

# سندروم روبین اشتاین طیبی: ارزیابی تکاملی - گزارش موردی

مسعود غریب<sup>۱</sup>، \*مزگان فرهد<sup>۲</sup>

۱- کارشناس ارشد کاردرمانی، مرکز تحقیقات توانبخشی اعصاب اطفال دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران، ایران  
۲- کارشناس ارشد کاردرمانی، پژوهشکده کودکان استثنایی پژوهشگاه مطالعات آموزش و پرورش، تهران، ایران

## چکیده

سندروم روبین اشتاین طیبی یک ناهنجاری ژنتیکی نادری است که دارای ویژگی‌هایی از قبیل ناهنجاری‌های صورت، انگشت شصت پهن در دست و پا، قد و قامت کوچک و تأخیر تکاملی (حرکتی اعم از ریز و درشت، برقراری ارتباط، حل مساله، شخصی - اجتماعی) است. هدف این مقاله، گزارش پسری ۱۲ ماهه می‌باشد که به دلیل تأخیر تکامل به پزشک ارجاع شده و طی بررسی‌های انجام شده سندرم روبین اشتاین طیبی برای وی تشخیص داده شد و همچنین گزارش نتایج ارزیابی تکاملی با تأکید بر بخش حرکتی با استفاده از دو آزمون، پرسشنامه سنین و مراحل (ASQ) و پی بادی ۲ (PDMSII) بود.

کلیدواژه‌ها: روبین اشتاین طیبی، ارزیابی تکاملی، شصت پهن دست و پا

دریافت مقاله: ۹۱/۰۶/۰۶

پذیرش مقاله: ۹۱/۰۷/۱۸

\* آدرس نویسنده مسئول:

تهران، خیابان انقلاب، خیابان برادران مظفر، پژوهشکده کودکان استثنایی، پژوهشگاه مطالعات آموزش و پرورش

\* تلفن: ۲۲۱۸۰۰۹۹ (۲۱) ۹۸+

\* رایانامه: arman.farah@gmail.com



## مقدمه

سندروم روبین اشتاین طیبی یک ناهنجاری ژنتیکی نادر، با شیوعی بالغ بر ۱ در ۳۰۰۰۰۰-۱۰۰۰۰۰۰ تولد است (۱،۲). این سندروم به دلیل حذف‌های بسیار کوچک در کروموزوم شماره ۱۶ رخ می‌دهد (۳). وجود یک ژن معیوب می‌تواند اختلالاتی چون تأخیر رشدی، میکروسفالی، عقب‌ماندگی ذهنی، اختلالات گفتاری و یادگیری حرکتی را به همراه داشته باشد (۴). با وجود یک مقاله مروری در مورد سندروم روبین اشتاین طیبی و توصیه‌های کلینیکی در خصوص این بیماری (۵)، هیچ مطالعه‌ای تا کنون بر روی ارزیابی‌های تکاملی با توجه به اینکه این کودکان در تمامی مراحل تکاملی دارای تأخیر می‌باشند صورت نپذیرفته است. هدف این مقاله، گزارش موردی از ارزیابی تکاملی با تأکید بر بخش حرکتی با استفاده از دو آزمون، پرسشنامه سنین و مراحل (ASQ) و پی‌بادی ۲ (PDMSII) بود.

## گزارش موردی

کودک پسری ۱۲ ماهه که به دلیل تأخیر در تکامل حرکتی (عدم غلتیدن، سینه‌خیز رفتن و نشستن) توسط پزشک متخصص کودکان به یکی از کلینیک‌های توانبخشی شهر تهران مراجعه نمود. او اولین فرزند از خانواده غیر منسوبی بود، که مورد مشابه در اقوام نیز مشاهده نشده بود. مادر در دوران بارداری مشکل یا بیماری نداشته و دوران قبل و بعد از زایمان بدون حادثه بوده است. کودک در ۴۰ هفتگی و با وزن ۳۸۵۰ کیلوگرم، دور سر ۳۴ سانتی‌متر، طول قد ۵۲ سانتی‌متر، دور سینه ۳۷ سانتی‌متر و با گروه خونی متولد شد. از لحاظ فیزیکی جثه کوچک، بینی برجسته، ابروان پرپشت، اندام‌های کوچک و استوانه‌ای، شست دست و پا پهن، پرمویی در کل بدن، هایپوتونی، وجود ریفلاکس شدید، وجود مشکلات قلبی و دستگاه تناسلی و از نظر ارتباطی بسیار دوست داشتنی و خنده‌رو، عدم وجود مشکلات بینایی و شنوایی از نکات برجسته در کودک بود. در ارزیابی با استفاده از پرسشنامه غربالگری سنین و مراحل (ASQ) Age & Stages Questionnaire که شامل بخش‌های حرکتی درشت و ظریف، حل مساله، ارتباطی و حیطة شخصی - اجتماعی است (۶)، کودک از بخش حرکات درشت نمره ۵، بخش حرکات ریز نمره ۵، حل مساله نمره ۵، برقراری ارتباط نمره ۱۵، حوزه شخصی - اجتماعی نمره ۱۰، را به دست آورد که در تمامی موارد زیر حد نرمال در گروه سنی مورد نظر بود. همچنین در ارزیابی به عمل آمده با استفاده از آزمون پی‌بادی ۲ (Peabody Developmental Motor ScalesII: PDMSII) که شامل ارزیابی حرکات درشت و ریز و نمره کلی بود (۷)، کودک قادر به کسب بهره حرکتی ۴۸ از حرکات درشت و نمره ۷۳ از

