

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

Syndrome de Rubinstein-Taybi

## Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) est une maladie génétique très rare de transmission autosomique dominante dont l'incidence à la naissance est estimée à 1/125000. Une mutation du gène *CREBBP* ou du gène *EP300*, retrouvée dans environ 60% des cas, est responsable de ce syndrome.

Le diagnostic de SRT peut être évoqué chez un patient devant l'association de différents signes :

- une dysmorphie faciale caractéristique
- des anomalies des extrémités avec notamment un pouce très évocateur massif, spatulé avec une dernière phalange souvent déviée en dehors, un hallux large
- des anomalies dentaires : la présence d'une cuspide surnuméraire en particulier sur les incisives centrales supérieures définitives étant quasi pathognomonique
- un retard de croissance portant sur le poids, la taille et le périmètre crânien ainsi que des difficultés alimentaires (troubles de la déglutition)
- un déficit intellectuel constant mais variable, allant de modéré à sévère.

Différentes malformations ou complications peuvent être associées à ce syndrome (malformation cardiaque, anomalies ophtalmologiques, anomalies génito-urinaires, anomalies cutanées, risque tumoral, etc...) et devront être recherchées par des examens complémentaires adaptés.

La prise en charge du patient se veut globale reposant sur une coopération pluridisciplinaire, entre généticien (coordonnateur), médecin traitant, médecins spécialistes selon les malformations associées, centre de prise en charge adapté (CAMSP, SESSAD, IME...) et paramédicaux (psychologue, orthophoniste, psychomotricien...).

Les rôles du médecin généraliste sont :

- d'assurer la confirmation diagnostique par un centre de référence ou de compétence ;
- de veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe habilitée ;
- d'assurer la surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes.

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter les sites orphanet (<http://www.orpha.net>), genereviews (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1526/>) ou le site de l'association de patients ([www.afsrt.com](http://www.afsrt.com)) via internet.