

Rubinstein-Taybi-szindróma

1:100.000-1:125.000

A 16-os kromoszóma rövid karjának deletioja, a CREBBP és az EP300 gén érintettsége merült fel a Rubinstein-Taybi-szindrómában szenvedők közel felében. Autoszomális domináns öröklésmentet mutat.



A Rubinstein-Taybi-szindrómások alacsony növésűek, mérsékelt vagy súlyos értelmi fogyatékoságban szenvednek. Nagyon jellegzetes széles hüvelyk és öregujjaik vannak. Előfordulhat továbbá szív- és veseelégtelenség, a szem fejlődési rendellenességei, fogászati problémák és elhízás.

A Rubinstein-Taybi-szindrómások körében gyakoribb a daganatos megbetegedések előfordulása, kiváltképp a különböző malignus haematológiai megbetegedések.

http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2014000100081