



SOCIALSTYRELSEN

Rubinstein-Taybi syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Rubinstein-Taybi syndrom

Andre betegnelser: Broad thumb-hallux syndrome

Beskrivelse

Rubinstein-Taybi syndrom

Rubinstein-Taybi syndrom blev første gang beskrevet i 1963 af de amerikanske læger J.H. Rubinstein og H. Taybi. Syndromet bliver også kaldt Broad Thumb-Hallux Syndrome, dvs. brede tommelfingre-storetæer syndrom.

Karakteristisk for syndromet er særlige ansigtstræk, brede tommelfingre og storetæer, psykomotorisk udviklingshæmning, mange infektioner i småbarnealderen, væksthæmning samt problemer med øjne og tænder.



SOCIALSTYRELSEN

Generel karakteristik

Udseende

Hovedet er lille med fladt baghoved. Håret er kraftigt og vokser hurtigt og langt ned i pande og nakke. Ansigtet har karakteristiske træk med nedadskrånede øjenspalter, epicantus (fold i den inderste øjenkrog) højt buede øjenbryn og lange øjenvipper. Næsen er ørnelignende med bred næseryg og synlig næseskillevæg. Munden er lille med tynd overlæbe, høj og smal gane, lille over- og underkæbe. Ørerne kan være lavt placerede og med simple folder.

Ved fødslen har barnet andre karakteristiske træk end ovennævnte. Bl.a. skråner øjenspalterne opad, og ansigtet virker opsvulmet. Nyfødte børn har desuden en kraftig, sort hårpragt samt hårvækst i ansigtet. Sidstnævnte forsvinder efter nogen tid, og hårfarven forandrer sig individuelt.

Særlige kropstræk er især de brede og udad drejede tommelfingre, brede fingre i øvrigt og brede storetæer. Der kan være misdannelser, med tæer der ligger oven på hinanden og ekstra eller sammenvoksede fingre og tæer. En pudeformet forhøjning ses ofte på indersiden af de yderste fingeled. Hos piger og kvinder ses øget hårvækst på kroppen.

Muskulaturen er generelt slap, og der er ofte øget bevægelighed i finger-, albue- og knæled. Gangen er stiv med bøjede knæ og hofter.

Øjensymptomer

Skelen er almindelig. Blokeret eller manglende tårekanal ses ofte pga. den brede næseryg, og tåreflod eller sekretansamling i den indvendige øjenkrog er derfor almindelig. Synsproblemer forekommer, hyppigst som nærsynethed med brillebehov. Der kan i sjældne tilfælde opstå grå eller grøn stær.

Tandsymptomer

Overkæben er lille og smal og underkæben underudviklet. Dette giver pladsproblemer ved tandfrembrud, især i blandingstandsættet, hvor mælketænderne erstattes af de blivende tænder. Tænderne i overkæben har korte rødder. Trangstilling af tænderne kan



SOCIALSTYRELSEN

give problemer med tandhygiejne idet renholdelse af tænderne vanskeliggøres, hvorved risikoen for karies og tandkødsbetændelse øges. Tandkronerne på fortænderne er ofte mere koniske (spidse) med ekstra udvækster på bagsiden af fortænderne i overkæben. For mange eller for få tænder er almindeligt.

Søvn

En hel del af børnene har et forbavsende lille søvnbehov, hvilket kan være belastende for familien. Nogle har søvnapnø, dvs. pauser i vejrtrækningen under søvn. Dette kan muligvis skyldes de strukturelle forandringer, personer med Rubinstein-Taybi har i kranieskelettet. Søvnapnø medfører en utilstrækkelig søvn med træthed den følgende dag og uhensigtsmæssig påvirkning af opmærksomhed og adfærd. De første symptomer er kraftig snorken, pirrelighed om morgenen, søvnanfald om dagen og med tiden adfærdsproblemer, indlærings- og trivselsvanskeligheder. Man kan godt have disse symptomer uden at have søvnapnø. Men det er vigtigt at være opmærksom på, om barnet lider af søvnapnø, da det kan forværre livskvaliteten væsentligt. Hvis der er tale om søvnapnø, skal det afklares om behandling er nødvendig, og i så fald kan de fleste tilfælde behandles med godt resultat.

