

Синдром Рассела–Сильвера – это редкое генетическое нарушение, характеризующееся задержкой внутриутробного развития и постнатальной низкор



Классификация

В литературе и научных публикациях упоминается о двух клинических формах синдрома Рассела–Сильвера: «тяжелой» и «мягкой». Считается, что дефекты седьмой хромосомы в большинстве случаев связаны с более легким течением синдрома. Это выражается в отсутствии серьезных аномалий развития внутренних органов и не столь выраженном дефиците соматотропного гормона.



ГЛАВНОЕ О СИНДРОМЕ РАССЕЛА-СИЛЬВЕРА



ЧАСТОТА: 1:30 000

**ПРИЧИНА: МАТЕРИНСКАЯ ОДНОРОДИТЕЛЬСКАЯ
ДИСОМИЯ ПО СЕДЬМОЙ ХРОМОСОМЕ**

ПРИЗНАКИ:

- 1. КАРЛИКОВЫЙ РОСТ**
- 2. МАЛАЯ МАССА ТЕЛА ПРИ РОЖДЕНИИ**
- 3. ЗАДЕРЖКА ОБЩЕГО РАЗВИТИЯ**
- 4. ТРЕУГОЛЬНОЕ ЛИЦО**
- 5. ОПУЩЕННЫЕ ВНИЗ УГОЛКИ РТА**
- 6. УКРОЧЕННЫЕ И СОГНУТЫЕ ПАЛЬЦЫ РУК**
- 7. СИНДАКТИЛИЯ**
- 8. ГИПОГЛИКЕМИЯ**
- 9. УЗКАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА**

Фенотипические особенности: макроцефалия, лопухость, опущенные углы рта, клинодактилия мизинцев кистей, остеопороз, поясничный гиперлордоз, готическое небо, скученность зубов, микроденития



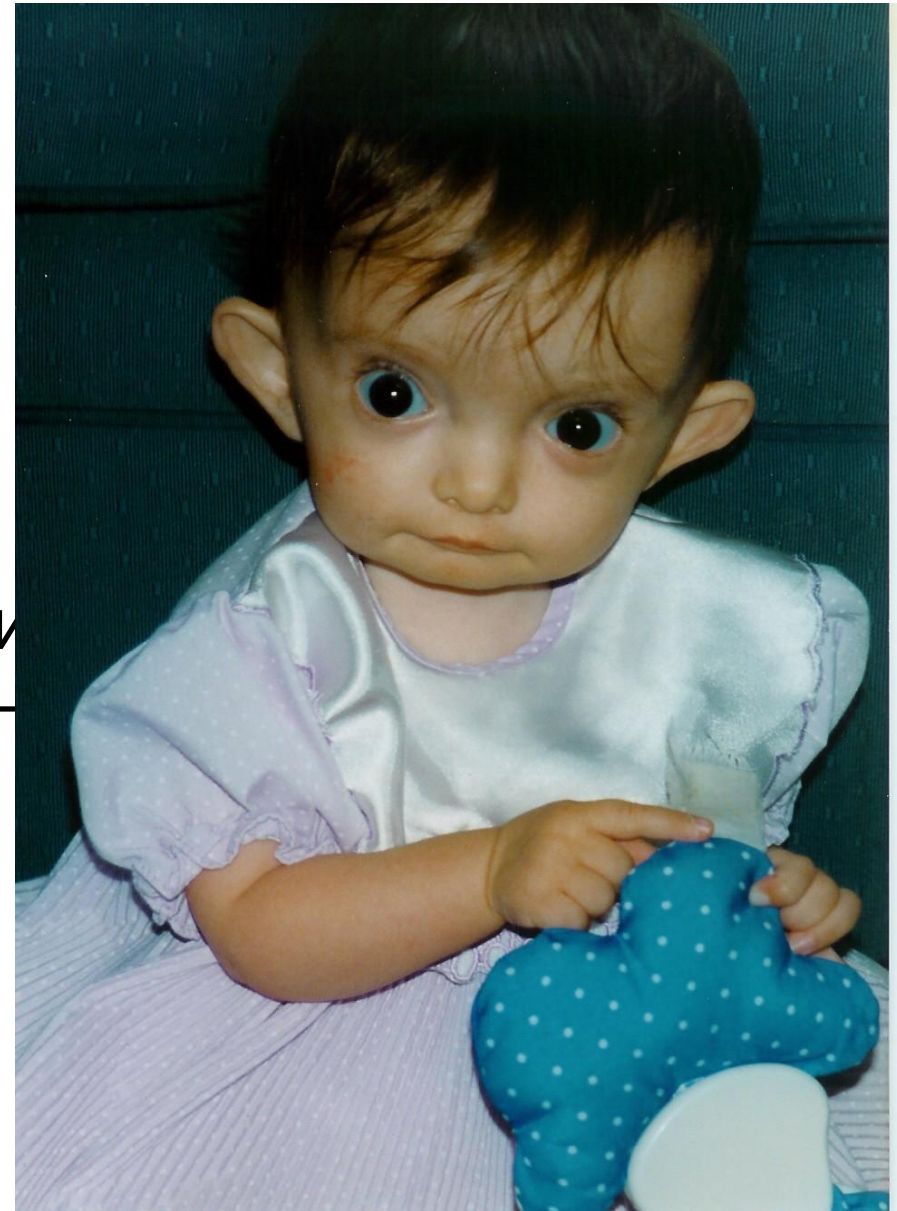
Аномалии внутренних органов

Синдром ассоциирован с различными патологиями внутренних органов. Кардиальные нарушения чаще всего представлены синусовой аритмией, блокадой ножек пучка Гиса, сердечными пороками (пролапсом митрального или трикуспидального клапана, дополнительной хордой желудочка). Большой вариативностью и степенью тяжести отличаются сопутствующие патологии ЖКТ – от гастроэзофагеального рефлюкса и дискинезии ЖВП до гепатоцеллюлярной карциномы.

