

Rubinstein-Taybi 症候群

Rubinstein-Taybi Syndrome

疾病簡介

此疾病由 Rubinstein 及 Taybi 於 1963 年所提出，這些孩童具有大拇指/趾、面部異常和智能障礙等發育異常的臨床表徵。此疾病與 CREBBP 基因和 EP300 基因相關，CREBBP 基因主要製造 CREB 結合蛋白，此蛋白扮演調節細胞生長分裂的作用，當蛋白數量減少會影響出生前後的生長發育；而 EP300 基因是調控其他基因活性的蛋白，故對生長發育調控也有重要的影響。

其中 60% 的患者與第 16 號染色體 p13 區域的 CREBBP 基因(CREB-Binding Protein)突變或第 16 號染色體 p13 區域缺失(含 CREBBP 基因)有關，另有 3% 患者則與第 22 號染色體 q13 區域的 EP300 基因突變有關。

發生率

新生兒的發生率約為 1/100,000 至 1/125,000。

遺傳模式

此疾病被認為是體染色體顯性遺傳模式，患者的下一代不分性別將有 1/2 的機率罹病。大部分患者的基因突變皆為偶發個案，故如無家族病史之家長，下一胎生出患者的機率非常低，約 0.1% 左右。

臨床症狀

患者具有特殊的臉型、智力發展遲緩、寬大的拇指和大腳趾的特徵或多指(趾)症狀，故又被稱為大拇趾症，有身材矮小和中度至重度智力障礙(35~50)之間。典型的面部特徵是下斜眼瞼，上顎高，不自然的微笑或鬼臉狀。產前生長狀況正常，出生後幾個月身高、體重、頭圍百分比迅速下降，個體發育差異大。一些具有 EP300 基因變異的患者其智力正常，但可能具有眼部異常、聽力下降、呼吸困難、先天性心臟缺陷、腎臟異常、隱睾症、進食困難、反覆感染和嚴重便秘等症狀。

建議

根據國際 ACMG(美國基因遺傳學會)及 ACOG(美國婦產科醫學會)規範，強烈建議異常結果應接受遺傳諮詢，並以侵入性羊膜穿刺檢查以確認結果。

參考文獻

1. GeneReviews
2. 罕見疾病一點通
3. MedlinePlus