Andre symptomer

Misdannelser af nyrer og urinveje ses hos ca. halvdelen af børnene og vil ofte kunne medføre infektioner.

Drengenes testikler sidder ofte i lyskekanalen og falder kun sjældent på plads af sig selv. Enkelte har misdannelse af penis med urinrørsudmunding på oversiden af penis. Ekstra brystvorter kan forekomme. Læs også afsnittet: Vækst og kønsmodning.

Medfødt hjertefejl forekommer hos ca. en tredjedel.

Ca. en fjerdedel lider af hyppige mellemøreinfektioner og hørenedsættelse.

Der kan være skævheder, misdannelser og løshed i rygsøjlen, som bliver tydelige omkring puberteten. Desuden kan der være sammenvoksning af især første og andet ribben, fejl ved halshvirvlen, ledskred i albue, forskydning af knæskallerne og næsten alle har ustabilitet i bækkenet. Personer med RTS er desuden disponerede for en



SOCIALSTYRELSEN

hoftelidelse som giver sig til kende ved nedsat bevægelighed i hoftelæddene (Legg-Calvé-Perthes).

Der er ligeledes tendens til store arddannelser (keloid) efter sår, især på øverste dele af arme og bryst. Desuden kan der være fødselsmærker, også kaldet storkebid, i pande og nakke.

En del har abnormt EEG, dog uden det skyldes Epilepsi.

Psykomotorisk udvikling

Både den mentale, talemæssige og motoriske udvikling er forsinket, og kan ikke siden hen indhentes.

Den mentale retardering varierer fra let til svær grad, men vil almindeligvis ligge i den moderate til svære del.

Den motoriske udvikling normaliseres delvist på længere sigt, men børnene sidder og står langt senere end normalt og går ofte først i 2-3 års alderen. Der vil være både grovmotoriske og finmotoriske vanskeligheder.

Udviklingen af talesprog er meget forsinket, mens forståelsen af sprog i mindre grad er påvirket. Talen begynder som regel ved 4-6 års alderen, hvorefter de ofte bliver meget talende. De fleste børn udvikler et godt talesprog med nogenlunde tydelig udtale, brug af vanskelige ord og lange sætninger. Talen kan dog være præget af hyppige tankespring, og ved samtaler mistes tråden derfor ofte, hvor barnet eller den voksne må stoppes og føres tilbage til det, de oprindeligt var i gang med at fortælle. Deres begrebsforståelse og abstrakte forståelse lever imidlertid ikke altid op til sprogbrogen. De gentager hyppigt sig selv og bruger hørte udtryk og bemærkninger i uventede sammenhænge. Sprogbrogen bliver bedre, end det kunne forventes i forhold til den psykiske udviklingshæmning. Det kan umiddelbart få andre til at tro, personer med Rubinstein-Taybi syndrom forstår mere og fungerer bedre, end de gør.



SOCIALSTYRELSEN

Adfærd

Personer med Rubinstein-Taybi syndrom er typisk kontaktsøgende og tillidsfulde. De er meget imødekomende også over for ikke kendte personer. Denne adfærd ses gennem hele livet og kan med alderen give problemer. Adfærden er tilsyneladende uafhængig af sværhedsgraden af den psykiske udviklingshæmning.

Børnene er ofte vellidte og kærlige. De søger gerne tæt voksenkontakt. Børnene søger også kontakt med andre børn. Men leger helst kun med ét barn ad gangen. De leger også gerne alene. De forstår ikke altid årsag/virkning, ser ikke konsekvensen - og har problemer med at følge spilleregler. De vælger tilsyneladende i nogle situationer at beskæftige sig selv, enten for at undgå krav og nederlag eller for at kunne koncentrere sig og udfolde sig uden begrænsninger.

De fleste har vanskeligt ved at bearbejde og tolke sanseindtryk. Dette gælder især høresansen, mens synssansen synes at være noget stærkere. De er følsomme over for skarpe eller høje lyde. Børnene er desuden fintfølelse over for stemninger, og bliver bl.a. meget påvirkede af vrede eller høje stemmer, hvor de reagerer med gråd eller angst. Børnene undgår ofte større forsamlinger, hvilket muligvis skyldes besværet med at udelukke og adskille indtryk.

