
PRIKAZ BOLENIKA S RUBINSTEIN-TAYBI SINDROMOM

CASE REPORT OF PATIENT WITH RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME

MARKO SAMARDŽIĆ ILIĆ (marko.samardzic.ilic@gmail.com)¹

Ivana Debeljak (ivana.petkovic.3@gmail.com)¹

Anđela Grgić (grgic.angel@gmail.com)²

¹ Nacionalna memorijalna bolnica "dr. Juraj NJavro" Vukovar

² Medicinski fakultet Osijek Sveučilišta J. J. Strossmayera u Osijeku

SAŽETAK

Rubinstein-Taybi sindrom je vrlo rijetka genetska bolest koja pogađa 1:125 000 novorođene djece. Nastaje kao posljedica genetske mutacije - CREBBP (regulacija razine cAMP) te EP300; ili mikrodelecije na kromosomu 16. Sindrom karakterizira specifičan izgled lica, nisko položena linija kose na čelu, visoki lukovi obrva, nisko položeni rubovi očiju, ptoza kapaka, široka baza nosa koja protrudira, nosni septum i kolumela nosa niža od nosnih krila, displastične i nisko položene uši, mikrognatija, zubne anomalije, atipičan osmijeh s gotovo potpuno zatvorenim očima, mikrocefalija, široki i zavijeni palčevi, mentalni i kognitivni poremećaji, postnatalno zaostajanje u rastu. U djetinjstvu se radi o vrlo radosnim osobama, s intolerancijom na buku te hiperaktivnošću, dok su u odrasloj dobi učestali poremećaji ponašanja, česte promjene raspoloženja te opsesivno-kompulzivni poremećaj. Dijagnoza se postavlja temeljem kliničke slike, radiološke dijagnostike te genetskog testiranja.

Na području lokomotornog sustava prisutni su i znaci hipotonije, abnormalnosti kralježaka i sternuma, zakašnjela koštana maturacija, patelarna dislokacija, skolioza, hiperfleksibilni i labavi zglobovi, teška i prolongirana aseptična inflamacija glave femura, klinodaktilija 5. prsta, duplikacija 1. prsta stopala. Motorički miljokazi se kasnije dostižu: počinju samostalno sjediti sa 11 mjeseci, hodati započinju sa 30 mjeseci, prvu riječ izgovore sa 25 mjeseci, kontrolu sfinktera uspostavljaju sa navršenih 5 godina. Ovdje prikazujemo dojenče u dobi od 5 mjeseci, rođeno iz treće uredno kontrolirane trudnoće i poroda, fenotipskih obilježja dismorfije: široki i zakrivljeni palčevi na

rukama i nogama, lepezasti prsti, brazda 4. prsta lijevi dlan, sedlast nosni korijen, palpebralne pukotine iskošene prema dolje, gotsko nepce, blaža mikroretrognatija, duži filtrum, hiperfleksibilni zglobovi, hipotonija, poteškoće u hranjenju, posljedično i sporiji prirast na tjelesnoj masi koje odgovaraju fenotipskim obilježjima RTSa. Neophodno je rano i kontinuirano multidisciplinarno stimuliranje te multikonzilijarno praćenje kako bi se razvili pravilni motorički obrasci i pravovremeno otkrile moguće komplikacije karakteristične za sindrom. Pristup svakom pacijentu je multidisciplinaran te je potrebno u potpunosti individualizirati zbog specifičnih obilježja bolesti.