



## SILVER-RUSSELL SÜNDROOM

ORPHA: 813 OMIM #180860 #618905 #616489 #618907 #618908

**Esinemissagedus:** 1 / 30 000 – 100 000, Eestis 1 / 15 886

### Ülevaade

Silver-Russell sündroomi (SRS) iseloomustab sünnieelse algusega kasvupeetus, iseloomulikud näojooned ja jäsemete asümmeetria. Keskmise täiskasvanud mees SRS-ga on 151 cm pikk ja naine 140 cm.

### Tekkepõhjused

Geneetiliselt on SRS väga heterogeenne ning geneetiline põhjus leitakse ~60%-l kliiniliselt diagnoositud SRS patsientidest. Enamus juhtudest on sporaadilised st et vanemad ei ole haiguse kandjad. Molekulaarselt on SRS puhul tegemist vermimishäirega 11. või 7. kromosoomis. Inimesed pärivad ühe kromosoomi emalt ja ühe isalt. Mõndadel juhtudel on ühelt vanemalt päritud kromosoom vaigistatud ehk vermitud.

30-50% SRS juhtudest esineb *H19* geeni hüpometülatsioon. Geen asub 11p15 vermitud alas. Hüpometülatsioon tekib nt emapoolsest mikroduplikatsioonist ehk geenialleeli väikesest kordistumisest

10% SRS-i juhtudest esineb 7. kromosoomil emapoolne uniparentaalne disoomia (päritakse mõlemad kromosoomi koopiad emalt, kui tavapäraselt päritakse üks geenikoopia emalt ja teine isalt).

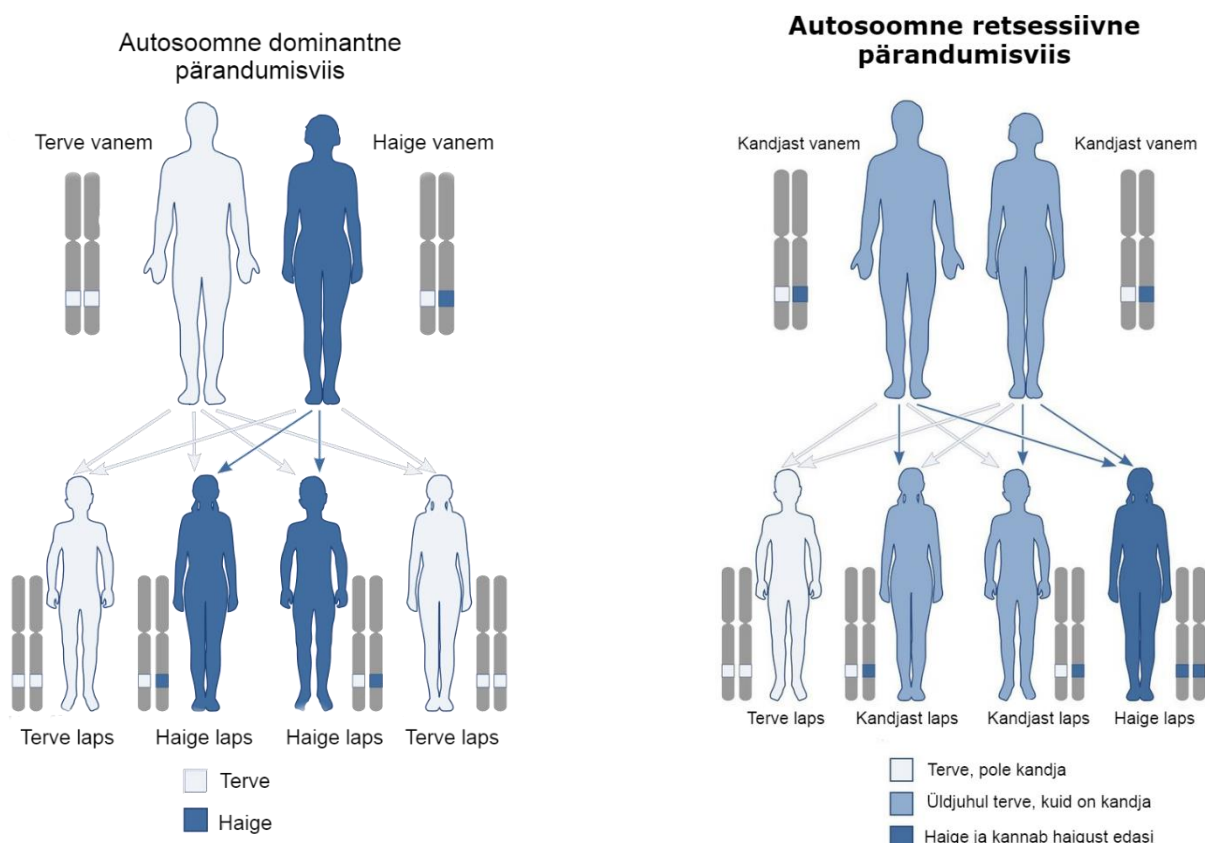
1% esineb muutus *IGF2*, *CDKN1C*, *PLAG1* või *HMGA2* geenis, mis võivad esineda perekondliku SRS põhjusena.

