

Silverův-Russellův syndrom

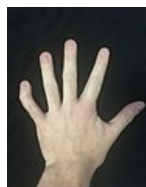
Silverův-Russellův syndrom (SRS) je klinický syndrom s relativně dobrou prognózou, charakterizovaný intrauterinní a postnatální růstovou retardací, potížemi s krmením, nízkým vzrůstem, tělesnou asymetrií a typickým trojúhelníkovitým obličejem s prominujícím čelem a dalšími anomáliemi. Jedná se o epigenetické onemocnění, které má různorodý genetický a klinický obraz. SRS lze v některých případech potvrdit molekulárně genetickým vyšetřením, ale negativní molekulárně genetické vyšetření nevylučuje tuto diagnózu.^{[1][2]}

Klinický obraz

- **intrauterinní růstová retardace**
- typická faciální dysmorfie: malý trojúhelníkovitý obličej, normální obvod hlavy (ale vzhledem k malé délce se hlava zdá disproporčně velká - **relativní makrocefalie při narození**) - tyto znaky jsou v dospělosti méně nápadné než u malých dětí; modré skléry, **vysoké prominující čelo**, malá čelist (mikrognacie), ústní koutky stočené dolů;
- **asymetrie** končetin, hemihypertrofie, kamptodaktylie (fixovaná flexe prstů) či klinodaktylie 5. prstu, syndaktylie 2. a 3. prstu nohy, pozdní uzávěr velké fontanely;
- **potíže s krmením**, neprosívání, **postnatální růstová retardace**;
- poruchy střevní motility (gastroezofageální reflux, zpomalené vyprazdňování žaludku, zácpa);
- hypoglykemie při lačnění;
- sklon ke zvýšenému pocení v dětství, zejména na hlavě a horní části trupu;
- vývojové opoždění;
- potíže s držetím hlavy v důsledku relativně velké hlavy v porovnání s malým tělem;
- porucha motorického vývoje z nedostatku svalové hmoty a síly;
- normální inteligence či poruchy učení;
- deficit růstového hormonu (GH), abnormality spontánní sekrece GH, subnormální odpověď na GH stimulační test;
- malý vzrůst v dospělosti;
- opožděný kostní věk;
- hypospadie, chlopeč zadní uretry;
- srdeční vady;
- malignity (kraniofaryngeom, testikulární seminom, hepatocelulární karcinom, Wilmsův tumor).^{[2][1]}



Typická faciální dysmorfie



Klinodaktylie



Kamptodaktylie

Etiologie

Příčina onemocnění může být na **chromosomu 7** a to zhruba u 1 z 10 dětí. U většiny se objevuje vada na

11. chromosomu. Zde dojde k hypometylaci IGF2/H19 lokusu blízko imprinting centra, konkrétně na 11p15. Velmi často jsou postiženy děti rodin, kde se onemocnění dříve neobjevilo. V počtu postižených žen a mužů není rozdíl. Počet lidí s tímto syndromem stále stoupá.^[3]

Diagnostika

- klinická
- molekulárně genetické vyšetření (negativní vyšetření nevylučuje diagnózu).^[2]

Silverův-Russellův syndrom



Silverův-Russellův syndrom

| | |
|-----------------------------|--|
| Klinický obraz | malformace obličeje, nízká porodní hmotnost, nízký vzrůst, skvrny „café au lait“ a další |
| Příčina | hypometylace IGF2/H19 lokusu na 11p15 |
| Diagnostika | fyzikální vyšetření, kostní věk, vyšetření chromosomů |
| Prognóza | syndrom neovlivňuje délku života |
| Klasifikace a odkazy | |
| MKN-10 | Q87.1 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q87.1) |
| MeSH ID | D056730 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D056730) |
| OMIM | 180860 (https://omim.org/entry/180860) |
| orphanet | ORPHA813 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=584) |
| MedlinePlus | 001209 (https://medlineplus.gov/ency/article/001209.htm) |
| Medscape | 948786 (https://emedicine.medscape.com/article/948786-overview) |

Péče/léčba

- optimalizace výživy (při nadměrné příjmu se zvyšuje riziko metabolických komplikací; typický je nízký objem svalové hmoty);
- při závažných problémech s příjmem potravy či gastroesofageálním refluxu - enterální výživa cestou gastrostomie (s fundoplikací či bez)
- prevence hypoglykémie (hlídat klinické známky hypoglykémie, měřit ketony v moči, stanovit „bezpečnou dobu lačnění“, k prevenci hypoglykémie podávat komplexní sacharidy)
- fyzioterapie
- léčba rekombinantním růstovým hormonem (rhGH) ke zlepšení růstu (denně subkutánní injekce);
- hlídat známky předčasné puberty (předčasný nástup adrenarché) a inzulinové rezistence;
- při známkách myoklonické dystonie, verbální či oromotorické dyspraxii a/nebo příznacích poruchy autistického spektra (bývá při maternální uniparentální disomii chromosomu 7) sledování dětským neurologem;
- vyšetření na přítomnost skoliózy
- sledování klinickým genetikem, gastroenterologem, nutričním terapeutem, endokrinologem, logopedem a ortopedem.^[2]

Odkazy

Související články

- Beckwithův-Wiedemannův syndrom
- Genový imprinting a lidské patologie • Genový imprinting
- Epigenetika a lidská onemocnění

Externí odkazy

- Russell-Silver syndrome (Genetics Home Reference) (<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/russell-silver-syndrome#genes%7C>)
- Russell Silver Syndrome (National Organization for Rare Disorders) (<https://rarediseases.org/rare-diseases/russell-silver-syndrome/>)

Použitá literatura

1. SINHA, S K. *Silver-Russell Syndrome* [online]. Medscape, ©2019. Poslední revize 2019-02-11, [cit. 2020-06-07]. <<https://emedicine.medscape.com/article/948786-overview>>.
2. SINHA, S K. *Silver-Russell Syndrome Guidelines* [online]. Medscape, ©201. Poslední revize 2019-02-11, [cit. 2020-06-07]. <<https://emedicine.medscape.com/article/948786-guidelines>>.
3. MedlinePlus: *Russell-Silver syndrome*. [Online]. Citováno 15.06.2016. Dostupné na: <https://medlineplus.gov/ency/article/001209.htm>