

理解

Rubinstein-Taybi综合征：

家庭和专业人员指南





从左至右：瑞德、利瓦伊、瑞安-迪伦、莱克西、麦迪逊、大卫和梅利奇

建议引用：

Char R, Miller R, Riddle I, Sabido A, Schloemer C, Schorry E, Stevens C*, Wiley S.

了解Rubinstein-Taybi综合征：家庭和专业人员指南俄亥俄州辛辛那提市，辛辛那提大学发育性残疾卓越中心（UCCEDD），辛辛那提儿童医院医学中心（CCHMC）发育和行为儿科分部。2019.

*田纳西州查塔努加的田纳西大学医学院儿科系

理解

Rubinstein-Taybi综合征：

家庭和专业人员指南



这本小册子得到了杰克·鲁宾斯坦博士基金会的慷慨支持。

这本小册子是献给杰克·鲁宾斯坦博士的，他一生都对理解
充满热情。
以及改善鲁宾斯坦-泰比综合征 (RTS) 儿童和成人及其家人
的生活。

目录

绪论	6
Rubinstein-Taybi综合征 (RTS) 的历史.....	7
RTS诊断.....	8
发展里程碑	11
认知发展.....	11
身体和运动发育	13
交流与语言发展	13
社会和情感发展	14
护理协调和导航	17
在每个生命阶段期待什么	18
婴儿期	18
幼儿期	26
学龄	30
青年期	35
向成年期过渡.....	39
成年期与老龄化	43
医学上的预期	49
麻醉学	49
心脏病学.....	49
皮肤病学.....	50
胃肠病学.....	50
泌尿生殖的	50
神经病学.....	51
肿瘤学与血液学	51
眼科学	52
矫形外科.....	52
呼吸/耳鼻喉.....	52
护理和休息	57
结论.....	60
参考文献.....	61



威利博士和哈姆扎的家人在博物馆

绪论

这本小册子的目的是为家庭提供关于如何支持他们患有鲁宾斯坦-泰比综合征（RTS）的孩子的准确、最新的信息，并为他们提供工具，以教育家庭成员、朋友、同事、专业人士和公众有关该综合征的知识。

这本小册子中包含的故事旨在强调与RTS患者分享生活的美好和快乐。我们希望家庭感到有能力预测要注意和关注的事情，以便为他们在社区中的亲人创造健康、快乐、安全和富有成效的生活。

这本RTS信息手册是辛辛那提大学发育性残疾卓越中心（UCCEDD）、辛辛那提儿童医院医学中心（CCHMC）发育与行为儿科分部和遗传学分部以及俄亥俄州-肯塔基州-印第安纳州鲁宾斯坦-泰比综合征（RTS OKI）家庭支持小组共同努力的结果。非常感谢CCHMC的医生们，他们拥有与RTS患者合作的专业知识，并在创建和编辑本手册的过程中提供了宝贵的资源。另一个大大的感谢你去找所有有RTS的人和他们的家人。他们每个人都贡献了自己的时间，提供了宝贵的意见，使我们能够以方便的方式分享这些重要和相关的信息和可以理解的方式。

RTS的历史

辛辛那提大学 (UC) 医学中心的发育儿科医生 Jack H. Rubinstein 博士和

俄克拉荷马大学 (University of Oklahoma) 的儿科放射学家胡尚·泰比博士 (Dr. Hooshang Taybi) 是由一位共同的同事介绍认识的，这位同事注意到他们都在观察身体和智力残疾相似的无血缘关系的儿童。见面后，两人决定将他们的努力和研究结合起来。在20世纪60年代早期，两人一起确定了构成最初被称为“阔拇指-拇趾综合征”的特征，现在被称为鲁宾斯坦-泰比综合征 (RTS)。

Rubinstein-Taybi综合征 (RTS) 是一种罕见的遗传性疾病，全世界每年新生儿发病率约为1/100,000至125,000^{1,2,3,4}。在50-60%的病例中，它是染色体16p13^{1,2,3,4}上的CREBBP基因突变的结果，也称为RTS 1型。患有这种类型的RTS的个体具有以下许多身体特征：大而有角的拇指和宽的第一脚趾，明显有角的鼻子，身材矮小，浓密的头发和睫毛，向下倾斜的眼睛和狭窄的上腭^{1,2,3,4}。有时在出生时，婴儿的前额上会出现一个小小的红粉色印记。

智力残疾很常见，程度从轻微到严重不等^{1,2,3,4}。

更罕见的遗传变异发生在22号染色体^{4,5}上的EP300基因上，影响3-8%的确诊个体。这也称为RTS类型2。这些个体具有一些与RTS 1型相同的特征，但面部特征可能更温和，拇指不太可能向外倾斜，并且智力更高。在某些情况下，残疾可能较轻²。

基因检测通过测序和缺失检测来评估基因，可以确诊RTS。在大约30%的病例中，具有典型RTS特征儿童在CREBBP或EP300中没有确定的突变。在这些个体中，RTS的原因尚不清楚³。



塔伊比博士和鲁宾斯坦博士分别在一次会议上

在大约30%的病例中，具有典型RTS特征儿童在CREBBP或EP300中没有已鉴定的突变。在这些个体中，RTS的原因尚不清楚³。

RTS诊断

RTS的诊断可以发生在不同的生命阶段，这取决于个体。当健康问题出现时，一些家庭在出生时就得到了诊断。其他人可能会表现出RTS的体征，促使医生进一步调查，可能通过基因检测。

在基因检测过程中，会从您的孩子身上采集血样，并将其送往提供特定检测的实验室。许多遗传学家将首先对疑似综合症的儿童进行一项名为基因微阵列的测试。如果检测结果正常，下一步就是对CREBBP和EP300基因进行特异性基因检测。结果可能需要几周几个月的时间才能返回。在大多数情况下，结果将是直接的，并确认儿童是否患有RTS诊断。

然而，测试偶尔会显示未知意义的变异（VUS），这代表了“灰色地带”，可能难以解释²。你的医生或遗传学顾问可以帮助你解释这些结果。

相对健康儿童的诊断可能要到儿童后期或青春期早期才会出现^{1,2}。这对于患有2型RTS的儿童来说可能尤其如此，他们的身体特征可能更加微妙，只有在进行基因检测后才能做出诊断^{1,3}。

文献显示，平均诊断年龄约为15个月¹⁵；然而，随着人们意识的提高和基因检测变得更加普遍，这种情况可能会改变。家庭可以要求他们的初级保健医生或儿科医生转诊进行基因检测。测试可能不包括在所有保险计划中。在安排预约遗传学家之前，请联系您的保险公司，了解检测是否在承保范围内，如果不在，请讨论财务选择。家庭也可以联系当地、州和地区的残疾资源，了解是否有其他可用的资助方案。



RTS类型1

索耶穿好了衣服，准备出发。



RTS类型2

穿着万圣节服装的格里芬“不给糖就捣蛋”

RTS可能很难诊断，有时甚至无法通过最广泛的基因检测³来识别。在某些情况下，家庭可能会收到基于该综合征的身体特征的“临床诊断”，而不是通过基因检测^{6, 7}确认的医学诊断。

诊断后，家庭往往想知道是什么“导致”他们的孩子RTS。这是父母做过或没有做过的事情吗？他们可能会有更多患有RTS的孩子吗？没有RTS的个人不能成为“携带者^{1, 7}”。根据目前的研究，一个典型的父母有不到1%的机会有一个以上的孩子患有RTS^{7, 8}。这是因为导致RTS的基因和染色体上的突变是“从头”发生的，这意味着它们是新的并且是自发发生的^{1, 2, 5}。然而，研究表明，已经患有RTS的个体有50%的机会将这种情况传给亲生孩子⁷。

父母以许多不同的方式应对RTS的新诊断⁹。一些家长在收到诊断结果后感到悲伤。其他人则因为终于有了诊断结果而松了一口气。在这段时间里，父母伸出援助之手是有帮助的。参与RTS OKI支持小组的家庭发现，与其他家庭和专业人士建立联系是非常必要的，这些家庭和专业人士了解与患有发育障碍的人共度一生的挑战 and 美好。这些家庭和专业人士可以提供信息、资源和工具。他们还可以帮助您了解通过您当地的医疗保健、行为健康和发育性残疾系统。

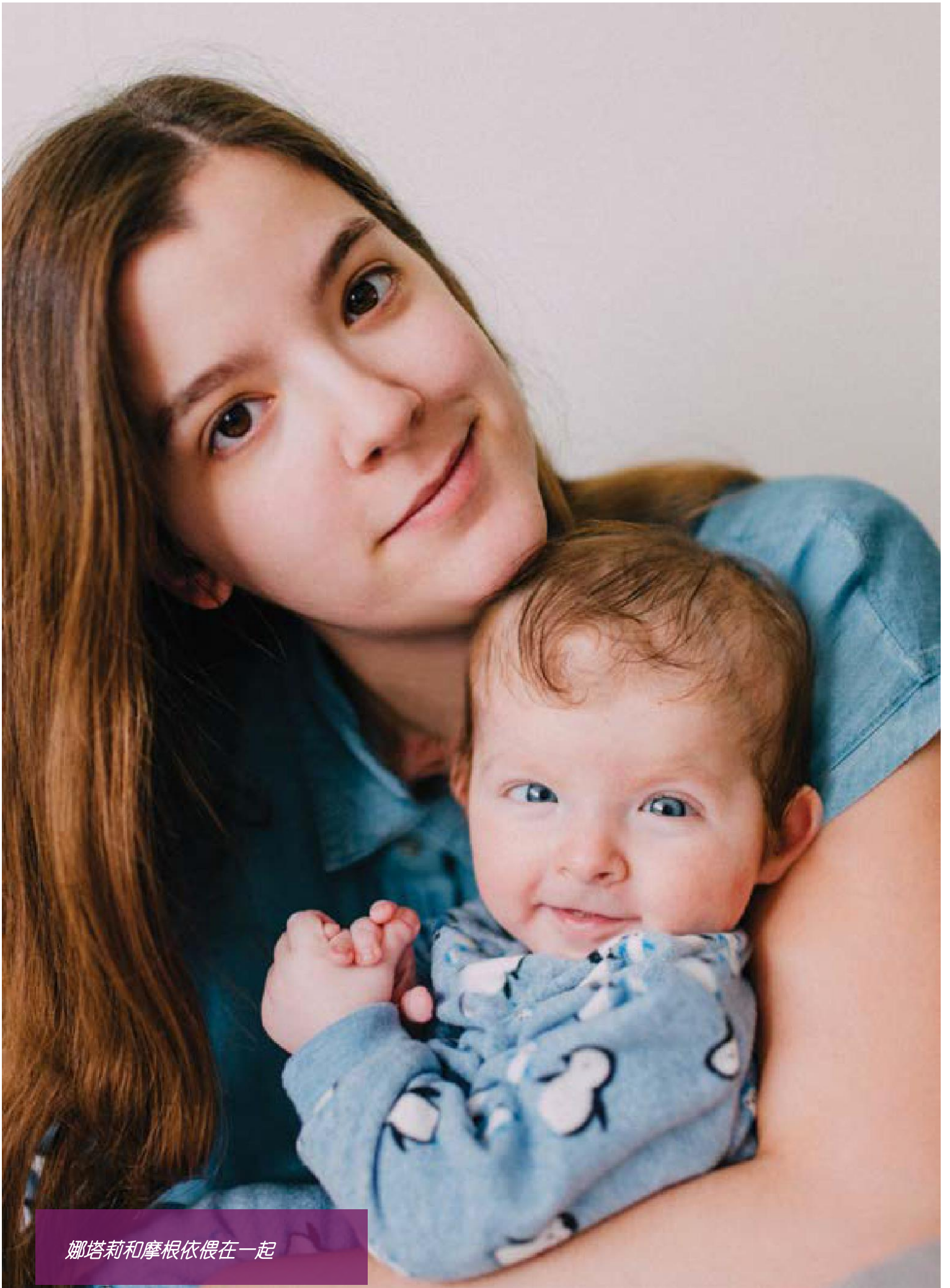
在研究您孩子的RTS诊断时，请务必注意，本手册、在线或其他来源提供的信息可能与您的孩子有关，也可能无关。虽然患有RTS的个体有更多共同的特征和条件，但每个人都是独一无二的。



大而有角的拇指示例



宽的第一脚趾的例子



娜塔莉和摩根依偎在一起

发育的里程碑

患有RTS的个体会发育迟缓，但这对每个孩子来说都是不同的。就像典型的发育中的儿童一样，患有RTS的儿童在达到发育里程碑的年龄上可能会有所不同。该图表

下面显示了常见的发育里程碑及其通常发生的年龄^{1, 10}。

表1。发展里程碑与技能^{1, 10}

技能	发育正常儿童的范围 (MOS)	RTS儿童范围 (MOS)	RTS儿童的平均值 (MOS)
翻车	2-5	2-24	7
坐起来	5-8	6-30	11
爬行	7-10	8-30	15
第一个字	9-13	6-57	25
走	11-15	15-54	30
受过如厕训练	24-27	30-216	63
词组	14-24	24-156	65
骑自行车	36-48	42-246	68

认知发展

儿童的认知发展在出生前就开始了，并在最初的几个月和几年里持续快速发展^{11, 12}。这一发展领域的早期里程碑包括一些任务，如用眼睛跟踪物体，或通过发声或大惊小怪来表达活动或位置变化的需要。在以后的几个月里，婴儿开始

识别和区分熟悉的面孔，或者伸手拿东西并把它们送到嘴边。蹒跚学步的孩子开始理解物体有名字，他们能够模仿物体的行为，比如挥手。这种类型的认知发展在整个幼儿期持续，并在儿童期、青春期和成年期扩展到社会、情感和语言发展^{11, 12}。

目前还没有专门探讨RTS患者学习、思考和解决问题的研究。然而，我们确实知道，与正常发育的同龄人相比，患有RTS的儿童在认知发展方面经历了不同程度的延迟。

一旦孩子到了上学年龄，就可以对这些延迟进行评估，并可能被确定为智力残疾。美国智力和发育性残疾协会（AAIDD）将智力残疾定义为，具有明显的局限性在智力功能和适应性行为方面，涵盖了许多日常社会和实践技能。患有RTS的儿童和成人可能在推理、学习和解决问题等智力功能方面受到限制^{1,6}。这些延迟的影响对每个孩子和每个家庭来说都是不同的。因为认知发展在生命早期就开始了，所以对于那些患有RTS的人来说，最好在早期寻求干预，那时大脑的适应性最强¹¹。出生到三岁之间的大脑发育为学习、行为和健康奠定了基础。随着时间的推移，它变成了更困难的是，但并非不可能改变大脑中为这种发展创造路径的连接¹²。每个州都通过这些机构提供早期干预（EI）服务（通常是出生-3）如卫生部或发育性残疾部。

以研究为基础的组织，如疾病控制和预防中心（CDC），提供关于典型认知里程碑的信息（例如，CDC的Learn the Signs）。早点行动。Campaign）¹¹，让您更好地了解孩子的成长、需求和进步。与您孩子的医疗保健提供者讨论预期的里程碑和推荐的干预服务，以改善您孩子的发展结果¹¹。早期干预，然后以学校和社区为基础的服务，可以支持您的孩子和青少年充分发挥他们的潜力。

