

Σύνδρομο Rubinstein-Taybi

Γενική περιγραφή:

Το σύνδρομο Rubinstein-Taybi (RTS) είναι μια γενετική διαταραχή πολλαπλών συστημάτων που χαρακτηρίζεται από ανωμαλίες του προσώπου, φαρδείς αντίχειρες, μεγάλα δάχτυλα των ποδιών και αναπτυξιακή αναπηρία.

Εμφανίζεται σε περίπου 1 στα 100.000 έως 125.000 νεογνά και επηρεάζει εξίσου αρσενικά και θήλεα άτομα.

Αίτια:

Οι μεταλλάξεις στο γονίδιο *CREBBP* ευθύνονται για περίπου τις μισές περιπτώσεις του συνδρόμου Rubinstein-Taybi. Οι μεταλλάξεις στο γονίδιο *EP300* προκαλούν ένα μικρό ποσοστό των περιπτώσεων, ενώ αρκετές περιπτώσεις σοβαρού συνδρόμου Rubinstein-Taybi προκύπτουν από διαγραφή γενετικού υλικού από το βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος 16. Σχεδόν το 30 έως 40 τοις εκατό των ατόμων με σύνδρομο Rubinstein-Taybi δεν έχουν ταυτοποιημένη μετάλλαξη στο γονίδιο *CREBBP* ή *EP300* ή διαγραφή χρωμοσώματος 16. Η αιτία της πάθησης είναι άγνωστη σε αυτές τις περιπτώσεις.

Κλινική εικόνα:

Στο σύνδρομο Rubinstein-Taybi διακρίνεται χαρακτηριστικό προσωπείο, φαρδείς και συχνά γωνιακοί αντίχειρες, μικρό ανάστημα και μέτρια έως σοβαρή διανοητική καθυστέρηση. Τα χαρακτηριστικά κranιοπροσωπικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν ιδιαίτερες παλαμικές ρωγμές, ψηλό ουρανίσκο και χαμόγελο που μοιάζει με μορφασμό.

Η προγεννητική ανάπτυξη είναι συχνά φυσιολογική, και μετά το ύψος, το βάρος και η περιφέρεια της κεφαλής μειώνονται γρήγορα τους πρώτους μήνες της ζωής. Το χαμηλό ανάστημα είναι χαρακτηριστικό στην ενήλικη ζωή. Η παχυσαρκία μπορεί να αναπτυχθεί στην παιδική ή εφηβική ηλικία.

Τα οφθαλμικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν κλίση των ματιών προς τα κάτω, μεγάλη απόσταση μεταξύ των ματιών, στραβισμό, βλεφαρόπτωση, ψηλά τοξωτά φρύδια και συχνές οφθαλμικές λοιμώξεις λόγω απόφραξης της οδού παροχέτευσης δακρύων. Υπάρχει επίσης μια λιγότερο συχνή συσχέτιση με το συγγενές γλαύκωμα, που χαρακτηρίζεται από υπερβολική δακρύρροια των ματιών, μεγαλύτερα από το κανονικό μάτια ή/και θολό κερατοειδή.

Πηγές:

- <https://rarediseases.org/rare-diseases/rubinstein-taybi-syndrome/>
- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/rubinstein-taybi-syndrome/>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1526/>
- <https://aapos.org/glossary/rubinstein-taybi-syndrome>
- <https://www.cambridge.org/core/journals/expert-reviews-in-molecular-medicine/article/abs/rubinsteintaybi-syndrome-clinical-and-molecular-overview/338D4A3A5BCBFAE16CDB64E528774D00>