



Rubinstein-Taybis syndrom

Rubinstein-Taybis syndrom är ett medfött syndrom som kännetecknas av kortväxthet, litet huvudomfång, intellektuell funktionsnedsättning och gemensamma utseendemässiga drag. Karaktäristiskt är att tummar och stortår är breda och pekar utåt. Symtomen varierar i omfattning och svårighetsgrad mellan olika personer.

I Sverige föds ett till två barn om året med Rubinstein-Taybis syndrom.

Symtom

Vanliga symtom under spädbarnstiden är låg muskelspänning, tillväxthämning och sen motorisk utveckling. Många barn har sura uppstötningar, kräkningar och förstoppning som kan bidra till ätsvårigheter. Besvären med förstoppning kvarstår ofta i vuxen ålder.

Missbildningar av inre organ är vanligt. En tredjedel av har någon form av medfött hjärtfel. Ungefär hälften har missbildningar i njurarna, urinvägarna eller könsorganen.

En del personer har kotmissbildningar i ryggen, sned rygg eller insjunkna bröstorg. Hos några barn har ryggmärgen fixerats i ryggmärgskanalen, vilket kan ge nedsatt funktion i muskler, urinblåsa och tarm.

Personer med syndromet har vanligen en intellektuell funktionsnedsättning som är medelsvår till svår. Enstaka personer har en lindrigare nedsättning eller ingen alls.

Luftvägsinfektioner, öroninfektioner och andnings-svårigheter förekommer ofta.

Många av barnen har olika former av ögonavvikelser som kan påverka synen. Ungefär hälften har nedsatt hörsel.

Personer med Rubinstein-Taybis syndrom har vanligtvis gemensamma utseendemässiga drag.

Orsak

Rubinstein-Taybis syndrom är medfött och orsakas vanligen av en nyuppkommen förändring i en av två gener som påverkar organens utveckling under fostertiden. Diagnosen ställs vanligtvis utifrån de typiska symtomen och kan bekräftas med genetisk analys.

Behandling

Det finns i dag ingen behandling som botar Rubinstein-Taybis syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningarna.

De flesta personer med syndromet behöver kontakt med flera olika specialister för utredning, behandling och uppföljning, till exempel hjärtläkare, neurolog, urolog och ortoped, ögon- och öronläkare. Det är viktigt att behandlingsinsatserna samordnas.

Tidig kontakt med ett habiliteringsteam behövs för att stötta barnens utveckling. De har även behov av specialpedagogiska insatser. Rehabiliteringen omfattar också psykologiskt och socialt stöd till barnen och deras familjer.

Vuxna med syndromet behöver fortsatt medicinsk uppföljning, habiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet.

Resurser

Kunskap om Rubinstein-Taybis syndrom och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för barnneurologi och klinisk genetik vid universitetssjukhusen. Medfödda hjärtfel opereras vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och Skånes universitetssjukhus i Lund.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Autism Sverige
- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad december 2023.