



СИНДРОМ НА СИЛВЪР-РЪСЕЛ (С-М НА SILVER-RUSSELL)

Синоними за с-м на Силвер-Ръсел

- Russell-Silver синдром
- RSS
- Russell-Silver нанизъм
- Russell синдром
- Silver-Russell нанизъм
- Silver синдром
- SRS

Общи данни

Синдромът на Силвър-Ръсел (ССР) е рядко наследствено заболяване, което се проявява с изоставане в развитието на плода по време на бременността, забавен растеж след раждането, относително голям размер на главата спрямо тялото, триъгълна форма на лицето, изпъкнало чело (при оглед в профил), асиметрия на тялото и значителни затруднения в храненето в малката възраст. Отделните симптоми на заболяването се проявяват с различна честота и тежест. При по-голяма част от хората, страдащи от синдрома на Силвър-Ръсел интелектът е запазен, но може да се наблюдава забавяне в развитието на двигателната активност и говора.

ССР е хетерогенно генетично заболяване, което означава, че има голям брой генетични дефекти, които могат да доведат до неговата поява. Дефекти в 7 и 11 хромозома се откриват в близо 60% от пациентите със ССР. Все още, обаче, при останалите 40% от пациентите диагнозата ССР се поставя на базата на клинични белези и не се установява точната причина за появата на синдрома.

Създадено е официално ръководство, което дава препоръки по отношение на диагностицирането и лечението на лица с ССР. Лечението на деца с ССР трябва да започне в най-ранни срокове след диагностицирането и обикновено е необходим екип от различни здравни специалисти.

Въведение

Синдромът на Силвър-Ръсел за първи път е описан от Силвър през 1953 г. и Ръсел през 1954 г. Първоначално се е смятало, че става въпрос за две отделни заболявания. Отнело е 20 години, за да се стигне до заключението, че става въпрос за разновидности на едно и също заболяване. Синдромът се означава като Ръсел-Силвър в САЩ и Силвър-Ръсел в Европа.

Симптоми

Има голяма разлика в симптомите на ССР между отделните хора. Някои пациенти са слабо засегнати, други страдат от тежки усложнения. Заболяването може да засегне множество различни

части на тялото. Важно е да се отбележи, че засегнатият човек няма да има всички възможни симптоми, характерни за синдрома. Пациентите и техните родители трябва внимателно да обсъдят със своя лекар и екип от специалисти конкретния случай, наличните симптоми и цялостната прогноза. Навременната диагноза и правилното лечение в повечето случаи осигуряват на пациентите със ССР дълъг и пълноценен живот.

**Растеж и пубертет:* повечето деца със ССР при раждането са с тегло под 3-я персентил (под нормата), дори и ако са родени на термин. След раждането често теглото на тези деца продължава да изостава спрямо това на техните връстници. Родителите често съобщават за намален апетит (някои деца никога не плачат за храна), затова едно от основните притеснения при деца със ССР е как да се постигне адекватно наддаване на тегло. Нужни са специални грижи и осигуряване на високо калорийна храна.

Ръстът при раждане също често е под 3-я персентил, но не винаги. Растежът по отношение на тегло и височина изостава както в кърмаческия (до 1г.), така и в периода на ранната детска възраст (до 3г.), без наличие на наваксване (catch-up). При по-голямата част от децата със ССР няма дефицит на растежен хормон. Проучванията показват, че използването на растежен хормон за лечение на ССР не се различава статистически при децата без дефицит и децата с дефицит на растежен хормон.

При повечето деца със ССР се наблюдава забавяне в костната възраст в периода на ранното детство. Важно е да се отбележи, че изоставането на костната възраст при деца със ССР не е типичното за конституционално изоставане в ръста, което предполага по-късен период на растеж спрямо връстниците. При децата със ССР често се наблюдава бързо напредване на костната възраст около 8-9-годишна възраст, след което тяхната костна възраст изпреварва календарната.

