

告示	番号	19	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
	疾病名	ルビンシュタイン・テイビ症候群	

ルビンシュタイン・テイビ (Rubinstein-Taybi) 症候群

るびんしゅたいん・ていびしょうこうぐん

概念・定義

Rubinstein と Taybi(1963 年)が“Broad thumbs and toes and facial abnormalities“と題して、精神運動発達遅れの、特徴的な顔貌、幅広い拇指趾をもつ 7 症例を報告したのが最初で、以後、同様の症例が報告され、Rubinstein-Taybi 症候群と呼称される先天異常症候群

症状

精神運動発達遅れの、特徴的な顔貌、幅広い拇指趾

合併症

a. 周産期

ときに羊水過多を認める。ほとんどが満期産で、出生時体格も標準のことが多い。

b. 成長・発達

低身長を示す。平均最終身長は男性で約 152cm、女性で約 143cm。精神発達遅延は必発である。通常 IQ は 40-50 台。

c. 頭部・顔面

特徴的な顔貌：小頭、大泉門開大、前頭部突出、太い眉毛、長い睫毛、眼瞼裂斜下、内眼角贅皮、両眼開離、上顎低形成、幅広い鼻稜、鼻翼より下方に伸びた鼻中隔、小さい口、小顎、耳介変形、後頭部毛髪線低位

d. 眼科

斜視、屈折異常、鼻涙管閉塞、白内障、緑内障

e. 四肢・体幹

幅広い母指・母趾(ときに横側に偏位)、幅広い末節骨、第 5 指内弯、指尖の皮膚隆起、手掌単一屈曲線、扁平足、関節過伸展、頸椎後弯、脊椎側弯、停留睾丸、小陰茎、尿道下裂、膀胱尿管逆流症

f. 皮膚

多毛、前頭部の火焰状母斑、ケロイド形成、ときに石灰化上皮腫。

g. 神経学的所見

筋緊張低下、てんかん、脳波異常

h. ときにみられる症状

5-10%に良性・悪性腫瘍(特に脳、神経堤由来組織)、思春期早発、脳梁欠損、先天性心疾患、膝蓋骨(亜)脱臼

5. 自然歴と予後

新生児・乳児期には反復性呼吸器感染、哺乳障害、嘔吐、誤嚥、便秘が問題となる。

学童期になると精神運動発達の遅れや肥満傾向がみられる。悪性腫瘍の合併以外は、一般に、生命予後は良好である。先天性であり、多臓器の障害は慢性かつ持続的であり、生活面での長期にわたる支障を来す。合併症の治療を積極的に行い、QOLの向上に努める。てんかんのコントロールも重要である

治療

現在のところ根本的治療法はない。早期の合併症に対応することで長期的予後の改善をはかる

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/13_1_4.html