患有RTS的儿童和成人可能在推理、学习和解决问题等智力功能方面受到限制。以及适应性行为，包括日常社交和实践技能^{1,6}。

通过了解RTS患者的认知发展，并了解您的孩子在成长过程中面临的独特挑战，您可以确定并寻找最有效的策略来满足他们一生中的特定需求。不管他们是青少年，还是年轻的成年人

每个阶段都会给你所爱的人、你、他们的照顾者和家人带来新的体验和挑战。由于患有RTS的成年人可能会随着年龄的增长而出现认知能力下降，他们可能会受益于特定的干预措施和支持来解决这一问题^{1, 2, 13}。

身体和运动发育

大多数患有RTS的儿童会有一些身体和运动发育延迟，通常是由于肌肉张力低^{1, 6}。这与智力残疾有关，可能会影响平衡和控制能力，从而影响翻身、坐起、行走、进食、如厕和自我照顾¹⁰。

许多家庭寻求早期干预服务，如治疗和以游戏为基础的干预，以促进孩子的发展^{6, 11}。家庭可以自己寻找这些选择，也可以与他们的儿科医生或内科医生讨论他们可能需要转诊的服务类型。早期干预服务允许您的家人设定目标，并为您提供通过社区活动和游戏来强化这些目标的方法。随着孩子的进步，他/她应该在自我决定中成长，并希望实现为他/她设定的目标。

交流与语言发展

超过90%出生时患有RTS的儿童经历了严重的言语延迟^{1, 6, 14, 15}。一个潜在的语言延迟的早期迹象可能是如果一个孩子有进食困难。孩子在吃东西的时候，嘴和舌头有一定的协调性，这在试图发出语音的时候也是需要的。如果您的孩子正在经历语言发育迟缓，他们的讲话不容易理解，或者他们不会说话，请尽早与您的儿科医生或内科医生开始对话。



贾森炫耀他的口袋妖怪纹身。



库珀和他的妈妈用iPad交流

他们也许能够提供言语语言评估的推荐，以确定支持您孩子的最佳方式。

根据评估结果，支持建议可能包括：语言治疗、手语、图片交流板、图片交换交流系统（PECS）、辅助

技术和/或增强通信设备。这些支持可以由学校、社区或两者共同提供。让您的孩子参与言语和语言支持可能有助于发展适当和首选的沟通方法，并可能有助于减少未来的沟通问题¹⁶。

支持和治疗通常持续到学龄期和青春期。可对目标进行调整，以解决新的发展阶段或关切领域。家庭可以与学校和社区的语言、沟通和辅助技术专家合作，此外还可以与私人治疗师合作，研究最能支持孩子成长的方法。让私人治疗师和学校治疗师了解彼此的工作是有益的。这可以通过签署一份新闻稿来完成，这样他们就可以合作并制定知情的治疗计划，从而集中精力提高影响力。

社会和情感发展

一些研究表明，患有RTS的儿童比正常发育的同龄人在社交和情感方面发展得更好。在一项研究¹⁷中，患有RTS的儿童比发育正常的同龄人表现更好

在直接身体接触和社会利益方面。更具体地说，这项研究表明，患有RTS的儿童在其他相关领域得分更高，如需要身体接触、说话时保持眼神交流、心烦意乱时寻求情感安慰、主动与他人玩耍、表达各种情绪以及被人说话时抬头看。当你吸引他们的注意力并进行眼神交流时，大多数患有RTS的孩子表现最好。

他们可能需要温和的身体接触来鼓励集中注意力¹⁷。

有时，患有RTS的儿童和成人通过表演来表达他们的情绪或身体不适^{1, 15, 17}。这些行为通常是由无法表达自己的需求、需要关注、对做自己不喜欢的事情的反应等挫折引发的。行为问题可能发生在生活变化期间（例如，不同的时间表、新的照顾者）以及医疗问题。

许多发展专业人士，包括心理健康顾问和心理学家，专门治疗挑战性行为。解决挑战性行为的方法可以包括由专业人员进行的评估，例如功能性行为评估（FBA）以确定不希望的行为的原因，以及行为干预计划（BIP）以识别期望的行为和实现该行为所需的步骤。您可以在社区中要求学校进行评估，作为您孩子个性化教育计划（IEP）的一部分

当地的心理健康专家，或者两者都有。

RTS患者的常见行为可能与强迫症（OCD）和自闭症谱系障碍（ASD）相关的行为相似，但不限于这些行为^{1, 6, 13, 17}。这样的行为可能包括自我刺激或重复运动（例如，拍手、摇摆身体、摇头等）、过度专注或在某些事情上“卡住”，或者需要一种常规，而在常规没有执行时挣扎。及早与心理健康提供者、医生、心理学家或委员会认证的行为分析师（BCBA）讨论这些行为是有帮助的，尤其是当这些行为不安全和/或干扰日常活动。研究表明，RTS患者的行为问题会随着年龄的增长而增加，因此如果行为复发或出现新的行为，建议继续进行干预^{13, 17, 18}。

当你吸引他们的注意力并进行眼神交流时，大多数患有RTS的孩子表现最好。他们可能需要温和的身体接触来鼓励集中注意力¹⁷。



汉娜在医生的办公室做检查

护理协调 和导航

生活在任何阶段都可能是复杂的。在应付医生的预约，学校的时间表，监测喂养，甚至获得充足的睡眠之间，这一切似乎都是难以承受的。尽管如此，关键是要确定一个正式或非正式的护理协调系统，以尽量减少压力。无论你现在处于哪个阶段，开始这个过程永远不会太晚。

医疗保健系统，特别是儿科，正在制定护理协调计划，以提供更多以家庭为中心的护理^{19,20}。护理协调计划允许一组不同的医生和专家一起工作，使用已知的最佳实践来满足个人的需求。在初级保健协调员²⁰的支持下，这种团队方法可以帮助您的家人在不同的部门和环境找到多个提供者。有了这种授权的护理方法，家庭被视为医疗决策团队的一部分，并能够更好地倡导他们所爱的人的需求。

个人护理笔记本是护理协调计划的重要组成部分。笔记本提供了一种用于跟踪个人护理的系统。如果您的医生未向您提供护理协调计划，您可以使用护理笔记本来帮助您充当个人的护理协调员。护理笔记本模板通常是免费的印刷和在线。该领域的一个有用资源是“引导人们使用系统”²¹，该网站提供有关护理协调计划和护理笔记本的工具、资源和信息。您可能还会发现，在互联网上搜索关键词或短语（如“医疗护理笔记本”）以获取其他资源和模板会很有帮助。建议您找到一个最适合您的风格和需求，以便您可以轻松地维护它，并将它带到您孩子的所有预约。这将确保个人团队中的所有医生、治疗师和其他临床医生在护理和治疗他们时意见一致。

护理协调计划允许一组不同的医生和专家一起工作，以使用已知的最佳实践，满足个人需求。

在此期间期待什么 每个生命阶段

**注意：生命阶段部分中的医学相关项目在本手册后面的“医学预期”部分有更详细的描述。*

婴儿期

欢迎一个新的婴儿在您的家中是一个非常特殊的时间你可能会感到高兴和兴奋，同时也预计睡眠会减少，也许还会遇到一些困难。当您为患有RTS的孩子添加未知的特殊医疗保健需求或发育障碍时，您可能会感到有点难以承受。在这段时间里，重要的是要建立一个由专业人士和亲人组成的支持系统，他们可以照顾你，这样您就可以满足你最新的家庭成员的需求。

患有RTS的婴儿肌肉张力低是很常见的。正因为如此，他们可能难以喂养，包括吮吸，饮水，并推进到婴儿和餐桌上的食物。这可能表明吞咽困难，口腔和吞咽肌肉的运动协调问题^{1, 6, 7, 14}。有时婴儿会窒息或作呕，这可能意味着食物或配方奶粉以错误的方式进入了肺部。这叫做渴望。频繁吸入可导致肺部损伤，有时会导致肺炎和呼吸系统问题^{1, 2, 6}。如果您开始发现这些问题，请立即咨询您的儿科医生或内科医生。

一些患有RTS的儿童下颌较小和/或腭部狭窄，这有时会导致母乳喂养时难以抓住和吞咽，但母乳喂养仍然是可能的⁶。如果你想母乳喂养，与哺乳顾问和你孩子的医生谈谈是很有帮助的。

专业人士可以考虑您孩子的特殊需求，并帮助制定母乳喂养方案。抽吸和/或奶瓶喂养也是一种选择。那些用奶瓶喂养的人可能需要尝试不同的奶嘴和

患有RTS的婴儿肌肉张力低是很常见的。因此，患有RTS的婴儿可能在以下方面有困难
喂食，包括吮吸、饮水和推进到婴儿和餐桌食物。

喂奶时抱孩子的方法。在专业人士的适当指导和支持下，确定什么对您和您的宝宝是最好的，这对您来说很重要。

虽然患有RTS的婴儿通常具有典型的出生体重，但有时由于喂养困难，他们可能会体重减轻或难以增加体重。他们的身高增长速度也可能与正常发育的婴儿不同^{1, 23, 24}。您的儿科医生将监测您宝宝的生长情况，但如果您担心，请与他们交谈并分享本手册中包含的RTS生长图表。有时，建议为这些婴儿使用饲管，以获得足够的营养。与您的医生和/或专家（遗传学家或胃肠病学家）交谈可以帮助您就什么适合您的孩子做出明智的决定⁶。

患有RTS的儿童通常具有不同结构的气道^{1, 6, 7, 14}。因此，呼吸道感染有时会演变成更严重的疾病，如肺炎。当您的孩子患有呼吸道感染或考虑麻醉时，密切关注您的孩子是非常重要的（见麻醉学部分）。由于其气道的结构，如果您的婴儿反复出现呼吸困难或持续喘鸣，建议您与儿科医生讨论反流或可能的误吸⁶。

一些父母报告说，他们患有RTS的宝宝很安静，经常睡觉，而且睡觉时间很长。这通常可以被看作是一种祝福，但重要的是要监测你的孩子什么时候睡觉和吃饭，特别是如果婴儿的体重比他们出生时轻。许多患有RTS的婴儿白天和晚上大部分时间都在睡觉。然而，如果您的婴儿体重没有增加，您可能需要叫醒他/她进行喂养。咨询你孩子的儿科医生，根据他/她的年龄，你的婴儿应该清醒多长时间。

睾丸问题在患有RTS^{1, 6, 14}的男孩中很常见。通常，一个或两个睾丸不能正常下降。如果您儿子的睾丸在出生时或出生后不久没有下降，请咨询您孩子的儿科医生，他可以继续

监视这个。如果你儿子的睾丸在6到12个月之间没有下降到阴囊（囊），一定要再次提起。可能需要泌尿科医生进行手术，将睾丸放入阴囊。这种情况通常可以在没有并发症的情况下得到纠正，但请与您的儿科医生和专家合作，以确定何时对孩子的孩子进行麻醉在医学上是安全的。

就像任何婴儿或发育正常的儿童一样，您需要与您孩子的儿科医生密切合作，以监测他们如何朝着预期的发育里程碑发展。每个患有RTS的孩子在他们遇到这些问题时的年龄可能不同。如有必要，儿科医生可以帮助您获得适当的资源和可能的干预和治疗，让您的孩子走上正轨。

家长提示

- 使用治疗吸管杯或吸管，旨在减少吞咽困难。液体的释放比典型的杯子更慢，以降低吸入的风险。
- 加速，快速流动，或“Y形”奶嘴使奶瓶喂养的婴儿更容易锁定。
- 说话时使用手语有助于语言发展。
- 你可能会注意到你的孩子对听觉刺激过于敏感。如果巨大的噪音或“白噪音”开始打扰你的孩子，让他生气或流泪，使用降噪耳机可能会起到作用。
- 通过使用CDC的ACT EARLY网站监测发展里程碑。它是真正的家庭友好，有很好的信息。
- 创建社区连接。作为典型和特殊需求游戏小组、家长小组和社区小组的一部分，对孩子的社交和父母建立联系很重要，使家庭更有弹性。
- 介绍教育和感官玩具，以鼓励发展和自我安抚技能。
- 继续每年与你看过的任何专家进行检查，以诊断医疗问题，如心脏病学，以确保没有新的出现。

(这些提示是从其他患有RTS的孩子的父母那里分享的。在实施这些建议之前，一定要咨询您孩子的儿科医生或专家。)

见见摩根。

他21个月大，和爸爸妈妈
住在马里兰州。



摩根和他的爸爸享受特殊的一对一的时间。

摩根是家里唯一的孩子，但他喜欢去看望他的姑姑、叔叔和堂兄弟姐妹。尽管有些日子里，医生的预约和治疗是模糊不清的，但带他去散步或跑个简单的差事也是很好的。我们也喜欢在图书馆或书店的故事时间。最重要的是，我丈夫和我只是喜欢和摩根一起做我们的日常工作。我丈夫在家工作，所以我和摩根每天都会去工作的地方“看望爸爸”几次。我喜欢和摩根一起玩，逗他笑。他每天都给我们带来很多欢乐和鼓励。

摩根教导我们要欣赏最小的胜利。他学到的每一项新的小技能都会给我们带来一点希望。我们很容易把生活中的事情视为理所当然，而他帮助我们享受每一天。摩根教会我们耐心和毅力，我们学会了满足于他目前所处的位置。尽管他的未来还有很多未知之处——他什么时候会走路，甚至什么时候会说话，但他是一个快乐的宝宝，这让我们继续前进。

通过所有的疾病，手术，和不眠之夜，摩根微笑着，笑着通过这一切。这让我们很惊讶！

对于新诊断的家庭，我们的建议是寻求一个支持小组，无论是RTS特定小组还是其他家庭，你可以与他们分享你的担忧、恐惧和快乐。有一个患有罕见疾病的孩子有时是孤独和可怕的，尤其是当医生们以前甚至没有听说过RTS的时候。