Няма много информация по отношение на крайния ръст на индивидите със ССР, оставени без лечение с растежен хормон (РХ), но в едно проучване е посочен краен ръст за мъжете 151см и 140 см за жените.

**Асиметрия:* При много деца, страдащи от ССР едната половина на тялото или само част от нея е по-малка от другата (асиметрия). Причината за това е нарушеното развитие на съответната част на тялото (хемихипотрофия). Степента на асиметрията варира в големи граници. В повечето случаи асиметрията се изразява в различна дължина на двата крака или двете ръце, но при някои деца е засегната цялата лява или дясна половина на тялото. Това може да е причина за нарушения в равновесието и походката. Всяко дете със значителна асиметрия на крайниците трябва да бъде редовно проследявано от специалист ортопед. Въпреки че при повечето деца асиметрията на тялото е видима още при раждането, тя може да остане незабелязана в продължение на години. Асиметрията може да намалее с възрастта. Лечението с растежен хормон не води до задълбочаване на асиметрията на тялото.

**Краниофациални черти (на лицето и главата):* характерни са за децата със ССР, проявяват се още в първите години от живота. Най-често срещаният белег е: „глава, голяма спрямо тялото”. Обиколката на главата е почти винаги на значимо по-високо ниво (персентил) в растежната крива в сравнение с ръста и теглото (т.нар. „запазване на главата” или относителна макроцефалия). Този белег, заедно с малката челюст (микрогнатия) определя специфичната триъгълна форма на лицето при деца със ССР. Относително големият размер на главата при ССР е причина погрешно да се поставя диагноза *хидроцефалия* - състояние при което в черепа се натрупва прекалено голямо количество гръбначно-мозъчна течност и притиска тъканите на главния мозък. В допълнение, при засегнатите деца може да се наблюдава забавяне в затварянето на голямата фонтанела - така нареченото „меко място” по горната повърхност на главата, където се срещат двете съединителнотъканни връзки (шевови) на черепа. Друг характерен белег на лицето при ССР е проминиращото чело - челото е прекалено издадено напред при оглед на лицето в профил.

Други, по-малко специфични краниофарингеални белези на синдрома са: обезцветяване на бялата част (склера) на окото - сини склери в кърмаческия период, малка уста, насочени надолу ъгли на устата, високо разположено небце. Тези лицеви белези, специфични за ССР, стават по-малко видими с възрастта.

Наблюдава се разнообразие от дефекти в зъбите – липса на зъби, малки по размер зъби (микродонтия), застъпващи се зъби.

**Проблеми с храненето:* Стомашно-чревните проблеми са често срещани при деца със ССР.

- възпаление на хранопровода (езофагит). Хранопроводът е тръбата, която пренася храна от устата към стомаха;
- обратно връщане на стомашно съдържимо от стомаха към хранопровода - гастроезофагеален рефлукс;
- забавено изпразване на стомаха (по- продължително смилане на храната в стомаха, при което детето се чувства сито);
- изоставане в наддаването на тегло и ръст спрямо съответните за възрастта и пола (детето не вирее).

Някои деца изобщо не изпитват чувство на глад по време на ранното си детство, докато други развиват антипатия към храната. За сметка на това, някои деца впоследствие започват да се хранят с прекалено големи количества храна. Тъй като те имат слабо развита мускулатура, е важно да се предотврати натрупването на голямо количество мазнини в тялото. Освен това рязкото натрупване на килограми в детството може да доведе до нарушения в метаболизма и повишен риск от високо кръвно налягане и сърдечни проблеми в бъдеще. Децата със ССР трябва да бъдат добре хранени, **но да останат слаби.**

**Хипогликемия:* Децата със ССР са с повишен риск от хипогликемия (повтарящи се периоди на необичайно ниска кръвна захар). Възможно е това да се дължи на слабо развитата подкожна мастна тъкан при тези деца и липсата им на апетит. Хипогликемия се предизвиква обикновено, когато детето не е приемало храна за дълъг период от време (гладуване). Симптомите на хипогликемия са: слабост, глад, замаяност, изпотяване и/или главоболие. При деца със ССР често се установяват хипогликемии през нощта (по време на сън), без да има видими клинични белези. Прекомерно потене понякога се наблюдава при деца със ССР, без да има придружаваща хипогликемия.

