Silver – Russell sindromas

# Atmintinė tėvams

Silver – Russell sindromas – tai genetinis (genų pokyčių nulemtas) susirgimas, kai dar nėštumo metu sulėtėja vaisiaus augimas, o vėliau stebimas mažas gimimo svoris, mažas ūgis, tam tikri veido bruožai (trikampis veidas), kūno asimetrija, santykinai didelė galva, atsikišusi kakta, maitinimo sunkumai.

Lietuvoje tikslus paplitimas nežinomas. Tai reta liga: Estijoje atlikto tyrimo metu nustatyta, kad serga 1 iš 70 000 žmonių (2015 metų duomenys).

Kaip liga diagnozuojama:

Pagal tam tikrus klinikinius požymius. Remiantis klinikine Netchine–Harbison skale, pakanka 4 iš 6 kriterijų, jeigu yra būtinieji kriterijai: atsikišusi kakta ir santykinai didelė galva, kad būtų diagnozuojamas Silver-Russell sindromas.

Dažniausiai stengiamasi surasti genetinę sindromo priežastį atliekant molekulinius tyrimus, bet tai padaryti pavyksta tik 60% atvejų. Pačios dažniausios sindromo priežastys: 11p15 genetinės srities metilinimo sutrikimai (didžioji dauguma atvejų) ir 7 chromosomos motininė disomija, vadinama udp(7)mat. Tačiau mokslinėje literatūroje yra aprašyta ir kitų priežasčių. Labai nedaug žinoma atvejų, kai sindromas yra paveldimas iš tėvų. Dažniausiai sergantis vaikas gimsta sveikiems tėvams.

Kaip padėti vaikui?

Būtinas vaiko stebėjimas ir tinkama pagalba, kurią gali suteikti patyrusių specialistų komanda:

1. Vaikų endokrinologas (paprastai komandos koordinatorius, bet tą vaidmenį gali atlikti ir retų ligų gydytojas ar pediatras)
2. Vaikų gastroenterologas
3. Dietologas
4. Klinikinis genetikas
5. Veido ir žandikaulių chirurgas, odontologas
6. Ortopedas
7. Vaikų neurologas
8. Psichologas
9. Logopedas

Mitybos problemos:

Dažniausiai vaikui augant dėl prasto apetito, maitinimo sunkumų ir virškinamojo trakto sutrikimų svorio augimas atsilieka labiau nei ūgis. Laikui bėgant mažas svoris savo ruožtu lėtina vaiko augimą. Todėl labai svarbu užtikrinti kuo geresnę mitybą. Kartais tam tenka pasitelkti įvairius būdus: kaloringus medicininės paskirties maisto produktus, maitinimą per zondą. Visgi svarbu neskubėti ir nepersistengti – labai greitas svorio prieaugis gali būti susijęs su nutukimu ir širdies ligomis vyresniame amžiuje. Būtina visavertė, taisyklinga mityba ir pakankamas fizinis aktyvumas. Siekis yra ne tiesiog priaugti svorio, bet proporcingas, harmoningas vaiko augimas.

Yra žinoma, kad daugiau nei pusei Silver-Russell sindromu sergančių vaikų virš 1 metų amžiaus yra gastroezofaginio refliukso liga, neretai sukelianti vėmimus. Vaikams nuo 2 metų amžiaus labai dažnas vidurių užkietėjimas. Virškinamojo trakto ligos trukdo maisto pasisavinimui, todėl būtina jas tinkamai gydyti.

Hipoglikemija – mažas gliukozės kiekis kraujyje

Jaunesni nei 5 metų vaikai, sergantys Silver-Russell sindromu, neretai patiria hipoglikemiją, arba kitaip tariant – nenormaliai mažą gliukozės kiekį kraujyje. Taip atsitinka ilgesnį laiką nepavalgius, pavyzdžiui, po ilgesnio nakties miego, arba sergant ūmia infekcine liga. Pats paprasčiausias būdas patikrinti dėl per žemos gliukozės kraujyje yra šlapimo tyrimas dėl ketonų (jų tuomet padaugėja). Tais atvejais, kai vaikas net po nakties miego patiria hipoglikemiją, galima skirti specialius maisto papildus, kurie lėtai virškinami ir taip vaikas nuolat gauna gliukozės.

Turite būti budrūs vaikui ūmiai susirgus, nes ilgiau nepavalgius, vemiant, karščiuojant, gliukozės kiekis gali pavojingai sumažėti, o tuomet būtina vykti į ligoninę lašinei skysčių infuzijai su gliukoze.

Hipoglikemijos požymiai: dirglumas, neramumas, mieguistumas, silpnumas, traukuliai. Savijauta ryškiai pagerėja suvalgius saldaus maisto.

Gydymas augimo hormonu:

Pirmaisiais gyvenimo metais vaiko augimas labiau priklauso nuo mitybos, vėliau – nuo augimo hormono. Paprastai gydymas augimo hormonu pradedamas vaikui sulaukus 2-4 metų (Lietuvoje paprastai 4 metų, nuo tada gydymas yra kompensuojamas). Gydymas veikia ne tik ūgį, padidėja raumenų masė, pagerėja apetitas, sumažėja hipoglikemijos rizika. Paprastai gydoma iki 14 (merginoms) – 17 metų (vaikinams).

Raidos sutrikimas:

Silver-Russell sindromui būdingiausi yra judesių (arba motorikos) raidos sutrikimai: vaikai vėliau išmoksta sėdėti, vaikščioti, bėgioti. Taip yra dėl mažos raumenų masės ir santykinai didelės galvos. Kai kuriems sindromo variantams (dažniausiai susijusiems su udp(7)mat) dažniau būdingas sunkesnis raidos sutrikimas, autistinio spektro bruožai, distonija, mioklonijos.

Ortopedinės problemos

Gana dažnai pasitaiko galūnių asimetrija (skirtingo ilgio kojos), kartais tai pastebima tik gydytojo apžiūros metu, bet sunkesniais atvejais reikalinga speciali avalynė ar net operacija kojų ilgiui suvienodinti.

Net iki trečdalio sergančiųjų turi skoliozę (stuburo iškrypimą), kurią kartais tenka gydyti chirurgiškai.

Nosis, ausys ir burna.

Silver-Russell sindromui yra būdingas vėlyvas dantų dygimas, maži, tarsi „susigrūdę“ burnoje dantys, sutrikęs nuolatinių dantų dygimas, prastas sąkandis. Dėl ydingo sąkandžio tokie vaikai dažnai serga otitais. Daugiau nei 2 iš 3 vaikų su Silver Russell sindromu nustatomi miego sutrikimai: knarkimas, kvėpavimo pauzės miego metu, mieguistumas dieną.

Kiti įgimti organų pažeidimai

Kai kada nustatomos širdies ydos, inkstų, lytinių organų vystymosi trūkumai.

Vaikų retų ligų koordinavimo centro kontaktai:

Retų ligų centro tel. +370 656 466 22 kreipkitės darbo dienomis 13–15 val. (savaitgaliais į skambučius neatsakome).

Galite rašyti el. p.: retos.ligos@vuvl.lt