找到支持你和你的孩子的人会让事情变得更容易处理。还有，别忘了照顾好自己！父母常常忙于约会、治疗和日常事务，以至于我们常常忘记照顾自己的身心健康。

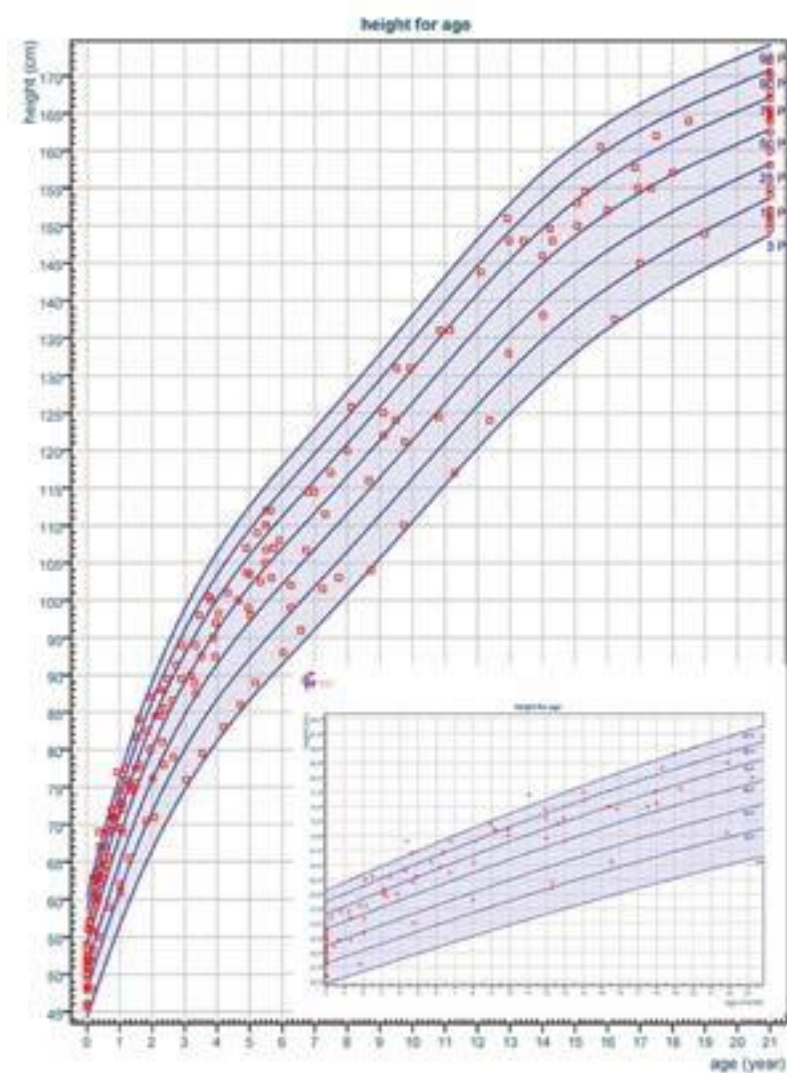
别忘了偶尔犒劳一下自己！

——娜塔莉，摩根的妈妈

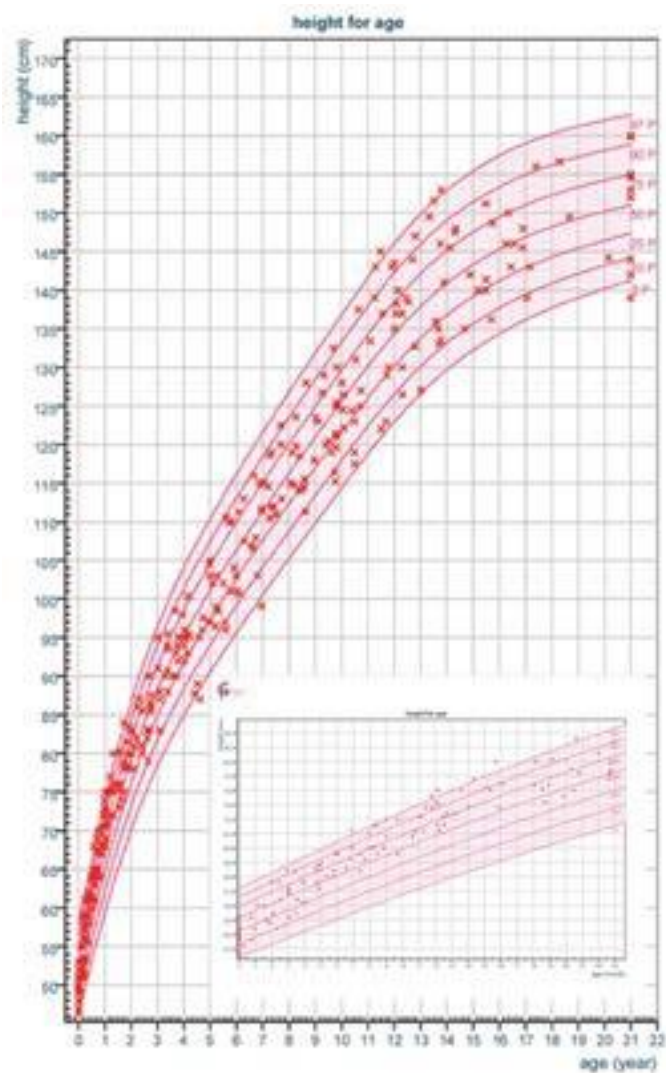
RTS增长图表

有两个增长图表的个人与RTS值得一提。Stevens等人（1990）的“Rubinstein-Taybi综合征的生长”中的生长图表使用了20世纪70年代的典型生长数据，并与美国的50名RTS患者和荷兰的45名RTS患者²²进行了比较。本研究中RTS的诊断通过临床诊断证实，但不包括遗传学证实。值得注意的是，生长图表已根据健康和文化差异的变化进行了更新。例如，疾病控制中心（CDC）在2000年更新了美国典型发育个体的生长图表。

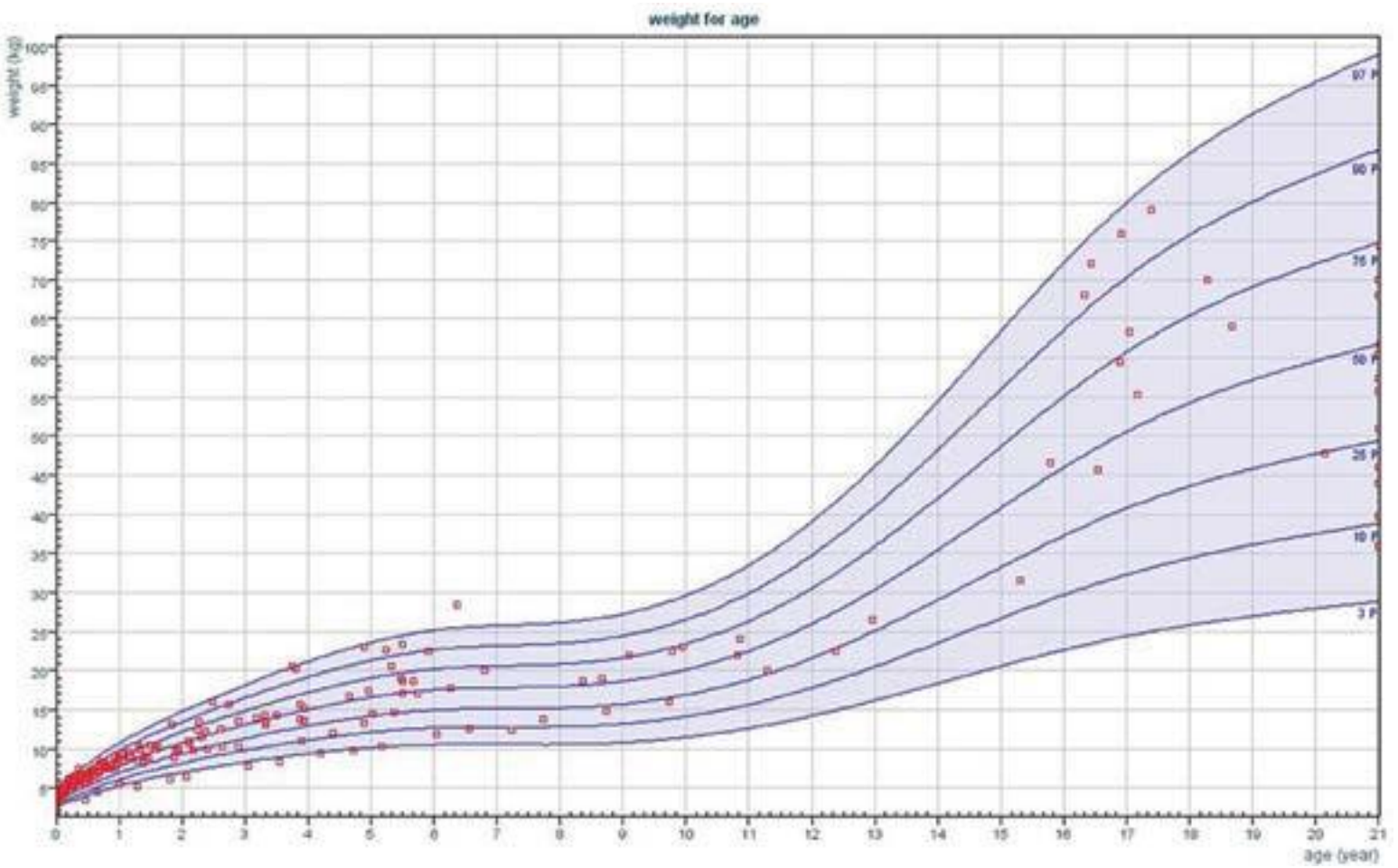
发表在Beets等人（2014）的“Rubinstein-Taybi综合征患者的生长图表”中的第二组图表是由来自不同国家的个体制定的。他们仅包括通过遗传评估（临床和/或分子）确诊的个体。图表如下所示²³。



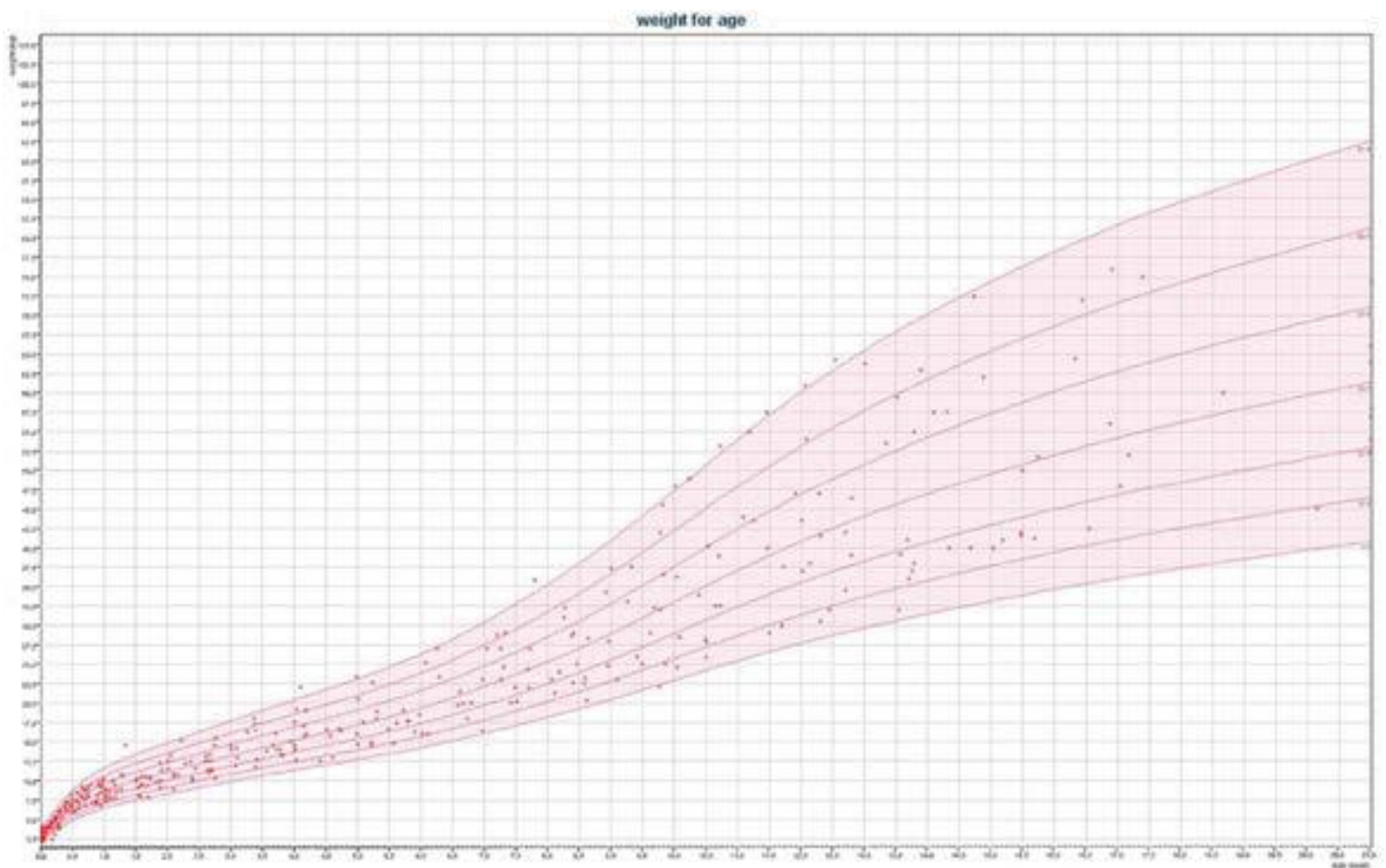
0-21岁患有RTS的男孩的身高增长，显示个体数据点。插图显示了0-24个月男孩的身长/身高放大图²³。



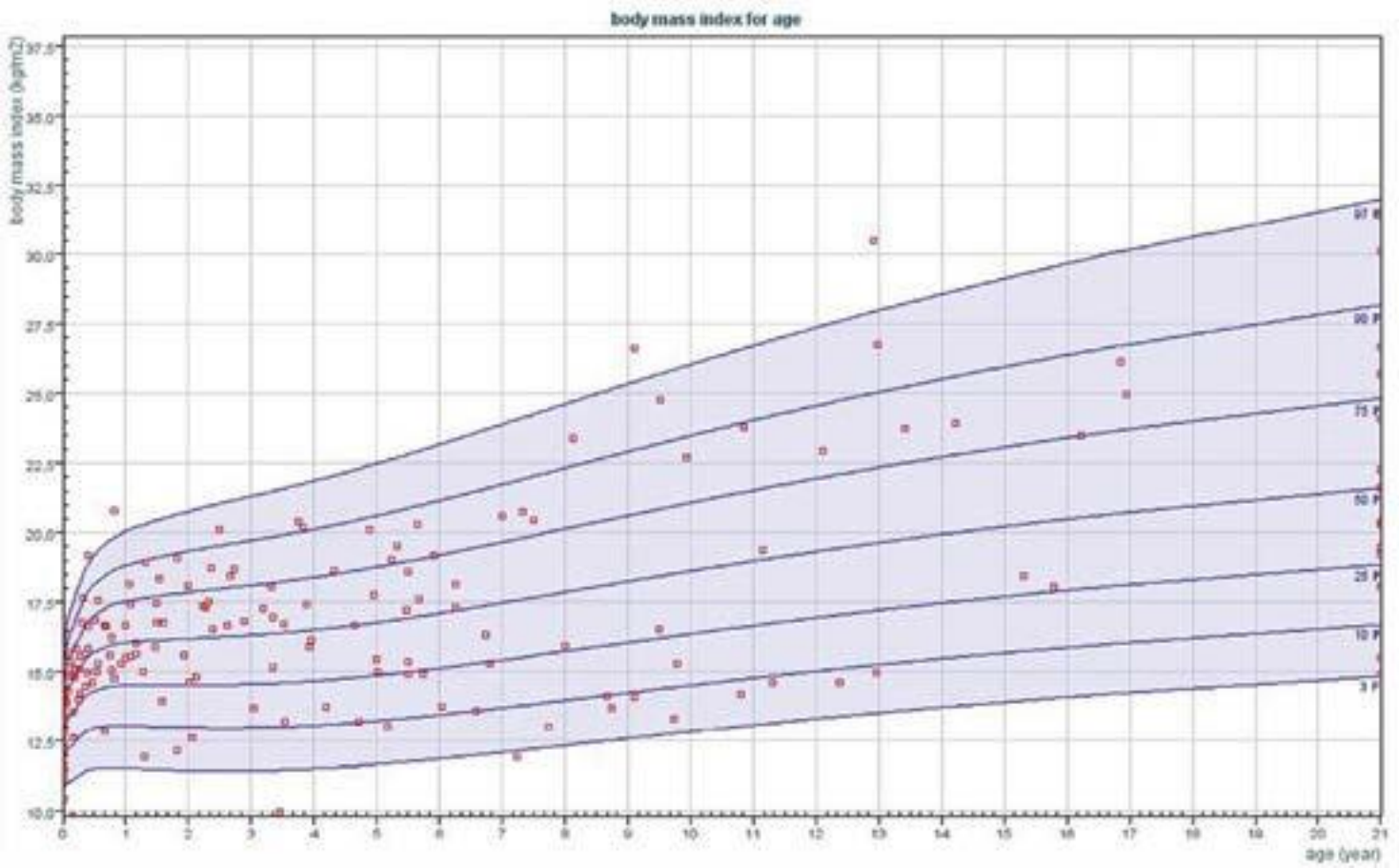
患有RTS的女孩的身高增长，年龄为0-21岁，显示个人数据点。插图显示了0-24个月女孩²³的身长/身高放大图。



