

## Zespół Silvera i Russella

ORPHA813

### **Definicja choroby:**

Zespół Silvera i Russella charakteryzuje się opóźnieniem wzrostu o początku w wieku prenatalnym, charakterystycznym wyglądem twarzy oraz asymetrią kończyn.

### **Epidemiologia:**

Częstość występowania szacowana jest na 1-30/100 000 przypadków, a około 400 przypadków zostało opisanych w literaturze.

### **Obraz kliniczny:**

Choroba częściej ma wpływ na wagę niż wzrost, tkanka tłuszczowa ograniczona jest do niewielkiej ilości w tkance podskórnej. Wiek kostny jest opóźniony, zgodny z niskim wzrostem. Zamykanie ciemiączka może być opóźnione. Obwód głowy jest prawidłowy, ale w porównaniu do reszty ciała może tworzyć wrażenie rzekomego wodogłowia. Szerokie, wydatne czoło stanowi kontrast dla małej, trójkątnej twarzy z małą spiczastą brodą, szerokimi ustami z cienkimi wargami i kącikami ust skierowanymi do dołu, dużymi oczami i niebieskawą twardówką. Boczna i najczęściej częściowa asymetria kończyn występuje u 60% do 80% pacjentów, ale nie ma charakteru postępującego. Częstym objawem jest skrócenie i(lub) klinodaktylia piątego palca. Rozwój ruchowy może być spowolniony, a w rzadkich przypadkach, może występować łagodna niepełnosprawność intelektualna.

### **Etiologia:**

Etiologia jest heterogenna. Większość przypadków jest sporadyczna. U 10% pacjentów zaobserwowano matczyną disomię jednorodzielską. W około 30% przypadków występuje hipometylacja genu H19 zlokalizowanego w regionie piętnowania 11p15. W większości przypadków hipometylacja jest wynikiem mechanizmu epigenetycznego lub mikrorearanżacji genomowych takich jak matczyzna mikroduplikacja regionu.

### **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie stawia się na podstawie badania klinicznego, ponieważ nie istnieje specyficzne badanie biologiczne, ale potwierdzenie można uzyskać wykrywając nieprawidłowości w badaniu molekularnym.



## **Rozpoznanie różnicowe:**

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić opóźnienie wzrostu wewnątrzmacicznego spowodowane upośledzeniem funkcji łożyska, strukturalne lub mozaikowe nieprawidłowości chromosomalne, progerię noworodków (zespół Wiedemanna i Rautenstraucha), zespół 3M oraz niskorosłość Mulibrey (sprawdź te terminy).

## **Poradnictwo genetyczne:**

Porada genetyczna uzależniona jest od sprawczego mechanizmu molekularnego. Ryzyko urodzenia następnego chorego dziecka jest bardzo niskie w przypadku jednorodzicielskiej disomii chromosomu 7 lub anomalii epigenetycznych regionu 11p15.

## **Diagnostyka prenatalna:**

Badanie prenatalne najczęściej nie jest możliwe (większość przypadków jest sporadyczna).

## **Postępowanie i leczenie:**

Leczenie jest wspomagające. Terapia hormonem wzrostu może przyspieszyć wzrost i zwiększyć ostateczną wysokość, ale nie pozwala osiągnąć prawidłowego wzrostu.

## **Rokowanie:**

Poza niskim wzrostem i szczupłą budową ciała, rokowanie długoterminowe jest dobre. Hemihipotrofia nie jest związana ze zwiększonym ryzykiem nowotworów.

## **Recenzent-ekspert: Prof. Annick TOUTAIN**

Aktualizacja: Wrzesień 2007

Tłumaczenie: Sierpień 2016

*This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)