Yngre børn med Rubinstein-Taybi, som har evne til at kommunikere, forstå og blive forstået synes at være som andre i humør og adfærd. Unge og voksne med Rubinstein-Taybi synes at være mere depressive og have flere adfærdsvanskeligheder end børn, og de er specielt følsomme overfor frustrationer og modgang. Kommunikationsvanskeligheder kan give sig udslag i raserianfald, selvstimulering og selvskadende adfærd. Deres manglende indlevelsesevne (empati) og samvittighed, kan gøre det svært at adfærdsregulere dette.

Der er også beskrevet autistiske træk hos en del børn med Rubinstein-Taybi. De kan fx sidde og rokke på en stol eller rulle fra side til side, somme tider også når de sover. De melder sig ud af omgivelserne og glider let ind i deres egen tankeverden.



SOCIALSTYRELSEN

Årsag og arvegang

Syndromet skyldes et tab af kromosommateriale på kromosom 16. Det skyldes oftest en nyopstået mutation, dvs. fejlen i arveanlægget opstår for første gang i familien hos det nyfødte barn.

Der er yderst få tilfælde, hvor søskende i samme familie har fået Rubinstein-Taybi syndrom (fx en-/æggede tvillinger), og sandsynligheden er kun 0,1 - 1% for at få endnu et barn med syndromet.

Hvis en voksen med Rubinstein-Taybi syndrom får et barn, vil der være 50% sandsynlighed for, at barnet får syndromet, da syndromet er dominant arveligt, når først mutationen er opstået.

Fosterdiagnostik er kun muligt i de familier, hvor det har været muligt at påvise mutationen.

Forløb og prognose

Diagnosebestemmelse

Diagnosen stilles på baggrund af den psykiske udviklingshæmning, de typiske ansigtstræk og de brede storetæer og tommelfingre. De karakteristiske ansigtstræk er ikke altid tydelige i den tidlige barnealder, men ansigtet og hårpragten er dog påfaldende ved fødslen. Røntgenundersøgelser af knogleforandringer og knoglealder kan støtte diagnosen.

Kromosom- og DNA-analyse kan bekræfte diagnosen hos godt 10% med Rubinstein-Taybi. I skrivende stund forgår analyser af CREBBP genet dog kun i forskningsmæssig sammenhæng.

Vækst og kønsmodning

Børnene fødes med normal fødselsvægt og -længde. De vokser derefter langsomt, og voksehøjden bliver lavere end normalt (ca. 153 cm for mænd og ca. 147 cm for kvinder). Nogle fortsætter med at vokse til 30 års alderen. Knoglealderen er forsinket i



SOCIALSTYRELSEN

forhold til barnets alder, og knoglerne er almindeligvis tynde.

Der kan være tendens til overvægt, for drengene specielt i barneårene og for pigerne i teenageårene. Puberteten indtræder lidt senere end hos andre børn, men som regel inden for normalperioden. Drengenes testikler sidde ofte i lyskekanalen og falder kun sjældent på plads af sig selv. Pigenes menstruationer er voldsomme og hyppige. Voksne med Rubinstein-Taybi syndrom kan godt få børn.

Trivselsproblemer i småbarnealderen.

De første leveår er ofte domineret af trivselsproblemer især i form af spiseproblemer, hyppige infektioner vejrtrækningsproblemer og så bliver mange børn bliver også først sent renlige.

Spiseproblemerne kan skyldes problemer med at synke tynd væske, generel muskelslaphed, opstød af mavesyre, over- og underkæbens særlige facon eller kronisk forstoppelse, som også ses ofte. Spiseproblemerne medfører ofte for ringe vægtøgning.

Hyppige infektioner er også et tilbagevendende problem, især mellemørebetændelser. Andre hyppigt forekommende infektioner er urinvejsinfektioner, specielt hos børn med nyre- og urinvejsmisdannelser.

Vejrtrækningsproblemer er hyppige, specielt når der er luftvejsinfektioner. Det skyldes en tendens til periodevis sammenfald af strubevæggen og dermed indsnævring af luftvejene. Eventuelt kan problemerne have en neurologisk årsag. Dette luftvejsproblem er kun yderst sjældent livstruende.