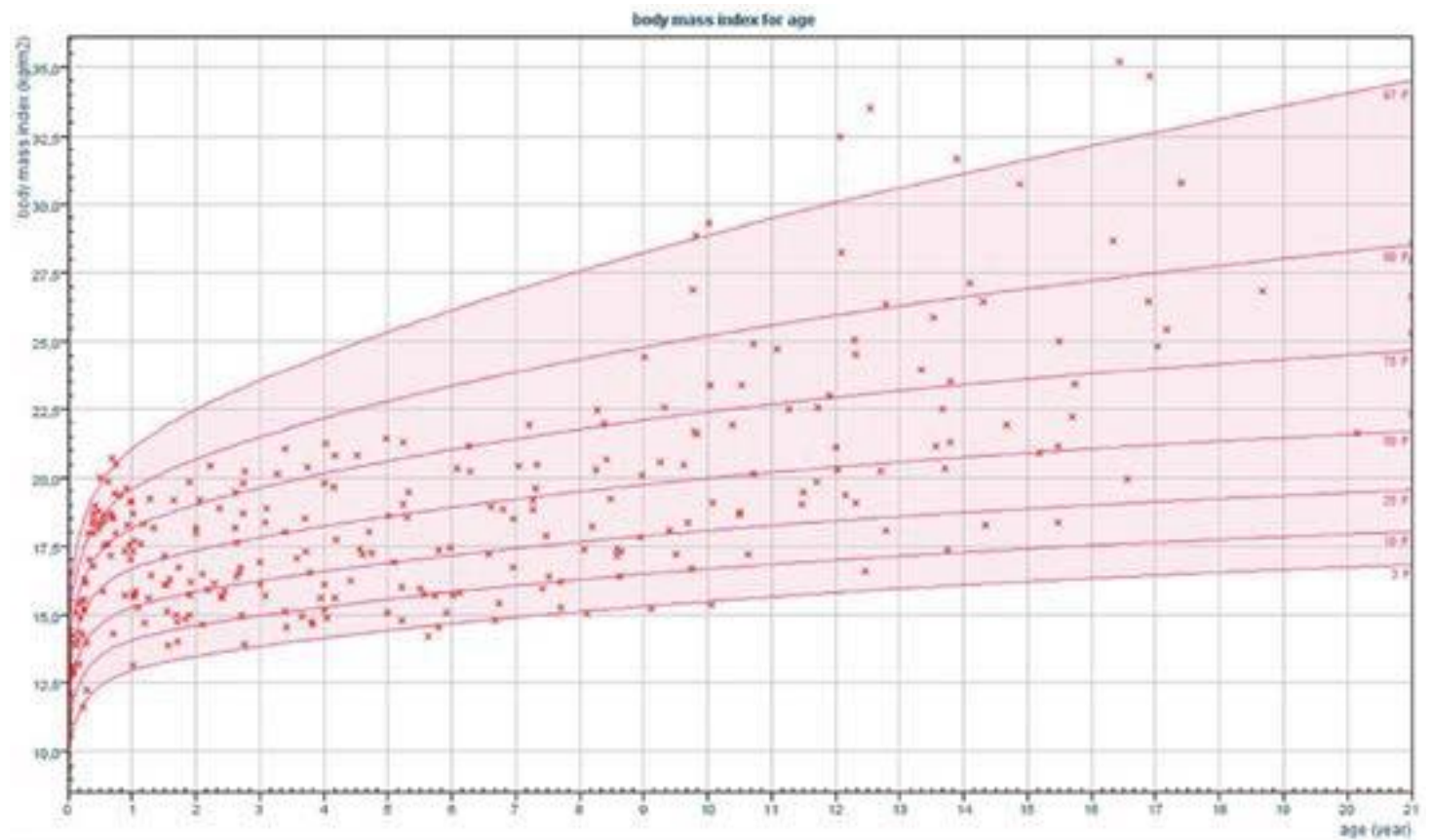
患有RTS的0-21岁男性的体重，显示个体数据点²³。



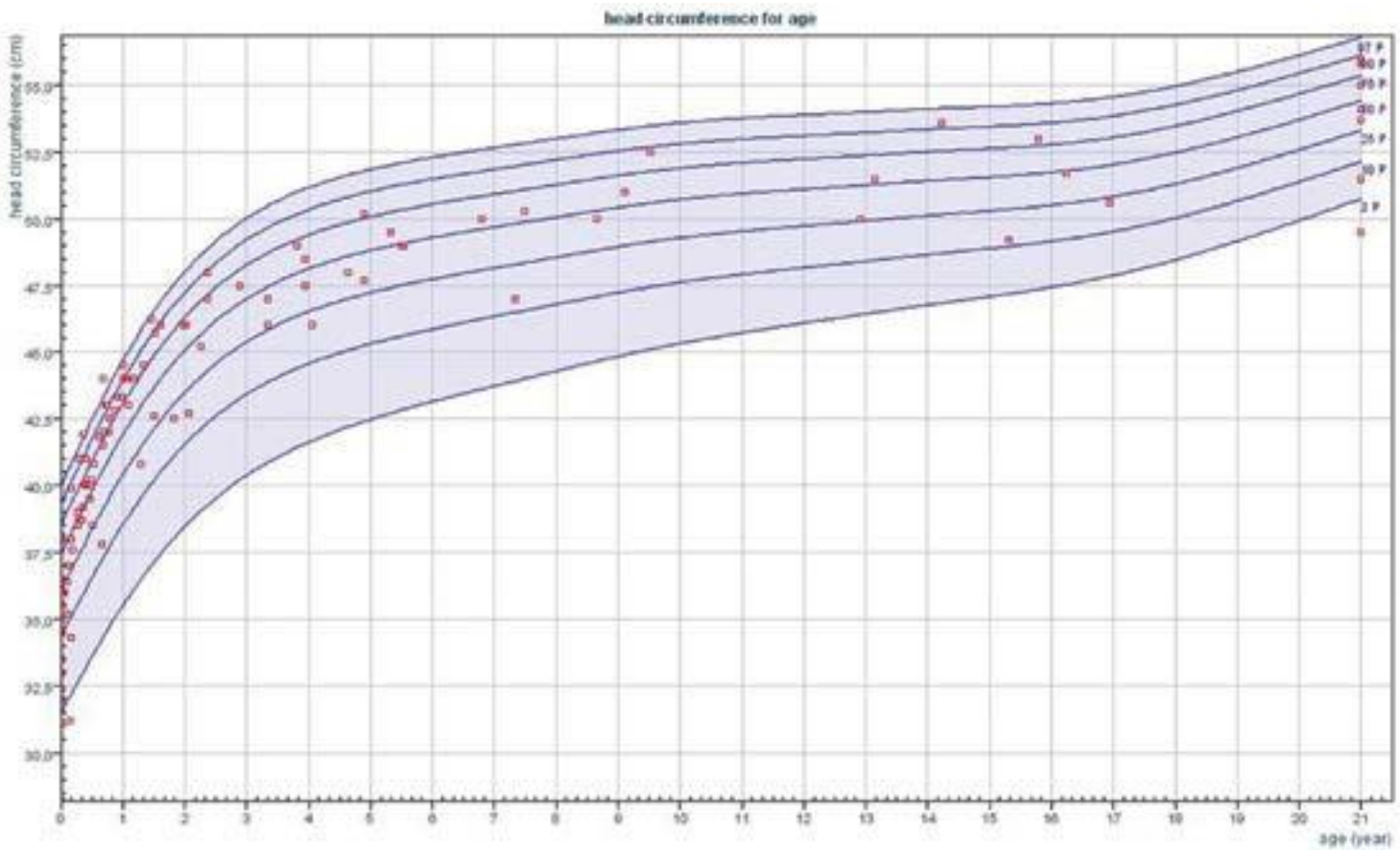
患有RTS的女性体重，年龄0-21岁，显示个体数据点²³。



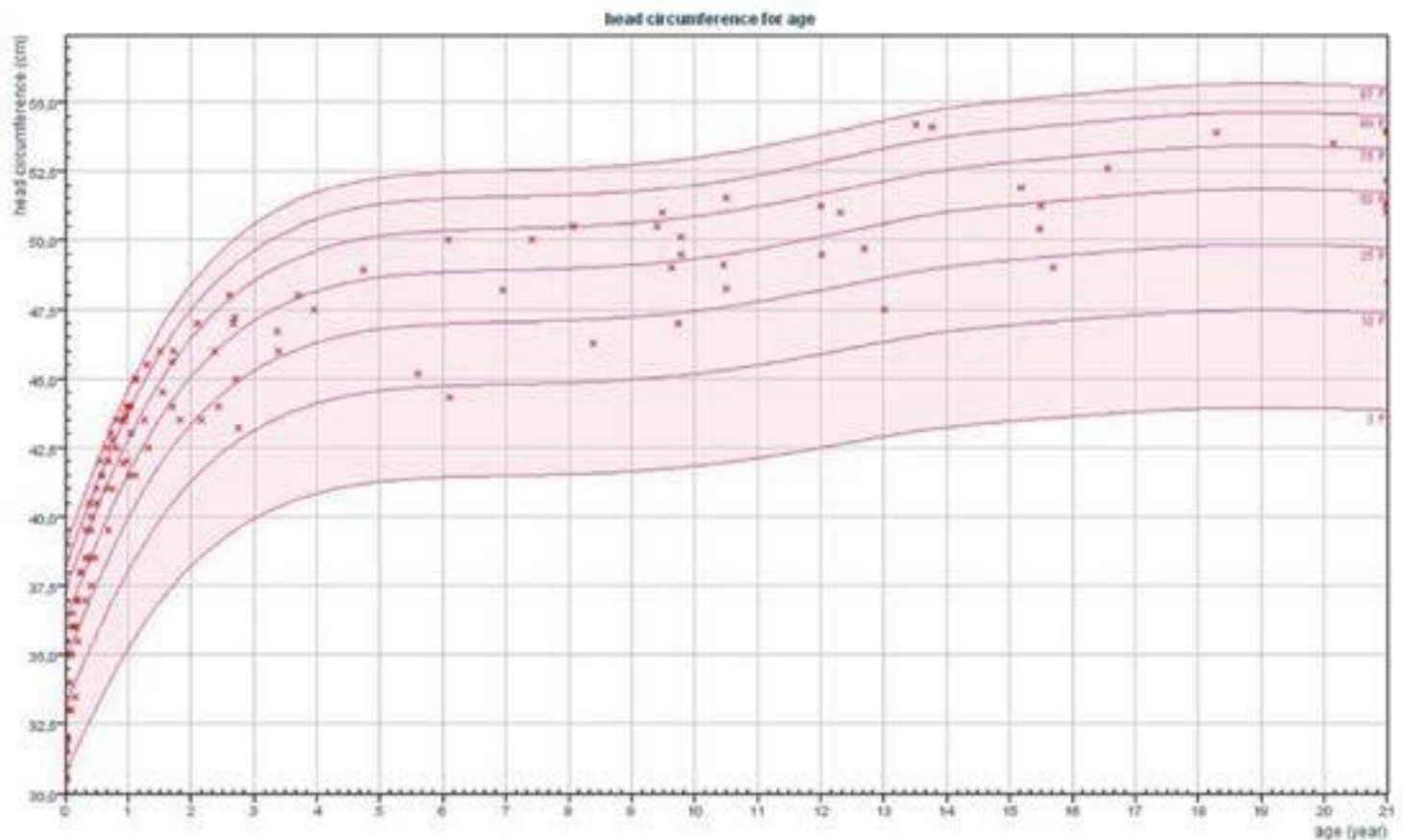
患有RTS的0-21岁男性的BMI，显示个体数据点²³。



0-21岁患有RTS的女性的BMI，显示个体数据点²³。



患有RTS的0-21岁男性的头围，显示个体数据点²³。



患有RTS的女性的头围，年龄0-21岁，显示个体数据点²³。

当与发育正常的儿童进行比较时，综合征特异性生长图表有助于了解儿童在身高和体重等方面是否有适当的生长，同时考虑到他们的遗传条件。如果您的孩子没有遵循适当的成长轨迹，您的医生可以使用这些信息来帮助指导对可能导致您孩子成长困难的医疗和社会条件进行扩展评估。



汉娜微笑着在辛辛那提儿童医院等待她的医生来访。

幼儿期

这是你将开始看到你的孩子的个性开始形成的时候。你可能会看到更少的进食和吞咽问题，但可能会看到一些新的健康问题。与你的医生和专家保持联系是很重要的，以确保你的孩子快乐健康。

健康的睡眠对生长发育很重要。睡眠问题，如大声打鼾、睡眠不安和呼吸异常可能发生在这个年龄^{6, 15}。如果您的孩子遇到这些睡眠问题，请咨询您的医生，因为它们可能是睡眠呼吸暂停（睡眠期间的气道阻塞）的迹象。持续的呼吸阻塞可导致高血压和高血压问题^{6, 15}。

如果你的孩子被诊断为睡眠呼吸暂停，他们的医生应该定期监测他们的血压。

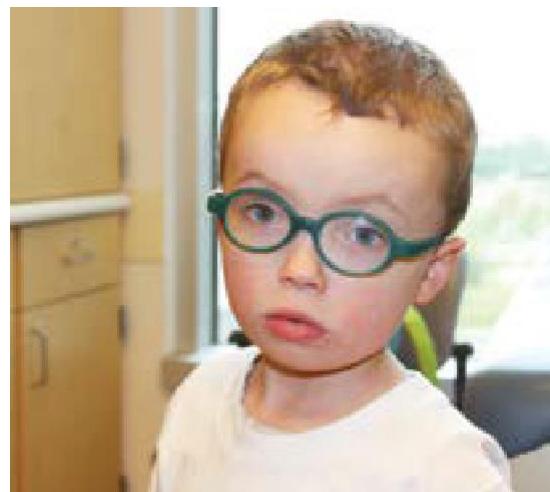
在患有RTS的个体中常见的是瘢痕疙瘩或过多的瘢痕组织²⁴。瘢痕疙瘩是一种较大的红粉色肿块，通常出现在胸部和背部，但也可能出现在任何受刺激的皮肤部位。皮肤可能会因为一些大的东西而受到刺激，比如一次手术，或者小到昆虫咬伤。瘢痕疙瘩是良性的（非癌性），但可能会发痒和不舒服²⁴。咨询您的医生或皮肤科医生的治疗方案，以减少瘢痕疙瘩对您的孩子的影响。

便秘对于所有年龄段的RTS患者都是一个问题，尤其是在儿童和青少年时期^{1, 2, 6, 14, 15}。与您的医生或专家讨论可用于帮助解决此问题的选项是很有帮助的。你的孩子可能会以不同的方式表达他们的不适，包括行为。重要的是，特别是在他们接受了如厕训练之后，要养成谨慎和尊重的方式来监控和跟踪如厕。一些医生可能会推荐富含纤维的特殊饮食或特定药物（如泻药），以帮助避免或缓解便秘^{1, 2, 6, 14, 15}。