**Невропсихично развитие:* развитието на двигателната активност може да бъде забавено, поради нисък тонус на мускулатурата (хипотония) и относително по-големия размер на главата, особено през ранното детство. Забавяне в развитието на речта също се среща често, особено при наличие на дизомия на 7-ма хромозома по майчина линия (вж. в раздел “Причини,). Ранната намеса (физикална и ерготерапия, стимулиране на речта) е от голямо значение. Родителите могат да се обърнат към своя педиатър за повече информация.

Болшинството от деца със ССР са с нормално развит интелект. Въпреки това са регистрирани случаи на деца със ССР, които срещат проблеми в учението или имат нарушено поведение. По-голям е рискът за развитие на тези симптоми при наличие на майчина дизомия на 7-ма хромозома.

**Допълнителни белези:* срещат се с различна честота

Ортопедичните проблеми, свързани със ССР, включват асиметрия на тялото, изкривяване на гръбначния стълб (сколиоза), дислокация на главата на бедрената кост. Срещат се и леко изразени аномалии на дланта и/или ходилото, като например къс или изкривен 5-ти пръст (клинодактилия); пръсти, които са фиксирани в сгънато положение и не могат да бъдат напълно разгънати (камптодактилия), срастване на втори и трети пръст на крака (синдактилия).

Срещат се и разнообразие от аномалии, които засягат органите на половата и отделителната система (генитоуринарни аномалии). Сред по-често срещаните са: нарушено спускане на единия или и на двата тестиса в скротума (крипторхизъм), разположение на крайния отвор на отделителната система (уретрата) по долната повърхност на пениса (хипоспадия), непълно развитие на матката и горната част на влагалището (синдром на Рокитански). Могат да се установят и аномалии в структурата на бъбреците. Генитоуринарните аномалии са с повишена честота и при деца, родени малки за

гестационната си възраст, които нямат синдром на Силвер-Ръсел.

Други вродени аномалии, които са по-малко характерни за ССР са: дефекти в устройството на сърцето, цепнато небце (наличие на отвор по горната повърхност на устната кухина). Вродените аномалии се срещат по-често при деца с нарушено метилиране на късото рамо на 11-та хромозома (вж. по-долу „Причини”).

Причини

През последните години стана възможно диагнозата, поставена въз основа на клинични белези, да се потвърди чрез генетично изследване в приблизително 60% от случаите на ССР. Известни са две основни генетични изменения (на 7-ма и 11-та хромозоми), които водят до развитие на ССР. Тези дефекти са специфични за синдрома и не се откриват при деца с вътреутробно изоставане в растежа и забавен постнатален растеж.

Хромозомите, които се намират в ядрата на човешките клетки, са носители на генетичната информация (гени) на всеки човек. Като норма, всеки притежава 46 хромозоми - 44 автозоми и 2 полови хромозоми. Хромозомите са номерирани по двойки от 1 до 22, а половите хромозоми са означени с X и Y. Мъжете имат една X и една Y хромозома, а жените - две X хромозоми. Всяка хромозома има късо рамо, означено като „p“ и дълго рамо – „q“. Всяка хромозома се подразделя на сектори, които се номерират - например 11p15.5 означава сектор 15.5 на късото рамо на 11-та хромозома. Секторите на хромозомите са изградени от множество гени.

Всеки човек има по две копия от всеки ген – едно копие, унаследено от майката и едно от бащата. В повечето случаи и двете копия на гена са активни. В някои случаи един от двата гена е изключен (не функционира) в зависимост от това от кой родител идва. Това се означава като *генетичен импринтинг*. Генетичният импринтинг се контролира от химичен процес, наречен метилиране. Правилното протичане на този процес е от основно значение за развитието на организма. Нарушенията в генетичния импринтинг се свързват с няколко заболявания, едно от които е ССР.