På grund af disse trivselsproblemer er mange børn jævnligt indlagt på sygehus. Men med alderen forsvinder ovennævnte problemer, og ved puberteten adskiller børnene sig sygdomsmæssigt ikke fra andre børn.

Trods hyppigere forekomst af sygdomme i barnealderen trives personer med Rubinstein-Taybi syndrom senere generelt godt, og de vil være veltilpassede i et beskyttet miljø. Levealderen er ikke nævneværdigt påvirket, hvis komplikationer undgås, fx i nyrene.



SOCIALSTYRELSEN

Særlige funktions- og indsatsområder

Behandling af symptomer såvel som rådgivning og indsats vedrørende de psykosociale og pædagogiske problemstillinger er vigtig for livsforløbet.

Lægelig kontrol og behandling

Fordi der kan være en høj forekomst af medfødte misdannelse hos børn med Rubinstein-Taybi bør børnene hurtigst muligt efter der er stillet en diagnose have tilbudt forskellige undersøgelser, der vil kunne påvise faktorer, som kan påvirke børnenes mulighed for at udvikle sig.

Misdannelser og fejlstillinger af hænder og fødder kan ofte afhjælpes gennem ortopædiske operationer. Især kan udadrejede tommelfingre komme pænt på plads ved kirurgisk indgreb. Der kan være en forøget tendens til brud, især på arme og ben, sandsynligvis pga. de tynde knogler. Forskydning af knæskallen er smertefuldt og kan forebygges med støttebind, træning og eventuelt operation.

Under operationer må man være opmærksom på, at der ved fuld narkose kan opstå problemer i form af åndedrætsforstyrrelser, fejlsynkning og lang opvågningsfase. Der er især overfølsomhed for barbiturater som narkosemiddel. Hos et betydelig antal personer med Rubinstein-Taybi, er væggene i luftvejene forholdsvis slappe. Disse kan derfor falde sammen ved brug af muskelafslappende medikamenter og gøre det vanskeligt at intubere. Dette problem kan undgås hvis man intuberer før man giver muskelafslappende medikamenter. Samme fænomen kan forekomme efter at narkosen er overstået. Det kan derfor være nødvendigt at beholde tuben inde til patienten næsten er vågen.

Ved tilbagevendende urinvejsinfektioner bør der foretages undersøgelse med henblik på lokalisering og behandling af mulig urinvejsmisdannelse. Eventuel medfødt misdannelse i nyrer og urinveje kan påvises ved ultralydsundersøgelse og evt. operation eller forebyggende behandling iværksættes.

Hjertelidelse kan udelukkes vha. EKG og ekkocardiografi. En eventuel hjertelidelse kan kræve medicinsk behandling eller operation.



SOCIALSTYRELSEN

Jævnlig kontrol hos øjenlægen anbefales bl.a. for at vurdere behov for briller eller eventuel begyndende stær. Tilstoppede eller manglende tårekanaler kan ofte afhjælpes ved en operation.

De mange mellemørebetændelser kræver behandling, ofte med indlæggelse af dræn eller fjernelse af polypper. Pga. øreproblemerne er det også vigtigt at få vurderet hørelsen.

Der anbefales jævnlig kontrol hos tandlæge. Tandregulering kan være nødvendig

Forstoppelse behandles og forebygges med diæt og medicin. Synkeproblemer kan afhjælpes ved at tilsætte maden et produkt, der gør den tyktflydende. Ved ernæringsproblemer og problemer med overvægt, kan vejledning fra diætist anbefales.

Pigernes menstruationer kan være så voldsomme og hyppige at de er behandlingskrævende. Det kan desuden være nødvendigt for drengene med en operation for at få testiklerne ned på plads.

Neglerodsbetændelser og nedgroede negle ses hyppigt og kan give behov for behandling.

Motorisk funktion

Den forsinkede motoriske udvikling, den almindeligvis slappe muskulatur, dårlig muskelkoordination og balance, rygdeformiteter mm. gør det nødvendigt med fysioterapi fra tidlig barnealder. Den særprægede gang med bøjede knæ og hofter skyldes sandsynligvis en kombination af ustabiliteten i bækkenet, et ringe muskelsamspil og dårlige balance. Senere kan overvægt være en begrundelse for motorisk aktivitet.