RTS^{6, 14, 15}患儿可发生脊髓栓系，即脊髓受到拉伸和紧张时发生的脊髓栓系。与此相关的问题往往会发生。

患有RTS的男性和女性都有体重增加过多的倾向，从很小的时候开始一直到十几岁。对你的孩子来说，均衡饮食和保持活力很重要。

在快速增长时期²⁵。潜在脊髓栓系的迹象包括：严重或比正常更严重的便秘；孩子接受如厕训练后的如厕问题；坐直困难；你的孩子走路方式的改变（蹲伏步态，脚尖，平衡困难），以及下背部和腿部疼痛。以确定是否如果孩子有脊髓栓系，医生通常会用电影摄影术（能够看到脊髓是否移动）对下脊柱进行MRI检查。有时扫描是不确定的，其他测试是有帮助的。这可能包括尿动力学测试，该测试评估膀胱和尿道如何执行其储存和释放尿液的工作。测试完成后，如果担心您的孩子患有脊髓栓系，去看一位在这方面有经验的小儿神经外科医生可能会有帮助^{25, 26}。



格里芬访问辛辛那提儿童

家长提示

- 与你的儿科医生讨论任何呼吸问题和睡眠呼吸暂停。他/她可能会建议切除扁桃体和/或腺样体。
- 尽早并经常与你的儿科医生和专家分享对患有RTS和麻醉的儿童担忧。Wiley, Swayne, Rubinstein, Lanphear和Stevens (2003) 的“Rubinstein-Taybi综合征医学指南”是推荐的专业参考。
- 开始帮助你的孩子学习如何交朋友和协商社交场合。努力培养技能，帮助他们在学前教育中取得成功。
- 也要培养与典型同龄人的关系。拥有能为里程碑、学术目标和正确行为树立榜样的朋友真的很有帮助。有时，确保你的孩子能够管理“操场课程”和学业一样重要。
- 期望帮助做一些简单的家务和自我照顾，以提高他们在学校和社区的成功。我们的女儿喜欢帮助别人，我们看到了她努力做事的真正不同之处，因为她相信自己有能力。
- 用清晰一致的界限管理行为和情绪爆发。不要比他们的兄弟姐妹或典型的同龄人降低你对适当行为的期望。不要犹豫，向发育和行为专家寻求帮助！

(这些提示是从其他患有RTS的孩子的父母那里分享的。在实施这些建议之前，一定要咨询您孩子的儿科医生或专家。)

见见杰明。

杰敏今年6岁半，和爸爸妈妈住在一起。



Jaymin享受着秋日的自由

杰敏是一个健康的小男孩，有着一头乌黑的头发。我们立刻注意到了他弯曲的拇指，但被告知不要太担心。最初的三个月是非常美好的——当然，自从我们初为父母以来，这很艰难——但他是一个很棒的宝宝。他吃得很好，睡得很好，大部分时间都很开心。他很讨人喜欢。

在杰敏三个月的体检中，我们通常看的儿科医生不在，但接替者坚持要我们为他的拇指去看遗传学家。这对我们来说当然毫无意义，但我的丈夫约翰把他带走了。在我们得到测试结果后，我们哭了很多，吓坏了。我们尽我们所能研究了RTS，但没有太多发现。当我们得到实际的RTS诊断时，在一个

从很多方面来说，这完全是一种解脱。再也没有问题了，只有未来。

杰敏现在在一所令人惊叹的特许学校上一年级，那里三分之一的孩子有IEP，另外三分之二是“典型的”。他爱学校。他擅长数学，喜欢数数。他还喜欢背诵自己喜欢的书，热爱阅读。

他对所有的运动都非常着迷，而且喜欢玩！他目前的其他爱好包括恐龙和他的史努比收藏，他对此非常自豪。他在圣诞节得到了一辆新自行车，很快就学会了骑车。我们喜欢在周末和家人一起去博物馆，尤其是自然与科学博物馆，在那里Jaymin可以穿过植物园。他还在周六参加体操课，整个星期都很期待。

杰敏是一个讨人喜欢的男孩，他很容易交到朋友，几乎总是面带微笑，而且非常有爱心。

——萨曼莎和约翰，杰敏的父母

在儿童早期，父母经常注意到他们患有RTS的孩子的身高增长不如他们正常发育的同龄人快，而且他们的体重可能会增加^{5, 22, 25}。男性的平均身高约为5英尺，女性约为4英尺9英寸^{5, 22, 23}。患有RTS的男性和女性都有体重增加过多的趋势，从很小的时候开始，一直到十几岁。对你的孩子来说，均衡饮食和保持活力很重要。寻找令人愉快的活动是促进锻炼的一种有益方式，可以包括游泳、跳舞、散步或做运动。像这样的活动可以在社区中与发育正常的同伴一起进行，也可以通过特奥会或当地的发育障碍机构支持活动。如果你的孩子的体重需要额外的关注，家庭可以考虑与营养学家合作以获得指导。

牙齿健康对所有儿童都很重要，包括那些患有RTS²⁷的儿童。患有RTS的孩子应该看牙医的建议年龄各不相同，但注重刷牙应该有助于以后的就诊和护理⁶。在这个年龄段，用吸管杯或奶瓶哄孩子睡觉或午睡是很有诱惑力的，但这可能会导致蛀牙和其他问题。



以下是Sawyer的姐姐Shelby对与患有RTS的哥哥一起生活的看法：

我喜欢索耶笑的样子他有一个可爱的笑声...我最喜欢的时间是我们一起随着音乐跳舞的时候。他真的很喜欢，我也很喜欢！今年夏天，我们进行了一次特别的秘密握手。

他总是记得怎么做，这让我们都很开心...当我们长大后，我不认为我们会为像iPad这样愚蠢的东西争论太多。

索耶和他的妹妹谢尔比在一起玩得很开心



杰特和他妈妈
世界RTS日的自拍

学龄

看着你的孩子上学，做作业，和他们的同伴交流将是值得的。大多数有RTS孩子的父母都说他们的孩子喜欢上学，每天都期待着上学。根据孩子的需求和能力，他们对学校的看法可能会有所不同，但无论课堂环境如何，家长通常都会对孩子的能力感到惊讶。当您的孩子开始参与学校和课外活动时，有一些潜在的健康问题需要注意，如下所述。

持续关注牙齿护理很重要。因为患有RTS的个体通常具有拥挤的牙齿，

高拱的上腭和小的张口度，刷牙有时很困难^{1, 2, 6, 14, 15}。

建议您监督您的孩子，确保他们彻底刷牙。当他们不想刷牙时，他们可能也需要一些鼓励。大部分患有RTS的儿童至少有一颗，通常是两颗爪形牙齿。一些儿童在他们的第一副牙齿（“乳牙”）中有这种情况，但在大多数情况下，这些

发生于恒牙。这些牙齿通常不会影响牙齿护理或需要额外的程序^{14, 15}。

在这个年龄，如果不密切监测，男性可能会开始明显增加体重。女性往往在青春期体重增加更多^{1, 6, 22, 23}。同样，均衡的饮食和锻炼也很重要。

有很多方法可以帮助你的孩子在学术环境中充分发挥他或她的潜力。这可能包括通过要求教师和工作人员提供基于学校的干预、治疗和/或增强通信设备来倡导您的孩子。

患有RTS的儿童几乎总是需要在学校接受某种程度的特殊教育服务。可以进行评估和评价，以确定个人您的孩子的需要，然后写在个人教育计划（IEP）。IEP通常包括以下内容：教育目标，旨在缩小以下人员之间的技能差距

您的孩子和他们正在成长的同龄人，支持他们学习课程，让您的孩子在日常生活中变得更加自立，让您的孩子能够更好地沟通和宣传自己。

这是确保您了解《美国残疾人法案》（ADA）和《残疾人教育改善法案》（IDEIA）赋予您和您的孩子的权利的好时机。这可以通过与支持有智力和发育障碍的家庭和个人的组织联系来实现，如全州和当地的发育障碍（DD）机构或当地的ARC分会。



Ryan-Dylan在公园里享受时光

家长提示

- 即使事情进展顺利，也要与专家（包括遗传学家）保持沟通。这有助于我们在充满挑战的时期做出更明智的决策。
- 使用电动牙刷可能比标准牙刷更有助于更彻底、更轻松地刷牙。在实施此建议之前，请咨询您孩子的牙医。
- 在孩子的IEP过程中成为一个积极的参与者。正在做出的决定会影响您孩子的人生轨迹。尽可能多地了解孩子的能力、他们的权利和你的学校，以便最好地帮助你的孩子。
- 为孩子的需求寻找宣传资源，比如皮特·赖特（Pete Wright）的《从情感到宣传》。
- 鼓励你的孩子尽可能成为你所生活的社区的一部分。在残疾系统之外为他们创造机会，将社区活动与典型的朋友相结合，并与有特殊需要的同伴开展支持性活动。这有助于他们发展终身关系。
- 当你的孩子在公共场合有困难的行为时，不要让他们呆在家里。从你孩子的学校、治疗师和行为专家那里获得帮助，克服困难，这样你的孩子才能继续成为事情的一部分。
- 开始帮助你的孩子思考未来。想想你想让他们做什么，他们需要什么来完成这件事。与他人分享这个梦想。你孩子的一些最好的支持是分享你的愿景的家人和朋友。

（这些提示是从其他患有RTS的孩子的父母那里分享的。在实施这些建议之前，一定要咨询您孩子的儿科医生或专家。）

除了学校提供的治疗和干预外，有严重发育迟缓儿童的家庭通常还会寻求社区治疗和干预。在这段时间里，您的孩子正在显著地成长和学习，这些额外的支持可以在他们可能遇到延迟的领域取得最大的进步。在您孩子的特定需求领域，专家的意见是确定这种方法是否有助于您孩子进步的最佳方法。

如果您患有RTS的孩子出现言语延迟，可以使用增强通信设备或辅助技术。这些支持会有所帮助。孩子在学校里交流和展示他们所知道和需要的东西，可能有助于抑制行为挑战。这也让他们能够与同龄人建立友谊。



伊娜拉是米娅的妹妹，她分享了一些关于两人关系的想法：

我爱我妹妹的一切！她说的傻话让我哭笑不得。我们喜欢玩捉迷藏。我们喜欢假装我是一只狗，她告诉我该做什么。今年夏天我们一起学游泳，我很喜欢！



我喜欢花时间和她在一起...因为我很爱她！

米娅和依娜拉一起用餐。在操场上玩耍

见见米娅。

米娅今年10岁，与父亲、继母和5岁的妹妹住在一起。



米娅在操场上

我们住在中西部的一个农村社区，米娅在那里成了名人。她长大后想成为一名教师，她最喜欢的消遣是为她的娃娃们上课。作为一个家庭，我们喜欢去米娅喜欢荡秋千的公园。

米娅上四年级，在学校上特需班，是个交际花。米娅热爱学校，学校在她的个人发展中起着重要的作用。米娅直到幼儿园才开始说话，但现在她的词汇量很大，她能读大约75个单词。她在学校学习自我护理，比如学习如何梳头和使用干洗香波。米娅很有能力，但有时也会依赖别人帮她做一些她自己能做的事情。我们一直在帮助她自力更生。

米娅教导我们的家人要有耐心和无条件的爱。她已经超越了她年轻时我们对她的期望。米娅最大的特点之一是她全心全意地去爱。她98%的时间心情都很好，但偶尔也会难过。我们让她哭5分钟左右，然后她会说：“米娅现在很开心！”

如果有一条建议，我们会给一个新确诊的家庭，那就是勇敢地强迫自己不要放弃。永远记住，你最了解你的孩子。如果有些事情看起来不对劲，测试也没有指出任何问题，继续推动并与你的医生合作，找出问题所在——为他或她的需求辩护。我们不得不处理的最困难的事情之一是有一个不会说话的孩子，并弄清楚是什么在折磨她。最后，不要对你的孩子感到自满。他们应该成为最好的自己。

有时候，我们对米娅的进步感到非常高兴，觉得不给她太多压力也没关系，但这对米娅不公平。她应该像其他孩子一样充分发挥自己的潜力。

——杰米和艾米，米娅的父亲和继母

见见杰森。

他今年12岁，和妈妈、爸爸和哥哥住在一起。



贾森分享他富有感染力的微笑

我们是住在俄亥俄州郊区的一个典型的中上阶层家庭。我丈夫罗布和我都工作，我们的孩子在公立学校上学。我们喜欢徒步旅行，喜欢一家人在一起。贾森有一个繁忙的时间表，并参与幼童军，教堂，和其他学校相关的活动。

贾森乘公共汽车往返学校。他上六年级，在一个单独的、经过改造的中学环境中上课。贾森在一些科目上和典型的孩子们在一起，但有一个修改过的课程。他在一个较小的班级，有一个阅读和数学干预专家。他在学校一天中最喜欢的部分是午餐，因为他可以和他最好的朋友坐在一起，然后去外面荡秋千。尽管他的理解能力有点滞后，但他的阅读能力几乎达到了年级水平，而且对数学知识也非常了解。用iPad做家庭作业对杰森来说真的很好。

贾森是个讨人喜欢的人。我们社区的每个人都知道他的“百万美元微笑”，很高兴看到所有致力于帮助他成功的人。

我们为贾森感到骄傲的原因有很多。他在学术上做得相当好，获得了同情心和毅力奖，以及“友好和帮助他人”的学生提名奖。他最近学会了骑自行车，并爱上了它。杰森参加了夏季特殊奥林匹克运动会，并和他的团队一起住在宿舍里。我们对他的独立感到非常兴奋！

我们的建议是享受每一天，享受每一个里程碑，无论它何时到来。你无法预知未来。专注于你和其他人能做些什么来帮助你的孩子充分发挥他或她的潜力。让你的孩子自己决定潜力，尽量不要与其他孩子比较，即使是那些有RTS的孩子。你的孩子是独一无二的，很棒的，他会向你展示你从未想象过的生活。

我们很幸运，贾森几乎没有什么医疗和行为问题。他是一个非常可爱的男孩，喜欢神奇宝贝。

——凯伦和罗伯，杰森的妈妈和爸爸

青年期

无论孩子的能力水平如何，这个阶段对任何父母来说都是一段有趣而又艰难的时光。你会开始看到孩子的身体变化，甚至会注意到随着荷尔蒙的变化，孩子的情绪也会发生变化。当你患有RTS的孩子进入青春期时，有几件事（除了耐心）要记住。

患有RTS的个体的青春期开始于与其正常发育的同龄人相同的年龄，在9至12岁之间^{6, 14, 15, 23}。我们鼓励你在青春期的迹象和变化开始之前，就开始与你的儿子或女儿交谈。这些可以包括学习身体部位和过程的适当正式词汇，以及良好和有效的卫生习惯的重要性。

帮助您的孩子养成易于遵循的晨间常规，如淋浴、牙齿护理和剃须。在适用的情况下，解释月经、遗精、勃起和极端情绪变化。在约定的时间，在轻松的环境中做这件事。考虑到孩子的学习方式，使用最适合他们的支持方式，如重复、图片、简化的事实以及关于社会期望和经验的故事。

在大多数女孩中，月经在乳房开始发育后1-2年开始¹⁴。在你女儿来例假之前和她谈谈是很重要的。提醒她这是正常的，虽然她在流血，但她并没有受伤。回答她所有的问题，以避免恐惧或尴尬。如果你的女儿在你不在的时候来例假，帮助她练习与合适的成年人进行对话。

