať očné abnormality (obštrukcia nasolakrímálneho ductu, kongenitálny glaukóm, refrakčné chyby), rôzne vrodené chyby srdca, hypermobilitu kĺbov a anomálie kože (špecifické keloidné útvary). Celoživotným problémom býva obstipácia a v neskoršom detstve alebo skorej puberte sa môžu pacienti stať obézny. Ako deti majú pacienti zjavnú schopnosť zakladať výborné sociálne kontakty. V dospelosti sa stávajú značne častejšími náhle zmeny nálady a obsesívno-kompulzívne správanie. Bolo pozorované zvýšené riziko vzniku nádorov (najmä leukémie v detstve a meningeómu v dospelosti). Syndróm je takmer vždy sporadický. Prípady zahŕňajú: mikrodélieciu na chromozóme 16p13.3, mutácie CREB-binding proteínu (*CBP*, 16p13.3) a mutácie E1A-binding proteínu (*EP300*, 22q13). *CBP* a *EP300* vykazujú značný stupeň homológie a oba zohrávajú významnú úlohu ako globálne koaktivátory transkripcie. Presná patogenéza syndrómu je stále neznáma. Diagnostika je v základe založená na klinickom vyšetrení. Cytogenetické alebo molekulárne abnormality môžu byť detegované asi u 55% pacientov. Niekedy môže byť náročné odlíšiť tento syndróm od Saethre-Chotzen syndrómu a Cornelia de Lange syndrómu (viď tieto heslá). Pre rodičov postihnutého pacienta je riziko rekurencie nízke (0,1%). Neboli zaznamenané prípady ochorenia u detí ani súrodencov prvého postihnutého jedinca. Riziko postihnutia dieťaťa u pacienta môže byť až do 50%. Ak bola nájdená cytogenetická alebo molekulárna abnormalita u postihnutého dieťaťa, pri ďalších graviditách je možná spoľahlivá prenatalná diagnostika biopsiou choriových klkov. Prenatálne sonografické vyšetrenie len zriedka umožňuje spoľahlivú diagnostiku. Starostlivosť o pacienta je zväčša symptomatická. Sú potrebné špecializované edukačné programy s dôrazom na psychomotorický vývin a rečovú rehabilitáciu. Zdá sa, že dĺžka života pacientov nie je ovplyvnená, okrem detí s komplexnou srdcovou chybou. Najčastejšími príčinami smrti sú malignity a respiračné infekcie.

Odborný recenzent :

- Pr R.C.M. [Raoul] HENNEKAM

Posledná úprava : Júl 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Michaela Bednarčíková



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net