Наиболее частыми аномалиями мочеполовой системы при синдроме Сильвера–Рассела являются недоразвитие гениталий, гипоспадия, крипторхизм, аплазия матки. Ренальные синдромы включают почечный канальцевый ацидоз, метаболическую нефропатию и др. НПР обычно не страдает

Эндокринная система

Гормональный профиль пациентов показывает наличие у них дефицита соматотропного гормона, инсулиноподобного фактора роста 1, гиперпролактинемии. Примерно в 30% случаев отмечено преждевременное половое созревание: ранние менструации у девочек, оволосение и мутация голоса — у мальчиков. Младенцы и дети подвержены развитию ночных эпизодов гипогликемии. Однако во взрослом возрасте увеличивается риск метаболических расстройств и нарушения толерантности к глюкозе.



ОСЛОЖНЕНИЯ

Множественные структурные патологии органов и функциональные расстройства у лиц с синдромом Рассела–Сильвера обуславливают риск развития различных осложнений. Асимметрия тела и ортопедические проблемы связаны с повышенным травматизмом вследствие сложностей с удержанием равновесия и ходьбой. Сердечно-сосудистые и почечные аномалии могут вызвать недостаточность работы органов (ХСН, ХПН). Из-за метаболических нарушений пациенты старшего возраста склонны к набору лишнего веса, повышенному кровяному давлению, гиперлипидемии. Отмечена корреляция синдрома с опухолевыми процессами (рак печени, рак яичка, аденома гипофиза).

ДИАГНОСТИКА

- Клинические критерии, необходимые для установления диагноза синдрома Рассела–Сильвера, включают микросомию при рождении, характерные фенотипические признаки. При первичном обращении проводится антропометрия, оценка роста и развития ребенка. Для подтверждения диагностической гипотезы требуется консультация генетика, а также лабораторно-инструментальное дообследование:
- **Рентгенография**
- **Лабораторная диагностика.** Назначается анализ гормонального профиля: соматотропина, соматомедина С, пролактина, гонадотропинов, ТТГ. При склонности к гипогликемии осуществляется суточный мониторинг глюкозы.
- **Генетические исследования:** хромосомные нарушения.
- **Исследование внутренних органов.** Скрининговым методом выявления пороков внутренних органов служит сонография. Наиболее информативными являются УЗИ ОБП, УЗИ мошонки, УЗИ матки и придатков, ЭхоКГ. Для установления причин соматотропной недостаточности показана МРТ гипофиза. Нарушения сердечного ритма фиксируются при проведении ЭКГ.

лечение

- Полное выздоровление невозможно. Терапия носит поддерживающий характер, направлена на улучшение внешнего вида, предупреждение осложнений и повышение качества жизни. Пациентов с синдромом Сильвера-Рассела наблюдают врачи-эндокринологи, ортопеды, урологи, педиатры. Основные направления лечения включают:
- **Нутритивную поддержку.** В первые годы жизни важнейшей задачей является обеспечение нормального питания ребенка. Это необходимо как для адекватного роста и набора массы тела, так и для предупреждения гипогликемии. Если ребенок отказывается от еды, используется парентеральное питание, кормление через назогастральный зонд.
- **Заместительную гормонотерапию.** С целью оптимизации роста, увеличения мышечной массы, улучшения двигательной функции назначается терапия рекомбинантным гормоном роста человека (РГРЧ). Для нормального полового развития применяется лечение гонадостероидами (тестостерон, синестрол, ХГЧ). При дефиците ТТГ используются тиреоидные гормоны.
- **Симптоматическое лечение.** Пациентам с ГЭРБ назначается терапия Н₂-блокаторами или ингибиторами протонной помпы. Возможно проведение хирургического лечения – фундопликации. Пациентам с ортопедическими проблемами показано ношение лечебной обуви, стелек. Стоматологические проблемы могут потребовать ортодонтического лечения. Мальчикам необходима хирургическая коррекция гипоспадии, крипторхизма.
- **Реабилитационные мероприятия.** Улучшить двигательные функции, стимулировать физическое развитие помогает общий массаж, физиопроцедуры, лечебная физкультура, гидрокинезиотерапия.

Прогноз и профилактика

- Большинство взрослых людей с синдромом Рассела-Сильвера, получающих необходимое лечение, имеют приемлемое качество жизни и нормальную фертильность. Значительная часть аномалий поддается коррекции, что позволяет пациентам вести полноценную жизнь. Однако рост таких больных все равно отстает от средних значений в популяции.
- Профилактика тесно связана с антенатальными мероприятиями, в первую очередь – предупреждением осложнений беременности. Заподозрить синдром Рассела-Сильвера у плода позволяет пренатальная ультразвуковая и генетическая диагностика. В этом случае родителей предупреждают о возможных отклонениях в физическом развитии ребенка, однако синдром не является абсолютным показанием к досрочному прерыванию беременности. Вероятность рождения второго ребенка с такой же патологией в одной семье крайне низкая