

:: Silver-Russellov syndróm

Orpha číslo: ORPHA813

Prehľad

Silver-Russellov syndróm je charakterizovaný rastovou retardáciou s nástupom príznakov v prenatálnom období, typickým facies a asymetriou končatín. Incidencia predstavuje 1-30/100 000 prípadov a približne 400 prípadov bolo popísaných v literatúre. Viac ako výška je postihnutá váha dieťaťa, s malým množstvom podkožného tuku. Spolu s malým vzrastom je spomalené kostné zrenie. Fontanela sa uzatvára oneskorene. Veľkosť hlavy je normálna a v porovnaní s menšou postavou môže mať pseudohydrocefalický vzhľad. Široké prominujúce čelo kontrastuje s malou tvárou v tvare trojuholníka, s malou špicatou bradou, širokými ústami, tenkými perami a poklesnutými kútikmi, veľkými očami a modrými sklérami. Laterálna, obvykle čiastočná asymetria končatín bola pozorovaná u 60-80% prípadov, ale nie je progresívna. Bežným nálezom je skrátenejší malíček na ruke a/alebo klinodaktýlia. Pacienti môžu mať problémy s rozvojom motoriky, vzácne môže byť prítomná mentálna retardácia. Etiológia ochorenia je heterogénna. U väčšiny prípadov sa jedná o sporadický výskyt. Maternálna uniparentálna dizómia chromozómu 7 je pozorovaná u 10% pacientov. U približne 30% prípadov sa jedná o hypometyláciu v oblasti *H19* génu, lokalizovaného v 11p15 imprintovanom regióne. Hypometylácia vychádza vo väčšine prípadov z epigenetického mechanizmu alebo genómovej microrearrangement, ako je materská mikroduplikácia v určitej oblasti. Diagnóza je stanovená predovšetkým klinicky, lebo neexistuje žiaden špecifický biologický test, ale môže byť potvrdená detekciou základnej molekulárnej anomálie. Diferenciálna diagnostika zahŕňa intrauterinnú rastovú retardáciu v dôsledku poškodenia funkcie placenty, štrukturálne alebo mozaikové chromozómové aberácie, novorodeneckú progériu (Wiedemann-Rautenstrauch syndróm), 3M syndróm a Mulibrey nanizmus. Genetické poradenstvo závisí od príslušného molekulárneho mechanizmu. Riziko opakovania mutácie je extrémne nízke v prípadoch uniparentálnej dizómie chromozómu 7 alebo epigenetických anomálií v 11p15 regióne. Prenatálna diagnostika zvyčajne nie je možná (väčšina prípadov sú sporadické, predpokladané potenciálne riziko postihnutia dieťaťa počas tehotenstva je nízke). Liečba je symptomatická. Terapia rastovým hormónom môže urýchliť rast a zvyšuje konečnú výšku, ale neumožňuje dosiahnuť cieľovú výšku. Okrem malého vzrastu a útlej postavy, je dlhodobá prognóza dobrá. Hemihypotrofia nie je spojená so zvýšeným rizikom nádorových ochorení.

Odborný recenzent :

- o Pr Annick TOUTAIN

Posledná úprava : September 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Petra Davidová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net