



**ΑΥΤΗ Η ΙΣΤΟΣΕΛΙΔΑ ΔΕΝ ΠΑΡΕΧΕΙ ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΣ:** Το περιεχόμενο αυτού του εγγράφου προορίζεται μόνο για ενημερωτικούς σκοπούς. Δεν προορίζεται να υποκαταστήσει τις ιατρικές συμβουλές επαγγελματιών, τη διάγνωση ή τη θεραπεία και δεν πρέπει να χρησιμοποιείται ως ιατρικό πρότυπο φροντίδας.

**ΣΗΜΕΙΩΣΗ ΠΡΟΣ ΤΟΥΣ ΠΑΡΟΧΟΥΣ ΥΓΕΙΑΣ:** Το σύνδρομο Snyder-Robinson (SRS) είναι μια εξαιρετικά σπάνια διαταραχή. Αυτή τη στιγμή που συντάσσεται το συγκεκριμένο σύγγραμμα, γνωρίζουμε λιγότερες από εκατό περιπτώσεις παγκοσμίως. Κατά συνέπεια, η υπάρχουσα ιατρική βιβλιογραφία παρέχει μια περιορισμένη περιγραφή της διαταραχής. Ελπίζουμε ότι οι πληροφορίες σε αυτήν τη σελίδα θα επιτρέψουν στους παρόχους να εξετάσουν μερικές χρήσιμες εργασίες και αξιολογήσεις που διαφορετικά δεν θα ήταν εμφανείς, βάσει μιας επισκόπησης των αρχείων ασθενών με SRS στη Μελέτη Φυσικού Ιστορικού. Οι εκτιμήσεις για αυτές τις προτεινόμενες εργασίες δεν είναι εξαντλητικές και τα σχόλια των παρόχων είναι ευπρόσδεκτα.

Εάν ο ασθενής με SRS είναι εγγεγραμμένος στη Μελέτη Φυσικού Ιστορικού, συζητήστε να υποβάλετε τρέχοντα ιατρικά δεδομένα στη Μελέτη Φυσικού Ιστορικού. Αυτό θα βοηθήσει στην επέκταση των πληροφοριών για άλλους γιατρούς, ερευνητές και άλλους ασθενείς με SRS - ακόμη και η συνεχής φροντίδα μπορεί να βοηθήσει να αναδειχθεί μια τάση.

Εάν ο ασθενής με SRS ΔΕΝ είναι εγγεγραμμένος στη Μελέτη Φυσικού Ιστορικού, παρακαλούμε να τον ενθαρρύνετε να βοηθήσουν άλλους κοινοποιώντας τα ιατρικά τους δεδομένα. Το αίτημά τους για συμμετοχή μπορεί να υποβληθεί [πατώντας εδώ](#). Σας ευχαριστούμε για τη φροντίδα των μελών της οικογένειας SRS και των συνεισφορών σας στην κοινότητα των SRS!

Πάροχοι Υγειονομικής Περίθαλψης:

Ο σκοπός αυτού του εγγράφου είναι να βοηθήσει τους γιατρούς και άλλους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης στην καθημερινή διαχείριση των σύνθετων ιατρικών ζητημάτων που προκύπτουν σε ασθενείς που πάσχουν από σύνδρομο Snyder-Robinson (SRS). Ζητάμε επίσης από την ιατρική κοινότητα να βοηθήσει στη συλλογή περισσότερων δεδομένων. Αυτά τα δεδομένα θα συμβάλουν στην επέκταση του φαινοτύπου SRS, ο οποίος έχει σημαντική μεταβλητότητα.

Το σύνδρομο Snyder-Robinson έχει αναφερθεί στη βιβλιογραφία και έχει σημειωθεί από κλινικούς εμπειρογνώμονες ότι παρουσιάζει διάφορα κλινικά ευρήματα, τα οποία μπορούν να αναφερθούν στο ενημερωμένο GeneReviews®: Schwartz CE, Peron A, Kutler MJ. Snyder-Robinson Syndrome. 27 Ιουνίου 2013 [Ενημερώθηκε στις 13 Φεβρουαρίου 2020] Σε: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors.



GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): Πανεπιστήμιο της Ουάσινγκτον, Seattle; 1993-2020. Διαθέσιμο από: [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/)

Παρακάτω, θα βρείτε μια λίστα με ευρήματα παρατήρησης που έχουν αναφερθεί στον πληθυσμό SRS. Αυτές οι παρατηρήσεις έχουν σχεδιαστεί για λόγους εξέτασης και παρατίθενται με μια προσέγγιση «συστημάτων». Μερικά από αυτά τα ευρήματα έχουν ασαφή κλινική σημασία αλλά έχουν αναφερθεί από οικογένειες ή/και έχουν αναφερθεί από κλινικούς γιατρούς. Πολλά από αυτά τα ευρήματα συζητούνται στο προαναφερθέν άρθρο GeneReviews®. Πρόσθετες εκτιμήσεις αναφέρονται εδώ για να βοηθήσουν τους κλινικούς για την αξιολόγηση και τη θεραπεία ασθενούς με SRS, δίνοντας προσοχή σε περαιτέρω λεπτομέρειες που μπορεί να παρατηρούνται λιγότερο συχνά. Σε σπάνιες διαταραχές, είναι συχνά χρήσιμο για τις οικογένειες και τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης να γνωρίζουν τι έχει αναφερθεί ακόμη και ανέκδοτα για να παρέχουν κάποια καθοδήγηση για τη φροντίδα και ενδεχομένως κάποια διαβεβαίωση.

## Γενική Επισκόπηση Συστημάτων:

**Συνιστώμενη - Παρακολούθηση βάρους, μήκους, ύψους και περιφέρειας κεφαλής.** Οι περισσότεροι ασθενείς με SRS έχουν σωματικό εθισμό στο σώμα (αδύνατο, λεπτό σώμα) και πολλοί έχουν ιστορικό αποτυχίας στην ανάπτυξη που απαιτεί παρέμβαση. Μερικοί ασθενείς έχουν μακροκεφαλία. Προς το παρόν δεν υπάρχει διάγραμμα ανάπτυξης ειδικά για ασθενή με SRS. Η αναπτυξιακή αξιολόγηση πρέπει να περιλαμβάνει ορόσημα κινητήρα, προσαρμοστικά, γνωστικά και ομιλίας / γλώσσας. Συνιστάται αξιολόγηση για έγκαιρη παρέμβαση / ειδική εκπαίδευση.

**Ύπνος - Υπήρξαν αναφορές μη φυσιολογικού ύπνου σε ασθενείς με SRS.** Αυτές οι αναφορές έχουν διαφορετικό χαρακτήρα και δεν είναι συγκεκριμένες. Η σημασία δεν είναι γνωστή αυτή τη στιγμή, και αναφέρεται εδώ για ενημερωτικούς σκοπούς. Συνιστάται να τεκμηριώσετε τυχόν ανωμαλίες κατά τον ύπνο στο ιατρικό ιστορικό για τάσεις για να βοηθήσετε στον προσδιορισμό της φύσης αυτού του συμπτώματος.

**Πόνος - Οι γονείς ασθενών με SRS έχουν αναφέρει ανησυχίες για το παιδί τους που έχει «πόννο».** Μέχρι σήμερα, η αιτιολογία είναι ασαφής. Συχνά αυτά τα επεισόδια πόνου είναι διαλείπωντα αλλά αρκετά σημαντικά ώστε να δικαιολογούν ιατρικές αξιολογήσεις. Αυτά τα συμβάντα έχουν επεξεργαστεί από τον πάροχο πρωτοβάθμιας περίθαλψης χωρίς να προσδιοριστεί συγκεκριμένη αιτία. Θα ήταν χρήσιμο για αυτούς τους ασθενείς να αναζητήσουν ιατρική βοήθεια όταν εμφανιστούν επεισόδια πόνου. Οι φροντιστές πρέπει να τεκμηριώνουν/δημοσιεύουν τη φύση των καταγγελιών, την ποιότητα του πόνου, το χρόνο/τη διάρκεια του πόνου και τι ανακουφίζει ή επιδεινώνει τον πόνο. Ο ιατρός πρέπει να χρησιμοποιήσει μια συστηματική προσέγγιση για την αξιολόγηση.

