



Medische begeleiding van mensen met Rubinstein-Taybi syndroom (RTS)

Informatie en advies voor (huis)arts en tandarts.

Algemeen

Het RTS is een goed omschreven MR-MCA syndroom (MR-MCA= mental retardation, multiple congenital anomalies) waarvan de diagnose in principe nog steeds voornamelijk berust op klinisch waarnemen.

Belangrijke kenmerken

De belangrijkste kenmerken zijn: een karakteristiek gezicht, brede duimen en brede grote tenen en een (matig tot ernstige) verstandelijke handicap.

Oorzaak en vóórkomen

RTS is vrijwel altijd een de novo optredende autosomaal dominante aandoening.

De empirisch bepaalde kans op herhaling na een eerder kind met RTS is extreem laag (0.1%).

De geboorteprevalentie wordt geschat op 1:100.000 - 125.000. Voor Nederland betekent dit gemiddeld 2 geboorten per jaar.

Momenteel kan in ca 50% de klinische diagnose worden bevestigd via cytogenetisch en moleculair onderzoek.

Gezondheid

Op jonge leeftijd zijn er diverse belangrijke medische problemen.

De voornaamste aandachtsgebieden na de kinderleeftijd vormen overgewicht, visusstoornissen, motorisch/orthopedische problemen en obstipatie.

Klinische kenmerken

	0 - 2 jaar	2 - 12 jaar	12 jaar en ouder
Ontwikkeling	Graviditeit en partus: geen bijzondere kenmerken	Duidelijk vertraagde psychomotorische ontwikkeling	IQ gemiddeld 35 - 50 performaal > verbaal
Groei	Geboortegewicht laag normaal Groei-curven buigen af: Lengte < P 5, schedelomtrek < P2	Na 6e jaar: let op overgewicht Lengte < P5 Schedelomtrek < P2	Geen puberale groeispurt Normale leeftijd menarche Let op overgewicht Eindlengte ± 150 cm.
Uiterlijke kenmerken	Grote voorste fontanel, late sluiting Prominent voorhoofd met lage haarinplant Zware wenkbrauwen, lange wimpers Afwijkende (antimongoloïde) oogstand Asymmetrie neusseptum, brede neusrug Smalle bovenlip, kleine mond, hoog smal palatum, kleine en terugwijkende kaak Oren laag ingeplant, licht afwijkend van vorm Brede duimen en brede grote tenen	Uiterlijke kenmerken worden meer uitgesproken bij ouder worden	
Gedrag	Veel slapen	Vrolijk, goed humeur Soms: stemmingswisselingen Koppig en vasthoudend Concentratiestoornissen Claimend, teruggetrokken	Meestal: goed humeur Soms: stemmingswisselingen en driftbuien Grote slaapbehoefte

Gezondheidsproblemen

	0 - 2 jaar	2 - 12 jaar	12 jaar en ouder
Hart	30% congenitale afwijkingen (ASD, VSD, PDA, PS, coarctatio)		
Luchtwegen	Verhoogde frequentie luchtweginfecties		Cave pulmonale hypertensie bij obstructief slaapapneu syndroom
Gebit		Malpositie: dicht opeen staan Talon cusps (scherpe uitsteeksels aan binnenzijde tanden), risico van cariës	
Maagdarm stelsel	<i>Frequent:</i> Voedingsstoornissen (spugen, slecht drinken, slechte eetlust); gastro-oesophageale reflux; obstipatie	Overmatige eetlust en proppen Slikproblemen Obstipatie	Overmatige eetlust Obstipatie
Urogenitaal stelsel	Cryptorchisme, hypospadie Urineweginfecties, soms t.g.v. anatomische afwijkingen	<i>Zelden:</i> bedplassen	Hypermenor/metrorrhagiën
Bewegingsapparaat	Vertraagde botrijping Achterblijvende lengtegroei Overliggende tenen, platvoeten, slappe ligamenten	<i>Frequent:</i> Slappe ligamenten, hypotonie, (habituële) luxaties Waggelend en stijf looppatroon <i>Zelden:</i> Afwijkingen WK en thorax	Heupaandoeningen Verslechterend looppatroon

Ogen	<p><i>Frequent:</i> Traanbuisstenose, conjunctivitiden, strabisme, ptosis</p> <p><i>Minder frequent:</i> Cataract, colobomen, glaucoom, refractieafwijkingen, cornea afwijkingen</p>	<p><i>Frequent:</i> Traanbuisstenose, conjunctivitiden, myopie, fotofobie</p>	<p><i>Zeer frequent:</i> Afnemende visus t.g.v. cataract, refractie- en retina-afwijkingen (20% visus < 30%)</p>
KNO	<p>Recidiverende otitiden</p> <p>Slappe larynx (anesthesie!)</p>	<p><i>Frequent:</i> Obstructief slaapapnoe syndroom, slaapstoornissen, snurken, slaperigheid overdag</p> <p>Slappe larynx (anesthesie!)</p>	<p><i>Frequent:</i> Obstructief slaapapnoe syndroom</p> <p>Slappe larynx (anesthesie!)</p>
Huid			<p><i>Frequent:</i> Keloid</p>
Diversen: Maligniteiten		<p>5% maligne (leukemie, tumoren zenuwstelsel)</p>	<p>Rond 40 jaar: meningeomen</p>

Aantekeningen:

Follow-up schema medische begeleiding

Leeftijd	0 - 2 jaar	2 - 12	12 - 18	Vanaf 18
Frequentie	1 x per (1-) 3 mnd	1 x per (1-)2 jaar	1 x per 3 jaar	1 x per 5 jaar*
Ontwikkeling	X	X	X	X
Groei (L + G+ SO)	X	X	X	X
Voedingsstoornissen	X	X	P	P
Obstipatie	X	X	X	X
Luchtweginfecties / otitiden	X	X	P	P
Oogafwijkingen	X	X	X	X
Congenitale hartafwijkingen	X	P	P	P
Urogenitale problemen	X	P	P	P
Gebit en mondgebied	X	X	P	P
Orthopedie + motoriek	X	X	X	P
Anesthesie problemen	X	X	X	X
Obstructief slaapapnoe syndroom	Z	X	X	X
Tumoren	Z	X	X	X
Keloïden	Z	Z	X	X

X = gerichte aandacht noodzakelijk

P = in geval van problemen (klachten, symptomen)

Z = komt zelden voor op de betreffende leeftijd

* over gezondheidsproblemen op latere leeftijd is nog weinig bekend

Bronnen

- Management of genetic syndromes, Suzanne B.Cassidy, Judith E. Allanson, Wiley-List 2004, ISBN 0-471-31286-X
- Gezondheid van mensen met het Rubinstein-Taybi syndroom: een Health watch programma, L.M. Soors d'Ancona (1999, verkrijgbaar via stichting RTS)

Meer informatie

- Stichting Rubinstein-Taybi syndroom: www.rtsyndroom.nl
- Platform VG: www.platformvg.nl
- Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten: www.nvavg.nl
(wetenschappelijke verantwoording + groeicurve j/m)

Dit is een uitgave van NVAVG en Platform VG

© 2009

