



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

RUBISNTEIN TAYBI

DESCRIPCIÓN: Este síndrome es una enfermedad genética multisistémica de expresión clínica variable, con una prevalencia estimada de entre 1/300000 y 1/720000 casos. Se conocen casos en la raza blanca, negra y en japoneses. Suelen ser casos esporádicos aunque se conozcan casos de transmisión de padres a hijos, lo que para los expertos supondría una posible transmisión autosómica dominante. Se ha identificado una anomalía cromosómica en el par 16, en el gen que codifica una proteína (CREB). Cuando el afectado es un padre, el riesgo de recurrencia es de un 50% para cada hijo. Entre hermanos el riesgo es menor del 1% aproximadamente.

SÍNTOMAS: Se caracteriza por retraso mental, primeros dedos de los pies y pulgares anchos (en porra), arqueamiento del 5º dedo, microcefalia y rostro característico, talla baja con una marcha rígida e inestable. Al sonreír suelen presentar una muesca característica. Se detectan retraso del crecimiento y de la edad ósea, dientes apiñados, casos de macrocefalia, exceso de vello en el cuerpo, pelo característico en cantidad y en la línea de crecimiento. Coeficiente mental entre 30-70, pudiendo llegar a leer. Se producen retrasos en las diferentes etapas del desarrollo (sentarse, caminar, hablar, etc) y en aquellas actividades que requieren un control y coordinación de la actividad muscular y mental. La microcefalia puede acompañarse de paladar arqueado, mandíbula pequeña, estrabismo, astigmatismo, párpados caídos y/o plegados. Pueden padecerse otro tipo de malformaciones orgánicas e infecciones de repetición. Su diagnóstico clínico se hace sobre los dos años y se confirma mediante citogenética molecular el 25% de los casos. Se recurre en algunos casos a la cirugía para mejorar la movilidad de las extremidades y estos pacientes deben ser atendidos por un equipo multidisciplinar.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

ADAC- ASOCIACIÓN ANDALUZA DE DEFICIENCIAS DE CRECIMIENTO Y DESARROLLO.

C/ Enrique Marco Dorta, 6 41018 Sevilla. TF: 954989889/ FAX954989790/ Línea de Atención: 902 195 246

Presidenta: Susana Díaz Rubiales Grupo de Autoayuda de Rubinstein-Taybi
a.d.a.c@telefonica.net www.adac-es.net

ASOCIACIÓN DE RUBISTEIN TAYBI (RTS-E)

Presidentete: Francisco José Benito Porteros 696.444.996 SALAMANCA
porteros@rubinsteintaybi.org www.rubinstein-taybi.org
rubinstein-taybi@rubinsteintaybi.org