

3 julio 2025



Fuente Imagen: <https://www.elsevier.com/es-es/connect/medicina/sindrome-rubinstein-taybi-enfermedades-raras>

¿Qué es el Síndrome de Rubinstein-Taybi?

El síndrome de Rubinstin-Taybi está considerado como poco frecuente, siendo su prevalencia de 1 caso por cada 100.000-125.000 nacimientos. Se trata de un síndrome genético consistente en anomalías congénitas como microcefalia, talla baja, dedos pulgares anchos y rasgos faciales característicos que se hacen evidentes con la edad (micrognatia, paladar ojival, cejas muy arqueadas y pestañas largas). También presentan anomalías oculares y cardiacas. Presentan una risa característica, con los ojos prácticamente cerrados. Durante el primer año de vida tienen dificultades para alimentarse y en la niñez son habituales las infecciones respiratorias. En la infancia suelen ser bastante sociables, pero de adultos presentan cambios de humor repentinos y comportamiento obsesivo-cumpulsivo. Además, presentan discapacidad intelectual. Es necesario que estos niños asistan a los servicios de Atención Temprana para recibir apoyo en el desarrollo psicomotor y logopédico. Así mismo, en edad escolar es fundamental que se les realice las adaptaciones oportunas.

<https://www.orpha.net/>

Día mundial de concienciación del Síndrome de 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 de Rubinstein-Taybi en todos los entornos.**