De finmotoriske vanskeligheder er større end de grovmotoriske, og ergoterapi er nødvendig med henblik på et træningsprogram, der kan støtte udviklingen af finmotorikken og selvhjælp i dagligdags gøremål.

Mange forskellige fritidsaktiviteter er heldigvis mulige, da børnene er glade for musik, sang, svømning, gymnastik, dans og andre motorisk rettede aktiviteter, hvilket også



gør det lettere at gennemføre øvelser gennem leg.

Sanseintegrationsøvelser kan være en fordel. Overordnet siger man at øvelserne øger hjernens evne til at samordne sanseimpulser og bruge dem på bedst mulige måde. Derved kan øvelserne hjælpe til med at styre adfærd og øge den sociale tilpasningsevne. Man må ikke forveksle sanseintegration med sanseunderholdning eller sansestimuli.

Bassintræning og ridning kan bedre muskelkoordination og holdning.

Indlæring, sprog og kommunikation

God langtidshukommelse, men ringe korttidshukommelse er almindelig, og børn og voksne bliver derfor let afledt. Går hurtigt i stå i aktiviteter, men kan fuldføre opgaver med støtte. Strukturerede rammer er vigtige. Beskeder skal være meget konkrete og helst gives med øjenkontakt. Anvisninger skal deles op i mindre dele, da sammensatte beskeder er svære at modtage og huske.

Sprogudviklingen er som omtalt tidligere meget forsinket. Men når børnene først begynder at tale, går det hurtigt fremad. Nogle børn har dog ringe sprogudvikling og kan med fordel undervises i tegn-til-tale, så de får mulighed for at bruge en kombination af talesprog og tegn.

De anatomiske mundafvigelse kan have betydning for udtalen, der bl.a. kan være præget af nasallyde, højt stemmeleje eller sammenklemte lyde. Talepædagogisk indsats anbefales, men selve udtalen synes svær helt at normalisere.

Personer med Rubinstein-Taybi syndrom er rytmiske, bliver musikglade og synger meget. De kan lære at betjene ukomplicerede musikinstrumenter, og deres musikglæde kan bruges i pædagogiske sammenhænge. Samtale, anvisninger, rim og remser m.v. i syngende tonefald kan fx motivere børnene til at deltage i aktiviteter, også når de ikke har vist sig interesserede.

Enkelte børn kan lære at læse og skrive i mindre omfang. Computer er ofte nødvendig pga. dårlig finmotorik og er samtidig et motiverende hjælpemiddel, der kan fange barnets opmærksomhed.



Personer med Rubinstein-Taybi syndrom vil som regel kunne lære selv at færdes i de nærmeste og mest velkendte omgivelser. Det vanskeliggøres dog af, at deres opmærksomhed let fanges af ting eller aktiviteter undervejs.

Op træning i selvhjælpsfærdigheder gør det muligt for de fleste børn at klare af- og påklædning, spisning og toiletbesøg. Imidlertid vil det ofte foregå meget langsomt, fordi de let afledes.

Støttebehov i forhold til den sociale lovgivning

Ved behov for støtte rettes henvendelse til kommunen, hvor også indsatsen mellem de forskellige instanser bør koordineres.

Personer med Rubinstein-Taybi syndrom har behov for et beskyttet miljø, som tager højde for at de ikke kan klare sig uden hjælp og støtte.

De mange trivselsproblemer og hospitalsindlæggelser betyder ofte, at en af forældrene må passe barnet en periode ud over barselsover og senere eventuelt i kortere eller længere perioder med infektioner, efter operationer og lignende. Hel eller delvis kompensation for tabt arbejdsfortjeneste kan da søges. Der kan være behov for aflastningsforanstaltninger.

Merudgifter kan dækkes økonomisk, fx til diæt eller medicin, som er nødvendig på grund af barnets syndrom (fx medicin pga. forstoppelse), til ekstra vask, bleforbrug og befordring samt til beskæftigelse i fritiden. Ud over de nævnte eksempler vil andre udgifter kunne dækkes, hvis de efter en konkret vurdering må anses for velbegrundede merudgifter, som skyldes barnets handicap, fx forhøjede forsikringspræmier vedrørende familieulykkesforsikringer.

Der kan også være behov for hjælpemidler, fx rygkorset, fodskinner, ortopædiske sko, - og tekniske hjælpemidler.