حرکات ریز و کسب نمره کلی ۷۲ شد که با استناد به کتابچه راهنمای آزمون در محدوده بسیار ضعیف قرار دارد، را کسب نمود.

## بحث

سندروم روبین اشتاین طیبی اولین بار توسط دکتر هوشنگ طیبی و دکتر روبین اشتاین در سال ۱۹۶۳ معرفی شد (۴). این سندروم غالباً بعد از تولد یا در دوران شیرخوارگی تشخیص داده می‌شود؛ زیرا ویژگی‌های صورت و انگشتان پهن در انگشت بزرگ پا و دست مشهود است. دختر و پسر به یک میزان درگیری دارند و این اختلال در نژاد یا گونه خاصی بیش از سایر گونه‌ها نیست. اختلالات در سال‌های اولیه زندگی شامل مشکلات تنفسی، تغذیه‌ای، وزن‌گیری کم، عفونت‌های مکرر، بیوست، دفرمیتی‌های اسکلتی و عقب‌ماندگی ذهنی متوسط و تأخیر تکاملی است (۸). ویژگی‌های کلینیکی مهم در این سندروم شامل انگشت شصت پهن در دست ۸۷٪، پهن بودن انگشت شصت پا ۱۰۰٪، دیگر انگشتان پهن ۸۷٪، انحراف انگشتان ۶۲٪، وجود پدهای انگشتی جنینی ۳۱٪، خط کف دستی عمیق بین انگشتان اول و دوم ۳۳٪، کف پای صاف ۷۲٪، میکروسفالی ۳۵٪، بزرگ بودن ملاحظه قدامی ۴۱٪، تأخیر در بسته شدن ملاحظه ۲۴٪، انحراف چشم ۶۹٪، انحراف ستون فقرات ۴۲٪، ابروهای ضخیم ۷۶٪ و مژه‌های بلند ۸۷٪ و ... می‌باشد (۱).  
نقص رشدی و تکاملی در این کودکان شایع است. این کودکان در سن ۱۵ ماهگی چهار دست و پا، در ۱۱ ماهگی نشستن، راه‌رفتن در ۳۰ ماهگی، گفتار تک سیلابسی ۲۵ ماهگی و توالی رفتن را در ۶۲ ماهگی می‌آموزند. رشد در دوران جنینی معمولاً طبیعی است ولی پس از تولد قد در ۸۰٪ موارد زیر منحنی و وزن و دور سر در مواردی زیر منحنی خواهد بود (۸).  
متوسط قد در سنین بزرگسالی در جنس مذکر ۱۵۳ سانتی‌متر و در مونث ۱۴۷ سانتی‌متر خواهد بود. وزن متوسط در همین سنین ۵۵ کیلوگرم است (۹). طول عمر این افراد مشخص نشده هر چند برخی معتقد به طول عمر طبیعی هستند، ولی مشکلات قلبی نقش مهمی در میزان طول عمر این افراد دارد (۱۰). درمانی برای این اختلال یافت نشده است. هر چند درمان‌هایی از قبیل آموزش‌های ویژه، کاردرمانی و رفتاردرمانی می‌تواند به این افراد کمک کند ولی در نهایت مدیریت و کنترل حمایتی با توجه به مشکل هر بیمار ضروری است. ارزیابی‌هایی از قبیل، کنترل رشدی و تغذیه‌ای، مشکلات بینایی و شنوایی، نقایص قلبی، نقایص دستگاه تناسلی در سال‌های اول زندگی الزامی است. بسیاری از این افراد طول عمر بالا همراه با سلامتی دارند، با این



وجود نقص عصبی - عضلانی را عامل اصلی در تأخیر تکاملی این کودکان می دانیم و لزوم مداخلات زود هنگام توانبخشی به منظور ارتقاء مهارت های حرکتی، حسی و شناختی را متذکر می شویم. بی شک حجم نمونه بیشتر می تواند در دستیابی به دامنه نمرات واقعی تر جهت ارزیابی های تکاملی به ویژه بخش حرکتی مفید باشد.

