

SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI

¿Qué es?

Se trata de una enfermedad poco frecuente determinada por una alteración a nivel de 2 genes conocidos como EP300 y CREBBP, ocurriendo de forma esporádica en la mayoría de las personas que la padecen sin conocer bien la causa de estas alteraciones genéticas. Es congénita, es decir, afecta desde el nacimiento.

Las características con las que cursa la enfermedad suelen ser la presencia de rasgos faciales característicos (cejas arqueadas, nariz de base ancha, párpados caídos y orejas de implantación baja), aumento del grosor de los pulgares y en los dedos de los pies, discapacidad intelectual en diferentes grados, talla disminuida y cabeza por lo general más pequeña de lo habitual.

Otros síntomas que pueden aparecer son: Estreñimiento, aumento de vello, alteraciones en la estructura del corazón, marcha inestable, malformaciones en otros órganos como el esquelético o los riñones, problemas oculares, de alimentación e infecciones en repetidas ocasiones...

Los niños que padecen el síndrome suelen tener un retraso en el desarrollo y crecimiento y coeficiente intelectual bajo; pueden llegar a adquirir habilidades básicas y conseguir leer adecuadamente, aunque es difícil que puedan alcanzar grados medios o superiores de estudios.

Diagnóstico

Para dar con el diagnóstico del síndrome de Rubinstein-Taybi será necesario realizar tests genéticos para determinar la alteración o ausencia de estos genes. Las pruebas genéticas se solicitarán en función de la sospecha clínica del médico de cabecera tras un examen físico completo.

Tratamiento

No hay un tratamiento concreto de la enfermedad. Al tratarse de un síndrome con múltiples manifestaciones de origen genético se podrá únicamente tratar las complicaciones que pudiesen aparecer, o defectos de formación en los dedos afectados, mediante cirugía. La esperanza de vida, no obstante, es similar al resto de personas.