

Σύνδρομο Silver-Russel (Σίλβερ-Ράσελ)

Πηγή: <http://www.noesi.gr/>

Το σύνδρομο επηρεάζει τα χαρακτηριστικά του προσώπου, το βάρος κατά τη γέννα (ελλιπποβαρή βρέφη), τη συμμετρία και την ανάπτυξη του σώματος. Ενδέχεται να συνοδεύεται από διαταραχές της μάθησης. Εάν δεν διαγνωστεί εγκαίρως, μπορεί να οδηγήσει βρέφη και παιδιά σε θάνατο.

Το σύνδρομο περιγράφηκε αρχικώς από τον Σίλβερ και τους συνεργάτες του, το 1953, και ένα χρόνο αργότερα από τον Ράσελ.

Επιπολασμός

Πρόκειται για ένα από τα σπανιότερα σύνδρομα. Η συχνότητα εμφάνισης στο γενικό πληθυσμό (επίπτωση ή επιπολασμός) υπολογίζεται σε 1 ανά 100.000 γεννήσεις (έως το μέγιστο 1 ανά 30.000 γεννήσεις). Το σύνδρομο προσβάλλει άρρενα και θήλεα εξίσου. Έρευνες σε οικογένειες με παιδιά που φέρουν το σύνδρομο δείχνουν, τα αδέλφια τους δεν έχουν περισσότερες πιθανότητες από το φυσιολογικό να φέρουν το σύνδρομο.

Αιτιολογία

Σε γενικές γραμμές, η αιτιολογία του συνδρόμου δεν είναι γνωστή.

Σε μερικά από τα άτομα, που φέρουν το σύνδρομο, εμφανίζεται το φαινόμενο της "αποτύπωσης" στο ζεύγος νούμερο 7 των χρωμοσωμάτων - πρόκειται για μία γονιδιακή ανωμαλία, κατά την οποία το άτομα κληρονομεί από τον ένα γονέα, εδώ από τη μητέρα, δύο αντίγραφα του ίδιου χρωμοσώματος που τελικώς απαρτίζουν ένα από τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων, αντί ένα από έκαστο γονέα. Ακόμα, σε μερικές γνωστές περιπτώσεις στα ιατρικά αρχεία, φαίνεται ότι το σύνδρομο δεν είναι κληρονομήσιμο, ακόμα και σε περιπτώσεις παιδιών από γονείς που φέρουν το σύνδρομο.

Διάγνωση

Γενικώς αν και δεν έχει κατασκευαστεί κάποια διαγνωστική κλίμακα για την αναγνώριση του συνδρόμου Silver-Russel, τα παρακάτω θεωρούνται άρρηκτα συνδεδεμένα με το σύνδρομο και η παρουσία τους απαραίτητη προκειμένου να γίνει η διάγνωσή του:

- Ελλιπποβαρή βρέφη, τουλάχιστο 2 μονάδες (SD) κάτω από το φυσιολογικό
- Κακή ανάπτυξη μετά τον τοκετό
- Ασυμμετρία άκρων
- Ιδιαίτερα χαρακτηριστικά προσώπου

Σε αρκετές περιπτώσεις, διαφόρων τύπων γονιδιακές αναλύσεις σε βρέφος και γονείς, ενδέχεται να βοηθήσουν στην πρόωμη αναγνώριση του συνδρόμου.

Φυσιολογία

Η πιο σημαντική από τις διαταραχές που συνοδεύουν το σύνδρομο Silver-Russel είναι η καθυστέρηση της ανάπτυξης. Αν και σε αρκετές περιπτώσεις τα άτομα που φέρουν το σύνδρομο αναπτύσσονται γρηγορότερα κατά την περίοδο της εφηβείας, το τελικό ύψος τους ενδέχεται να είναι αρκετά χαμηλότερο από το φυσιολογικό (απόκλιση 3.6 μονάδες SD).

Το πρόσωπο έχει μικρό και τριγωνικό σχήμα (με φυσιολογική περίμετρο κεφαλής, η κεφαλή αποτελείται από μακρύ μέτωπο, στόμα με χείλη που γέρνουν προς τα κάτω στις άκρες τους, και μικρό σιαγόني). Το κεφάλι φαίνεται μεγάλο σε μέγεθος σε σύγκριση με το (μικρομέγεθες) σώμα.

Τα άκρα δεν είναι συμμετρικά μεταξύ τους και ενδέχεται να εμφανιστούν δυσκαμψίες στα δάκτυλα (π.χ. κλινοδακτυλία, καμπτοδακτυλία - δηλ. ελλιπής δυνατότητα κάμψης των δακτύλων).

Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου δεν είναι ιδιαιτέρως εμφανή κατά τη βρεφική ηλικία, ωστόσο, μετά την ενηλικίωση δεν είναι τόσο εμφανή.

Συνηθέστερα, τα επίπεδα ορμονών στα άτομα που φέρουν το σύνδρομο είναι φυσιολογικά.

Παθολογία

Ενυπάρχουν δυσκολίες στη σίτιση και συχνά η αδυναμία των βρεφών να αναπτυχθούν αποτελεί συχνή αιτία θανάτου σε άτομα που φέρουν το σύνδρομο Silver-Russel. Επιπροσθέτως, εμφανίζονται επιπλοκές που σχετίζονται με υπογλυκαιμία.

Αν και δεν είναι απαραίτητο, μπορεί να ενυπάρχουν δυσκολίες στη μάθηση. Περίπου οι μισοί από τους ανθρώπους που φέρουν το σύνδρομο Silver-Russel εμφανίζουν σε κάποια φάση της σχολικής ηλικίας δυσκολίες στη μάθηση του λόγου και των αριθμών.

Ο έλεγχος της κεφαλής κατά τη βρεφική ηλικία ενδέχεται να είναι μέτριος έως κακός, κυρίως λόγω του αυξημένου βάρους της κεφαλής (μεγαλομεγέθης). Επιπροσθέτως, παρατηρείται αδυναμία στις κινητικές δεξιότητες λόγω έλλειψης μυϊκής δύναμης.

Θεραπεία - Αποκατάσταση

- Ορμονική θεραπεία, με στόχο την αύξηση του ρυθμού ανάπτυξης σε βρέφη και παιδιά
- Φυσιοθεραπεία, για τη βελτίωση του μυϊκού τόνου και την τόνωση των μυών με αποτέλεσμα την αύξηση της σωματικής δύναμης και τον καλύτερο έλεγχο των κινήσεων
- Λογοθεραπεία ή ειδική εκπαίδευση
- Ειδικές προσαρμογές σε στοματική ή ρινική κοιλότητα, σε περίπτωση που το βρέφος δεν μπορεί να σιτιστεί αυτόνομα
- Εξατομικευμένο διαιτολογικό πρόγραμμα με στόχο την πρόσληψη συγκεκριμένου αριθμού θερμιδών ημερησίως