حال عفونت های دستگاه تنفسی و مشکلاتی ناشی از اختلالات مادرزادی قلبی علل اولیه مرگ و میر در دوران نوزادی بیان شده است (۸). همان طور که سدیریک و همکارانش این کودکان را از لحاظ روابط و مهارت اجتماعی و شاد بودن مورد تأکید قرار می دهند (۹)، این مطالعه موردی نیز با توجه به اظهارات والدین و نمره کسب شده در بخش برقراری ارتباط موید همان مسأله است. با این وجود ما نیز همانند تاتارا و همکارانش (۱۱)

### منابع

- 1-Jones K. Smith's Recognizable patterns of Human Malformation. 6th edition. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2006.
- 2-Petrij F, Giles RH, Dauwerse HG, Saris JJ, Hennekam RC, Masuno M, et al. Rubinstein Taybi syndrome caused by mutations in the transcriptional co activator CBP. Nature 1995; 346: 348-51.
- 3-Breuning MH, Dauwerse HG, Fugazza G, Saris JJ, Spruit L, Wijnen H, et al. Rubinstein-Taybi syndrome caused by submicroscopic deletions within 16p13.3 Am J Hum Genet 1993; 52: 249-54.
- 4-Rubinstein JH, Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities: A possible mental retardation syndrome. Am J Dis Child 1963; 105: 588
- 5-Wiley S. et al. Rubinstein Taybi syndrome medical guidelines. American Journal of Medical Genetics Part A, 2003; 119 (2): 101-110.
- 6-Shahshahani S. Vameghi R. Azari N. Sajedi F. Comparing the Results of Developmental Screening of 4-60 Months Old Children in Tehran Using ASQ & PDQ. Iranian Rehabilitation Journal. 2011;11 (14): 3-7.
- 7-Ali abadi F. Gross Motor Development of low birth weight infants with the history of being in Aliasghar hospital Corrected aged 8 to 12 months. Modern Rehabilitation. 2011. 5 (2).
- 8-Kamate M, Mahantshetti N, Mehra A, Rubinstein Taybi syndrome: Broad thumbs-Hallux syndrome. Journal of the Scientific Society 2012; 39 (1): 42.
- 9-Gale ra C, Taupiac E, Fraisse S, Naudion S, Toussaint E, Rooryck-Thambo C, et al, Socio-behavioral characteristics of children with Rubinstein-Taybi syndrome. Journal of autism and developmental disorders, 2009. 39 (9): 1252-1260.
- 10-Sajedi f, k. khoushabi, a case of rubinstein-taybi syndrome . teb va tazkieh, 2004; 51 (18): 2.
- 11-Tatara Y, Kawakami N, Tsuji T, Miyasaka K, Ohara T, Nohara A, et al., Rubinstein-Taybi syndrome with scoliosis. Scoliosis.2011. 6 (1): 21.

# ***Rubinstein Taybi Syndrome: Developmental Evaluation-a Case Report***

*Gharib M. (M.Sc.)<sup>1</sup>, \*Farahbod M. (M.Sc.)<sup>2</sup>*

Receive date: 27/08/2012

Accept date: 09/10/2012

*1- M.Sc. of Occupational Therapy,  
Pediatric Neurorehabilitation  
Research Center, University of Social  
Welfare & Rehabilitation Sciences,  
Tehran, Iran*

*2- M.Sc. of Occupational Therapy,  
Exceptional Children Research  
Institute of Education Studies, Tehran,  
Iran*

**\*Correspondent Author Address:**  
Exceptional Children Research  
Institute of Education Studies,  
Baradaran Mozafar Alley, Enghelab  
Street, Tehran, Iran.

**\*Tel:** +98 (21) 22180099

**\*E-mail:** arman.farah@gmail.com

## **Abstract**

Rubinstein Taybi syndrome is a rare genetic abnormality that includes such features as facial abnormalities, broad thumbs on the hands and feet, small stature, and developmental delay (including fine and gross motor, communication, problem solving, personal-social delays). This case report represents a 12 months old male baby, was referred for his Developmental Delay, and after investigations and work up, the diagnosis confirmed as the Rubinstein Taybi Syndrome (RTS) and also, the results of developmental assessment emphasizing motor portion through the Ages and Stages Questionnaires-II (ASQ-II) and the Peabody-2 Scale (PDMSII) tests have been reviewed.

**Keywords:** Rubinstein Taybi syndrome, Developmental evaluation, Broad thumbs and toes