

# Zespół Rubinsteina i Taybiego współistniejący z narażeniem na czynniki teratogenne – trudności diagnostyczne

## Rubinstein-Taybi syndrome associated with teratogenic factors – diagnostic difficulties

Robert Śmigiel<sup>1</sup>, Klaudia Jeżowska<sup>2</sup>, Aleksandra Jakubiak<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Katedra Genetyki Uniwersytet Medyczny Wrocław, ul. Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław, PL,

<sup>2</sup> Studenckie Koło Naukowe Genetyki Klinicznej, Uniwersytet Medyczny Wrocław

### Streszczenie

**Wstęp:** Zespół Rubinsteina i Taybiego (RTS) jest rzadkim schorzeniem genetycznym, występującym najczęściej sporadycznie i uwarunkowanym mutacjami genu *CREBBP*. Dominujące objawy RTS obejmują charakterystyczne cechy dysmorficzne twarzoczaszki, dysmorfie palców rąk i stóp, szczególnie kciuków i paluchów, niepełnosprawność intelektualną oraz zaburzenia układu.

**Opis przypadku:** W artykule przedstawiono opis kliniczny 2-letniego chłopca skierowanego do poradni genetycznej z powodu zaburzeń rozwojowych: opóźnienia psychoruchowego i dysmorfii. U matki dziecka przed zajściem w ciążę wykazano infekcję HIV i HCV. Dziecko w życiu płodowym narażone było na działanie metadonu i leków antyretrowirusowych. Po urodzeniu u chłopca stwierdzono wadę serca, wnetrostwo, hipotrofię oraz dysmorfie twarzy i palców rąk i stóp. Rozwój psychoruchowy dziecka był opóźniony. Na podstawie cech klinicznych postawiono podejrzenie zespołu Rubinsteina i Taybiego. Badanie molekularne genu *CREBBP* potwierdziło rozpoznanie. Stwierdzenie u dziecka wad rozwojowych mimo dodatniego wywiadu w kierunku wpływu potencjalnie teratogennych czynników w życiu prenatalnym nie zwalnia z diagnostyki w kierunku wrodzonych genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich.

**Słowa kluczowe:** zespół Rubinsteina i Taybiego, zespół dysmorficzny, teratogeny, wady wrodzone

### Abstract

**Background:** Rubinstein-Taybi syndrome (RTS) is a rare genetic disorder which is usually sporadic and is caused by a mutation of the *CREBBP* gene. Major symptoms of RTS involve characteristic dysmorphic features of the face, cranium, fingers and toes (primary the thumb and first toe), intellectual disabilities and other defects.

**Case Report:** This is a clinical description of a 2 year old boy who was admitted to Genetic Counseling because of development delay, psychomotor delay, and dysmorphism. The mother had been diagnosed with HIV and HCV prior to conception. Cardiac defects, cryptorchidism, and dysmorphisms of the face, fingers, and toes were diagnosed in the child after birth. The child's psychomotor development was delayed. Clinical diagnosis of Rubinstein-Taybi syndrome was confirmed by molecular studies of the *CREBBP* gene. Congenital defects in children should raise suspicion of a genetic disorders despite confounding influences of teratogenic factors in the prenatal period.

**key words:** Rubinstein-Taybi syndrome, dysmorphic syndrome, teratogenes, congenital defects

Otrzymano: 11-02-2013 → Zaakceptowano: 30-06-2013 → Opublikowano: 3-07-2013

✉ Robert Śmigiel, Katedra Genetyki Uniwersytet Medyczny Wrocław, ul. Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław, tel. 71-7841256, fax. 71-7840063, e-mail: robert.smigiel@umed.wroc.pl