你也可以教她如何使用垫子和包装用品，这样她就会感到自信和准备好了。与孩子的儿科医生、内科医生或妇科医生讨论如何最好地解决月经周期问题可能也会有所帮助，尤其是当月经周期似乎会引起疼痛和/或刺激时。

你可能还需要准备其他与体毛、私处、勃起和排放有关的谈话。这些谈话应该以事实为基础，但也要反映你的家庭价值体系。向孩子解释

这些话题是私人的，但最好确定他们可以与谁谈论这些事情——父母、医生或学校护士。重要的是要区分哪些部分是隐私，哪些是适当的，哪些是不适当的

在公共场合。然而，触摸私处可能意味着刺激或感染。如果你的孩子很坚持，或者这种行为妨碍了其他活动，你应该咨询你的医生。

没有研究表明患有RTS的男性或女性在生育方面存在挑战，因此您的家人可能会考虑如何解决怀孕预防和怀孕的问题^{6, 7}。

患有RTS的青少年具有典型的发展性冲动和所有相关的感觉^{1, 6, 7}。患有RTS的青少年和其他人一样对发展亲密关系感兴趣。教你的孩子与他人建立适当和安全的关系是很重要的。如果你的孩子对与同伴的关系感兴趣，用明确的指导来支持他们。

父母可能会看到患有RTS¹⁰的青少年对睡眠的需求增加。由于褪黑激素周期²⁸的差异，典型发育中的青少年的睡眠周期倾向于晚睡晚起。与RTS相关的睡眠数据并不多，但这似乎与发育中的青少年是一致的。

这是你可能开始注意到你的

RTS儿童体重增加，特别是女性^{1, 6, 7, 22, 23}。男性通常更早（大约）开始增加体重

6-12岁，见学龄部分）。建议均衡饮食和锻炼。

在典型的青春期发育中，可能会出现新的行为。你的孩子和RTS没有什么不同。这些行为（见社会和情感发展部分）是多种多样的，可能会让你措手不及，但通常不会对任何人造成伤害。提前谈论进入一个新的或不熟悉的地方时会发生什么是一个好主意。特别是，如果你知道这将是不同于正常的例行程序。比如这个地方会有多吵，

患有RTS的个体的青春期开始年龄与他们的青春期开始年龄相同。

通常是发展中的同龄人，年龄在9到12岁之间

成年的^{6, 14, 15, 23}。

有多少人会去那里，以及他们可能会看到和经历什么，这些都是需要讨论的重要问题。创建可视化时间表，并就任何

行为中的期望，可能会有帮助。在压力大的时候，或者当行为开始对孩子参与日常活动产生负面影响时，建议向行为专家或心理学家咨询积极的应对策略。在这个年龄患有RTS的人可能是友好和外向的。然而，有时他们可能会过度社交。和你的孩子一起学习如何在任何情况下都保持社交得体是很重要的（例如，不要拥抱陌生人或了解个人界限）。

确定孩子的好恶、兴趣、偏好和/或技能将有助于构建他们的

将来可能会从事就业和/或志愿工作。这些话题可以与您孩子的学校团队讨论，并写入他们的IEP（直到21岁）。所有这些都将帮助你的孩子形成一个愿景，即如何在社区中过上健康、快乐、安全、自主和富有成效的生活。



伊桑是艾玛的哥哥。伊桑和艾玛关系很好。伊桑分享了他喜欢妹妹的地方，以及他对她未来的计划：

我喜欢艾玛的外向！她很深情，喜欢拥抱我。这意味着很多，她关心这么多，她表现出来...即使我不住在家里，我也会去看她。我知道我将来会帮助照顾她。我对此没有意见。作为一个成年人，成为她生活的一部分，我会知道她是安全的，她身边永远有爱她的人。

伊桑和艾玛观看演出

见见库珀。

库珀今年15岁，和他的妈妈、爸爸和狗Nosey住在一起。



库珀喜欢在家乡四处走动。

我们一家四口住在城市社区一条安静的街道上。我们很幸运地被一个庞大的支持系统所包围，并花很多时间与我们所爱的人在一起。在工作日，库珀花了很多时间和他的社区生活支持人员在一起，在公园里，打篮球或玩Wii，在图书馆里，听音乐。在周末，我们喜欢做饭，看电影和库珀的最爱，看YouTube视频！

库珀是一所公立高中的二年级学生。他在一个独立的教室里，有同伴导师的支持，并有机会在选修课中与典型的同伴成为主流。

库珀和他的基于内容的教学（CBI）讲师每周去一次当地的杂货店进行职业探索，在那里他正在学习如何在货架上进货。库珀还和一群人一起去零售商店和餐馆，在那里他们应用实用技能，如自我照顾、安全、组织和实用数学。他乘公共汽车上下学，有许多残疾和非残疾的朋友。

库珀早年经历了许多身体上的挑战，包括多次手术。他还患有多次感染和严重的哮喘。现在，库珀正在打篮球，步行两英里或更多，并独立走楼梯。他几乎没有哮喘，非常健康！库珀还必须学会如何进行非语言交流。他学习了手语，然后进步到图片交换通信系统（PECS），现在使用辅助通信设备，包括iPad上的Proloquo。现在，库珀正在自发地用句子进行交流，输入自己的想法，并进行对话和他遇到的每个人！

我给出的一条建议是深呼吸。这需要时间来理解和接受。对自己和孩子都要有耐心。重新定义你的看法和期望。阅读《欢迎来到荷兰》帮助了我们。联系其他RTS家长和支持团体。你并不孤单！

——乔和詹妮弗，库珀的妈妈和爸爸

向成年期过渡

向成年的过渡可能是令人兴奋和难以承受的。

残疾青年有很多选择，所以

重要的是要考虑你的孩子的优势和挑战，他们的好恶，他们的兴趣，梦想和愿望。与当地、州和地区资源取得联系有助于确定过渡过程中的步骤⁶。与你的孩子、他们的学校团队和州残疾资源系统合作是很重要的。

确定您的孩子下一步所需的技能，他们是否计划参加独立的日间活动或受支持的计划。

过渡过程持续数年，包括许多决策。通常，在美国，从14岁开始实施过渡IEP（个性化教育计划），该计划旨在为儿童制定从学校过渡到成人服务的时间表。在第一次过渡IEP会议之前，与学校团队进行对话是很有帮助的。在这个对话中，你可以讨论你对儿子或女儿的生活的愿景，以及他们有什么技能，这样你就可以制定一个计划。

你们将如何共同努力实现目标。谈话的话题可以包括：18岁以后的学校服务、中学后课程、社区工作、志愿服务、实习、大学支持的课程等。

你制定的计划和你的孩子成功所需的技能将作为过渡目标纳入IEP。

当你的孩子接近18岁时，你还需要了解一些财务和法律方面的决定。其中包括关于基于资格的补充保障收入（SSI）和社会保障残疾保险（SSDI）的决定。这也可能是一个很好的时间来讨论一个有能力的帐户如果你还没有一个同样重要的是，通过学习和讨论托管、支持决策、授权书和监护权等选项，讨论他们在18岁后做出人生决定时可能需要的支持。



来自英国的Xen (13岁) 正在专注地完成他的作品



Xen的另一幅画提醒我们，每个孩子都有天赋和能力，无论他们面临怎样的挑战。



德文认真对待他的工作，并全力以赴

在普通医学和专业护理领域，讨论您的年轻人如何、何时、何地从小儿科过渡到成人医疗保健提供者是至关重要的。你可以咨询你的儿科医生和其他专家，他们会在你的孩子18岁以后跟踪多长时间。你也可以考虑更早地过渡到家庭医生，因为他们将在整个生命周期中跟随他们。这些决定可能是令人畏惧的，但如果关于过渡的对话发生得早且经常，那么向成人护理的过渡可能会更顺利。考虑到许多有RTS经验的人的医疗复杂性，跟踪您孩子的病史对您来说很重要。

这有时是通过护理笔记本（见护理协调部分）来完成的，并可用于通知新的成人提供者。他们的儿科医生、内科医生或专科医生应该能够为您提供医疗保健摘要和过渡清单，为过渡到成人医疗保健做好准备。

每个人都有权生活在自己的社区里，和自己关心的人一起做自己喜欢的事。在此过渡期间，您、您的RTS年轻人和您的家人可能会讨论并决定这对您的家庭意味着什么。你的儿子或女儿可能会像你的其他家庭成员一样参与生活，得到你所居住社区的家人和朋友的支持，或者他们可能会选择参加社区支持日或就业计划，或者介于两者之间。你要考虑你的家庭成员是否会住在家里，在家里或公寓在你的社区，或在一个支持的环境。每个社区都是不同的，有不同的选择和资源。这很重要。

评估和重新评估您的选择，以确定什么是最适合您和您的过渡成人。与当地、州和地区的资源取得联系可能是一个巨大的

帮助确定后续步骤。与其他在住房、交通和社区生活方面做出决定的家庭交谈，也可以帮助你决定对你的家庭是最好的。

根据法律，在18岁时，您的孩子被视为成年人，并对他/她自己的决定负有法律责任。保护年轻人的自主权和个人独立性，同时允许他们做出安全和/或得到支持的决定，这对他们过上美好生活至关重要²⁹。在大多数州，有多种选择来支持您的儿子/女儿为自己做决定。

这些可能包括但不限于特定领域（金融、医疗、教育等）的一般授权书或永久授权书、社会保障福利的代表受款人、支持决策、托管或完全监护。

通常，关于这些话题的对话在IEP表上开始，作为您孩子的过渡计划的一部分。没有硬性规定来决定您的孩子在18岁时是否需要您的监护，或者是否允许您在所有或

有支持的特定区域更合适。你可能会被告知监护权是必要的，但也可能有其他选择，可以促进你孩子的健康、安全和独立。简单地说，重要的是要知道，监护虽然有时是一种适当的选择，但它不是唯一的选择。建议您对您所在州的选项进行彻底的研究。向您所在州的发育性残疾机构、您所在大学的发育性残疾卓越中心（UCEDD）、发育性残疾委员会、保护和宣传机构或了解所有监护选项的律师提出问题。花时间了解这些选择中的每一个。

每个人都有权生活在自己的社区里，和自己关心的人一起做自己喜欢的事。在此过渡期间，您、您的RTS年轻人和您的家人可以讨论并决定这对您的家庭意味着什么。

见见索菲娅。

索菲娅今年21岁，和爸爸妈妈住在一起。



索菲娅与她的父母和爱犬加布里埃尔一起轻快地散步。

我们和索菲娅可爱但不守规矩的金毛猎犬加布里埃尔以及三只她认为“非常可爱”的猫一起住在郊区。我们的小镇很小，每个人都认识并喜爱索菲娅。我们做的很多事情都是一起做的。索菲娅现在是一个成年人，我们正处于一个阶段，试图找出如何让她独立，同时仍然支持她做出正确的决定。

她通过在基督教青年会游泳来保持活力。她也喜欢旧货店、墨西哥辣椒和星巴克。

每天，索菲娅都会乘坐公共汽车去一个她喜欢的成人工作室。索菲娅喜欢安排自己的日常生活，从早餐到如何准备。她还参加了踏脚石青少年俱乐部。

我们家和其他人一样有高潮也有低谷。然而，在我们的家庭中有一个患有RTS的人，这让我们遇到了许多我们可能不会遇到的人。因为索菲娅是如此的外向，我们可以在不同的层面上了解人们。

索菲娅是有趣的，戏剧性的，爱的人。我们有时会与她的行为作斗争，但如果她能超越自己的焦虑，她就会深深地感同身受。她是一个伟大的灵魂，我们总是惊讶于她的韧性、快乐和对生活和周围环境的兴奋。

当鲁宾斯坦博士告诉我们“去过你的生活”时，他对我们说得最好。虽然在RTS社区中与他人联系是有力量的，但真正的美丽发生在你刚刚开始生活，而不是让RTS定义你的每一刻的时候。不要害怕尽早接触你的家人和朋友，让他们成为你扩展的支持网络的一部分——这对你的家庭的持续成功非常重要。

——比尔和梅丽莎，索菲娅的妈妈和爸爸

成年期与老龄化

医学文献中关于患有RTS的成人的信息是有限的，这使得医疗专业人员和护理人员的护理具有挑战性。通常，患有RTS的个体在童年时期面临的问题会随着他们年龄的增长而继续影响他们（体重增加、脊柱弯曲、视力问题、瘢痕疙瘩和肿瘤、饮食问题等）^{6,13}。

大多数成人提供者不熟悉RTS和与该综合征相关的问题。建议您继续与您所爱的人现在所看的专家联系（这可能包括整形外科、胃肠科、心脏科、内分泌科和神经科），同时也与您的遗传学家安排时间。这些定期检查将允许您

分享关于RTS的重要信息和研究，以及它如何与您的成年子女相关，最终形成一个团队来解决老龄化的任何挑战^{6,13}。

行为问题可能会随着年龄的增长而恶化^{13,18}。这些行为可能包括获得和保持注意力、冲动或破坏性行为，以及重复的自我刺激行为，这些行为在其他发育性残疾和精神健康诊断（如ADHD、ASD、焦虑或OCD）中很常见^{1,6,13,18}。如果你所爱的人表现出这样的行为，请与他/她的医生合作，确定他们是否可以从教育、行为和/或药物治疗中受益。这些行为也可能表明新的身体或医疗状况，并可能需要进一步调查或医疗评估^{2,6,18}。

一些患有RTS的成人家庭报告了认知能力、耐力、灵活性、视力和听力的下降¹³。为了尽可能减少这种下降，重要的是要在社区中保持融合和活跃。一项建议可能包括与具有相似兴趣的典型发展中同伴和残疾同伴建立联系。社会互动、情感支持和身体/精神健康有助于人们避免无聊、抑郁和消极行为。

我们都会决定如何变老，包括在哪里生活，如何度过时光，与谁共度时光。这些决定需要定期讨论和调整。你不仅在为你的成年孩子考虑这些事情，而且作为患有RTS的成年人的父母或照顾者，你也在为自己的生活做出决定。你将在何时何地退休？

你会把家里的房子卖掉换个小点的吗？

你会搬到离孙子孙女很近的地方吗？同样重要的是，要考虑当你不再能够照顾你的成年子女时会发生什么，并制定一个计划。是否有兄弟姐妹感兴趣并愿意

照顾你的儿子或女儿与RTS，或其他亲属？你有没有留出资金来支持你的成年子女？健康老龄化计划（适用于患有RTS的您和您的孩子）允许您通过发起未来规划的对话来预测变化，帮助避免疾病或死亡造成的危机。

如果你还没有，你将需要开始考虑支持决策和监护超越自己。当你不能继续做决定时，谁会帮助你的成年RTS孩子继续做决定？您是否已讨论并正式确定了生命终结决定（针对您和您患有RTS的成年子女），包括高级指令？您是否确定了与适当的家庭成员更新计划的时间？您是否考虑过患有RTS的成年子女的财务需求？您是否已最终确定您的遗嘱并讨论了继任监护人（如适用）？你有没有研究过财务、特殊需求信托、资产、有能力的账户？和其他方式来支持您的成年子女与RTS？所有这些对话都很重要，如果你尽早进行这些对话，就会减轻在紧急和危机时刻处理这些问题的压力。