Børnene vil have behov for støttepædagog i almindelig daginstitution eller oftest tilknytning til specialinstitution.



SOCIALSTYRELSEN

Personer med Rubinstein-Taybi syndrom vil, som unge/voksne have behov for beskyttede bo- og arbejdsformer, og mange vil være berettiget til førtidspension, når de fylder 18.

Nye tilfælde:

Man regner med, at der fødes 1 barn med Rubinstein-Taybi syndrom ud af 100.000 fødsler, dvs. der fødes 1 barn ca. hvert andet år i Danmark med syndromet.

Anslået antal i Danmark:

Der menes derfor at være 30-40 personer med syndromet i Danmark. Mange voksne er imidlertid ikke diagnosticerede.

Kilde:

American Journal of Medical Genetics. Temanummer om Rubinstein-Taybi syndrom og Williams syndrom, 1990; suppl. 6, s. 1-84.

Baxter, G. & Beer, J.: Rubinstein-Taybi Syndrome. *Psychological Reports*, 1992; 70, s. 451-56.

Breuning, M., Tommerup, N. et al.: Rubinstein Taybi Syndrome Caused by Submicroscopic Deletions within 16p13.3. *American Journal of Medical Genetics*, 1993; 52, s. 249-54.

Hennekam, R.C.M. et al.: Psychological and Speech Studies in Rubinstein-Taybi Syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 1992; 96, s. 645-60.

Knudzon, J. & Aarskog, D. : Rubinstein-Taybi syndrom. *Pediatrisk Endokronologi*, 1991; 6, s. 33-37.

Andre med samme diagnose?

Der findes en forening for denne diagnose: [Foreningen for Rubinstein-Taybi syndrom i Danmark](#)

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.



SOCIALSTYRELSEN

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden:

Rigshospitalet (Klinisk Genetisk Afdeling)

Klinisk Genetisk Afdeling
Afsnit 4062
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 4062

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

Børneafdeling A
Center for Sjældne Sygdomme
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N
Tlf.: 7845 1474

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering

Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100

ÅUH, Århus Sygehus (Odontologisk Landsdels- og Videnscenter)

Odontologisk Landsdels- og Videnscenter
Nørrebrogade 44
Bygning 9D, 2. sal
8000 Århus C
Tlf.: 7846 2885

Rigshospitalet (Odontologisk Landsdels og Videnscenter)

Odontologisk Landsdels og Videnscenter
afsnit 4401
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 2493



SOCIALSTYRELSEN

Mail: jette.daugaard-jensen@rh.regionh.dk

Danske og nordiske
links:

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

[Sociale profiler fra Sjældne Diagnoser](#)

Paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser gennemførte fra 2006-2009 projektet "Retssikkerhed for mennesker med sjældne handicap i de nye kommuner". Resultatet er en række dialogværktøjer under betegnelsen "Sociale profiler"

Internationale links:

[OMIM](#)

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

[PubMed](#)

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

[Genetics Home Reference](#)

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

[Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

[GeneReviews](#)

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.



NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.



SOCIALSTYRELSEN

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

Society for the Study of Behavioural Phenotypes

Adfærds- og følelsesmæssige aspekter af biologisk bestemte sygdomme, der er forbundet med intellektuel udviklingshæmning/mental retardering. En adfærdsmæssig fænotype defineres som et karakteristisk mønster af motoriske, kognitive, lingvistiske og sociale afvigelser, som er konsekvent forbundet med en biologisk sygdom. Informationen er på engelsk og målrettet til alle med interesse.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

Artikel (abstract) om Rubinstein-Taybi syndrom og aggressioner

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Oversigt over forældregrupper rundt om i verden (se de nordiske foreninger på rarelink.dk)

Læs også:

- Oktober 2010: **Symptomer, der tolkes som autisme, kan i virkeligheden skyldes en sjælden genetisk sygdom**
- August 2010: **Unge med ADHD/Autisme**, temahæfte udgivet af DUKH
- Udgivelse: **At leve Rubinstein-Taybi syndrom**
- April 2005: **Endnu en genetisk årsag til Rubinstein-Taybi fundet**
- Artikel: **Tandpleje og Sjældne Sygdomme**