### Kliiniline pilt

SRS korral on märkimisväärselt mõjutatud patsiendi kasv. Kasvupeetus algab juba üsasiseselt. Samuti on kehamass vähenenud. Luude küpsemine on hilistunud. Lõgemed võivad sulguda liiga hilja. Lastel on tihti isupuudus ning osadel neist tekivad hüpoglükeemia episoodid (veresuhkur läheb organismis liiga madalaks ja seetõttu võivad tekkida värinad, südametöö kiireneb, tekib külm higi, ekstreemne nälgjatunne, keskendumisraskused ja pearinglus kuni selleni, et teadvus võib hägustuda.) Peaümberrõõ on SRS korral normaalne, kuid väikese kasvu tõttu võib tekkida kujutlus, et pea on liiga suur. Iseloomulikud tunnused on lai ettevõlvuv otsmik, väike kolmnurke nägu, väike teravatipuline lõug, suur allapoole suunatud suunurkadega suu, peenikesed huuled, suured silmad ja sinised skleerad. 60-80% juhtudest esineb jäsemete asümmeetria. V sõrme klinodaktüülia on levinud. Võib esineda motoorse arengu hilistumine ning harvadel juhtudel kerge intellektipuu.

## Pärandumine

Enamus juhtumeid on sporaadilised, see tähendab, et suguvõsas ei ole seda haigust enne esinenud. Harvadel juhtudel pärandub haigus autosoom-dominantselt (joonis 1), mille korral on järglastel 50% tõenäosus haigus pärida, või autosoom-retsessiivselt (joonis 2). Autosoom-retsessiivse pärandumisviisi korral on haiguse avaldumiseks vaja saada mõlemalt vanemalt nõu vigane geenikoopia. Ühe vigase geenikoopiaga isik on haiguse kandja ning võib haigust oma järglastele edasi pärandada.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Joonis 2. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

## Jälgimine ja ravi

Ravi on toetav. Kasvu parandamiseks saab kasutada kasvuhormoonravi. Seedeprobleemide ja toitumisprobleemide korral on vaja konsulteerida söömiseri meeskonnaga. Suure jäsemete kasvu erinevuse korral on vajalik ortopeedi sekkumine. Abiks on füsioteraapia ning kõneteraapia. Jälgida tuleks kasvu, veresuhkru taset ning ketokehade hulka uriinis. Vältida tuleks pikaajast nälgimist vältimaks hüpotüümia episoodide. Operatsioonide korral tuleb arvestada hüpotüümia ja hüpotermia tekkeriskiga, aeglase paranemisega ning võimalike raskustega intubeerimisel.

## **Prognosis**

SRS patients' life expectancy is average and long-term prognosis is good.

## **Used literature**

Orphanet

<https://www.orpha.net/>

National Library of Medicine

<https://medlineplus.gov/>

OMIM

<https://www.omim.org/>

Ühendlabori käsiraamat

[https://www.kliinikum.ee/yhendlabor/raamat/Rs/Silver\\_Russelli\\_sundroom\\_v2.pdf](https://www.kliinikum.ee/yhendlabor/raamat/Rs/Silver_Russelli_sundroom_v2.pdf)

GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1324/>