

SINDROME RUBINSTEIN TAYBI EN CHILE

HISTORIA

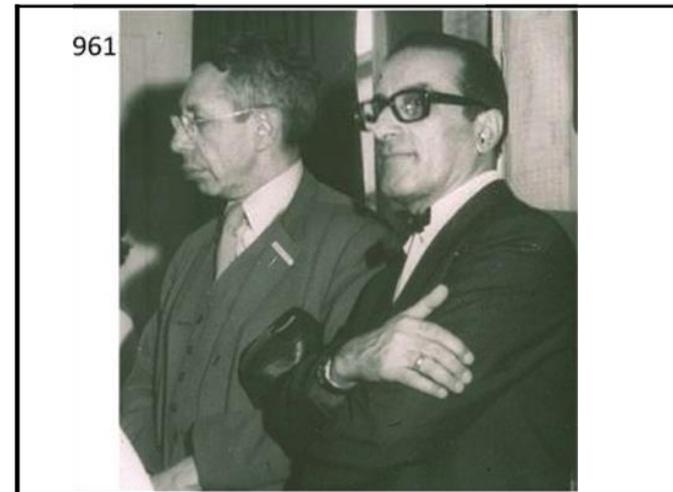


Jack Rubinstein Hooshan Taybi

Los doctores Rubinstein y Taybi llevaron estudios desde 1958 a 1963, siendo ellos quienes finalmente logran establecer este Síndrome en la población y por ello su nombre.

Actualmente su mayor seguidor en el área de estudio y especialización es el Dr. Raoul CM Henneckam, Holanda.(1990-actual)

RTS, es una enfermedad genética producida por la mutación (cambio permanente de la información genética) del gen CREBBP en un 60% y del gen EP300 en un 3% de los casos. Es identificado clínicamente por los rasgos de sus portadores. (1 en 100.000 nacidos)



HISTORIA



Diagnostico:

Principalmente clínico realizado por una Genetista ya que los pediatras no conocen este Síndrome.

Sus **principales** características al nacer son:

- Pulgares anchos de manos y pies.
- Mancha en la frente.
- Exceso de vello en el cuerpo y cabeza.
- Orejas de implantación baja.
- Paladar ojival (muy alto y estrecho).



DESARROLLO DE RTS

Posibles afecciones primeros meses:

Reflujo severo

Retraso desarrollo psicomotor

Ductus permeable

Malformaciones cardiacas

Trastorno deglución

Lagrimales tapados

Apnea del sueño



Malformación renal

Malformación tracto urinario

DESARROLLO DE RTS

- Profesionales medicos requeridos al nacer y primeros años:
 - Genetista.....Diagnostico del Sindrome
 - Pediatra especialista sindrome.....Dirigir equipo multidisciplinario requerido, control integral del paciente
 - Urologo.....Control de criptorquidea y equipo con nefrologia por afeccion riñones.
 - Nefrologo.....Control de funcionamiento tractourinario
 - Traumatologo.....Control manos, pies y columna.
 - Endocrinologo.....Control hormonal y estatura
 - Cardiologo.....Control malformaciones y eventos
 - Oftalmologo.....Control estrabismo, glaucoma, otros
 - Neurologo.....Control posible epilepsia, apneas, comportamiento, otros
 - Nutriologo.....Control avance nutricional, peso estatura.
 - Broncopulmonar.....Control de infecciones respiratorias altas a recurrencia.
 - Otorrino.....Control de otitis y afecciones del oido medio
 - Gastroenterologo.....Control de reflujo severo, intolerancias, otros
 - Cirujano.....Intervencion en criptorquidea, nissen, boton gastrico, otros
 - Psicologo.....Aspectos del comportamiento y familiar
 - Dentista.....realizar tratamiento de ortodoncia completo

- Tecnicos profesionales requeridos
 - Kinesiologo Aborda y apoya desarrollo psicomotor, gateo, camin, equilibrio, etc.
 - Terapeuta ocupacional Aborda y apoya desarrollo sensorial y estimulo orofacial
 - Fonoaudiologo Aborda y apoya desarrollo del habla y trastorno de deglucion
 - Nutricionista Aborda y apoya avance peso estatura y nutricion

DESARROLLO DE RTS

- De los 6 años en adelante, se presenta:



- Inserción escolar.
- Control nutricional por obesidad.
- Desarrollo pubertad.
- Convivencia con la sociedad en todos sus aspectos.
- Desarrollo de talentos.
- Acceso a terapias alternativas.
- Seguimiento y control medico de afecciones.
- Control de esfinter.

Desarrollo de RTS

En edad adulta, tenemos:



- Insercion laboral.
- Estudios superiores.
- Desarrollo de deportes
- Mantención familiar.

SITUACION ACTUAL

- **Fundación Nuestros Rubies.**

Fue creada en el 2013 con el fin de agrupar a las familias con personas con Síndrome Rubinstein Taybi en Chile, para apoyarnos desde la experiencia vivida de la crianza de un RTS.

Su objetivo **es incorporarnos al mundo internacional** ya organizado de RTS en Alemania, Argentina, Australia, Brasil, Canadá, Dinamarca, España, EE.UU., Francia, Portugal, Reino Unido, Holanda (1986), Italia, Noruega, Suecia, Sudáfrica, Arabia Saudita entre otros, para estar al tanto de los avances en tratamientos y crianzas.

Además de realizar todo tipo de actividad que permita dar a conocer el Síndrome, creando conciencia colectiva de su discapacidad y desarrollar su capacidad especial para así ayudarlos a mejorar su calidad y desarrollo integral de vida.

