De origen genético esporádico, afecta a uno de cada 100.000 nacimientos

Hoy se celebra el primer Día Internacional del Síndrome de Rubinstein-Taybi

Hoy, martes **3 de julio**, se celebra por primera vez en todo el mundo el **Día Internacional del Síndrome de Rubinstein-Taybi** con el objetivo de concienciar e **informar** a la población sobre este trastorno de origen **genético** que afecta a uno de cada 100.000-125.000 nacimientos.

Como explica la Asociación Española para el Síndrome de Rubinstein-Taybi (AESRT), “con esta **iniciativa**, no unimos a otras similares de todo el mundo para difundir información sobre este síndrome, ya que es **desconocido para la mayoría** de la gente, incluyendo muchos de los **médicos** y personal sanitario, quienes son los primeros capacitados para ayudar a hacer el diagnóstico”.

La fecha elegida para este **Día Internacional** conmemora el fallecimiento, el 2 de julio de 2006, del Dr. **Jack Rubinstein**, pediatra estadounidense que describiera por primera vez la enfermedad en 1963 junto al radiólogo **Hooshang Taybi**.

**Síndrome de Rubinstein-Taybi**

Inicialmente denominado como ‘síndrome de los **pulgares anchos**’, el síndrome de Rubinstein-Taybi se caracteriza por una **baja estatura**, **microcefalia**, rasgos faciales particulares, primer dedo de manos y pies anchos –y en ocasiones angulados– y un grado variable de **retraso del desarrollo psicomotor**. En algunos casos, el síndrome se asocia con problemas gastrointestinales, anomalías **cardiacas y renales**, y problemas de visión. Sin embargo, no todos los **pacientes** tienen que presentar el conjunto de problemas.

El síndrome de Rubinstein-Taybi tiene un origen **genético esporádico**, es decir, se presenta como resultado de mutaciones en distintos genes –hasta el momento se han identificado **dos genes**– que juegan un papel importante en el desarrollo de diferentes órganos o sistemas.

Como indica la AESRT, “a pesar de que existen unas pautas internacionales de seguimiento médico y es posible la realización de pruebas genéticas, el hecho es que, a menudo, las familias se sienten desasistidas, **no saben adónde acudir**. Por ello, sería muy útil contar con **centros de referencia** con especialistas familiarizados con este síndrome, que coordinen el seguimiento médico, las pruebas genéticas y la atención a la familia en **futuras gestaciones**.

En este contexto, “la existencia de un Día Mundial sobre el síndrome debe ser **útil** para estos objetivos, y beneficiará a muchos de los **niños afectados y a sus familias**”, concluye la AESRT.

**-A día de hoy, 46 asociaciones de pacientes dedicadas a las enfermedades raras ya son miembros activos de Somos Pacientes. ¿Y la tuya?**

<http://www.somospacientes.com/mapa-de-asociaciones/asociaciones-de-enfermedades-raras/>

AESRT

<http://www.rubinsteintaybi.es/>