



Kort om Rubinstein-Taybi syndrom

● Forløb og prognose

Rubinstein-Taybi syndrom (også kaldet broad thumb-hallux syndrome) er en medfødt, uhelbredelig sygdom.

Karakteristisk for syndromet er særlige ansigtstræk, brede tommelfingre og storetæer, psykomotorisk udviklingshæmning, mange infektioner i småbørnsalderen, væksthæmning samt problemer med øjne og tænder.

Diagnosen stilles blandt andet på baggrund af den psykiske udviklingshæmning, de typiske ansigtstræk og de brede storetæer og tommelfingre.

Medfødt hjertefejl forekommer hos cirka en tredjedel. Der kan være skævheder, misdannelser og "løshed" i rygsøjlen, som bliver tydelige omkring puberteten. Desuden kan der være sammenvoksning af især første og andet ribben, fejl ved halshvirvlen, ledeskred i albue, forskydning af knæskallerne, og næsten alle har ustabilitet i bækkenet. Personer med RTS er desuden disponerede for en særlig hoftelidelse.

Den motoriske, psykiske, sproglige og sociale udvikling er forsinket. Personer med RTS er typisk kontaktsøgende og tillidsfulde. En del børn med RTS har også autistiske træk.

En hel del af børnene har et meget lille søvnbehov, nogle har søvnapnø.

Børnene vokser langsomt, og den gennemsnitlige voksenalder er lavere end normalbefolkningens. De første leveår er ofte domineret af trivselsproblemer især i form af spiseproblemer, hyppige infektioner (særligt ører og urinveje), vejrtrækningsproblemer på grund af luftvejsinfektioner og af neurologisk årsager. På grund af disse trivselsproblemer er mange børn jævnligt indlagt på sygehuset. Med alderen forsvinder ovennævnte problemer, og ved puberteten adskiller børnene sig sygdomsmæssigt ikke fra andre børn. Levealderen er ikke nævneværdigt påvirket, hvis komplikationer undgås.

● Forekomst og arvegang

Syndromet skyldes et tab af kromosommateriale på kromosom 16. Tabet skyldes oftest en nyopstået mutation. Det vil sige, at fejlen i arveanlægget opstår for første gang i familien hos det nyfødte barn.

Voksne med RTS kan godt få børn. Hvis en voksen med RTS får et barn, vil der være 50 % sandsynlighed for, at barnet får syndromet, da syndromet er dominant arveligt, når først mutationen er opstået. Fosterdiagnostik er kun mulig i de familier, hvor det har været muligt at påvise mutationen. Man regner med, at der fødes et barn med Rubinstein-Taybi syndrom ud af 100.000 fødsler. Det vil

sige, at der fødes et barn cirka hvert andet år i Danmark med syndromet. Der menes derfor at være 30-40 personer med syndromet i Danmark. Mange voksne er imidlertid ikke diagnosticerede.

● Behandling og kontrol

Der findes ingen helbredende behandling for RTS, men man kan forebygge og behandle flere af symptomerne. Behandlingen af RTS består først og fremmest af træning for at udbygge og vedligeholde færdighederne, der ellers let går tabt. Træningen bør være integreret i hverdagen i børnehave, skole eller andre dagtilbud samt i botilbud.

Mange fagpersoner er involverede livet igennem: specialelæger, fysio- og ergoterapeuter, (tale)pædagoger, psykologer, socialrådgivere med flere.

Misdannelser og fejlstillinger af hænder og fødder kan ofte afhjælpes gennem ortopædiske operationer. Der kan være en forøget tendens til brud på især arme og ben. Eventuel medfødt misdannelse i nyrer og urinveje kan påvises ved ultralydsundersøgelse, hvorefter en eventuel operation eller forebyggende behandling iværksættes.

Jævnlig kontrol hos øjenlægen anbefales, ligesom det er vigtigt at få vurderet hørelsen på grund af gentagne mellemørebetændelser. Der anbefales også jævnlig kontrol hos tandlæge.

● Mere information – kontakt

Foreningen for Rubinstein-Taybi
syndrom
www.rubinstein-taybisyndrom.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail: mail@sjaeldnediagnoser.dk

Kilder

Center for Små Handicaps hjemmeside: www.chs.dk