Actualmente tenemos incorporadas 25 familias, ubicadas de boca en boca:

- 8 mujeres y 17 hombres,
- Edades: 33(1), 26(1), 14(1), 13(1), **12(3)**, 10(1), 9(1), **8(7)**, 5(2), 4(2), 3(2) y **2(3)**
- Ubicación: Santiago (11), Viña(5), Rancagua(2), Antofagasta(2), Osorno(2), Concepción, Talca y Temuco (1)
- **El día internacional del Síndrome Rubinstein Taybi es el 03 de Julio**, siendo celebrado por la Fundación y sus familias con aportes personales, con gran satisfacción ya que el año 2014 logramos la asistencia de 12 familias a Santiago, con 50 personas en salón y viviendo una gran experiencia como padres y personas.



Propuestas

- **Registro de RTS en Chile.**

Lograr llevar en conjunto un registro de los RTS nacidos y por nacer en Chile para dirigir de mejor forma las políticas de gobierno que les permitan mejorar su desarrollo y su estándar de vida.

- **Reconocimiento y difusión del RTS en Chile.**

Lograr una campaña de difusión y reconocimiento del RTS para lograr conciencia en la población medica, educacional, laboral y general para crear las oportunidades de desarrollo de estas personas, que siendo bien dirigidas, estimuladas y capacitadas llegan a ser un real aporte a la sociedad chilena.

Realizar jornadas con medicos en conocimiento del Síndrome con familias e invitados internacionales.

Propuestas

- Capacitación de los departamentos de pediatría de los hospitales públicos del país.

Con el fin de formar Pediatras con conocimiento del Síndrome que les permita dirigir un **equipo multidisciplinario oportuno y eficaz** para mejorar la calidad de salud de los pacientes RTS, esto permitirá un avance en los otros aspectos de su vida.

Crear un protocolo o guía clínica de atención para los niños RTS con el fin de realizar el seguimiento de su desarrollo, posibles patologías y soluciones de manera temprana y concretas, evitando con ello el constante ir y venir de las familias con distintos especialistas que desconocen completamente el síndrome.

- Establecer como un derecho, la estimulación temprana de los niños RTS.

Esto con el fin de que reciban de parte del Estado, ya sea a través de su red de Jardines Infantiles, consultorios u otros, **una estimulación integral** que les permita avanzar sin mayor costo económico para los padres. En España los niños RTS reciben de cargo del Estado estimulación temprana hasta los 6 años de vida y sus resultados son concretos.

Propuestas

- **Incluir al RTS como patología AUGE.**

Esto considerando que el RTS es una enfermedad genética, rara, de aparición espontánea y de poca recurrencia pero de **muy alto costo para las familias**.

Especialmente considerando que actualmente para que un niño RTS sea integralmente estimulado demanda de un **equipo multidisciplinario simultaneo** ya sea en el sector publico o privado y para ello hoy en día se requiere del aporte económico de los padres con el consecuente empobrecimiento general de la familia.

- **Pensión acorde por discapacidad.**

Los niños RTS requieren de muchos profesionales, tanto en la parte salud (médicos, hospitalizaciones, cirugías) como de estimulación (terapeutas), que deben ser requeridos en forma simultanea desde que nacen hasta incluso los 15 años, además de ello se debe complementar con medicamentos e insumos especiales, onerosos y también alimentación especial, sobretodo leches que en el comercio son de alto costo.

TODO ELLO AL MISMO TIEMPO!!

Propuestas

- Establecer red de Apoyo a organismos dedicados a la discapacidad.

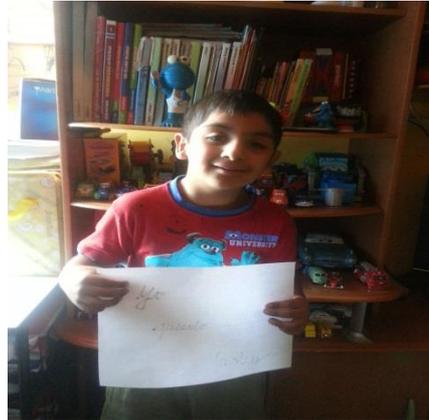
Actualmente hay varias Fundaciones y organizaciones que trabajan para la discapacidad pero aunque la discapacidad se vive en todos los sectores socioeconómicos y del país, se desconocen a nivel general porque no hay una Entidad común que las reúna, las capacite, las difunda, las apoye económicamente.

Las organizaciones salen a flote por el bolsillo de los propios padres en cuestión y que con la esperanza de lograr mejoras para sus hijos gastan de su presupuesto ya restringido o bien, por la caridad de amigos y familiares. El Estado debe tomar ese rol.

Debe apoyar a las instituciones porque en ellas se encuentran las personas con discapacidad luchando el día a día, no debemos quedar a la suerte de un proyecto ganado un año y el otro año quizás, no debemos quedar a la caridad de la Fundación mas antigua o del expertis del que tiene mas contactos, debemos estar amparados en los Derechos Humanos de los Discapacitados, todos somos parte y mas aun cuando podemos sumar a la sociedad.

No los defraudaremos...., necesitamos la oportunidad de ver a nuestros hijos crecer sin quedar en la calle por el intento económico de sacarlos adelante.

YO PUEDO!!



SOY UN GRAN RUBI...



Fundación Nuestros Rubíes Síndrome Rubinstein - Taybi Chile



MUCHAS GRACIAS
POR LA OPORTUNIDAD..