Хромозома 11: гените, които са подложени на генетичен импринтинг, се откриват на групи. Група от такива гени се разполага в сегмент 15.5 на късото рамо на 11 хромозома (11p15.5). Тази група от гени се разделя на два отдела, наречени централна зона на импринтиране (ICR1 and ICR2). Гените, които се регулират от тези зони, имат голямо значение за растежа на плода по време на бременността. Дефекти в тези групи от гени водят до развитието на още един синдром: Бекуиф-Видеман (Beckwith-Wiedemann), който се проявява с прекалено голям растеж на плода.

При 30-60% от децата, страдащи от ССР, се наблюдават промени (липса на метилиране/отслабено метилиране), което засяга първата централна зона на импринтиране на 11та хромозома (11p15 LOM). Това от своя страна засяга функцията на два гена – майчино изявения/експресиран H19 и бащино изявения/експресиран IGF2, за които се смята, че имат роля в развитието на ССР.

Хромозома 7: При около 5-10% от децата със ССР се откриват две майчини копия от 7-ма хромозома и нито една бащина. Това се нарича майчина еднородителска (унипарентна) дизомия на 7-ма хромозома (upd(7)mat). Не е ясен точния механизъм, по който този дефект води до забавяне в растежа и развитието, въпреки че за основна причина се приема прекомерната активност на гени от майката и потиснатата активност на гени от бащата.

Клинично проявен ССР: Поставянето на диагноза синдром на Силвър-Ръсел се извършва въз основа на специфични клинични белези. В 60% от случаите диагнозата се потвърждава чрез установяване на генетична аномалия, която е основна причина за възникващите дефекти в организма. При останалите 40% не се открива подлежащ генетичен дефект.

Други нарушения в импринтинга: Макар и рядко, е възможно и други нарушения в генетичния импринтинг да доведат до проява на ССР. Допълнителни изследвания трябва да

се проведат при деца, за които има съмнения за наличие на неспецифични генетични дефекти, особено при наличие на припокриващи се клинични белези (комбиниране на повече от едно заболяване). Напр., промени, за сягащи импринтинг региона на 14q32 хромозома, водят до състояние, известно като синдром на Темпъл (Temple). Децата с това състояние често имат интраутеринно забавяне в растежа, лош постнатален растеж, намален мускулен тонус, забавяне в развитието на двигателните умения и ранен пубертет – все белези, които могат да се открият и при ССР. Асиметрията се среща много рядко при с-м на Темпъл.

Засегнато население

ССР може да засегне всяка част от населението и се проявява с еднаква честота сред мъжкия и женския пол. В миналото много деца с изоставане в развитието по време на бременността (вътреутробно) и относително голяма обиколка на главата са били погрешно определяни като деца със ССР. Поради затруднения в поставянето на диагнозата от друга страна, много деца със ССР остават за дълго време недиагностицирани. Поради тези причини не може да се определи с точност честотата на синдрома сред населението. Въпреки това честотата се оценява на 1 на 30,000 до 1 на 100,000.

Свързани със синдрома нарушения

Интаутеринното забавяне в растежа е белег, характерен за много вродени заболявания. Въпреки че тези заболявания могат да имат и други симптоми, сходни с тези на ССР, те обикновено имат и специфични за всяко едно заболяване белези, които да ги отличат. Например относителната микроцефалия (размер на главата, по-малък от очаквания за съответните ръст и тегло) почти никога не се среща при ССР. За друга диагноза трябва да се мисли и ако има цялостно изоставане в развитието, значително засягане на интелекта, липсват затруднения с храненето, наблюдават се лицеви дефекти (различни от специфичните за ССР), допълнителни вродени аномалии, които не са характерни за ССР.