健康老龄化计划（适用于您和您的RTS孩子）允许您通过为未来规划发起对话来预测变化，帮助避免疾病或死亡造成的危机。

见见杰西卡。

杰西卡和她的狗
狗安妮和雅迪



杰西卡来自圣路易斯，她创办了自己的公司“雅迪美味”。她在家开始这样做，并在工艺品集市、特别活动、博览会和网上出售她的零食。多亏了她的顾客、社区和家人的辛勤工作和支持，她最近在圣彼得市中心开了自己的商店。杰西卡已经证明，通过努力工作和决心，没有什么任务是太大的。

嗨，我的名字是杰西卡，我有两只狗安妮和雅迪和两只猫乔伊和米奇。我是一个超级体育迷，尤其喜欢为圣路易斯红雀队和圣路易斯蓝调队加油。我喜欢去看体育比赛，骑马，与家人和朋友共度时光。我开始雅迪的美味有两个原因。首先，我喜欢狗，喜欢做狗食。第二，我想找到一种方法，我可以帮助我在收容所里看到的一些被遗弃和虐待的狗，它们没有家人来爱护和照顾它们。通过你们的支持，我可以为这些狗的医疗保健捐款，这样我们就可以一起做出改变。



上图：杰西卡在圣彼得的新店里。杰西卡在烤她自制的狗食。杰西卡带着雅迪的美味在路上，在她社区的一次活动中出售她的美味食物。

见见Devin

戴文今年25岁，和他的妈妈、爸爸、弟弟和拉布拉多•贝拉住在一起。



戴文喜欢骑自行车玩。

我们住在印第安纳波利斯附近的一个相当小的城镇，周围都是家人。我们喜欢出去吃饭，或者只是在家里一起度过美好的时光。戴文不喜欢繁忙、嘈杂的地方，所以人群并不理想，但他非常善于社交，不认识陌生人。

在收到RTS的诊断后，我问自己‘我做错了什么？’我为我们计划中的健康宝宝感到悲伤。直到我们第一次参加RTS会议，我们才不再感到孤独。我们找到了新的家庭来支持和鼓励我们。

德文于2012年毕业，并获得了结业证书。那一年，他被加冕为返校节之王，也参加了由他的同辈投票选出的舞会。

目前，德文参加了一个日间项目，在那里他把盒子放在一起，并包装护理包。

每个月，他都会进行几次一对一的外出活动，比如外出就餐和购物。戴文还参加了一个生活技能培训项目，在那里他学习日常生活自理和职前技能。其余的时间，戴文和我呆在家里，享受日常生活。

我的建议是，庆祝小事情，吹嘘成就，无论多小。你是你孩子的专家，所以相信你的直觉。我丈夫和我优先考虑为彼此腾出时间，远离我们的孩子，比如去乘船游览。这对我们的婚姻很重要。

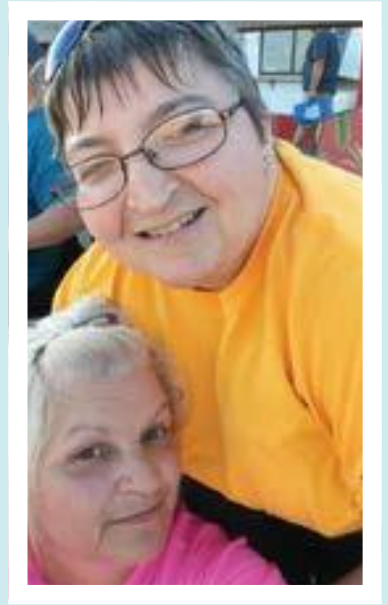
放松点，深呼吸，对自己温柔点。人无完人。无论你的孩子有多典型（或不典型），养育孩子都是困难的。偶尔大哭一场是可以的。最重要的是，你并不孤单。在过去的25年里，我们拥有戴文，他教会了我什么是无条件地去爱，爱一个人爱到心痛，以及当你的心被填满时是什么感觉。

——Devin的妈妈Corina

见见梅丽莎。

梅丽莎今年46岁，住在一家辅助生活机构。

梅丽莎和她的妹妹一起享受了一天。



我住在一个辅助生活设施里，年轻人和老年人都住在那里。我的父母还健在，但我的姐妹们认为是时候让我独立生活了。这里不是每个人都知道我有RTS。

对我来说，典型的一天包括制作手镯和项链，以及与其他居民交谈。我最近一直在减肥，到目前为止已经减掉了19磅。我白天经常散步锻炼身体，并注意饮食。我的目标是充分享受生活，并激励我周围的人。

我有一个很棒的男朋友，他完全失聪，患有阿斯伯格综合症。他住在另一个州，所以我们用美国手语（ASL）视频聊天。我和我的男朋友非常相爱。我的男朋友不知道我有RTS，因为他不会理解，而且解释起来很复杂。

拥有RTS对我来说意义重大，我不会用它来交换世界上的任何东西。它教会了我如何去爱和被爱。我认为即时战略不是一种诅咒或劣势，而是一种祝福。我不得不面对生活中的障碍，比如学校里的学习困难。我有时会有愤怒的问题，和我妈妈吵架或者有态度。我通常会和我的妈妈、姐妹和爸爸讨论任何问题。我已经能够克服一切与上帝和我的家人和我分享的密切联系。我的两个兄弟也总是在我身边。我很感激我的妈妈和爸爸在教堂里把我养大。

我的建议是，不要把即时战略看作一件坏事，而是一件好事，塞翁失马，焉知非福。你可以把它看作是上帝对你的特别安排。RTS是一种天赋。我最喜欢RTS的一件事是，有时我会有一种心情，我想去拥抱某人，告诉他们我爱他们。我和其他人一样有缺点，但我就是我。这就是上帝创造我和需要我的方式。

我觉得那很特别。

——梅丽莎



曼宁医生和格里芬赴约

期待什么 医学上

患有RTS的个体可能有各种医疗条件，但大多数会有良好的生活质量。尤其是在医疗问题得到早期解决并制定了后续方案的情况下。

麻醉学：如果需要麻醉，医疗专业人员应了解RTS患者气道的潜在差异，以及您的孩子安全使用了哪些类型的药物。如果不考虑这些因素，您的亲人可能会面临更高的心脏骤停风险^{2,5}。如果使用麻醉，插管可能是必要的，因为手术过程中吸入的风险很高，但由于喉壁容易塌陷，插管可能具有挑战性⁶。您可以通过要求术前麻醉咨询来确保您的医生和麻醉师充分了解情况。这种策略经常被使用，即使是在最小的手术中，当人们有更高的麻醉问题风险时。

心脏病学：患有RTS的儿童出生时可能患有先天性心脏病。约30%的RTS患者^{1,6,15}患有先天性心脏病（CHD）。在美国，医院正在对所有婴儿进行先天性心脏病筛查。如果在新生儿筛查过程中有顾虑，通常会进行更多的检查，如超声心动图（心脏的超声波检查，以观察心脏的结构和功能）。

如果您的孩子没有进行CHD筛查，您可以要求进行。患有RTS的儿童还应按照常规的医疗保健指南进行定期检查（在健康儿童就诊时检查血压，从3岁）。如果发现心脏问题，最好由儿科心脏病专家指导后续步骤和适当的随访问隔⁶。

注：本节中的医疗项目也可能在手册前面的生命阶段章节中提及。对于本节中提到的任何问题或顾虑，以及未列出的任何顾虑，寻求专业的医疗建议非常重要。



疤痕疙瘩外观示例

皮肤病学：患有RTS的个体易患称为疤痕疙瘩的皮肤生长。这些是凸起的，通常是肿胀的，在皮肤上形成的多余的疤痕组织，通常是因为皮肤刺激。虽然疤痕疙瘩最常在胸部和/或背部形成，但它们也可以在皮肤的任何部位形成，最常见的是在手术愈合时，甚至是在昆虫叮咬、穿刺或接种疫苗时²⁴。

胃肠病学：反流、呕吐和呕吐等问题在RTS婴儿中很常见。如果一些婴儿不能正常咀嚼或吞咽，并且体重下降，他们可能需要饲管⁶（见婴儿期部分）。大多数婴儿长大后摆脱这些问题，并发展出更典型的食欲。

便秘可发生于所有年龄的RTS患者，尤其是儿童和青少年^{1, 2, 6}。和你孩子的儿科医生谈谈如何帮助解决这个问题是很有帮助的。他/她可能会推荐一种特殊的饮食，如增加纤维或液体，或特定的药物，如泻药，以帮助避免或缓解便秘。重要的是，尤其是在你的孩子接受了如厕训练后，要养成谨慎和尊重的方式来监控和跟踪如厕和弄脏的情况。如果您看到他们的行为或活动发生变化，跟踪可以帮助您确定可能的问题所在。

患有先天性异常综合征（如RTS）的个体患肠旋转不良的风险也较高³⁰。当肠子（或肠子）不像它们应该的那样盘绕，或变得扭曲，导致不适和堵塞时，就会发生这种情况。这通常发生在幼儿时期，如果有的话。如果由于肠旋转不良³⁰而出现呕吐、极度胃痛或便秘，则需要手术。如果您担心您的孩子可能有这个问题，请联系他或她的儿科医生和/或胃肠病学家，要求进一步评估。

泌尿生殖系统：目前的研究表明，超过一半的RTS患者有肾脏问题，这可能导致频繁的尿路感染。此外，许多被诊断为RTS的男性经历了睾丸不完全或延迟脱落，如果他们在6至12个月大时仍未脱落，小儿泌尿科医师应对其进行处理⁶。

神经学：许多RTS患者存在一些神经发育差异，导致发育迟缓和认知障碍。家庭应接触他们的早期干预和发育障碍系统、学校和儿科提供者，了解更多关于服务和支持、早期干预、基于学校和私人付费疗法的信息，以实现最佳结果⁶。

正如本手册前面所述，患有RTS的儿童可能患有一种称为脊髓栓系^{25, 26}的疾病。脊髓栓系是脊髓拉伸和紧张的结果。有些人出生时就有脊髓栓系，但最常见的是在幼儿的快速成长。潜在脊髓栓系的迹象包括：严重或比正常更严重的便秘；儿童接受如厕训练后的如厕问题；坐直困难；孩子走路方式的变化（蹲伏步态、脚尖、平衡困难），以及下背部和腿部疼痛^{25, 26}。如果您发现您的孩子在行动、行为或如厕方面发生了变化，那么向医疗从业者寻求建议是非常重要的。相信你的直觉，并确保你的提供者听到你的担忧。脊髓栓系可以通过手术矫正。

肿瘤学和血液学：已有数例RTS^{31, 32}患者出现良性（非癌性）和恶性肿瘤的报告。最常见的报告涉及良性的脑膜瘤和毛母细胞瘤。

尚未通过研究确定恶性肿瘤在RTS患者中比在普通人群中更常见。与你的医生团队保持联系，特别是遗传学家，以确保每个人都密切关注任何可能不寻常的事情³³。



哈姆扎在RTS OKI活动中演奏



爪牙外观示例

眼科：RTS患者在婴儿时期可能患有青光眼或斜视（斗鸡眼）。

及早发现这些问题很重要。对于那些患有RTS的人来说，眼睛流泪或流脓也是很常见的。如果这些问题持续存在，治疗可能是必要的。患有RTS的儿童通常早在6个月大时或在他们被诊断为RTS^{6, 13, 14}时就被转介给眼科医生（眼科医生）。

整形外科：除了智力发育迟缓和智力残疾，患有RTS的儿童可能会遇到骨骼形成方式和肌腱柔韧性方面的问题。这可能会导致膝盖骨滑动、臀部问题、背部疼痛和腿部疼痛^{13, 14}。重要的是要寻找迹象，并从小密切监测您的孩子，以防止长期的问题^{6, 13, 14}。

呼吸/耳鼻喉：一些研究表明，患有RTS的个体有轻度听力损失的风险，频繁的耳部感染是常见的¹³。由于RTS患者的鼻腔和气道通常较小，因此呼吸道感染很常见，有时会转变为更严重的疾病，如肺炎^{1, 6, 13}。

患有RTS的儿童接受手术切除增大的扁桃体和腺样体也很常见，特别是如果阻塞性睡眠呼吸暂停是一个问题⁶。

睡眠呼吸暂停的症状包括喘气、盗汗、大声打鼾和奇怪的睡眠姿势。如果睡眠呼吸暂停在很长一段时间内没有被识别和治疗，

它会对心脏和肺部造成压力，导致肺动脉高压。

对这些问题的担忧应尽早与您的医疗提供者和/或专科医生解决。你的医生可能会建议手术切除扁桃体和腺样体。由于麻醉学部分提到的风险因素，关于麻醉的讨论应在这些手术或任何其他手术之前进行。在睡眠呼吸暂停的情况下，他们还可以为睡眠研究提供参考。未经治疗的睡眠呼吸暂停会对心脏和肺部造成压力，从而可能导致肺动脉高压⁶。



瓦利在一片向日葵地里

	出生-6月*	6 M	12 M	18 M
心脏病学	对所有新生儿进行筛查：脉搏血氧饱和度、心脏病学、超声心动图和心电图	监测以前的诊断，评估新的风险，并通知儿科医生的关注。		
齿科的		开始与儿科医生讨论定期牙科检查。	继续进行600万次检查至关重要以及口腔健康监测。	
皮肤病学				
发展和教育服务	进行发展性评估。如有需要，可转介接受早期介入服务。	监测以前的诊断，评估新的风险，并通知儿科医生的关注。		
耳鼻喉科和听力学	医院新生儿筛查	密切监测以前关注的区域，通知儿科医生变化。	开始每年的听力检查。	
胃肠病学	监测进食、便秘和反流。与你的儿科医生分享你的担忧。		监测以前的诊断，评估新的风险，并通知儿科医生的关注。	
泌尿生殖的	评估所有新生男婴的睾丸位置。基线肾脏超声检查**。	监测以前的诊断，评估新的风险，并通知儿科医生的关注。		
生长与营养	使用本手册中引用的增长图表。	当体重减少或增加时，与儿科医生一起评估和监测营养状况。		
眼科学	对眼部异常进行评估	视功能检查对眼部异常的评估	继续进行600万次口腔健康检查和监测至关重要	
矫形外科	对脊髓栓系进行脊髓超声检查和评估**。	监测以前的诊断，评估新的风险，并通知儿科医生的关注。		
呼吸的		与儿科医生一起评估睡眠呼吸暂停的症状。		

* 缩略语：M，月

** 这意味着这张表一直延续到青少年和成年。根据表中所示或根据需要，每6个月或12个月继续进行这些预约。

24 M	30 M	>3岁（每年体检）青春期**	
		体检时测血压。分享任何顾虑。	监测和分享关切。初级保健提供者可能会提出建议。
		作为每6个月检查的一部分，定期检查Talon牙齿	监测和分享关切。初级保健医生可能会提出建议。 青少年可能会出现瘢痕疙瘩。监测并与您的初级保健医生分享问题。
		儿科医生每2-3年提供一次系统发育评估工具**	
		听力评估不低于每3年。	监测和分享关切。初级保健医生可能会提出建议。
			
			在整个生命周期中，持续监测体重和身高的比例，以避免肥胖。
		进行的评估不少于每3年。	进行的评估不少于每3年。
			
			
<p>***虽然这些建议是基于支持性文献和研究提出的，但与此表相关的医疗条件因人而异。这些建议是基于对大多数RTS患者在某些时候所面临的并发症的概括而提出的，并不意味着您的孩子一定会有这些问题。请使用此表作为基本信息指南，但如果问题出现的频率高于此表所示，请咨询医生。</p>			
<p>**由于许多RTS患者在这方面的已知问题，建议有针对性地进行监控。</p>			



