



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Rubinstein-Taybi oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi 23.10.2008

OMIM 180849

Yleisyys

Suomessa syntynee arviolta uusi Rubinstein-Taybi-lapsi keskimäärin joka toinen vuosi. Kyseessä on siis todella harvinainen pienryhmä. Kaikkiaan maailmassa on tähän ryhmään kuuluvia henkilöitä kuvattu julkaisuissa runsas 1000.

Oireet ja löydökset

Rubinstein-Taybi oireyhtymä kuvattiin ensimmäisen kerran vuonna 1963. Oireyhtymään kuuluvat tyypillisesti sirot, 'lintumaiset' kasvopiirteet ja leveät tappimaiset peukalot ja isovarpaat. Useimmilla on oppimisvaikeuksia tai lievä-keskivaikea kehitysvamma.

Vastasyntyneellä ei usein havaita mitään poikkeavuutta, joskin päänympäryys voi olla keskimääräistä pienempi. Melko yleisiä ongelmia ovat myös synnynnäiset sydänviat sekä munuaisten ja virtsateiden/genitaalien rakennepoikkeavuudet. Synnynnäisistä sydänvioista, jotka saattavat liittyä tähän oireyhtymään, voidaan mainita yleisimpinä keuhkovaltimoahtauma (pulmonaalistenoosi), hiippaläpän vuoto, sekä pysyvä valtimotiehyt. Munuaisten ja virtsatiehyiden anomaliaista tavallisimpia ovat hypoplastiset eli kehityksessä pieneksi jääneet munuaiset, virtsan takaisinvirtaus ja pojilla piilokivekset.

Imeväisiässä pään kasvu hidastuu, vaikka otsa saattaakin olla eteen työntyvä ja etuaukile (fontanelli) laaja. Imeväisiässä ilmenee usein myös syömisvaikeuksia ja toistuvia hengitystieinfektioita. Painonkehitys on usein hidasta. Lapsilla voi myös olla taipumusta matalaan verensokeriin. Kokonaiskehitys on hidasta, kävelemään opitaan keskimäärin vasta 2,5-vuoden iässä, ja liikunta on senkin jälkeen kömpelöä.

Kasvun myötä monet ulkonäön piirteet tulevat selvemmin esiin. Silmissä on usein luomipoimut, luomiraot ovat hieman vinot ulos-alaspäin ja lapsilla tavataan usein karsastusta sekä taittovikoja. Värikalvoissa saattaa olla kolmiomainen puutosalue eli koloboma. Mikäli kolobomia on useita, näyttävät mustuiset hiukan tähtimäisiltä. Nenä on suurehko, suora tai hieman kyömymäinen, nenänselkä leveä ja alaleuka pieni. Kulmakarvat ovat usein tuuheat. Suulaki on korkea, hammaskaari ahdas ja purentavirheet yleisiä. Ylähuuli on lyhyt, alahuuli puolestaan voimakas.

Aikuisikää lähestyttäessä ulkonäön piirteet puolestaan menettävät merkitystään ja ovat vähemmän huomiota herättäviä. Peukaloiden ja isovarpaiden lyhyys ja tappimaisuus säilyy kuitenkin selkeänä poikkeavuutena läpi elämän.

Muita kirjallisuudessa mainittuja Rubinstein-Taybi oireyhtymään joskus kuuluvia oireita ovat ummetus, lisääntynyt arpikudoksen muodostuminen (keloidi), uniapneataipumus sekä anestesiaan eli nukutukseen liittyvät pulmat.

Etiologia

Melkein kaikki toistaiseksi kuvatut Rubinstein-Taybi -henkilöt ovat olleet perheissään ja suvuissaan satunnaisia ja yksittäisiä tapauksia. Oireyhtymä on todennäköisesti geenimuutoksen aiheuttama ja kyseinen geeni sijainnee kromosomissa 16 kohdassa p13.3. Kaikilla tutkituilla ei ole kuitenkaan voitu osoittaa tätä nimenomaista perimämuutosta mainitulla alueella, selvästi yli puolella kylläkin. On kuitenkin ilmeistä, että oireyhtymän toistuminen samassa perheessä on hyvin epätodennäköistä.

Hoito ja kuntoutus

Parantavaa hoitoa ei ole. Joskus tarvitaan sydänvian kirurgista hoitoa tai piilokivesleikkausta. Kuntoutussuunnitelma edellyttää moniammatillisen työryhmän panosta ja kuntoutus painottuu yksilöllisten tarpeiden mukaan. Usein kehitystä voidaan tukea puhe-, toiminta- ja myös fysioterapian keinoin. Oppimisvaikeudet ja kehitysvamma edellyttävät useimmiten myös koulun tukitoimia.

Lisätietoa

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispmim?180849

www.rubinstein-taybi.org

www.sos.se/smkh/