**3М синдром* - изключително рядко генетично заболяване, което се характеризира с ниско тегло при раждане, нисък ръст, характерни лицеви белези и леки скелетни изменения. Наименованието „3М” идва от инициалите на трима изследователи (Милър, Макюсик, Малвю), които са сред първите, описали синдрома. Специфичните лицеви белези включват: издължена и тясна глава (долхоцефалия), прекомерно издадено напред чело, триъгълна форма на лицето, вирнат нос и плътни устни. Костните изменения, които се наблюдават при това заболяване, се изразяват в изтъняване на костите, особено дългите кости на ръцете и краката, издължени (скосени в предната част) кости на гръбначния стълб (прешлени), вродена дислокация на бедрената глава, и/или деформации на костите на гръдния кош (ребрата) и лопатките. Могат да се наблюдават също изпъкнали назад пети или повишена подвижност на ставните връзки. Интелектът е запазен. 3М синдромът се унаследява по автозомно рецесивен път, т.е. и двамата родители трябва да са носители на генетичен дефект.

**Синдроми на хромозомна нестабилност:* Анемия на Фанкони, синдром на Блум, Ниймиген брейкидж синдром могат да имат сходни белези със ССР. При изброените заболявания клетъчните хромозоми на индивида са нестабилни, чупят се и се пренареждат гените си, което нарушава нормалната структура на ДНК в клетките. Често при тези синдромни състояния се установява забавяне във вътреутробното развитие, нисък ръст, малък размер на главата (микроцефалия), аномалии на крайниците, чести инфекции, повишена чувствителност на кожата към действието на ултравиолетовата светлина (фоточувствителност). Важно е разпознаването и диагностицирането на тези заболявания, тъй като при тях лечението с хормон на растежа е противопоказано (повече информация може да се намери в Rare Diseases Database).

Диагноза

Диагностицирането на ССР се основава на установяване наличието на специфични белези.

Тъй като повече от симптомите са неспецифични, поставянето на точна диагноза си остава трудно. Наскоро бяха публикувани консенсусни Гайдлайни за изследване и диагноза на ССР, базирани на клиничната точкова система на Нетчин-Харбисън (<http://www.nature.com/nrendo/journal/v13/n2/full/nrendo.2016.138.html>, https://www.svetamarina.com/uploaded/system_documents/4060/Netchine-Harbison_Bulg.pdf)

Изследването на генетични дефекти, за които се знае, че са свързани с появата на ССР (7-ма и 11-та хромозома) може да потвърди клиничната диагноза само в 60% от случаите. Потвърждаването на подлежащия генетичен дефект може да допринесе за лечението на заболяването.

Лечение

Лечението на ССР е насочено към конкретните симптоми, проявени при всеки пациент. Препоръките за цялостното лечение могат да се намерят в детайли в публикуваните гайдлайни: <http://www.nature.com/nrendo/journal/v13/n2/full/nrendo.2016.138.html>

Ранното поставяне на диагноза и начало на лечението може да има благоприятен ефект върху растежа и да помогне на децата да достигнат максимума на своя потенциал.

Лечението на ССР може да изисква участието на екип от специалисти. Педиатри, ортопеди (лекари, които се занимават със заболявания на костите), ендокринолози (лекари, които се занимават със заболявания на жлезите и хормонални нарушения), дентални медици, гастроентеролози (лекари, които се занимават със заболявания на храносмилателната система), психолози и други. Родителите могат да бъдат насочени към генетик за извършване на генетична консултация, ако планират да имат още деца в бъдеще.