艾玛和她妈妈在滑冰。

护理和休息

作为残疾家庭成员的主要照顾者，虽然是值得的，但也是具有挑战性和压力的。研究表明，照顾有复杂需求的孩子的父母在经济、情感和社会方面的孤立会影响父母的情感和整体健康³⁴。我们还知道，老年人的照顾者所经历的压力对整体健康有负面影响³⁴。作为某人的父母或主要照顾者

有了RTS，重要的是让你自己和你的家庭支持系统暂时放松或短暂休息，以远离这个角色³⁵。无论是独自去杂货店购物，去健身房，还是与朋友一起进行休闲活动，花时间进行自我照顾将使所有成员受益你的家人³⁴。

由于获得正式付费支持的机会往往有限，且因社区而异，因此鼓励发育障碍者的家庭超越传统的付费选择，考虑替代支持³⁶。寻找和建立值得信赖的支持和照顾者，他们可以与您的孩子建立密切的关系，并提供有意义的互动，这可能有助于获得更好的整体休息体验。当这个时间是“个性化和有目的的计划，它不仅有利于照顾者，但所有的家庭成员，包括兄弟姐妹或配偶或合作伙伴³⁷。”

在创造暂时从照顾中解脱出来的机会时，重要的是要考虑所有的可能性，以及如何调整或适应这些可能性，以满足您孩子的独特情况。在你的社区里，有没有地方可以让你的孩子和典型的同龄人一起参加计划好的活动？如有必要，您是否可以通过您的正式服务系统或家庭成员添加支持人员

或者是愿意与你的儿子或女儿分享时间的朋友？随着时间的推移，您可以帮助您的孩子培养哪些技能，以便在他/她的成长过程中在这些类型的活动中获得独立性？您是否可以通过视频聊天或电话与临时照顾者或朋友联系来缓解您的担忧？

寻找和建立值得信赖的支持和照顾者，他们可以与您的孩子建立密切的关系，并提供有意义的互动，这可能有助于获得更好的整体休息体验。

确定您的RTS孩子所拥有或需要的技能，以便在没有您的情况下在社区中度过一段时间，这是确保您能够为自己留出时间的第一步。考虑你孩子的长处，你的孩子如何最好地沟通，以及他/她如何让人们知道他/她需要什么。确保护理员知道对孩子的期望，以及他/她是否为计划的活动做好了准备。了解你的孩子什么时候最脆弱，什么时候最容易感到焦虑或沮丧。如果需要的话，提前确定一个你的孩子可以休息的地方。对所有这些因素进行思考和规划将增强您孩子的体验，并使这些机会更加成功，为您和其他家庭成员创造更大的喘息机会³⁷。

在你的生活中，找出那些已经与你的孩子有联系或愿意与你的孩子有关系的人，这可能也是有帮助的。这是值得鼓励的，因为建立这种非正式的社区支持圈会让你的孩子更快乐、更活跃、更独立、更有主见。随着时间的推移，这些人越来越熟悉您孩子的需求、愿望和能力，您将更有信心创造非正式的社区休息机会。每次你离开时，你都可以减少一些担忧或压力，重新获得活力，并更好地面对当今的挑战³⁷。

知道你的社区里所有人都能得到什么，看看你的孩子可能对什么感兴趣，这是开始创造非正式休息机会的另一种方式。例如，社区娱乐中心或像基督教青年会这样的组织经常有健身或体育活动，为儿童和成人举办的艺术或音乐活动。宗教机构可以提供一個分享和相互支持的场所，以及志愿服务的机会。博物馆、剧院和公民组织可能会提供社区外展活动，这是休息的绝佳机会。这些也往往提供很少或没有成本。在您的社区中探索这些可能性，并与您当地的残疾系统和机构联系，将使您能够在社区之外创造新的机会。

确定您的RTS孩子拥有或需要的技能，以便在没有您的情况下在社区中度过一段时间是确保你能够为自己留出时间的第一步。

付费服务的限制³⁶。这些只是一些例子，说明如何为您和您的家人创造喘息的机会，同时提高您的RTS孩子的生活质量。

有关如何创建或访问临时休息的更多信息，请访问Arch National Respite Network，网址为 www.archrespite.org 和 www.archrespite.org/consumer-Information/LifeCourse-Tools-for-Restaurant³⁸或 LifeCourse Tools for Restaurant位于 www.lifecoursetools.com/respite/³⁷



索菲亚和她的家人在散步时休息

结论

自从Rubinstein博士和Taybi博士相遇并分享他们的RTS知识以来，发生了很多变化，也学到了很多。家庭现在有一个研究机构，虽然规模不大，但可以参考并与他们所爱的人的医疗提供者分享最佳护理。美国、欧洲和其他一些国家的医生和遗传学家正在继续努力学习更多关于RTS和干预措施的知识，这些干预措施可以帮助患有RTS的个人充分发挥其潜力。

此外，技术进步提高了家庭获取最新信息的能力，以及通过Facebook、Twitter、互联网和其他社交媒体渠道与其他有RTS儿童或成人的家庭联系的能力。鉴于RTS的稀有性，超越地理区域并相互联系的能力为家庭提供了避免孤立的新机会。这些联系提供支持、信息和非正式指导。

RTS的家庭和个人在他们的社区中过着充实的生活。拥有RTS的个人有助于他们的社区通过工作、志愿服务和花时间改善学校、宗教机构和社区中其他人的生活。在他们的家庭、社区和残疾领域专家的适当支持下，RTS社区正在蓬勃发展。

作为家庭成员和父母/监护人，我们鼓励您帮助您所爱的人在他们的社区中创造和实现他们所期望的最佳生活。与医疗提供者、服务提供者、其他家庭成员和公众分享您关于RTS的经验和知识非常重要。通过这些努力，你将为拥有RTS的个人建立一个更有知识、更包容、更包容的社会做出贡献。

RTS的家庭和个人在他们的社区中过着充实的生活。患有RTS的个人通过工作、志愿服务和花费时间改善其他参与者的生活来为他们的社区做出贡献他们的学校、宗教机构和社区。

参考文献

1. 亨内卡姆RCM。鲁宾斯坦-泰比综合征。在卡西迪SB, 阿兰森JA, 编辑。遗传综合征的管理, 第3版。新泽西州霍博肯: 威利; 2010:705-716。
2. Milani D, Manzoni FM, Pezzani L等。Rubinstein-Taybi综合征: 临床特征、遗传基础、诊断和治疗意大利儿科杂志2015;41(1):4。
3. Fergelot P, van Belzen M, van Gils J等。52例EP300突变引起的Rubinsteintaybi综合征患者的表型和基因型美国医学遗传学杂志A. 2016; 170(12):3069-3082。
4. Schorry EK, Keddache M, Lanphear N等。Rubinstein-Taybi综合征的基因型-表型相关性美国医学遗传学杂志2008; 146A: 2512-2519。
5. Roelfsema JH, White SJ, Ariyürek Y等。Rubinstein-Taybi综合征的遗传异质性: CBP和EP300基因突变均可致病美国医学遗传学杂志, 2005年; 76:572-580。
6. Wiley S, Swayne S, Rubinstein JH, Lanphear NE, Stevens CA。鲁宾斯坦-泰比综合征医学指南。美国医学遗传学杂志, 2003; 119(2):101-10。
7. 亨内卡姆RC。Rubinstein-Taybi综合征EUR J of Hum Genet。2006;14(9):981-985
8. Hennekam RCM, Stevens CA, Van de Kamp JJ。Rubinstein-Taybi综合征的病因和复发风险美国医学遗传学增刊1990;6:56-64。
9. Barnett D, Clements M, Kaplan-Estrin M, Fialka J。《建立新的梦想: 支持父母适应有特殊需要的孩子》。婴幼儿。2003;16(3):184-200。
10. *Rubinstein-Taybi综合征支持小组-英国*。Rubinstein-Taybi综合征: 信息手册<http://rtsuk.org/wp-content/uploads/2014/02/RTS-UK-Information-Booklet.pdf>。2018年4月4日访问。
11. 疾病预防控制中心 (CDC)。学习这些标志。早点行动。2018。 <https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/index.HTML>。2018年4月4日访问。
12. 以发展中的儿童为中心: 简言之: 儿童早期发展的科学。2007年出版的<https://developingchild.harvard.edu/resources/inbrief-science-of-ecd/>。2018年4月12日访问。
13. Stevens CA, Pouncey J, Knowles D。患有Rubinstein-Taybi综合征的成人。美国医学遗传学杂志, 2011; 155(7):1680-4。doi.org/10.1002/ajmg.a.34058。
14. Sescleifer A, Stevens CA。鲁宾斯坦-泰比综合征国家罕见病组织。2018年出版。 <https://rarediseases.org/rare-diseases/rubinstein-taybi-综合征/>。访问日期: 2018年4月17日。
15. Stevens CA, Carey J。*Rubinstein-Taybi: 家庭用书*。 <http://rubinstein-taybi.com/medical-7/家庭用书/>。访问日期: 2018年4月12日
16. 美国演讲语言听力协会。辅助和替代通信 (AAC)。 <http://www.asha.org/public/speech/disorders/AAC>。访问日期: 2018年4月17日。

17. Galéra C, Taupiac E, Fraise S等Rubinstein-Taybi综合征患儿的社会行为特征孤独症发育障碍。2009;39:1252-1260. 数字对象标识符: 10.1007/S10803-009-0733-4。
18. Yagihashi T, Kosaki K, Okamoto N等。Rubinstein-Taybi综合征行为特征年龄依赖性改变先天性异常。2012;52(2):82-86。
19. Kuo D, Houtrow A, Arango P, Kuhlthau K, Simmons J, Neff J.以家庭为中心的护理: 儿科健康护理的当前应用和未来方向。《妇幼保健杂志》, 2012年; 16(2):297-305. 数字对象标识符: 10.1007/s10995-011-0751-7。
20. Lindeke LL等人以家庭为中心, 在多个环境中为有特殊需要的儿童提供护理协调。《儿科保健杂志》, 2002年; 6(6):290-297。
21. 通过系统引导人们。<https://www.俄亥俄州.org/>。2018年4月10日访问。
22. 史蒂文斯CA, 亨尼卡姆RC, 布莱克本BL。Rubinstein-Taybi综合征的生长。美国医学遗传学杂志。1990;37(S6):51-55。
23. 甜菜L, 罗德里格斯-丰塞卡C, 亨内卡姆RC。鲁宾斯坦-泰比综合征患者的生长图表。美国医学遗传学杂志A。2014; 164(9):2300-9。
24. Van de Kar Al, Houge G, Shaw AC等。Rubinstein-Taybi综合征中的瘢痕疙瘩临床研究。英国皮肤病学杂志。2014;171(3):615-621. 数字对象标识符: 10.1111/bjd.13124.ch47。
25. 赫茨勒DA, 德鲍威尔JJ, 史蒂文森CB, 曼加诺FT。脊髓栓系综合征: 从胚胎学到成人表现的文献回顾。神经外科聚焦2010; 29(1) E1。
26. 美国神经外科医师协会。脊髓栓系综合征。patients/neurosurgical-conditions-and-treatments/tethered-spinal-cord-syndrome.org/。2019年1月2日访问。
27. Holt K, Barzel R.《口腔健康与学习: 当儿童的口腔健康受到影响时, 他们的学习能力也会受到影响》(第3版)。华盛顿特区: 国家妇幼口腔健康资源中心。乔治敦大学。2013。<https://www.mchoralhealth.org/PDFs/learningfactsheet.pdf>
28. Carskadon Ma, Acebo C, Jenni Og。青少年睡眠调节: 对行为的影响。纽约大学安学院科学。2004;1021:276-291. 数字对象标识符: 10.1196/Annals.1308.032
29. 弧线。自治、决策支持和监护。<https://thearc.org>。2018年6月18日访问。
30. 史蒂文斯县Rubinstein-Taybi综合征的肠旋转不良美国医学遗传学杂志。2015;167(10):2399-2401. doi/full/10.1002/ajmg.a.37167。
31. Boot MV, Van Belzen MJ, Overbeek Li等。Rubinstein-Taybi综合征中的良性肿瘤和恶性肿瘤美国医学遗传学杂志A部分2018; 176A: 597-608。图1-1. 1002/AJMG. A. 38603
32. Sy C, Henry J, Kura B, Brenner A, Grandhi R。Rubinstein-Taybi综合征患者的原发性弥漫性大B细胞淋巴瘤: 病例报告和文献回顾。世界神经外科。2018;109(3):42-346. 1. 1016/J. wneu. 2017. 10. 030

33. Villani A, Greer ML, Kalish JM等。对患有RAS病和其他癌症风险增加的罕见遗传疾病的个体进行癌症监测的建议。临床癌症研究2017; 23 (12) : E83-90。
34. Murphy NA, Christian B, Kaplan DA, Young PC。残疾儿童照顾者的健康：照顾者的观点。儿童：照顾、健康和发展。2006;33:180-187。
35. Robertson J, Hatton C, Wells E等。短期休假对残疾儿童家庭的影响：国际文献综述。健康社会关怀社区。2011;19(4):337-371。
36. 绘制生命历程。绘制生命历程经验和问题手册，为个人、家庭和专业人士提供指南。UMKC人类发展研究所，UCEDD。http://www.lifecoursetools.com。2016年出版。访问日期：2016年4月3日。
37. Reynolds MC, St. John J, Bell C。绘制生命历程。休息或短暂休息指南。http://www.lifecoursetools.com/respice。2017年出版。2018年1月10日访问。
38. 国家临时网络和资源中心。https://archrespice.org/。2019年1月4日访问。

鸣谢

在辛辛那提儿童医院，通过医学博士伊丽莎白·肖里和医学博士苏珊·威利，鲁宾斯坦博士的遗产得以延续，他们在他的领导下接受培训。

我们要感谢以下个人和家庭通过分享他们的个人故事和照片为这本小册子做出的贡献：艾玛和家人、瑞德和家人、利瓦伊和家人、瑞安-迪伦和家人，莱克西和家人，麦迪逊和家庭，大卫和家人，米利格和家人；哈姆扎和家人；索耶和家族；摩根和家族，杰森和家族；库珀和家族，汉娜和家，格里芬和家。还有阿利一家。另外，我们感谢所有审阅本手册内容并提供意见的同事和家人。最后，我们要感谢兄弟姐妹们，他们分享了他们与RTS的兄弟姐妹谢尔比、依娜拉和伊桑一起生活的感想。如果没有您和您的意见，就不可能制作这本小册子！

也感谢许多同事和家人审阅、编辑本手册并为其提供建议。特别感谢Nancy Lanphear（医学博士）的审核和Raoul CM Hennekam（医学博士）的帮助我们访问他的RTS增长图表，以及他们对RTS社区的承诺。

平面设计：Theresa Rosenacker | Theresa Rosenacker Design | theresarosenacker.com

联系

如需RTS支持，请联系我们的家庭支持协调员 rts@cchmc.org 或致电513-636-4723。发育与行为儿科部的预约

辛辛那提儿童医院，请拨打预约热线513-636-4611。



从左至右：莱克西、齐亚拉、沃利、莱克西、瑞德、克里斯托弗、阿德里安和阿利



这本小册子得到了杰克·鲁宾斯坦博士基金会的慷慨支持。

