

DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI

3 julio 2022

¿Qué es el Síndrome Rubinstein-Taybi?

El síndrome de Rubinstein-Taybi está considerado como una **enfermedad poco frecuente**, siendo su prevalencia de 1 caso por cada 100.000-125.000 nacimientos. Se trata de un **síndrome malformativo** consistente en microcefalia, talla baja, dedos pulgares anchos y rasgos faciales característicos que se hacen evidentes con la edad (micrognatia, paladar ojival, cejas muy arqueadas, pestañas largas, etc.). También presentan anomalías oculares y cardíacas. Presentan una sonrisa peculiar, en la que cierran totalmente los ojos.

Durante el primer año de vida tienen dificultades para alimentarse, pero al acabar la infancia y el inicio de la pubertad muchos presentan sobrepeso. En esta etapa también es habitual el estreñimiento y las **infecciones respiratorias**. En la infancia no hay problemas con las relaciones sociales pero de adultos presentan comportamiento obsesivo-compulsivo. Además presentan discapacidad intelectual y problemas de conducta en la mayoría de ellos.

Su **etiología es genética**, presentando un patrón de herencia autosómico dominante o desconocido. Son varias las causas, puede deberse a una **microdelección del cromosoma 16 o del 22, pero también a la mutación en diferentes genes de estas cromosomas**.

Es necesario que estos niños asistan a los **Servicios de Atención Temprana** para recibir apoyo en el desarrollo psicomotor y logopédico, además de apoyo familiar. Así mismo, en edad escolar es fundamental que se les realice las adaptaciones oportunas. Más info en: <https://www.orpha.net/>

Día mundial de concienciación del Síndrome Rubinstein-Taybi desde AELFA-IF

La labor de la **investigación** y de los y las **logopedas** es crucial para contribuir a mejorar la calidad de vida y de comunicación de las personas con síndrome de Rubinstein-Taybi.

Desde AELFA-IF nos unimos a la acción y la investigación para construir **oportunidades de comunicación, salud y calidad de vida para todas las personas con Síndrome Rubinstein-Taybi en todos los entornos**.



Fuente Imagen: <http://effichronic.eu/event/world-awareness-day-for-rubinstein-taybi-syndrome/>



www.aelfa.org



@aelfaif



@AELFA-IF



Asociación AELFA-IF