Растеж и пубертет: Забавянето на растежа е често срещан симптом при деца със ССР. Причината за това е комбинация от затруднено хранене и проблеми в храносмилателната система, като например рефлукс. През първите две години от живота на детето основната цел на лекарите е да се постигне адекватен прием на калории. Това води до поддържане на растежа на тялото, избягва се недохранване и се осигурява нормални нива на кръвната глюкоза. В някои случаи се налага използването на сонди за хранене. Използва се назогастрална сонда (тънка тръба, която се вкарва през носа на детето, преминава през хранопровода и достига до стомаха). Ако затрудненията в храненето продължават, се налага поставянето на гастростома (тръба, която се поставя директно в стомаха през малък разрез в областта на корема).

От значение е също децата със ССР да не се прехранват. Децата, родени малки за гестационната си възраст, трябва да останат слаби (не с поднормено тегло), поради наличието на голям риск от развитие на инсулинова резистентност и метаболитен синдром. Важно е да се проследява съотношението ръст/тегло. Повишеният внос на калории при дете със ССР може да доведе до първоначален скок в ръста, който бързо отслабва и наддаването е предимно за сметка на килограмите. След това детето просто става пълно, отколкото да расте на височина.

Лечението с растежен хормон при деца със ССР се препоръчва поради редица причини:

- подобряване на телесната структура, особено за увеличаване на мускулатурата
- подобряване на двигателните способности и апетита
- намаляване на риска от развитие на хипогликемия и подобряване на растежа

Лечението с РХ е одобрено от Администрацията на храните и лекарствата (FDA) за всички деца, родени малки за гестационната си възраст, при които не се наблюдава адекватно наваксване в растежа (catch-up) до втората година. Поради малкия брой пациенти със ССР, проучванията на FDA при деца, родени МГВ, включват и деца със ССР в общия пул. Ако дете със ССР не е родено малко за гестационната си възраст, за да се започне лечение с хормон на

растежа в САЩ е нужно да се получи разрешение от FDA. Като причина за лечение се посочва идиопатичен нисък ръст (нисък ръст без установена причина). Много проучвания доказват, че приложението на растежен хормон доказано подобрява растежа и крайния ръст на деца със ССР. В допълнение, тези проучвания показват, че отговарят към лечението, е сходен. - както на тези с дефицит на растежен хормон, така и на тези, при които не се установява такъв. В резултат на това, тестовете за стимулация на секрецията на РХ вече не се препоръчват при децата със синдрома, освен ако не се подозира дефицит на РХ. Лечението започва с ниска доза растежен хормон, която се променя според индивидуалната скорост на растежа.

Преди началото на пубертета (7-8 годишна възраст) децата по правило навлизат в ранна фаза на полово съзряване, наречена адренархе. При деца със ССР костната възраст започва да напредва именно в този период. Това може да стане и по-рано, особено при рязко напълняване. Децата могат да навлизат в пубертета, което още повече засилва прогресирането на костната възраст. Ако пубертетът не бъде установен и лекуван навреме, това може да доведе до нисък краен ръст на пациента, дори при лекуването с РХ. От предучилищна възраст децата със ССР трябва да бъдат редовно проследявани от детски ендокринолог за първите белези на адренархе и пубертет. При необходимост пубертетът може да бъде забавен, чрез приложението на лекарство, наречено аналог на гонадотропин-рилизинг хормона (GnRHa).

Трудности в храненето: Важно е да се има предвид, че зад трудностите в храненето могат да се крият разнообразни проблеми в храносмилателната система, които трябва да бъдат лекувани възможно най-рано.

Рефлуксът на стомашно съдържимо може да се прояви клинично чрез извиване на тялото на детето под формата на арка назад и/или повръщане, но може и да не се наблюдават никакви симптоми. Рефлуксът може да бъде преодолян чрез по-чести хранения с малко количество храна, поддържане на детето изправено след нахранване, като по този начин гравитацията пречи на храната да се върне обратно от стомаха в хранопровода. Могат да се използват и медикаменти като H2 блокери и инхибитори на протонната помпа. При тежки форми на рефлукс, особено при поставена вече гастростомата може да се наложи извършване на оперативна процедура, наречена фундопликация. При тази процедура горната гънка на стомаха, наречена фундус, се увива около долната част на хранопровода. Тази процедура подсилва клапата (сфинктер) между стомаха и хранопровода и предотвратява рефлукса на храна.

Намаляване на количеството на храни, богати на мазнини и храненето с по-малки порции на по-чести интервали подпомага забавеното изпразване на стомаха. Запекът е също често срещан проблем при деца със ССР и е причина детето да се чувства сито и да отказва да се храни.

Хипогликемия: лекува се според препоръките на официалните ръководства за лечение на хипогликемия, включващи често хранене, използване на хранителни добавки и сложни (бавни) въглехидрати в менюто, като например нишесте. За да се избегнат епизоди на ниска кръвна глюкоза (КГ), децата със ССР никога не трябва да остават гладни за дълъг период от време (дори поради извършване на медицински процедури). В случай на остро заболяване, когато детето отказва да се храни през устата, трябва да се потърси лекарска помощ и да се извърши венозно вливане на глюкозни продукти. От полза е родителите да бъдат обучени как да измерват нивото на кетоните в урината (или в кръвта), тъй като това е ранен диагностичен белег на ниска КГ, особено когато детето не се чувства добре.

Невропсихично развитие: Някои деца със ССР може да имат нужда от допълнителна

помощ и внимание в процеса на своето обучение. Оказването на необходимата подкрепа както от родителите, така и от преподавателите е от особено значение, за да могат тези деца да развият пълния си потенциал. Могат да се използват различни медицински, социални и говорни способности. Индивидуалният план на обучение е подходящ в тези случаи, за да се създаде среда, позволяваща на детето да изяви пълния си потенциал.

Често срещани са проблемите с говора, особено при деца с upd(7)mat, поради което се препоръчва речева и говорна терапия. Поради възможността говорът да е увреден от нарушение в слуха, необходимо е да се проведе аудиометрия (изследване на слуха).

Допълнителни проблеми: Възможно е да се наложи поставяне на шини или извършване на лицево-челюстни операции с цел корекция на зъбни проблеми, като например застъпване на зъби.

Понякога могат да възникнат затруднения в походката поради асиметрия на долните крайници. В такива случаи се използват специални шини и обувки за подпомагане на баланса и корекция на походката. В много редки случаи се налага извършване на оперативна корекция, обикновено когато растежът на крайниците е вече завършил.

Крипторхизмът понякога се възстановява от само себе си, но в някои случаи е необходима оперативна намеса. Хипоспадията е аномалия, която се коригира само оперативно, по възможност от опитен детски хирург. Бъбречните аномалии се лекуват по създадените специално за тази цел гайдлайни.

Психологическа подкрепа: Ниският ръст и другите специфични външни белези при деца със ССР могат да са причина за ниска самооценка. Консултацията със детски психолог може да помогне на децата да променят негативното отношение към собствената си личност и да подобри комуникацията им с техните връстници.

Генетична консултация: може да е от полза както за засегнатите деца, така и за техните семейства. В повечето семейства се среща само едно дете със ССР и вероятността родителите да имат в бъдеще второ дете с този синдром е много малка. Вероятността индивид със ССР да има дете, което също да страда от този синдром отново е минимална. Въпреки това има семейства, в които ССР се среща при повече от един член на рода и вероятността за проява на синдрома при всеки член е над 50%. Поради тази причина генетично изследване се препоръчва на всички семейства, в които е диагностициран случай на ССР, преди да се даде заключение отн. риска от повторение.

Материалът е създаден и публикуван от NORD (Мрежата за редки болести и болестисираци. По-долу са техните благодарности.

NORD gratefully acknowledges Dr. Emma Wakeling, North West Thames Regional Genetic Service, London North West Hospitals NHS Trust, London, UK; Dr. Irène Netchine, Laboratoire d'Explorations Fonctionnelles Endocriniennes, Paris, France; Jennifer Salem, The MAGIC Foundation; and the Child Growth Foundation, for assistance in the preparation of this report.