**Εφίδρωση - Η υποπόνηση ή η υπεριδρωσία, όταν υπάρχει, φαίνεται να είναι μια παρεπόμενη καταγγελία που παρακολουθείται επί του παρόντος για τη σημασία της.** Αναφέρεται εδώ επειδή η υπεριδρωσία, όταν υπάρχει, μπορεί να ποικίλει. Οι μελέτες διαλογής θα πρέπει να εξεταστούν για να αποκλείσουν άλλες ιατρικές καταστάσεις όπως υπογλυκαιμία, θυρεοειδή νόσο και άλλες ορμονικές ανισορροπίες. Οι συστάσεις είναι η κλινική αξιολόγηση, τεκμηρίωση και η παρατήρηση όταν είναι παρόντα.

## Νευρολογία

**Επιληπτικές κρίσεις - Οι επιληπτικές κρίσεις διαφέρουν ως προς τον τύπο και την ένταση και εμφανίζονται συχνά από την πρώιμη παιδική ηλικία.** Τα Ηλεκτροεγκεφαλογραφήματα (HEΓ) πρέπει να ακολουθούνται κατάλληλα σύμφωνα με τις συστάσεις του νευρολόγου. Η σοβαρότητα, η συχνότητα και η επιτυχία της θεραπείας ποικίλλουν. Η ιατρική διαχείριση των επιληπτικών κρίσεων ήταν επιτυχής. Ωστόσο, σε μερικούς ασθενείς οι επιληπτικές κρίσεις είναι ανθεκτικές και απαιτούν πολλαπλά αντισπασμωδικά σχήματα. Τα ακόλουθα φάρμακα έχουν χρησιμοποιηθεί με επιτυχία: κλοβαζάμη, λεβετιρακετάμη, βαλπροϊκό οξύ και ρουφινάμιδη. Επιπλέον, υπάρχουν μερικοί ασθενείς στους οποίους έχει χρησιμοποιηθεί καρβαμαζεπίνη και φαινοβαρβιτάλη. Η επιληψία πρέπει να αντιμετωπίζεται από νευρολόγο με εμπειρία στη διαχείριση των επιληπτικών κρίσεων και η ιατρική διαχείριση πρέπει να



προσαρμόζεται στις ειδικές ανάγκες του ασθενούς. Για παράδειγμα, ορισμένα αντιεπιληπτικά φάρμακα είναι γνωστό ότι μειώνουν την οστική πυκνότητα. Αυτοί οι παράγοντες πρέπει να αποφεύγονται εάν είναι δυνατόν λόγω πιθανής επιδείνωσης της υποκείμενης οστεοπόρωσης και της αύξησης του κινδύνου αυθόρμητων καταγμάτων. Πολλά αντιεπιληπτικά φάρμακα έχουν παρενέργειες και συνιστάται οι οικογένειες να συνεργάζονται με τον θεράποντα ιατρό τους για να εξισορροπήσουν τους κινδύνους της επιληψίας, της θεραπείας και του SRS. Είναι σημαντικό να ληφθούν βασικές εργαστηριακές μελέτες πριν από την έναρξη οποιουδήποτε αντιεπιληπτικού σχήματος για να ακολουθηθεί ηπατική και νεφρική λειτουργία, καθώς ορισμένοι ασθενείς με SRS διατρέχουν κίνδυνο για σχετικές επιπλοκές.

**Υποτονία** - Οι ασθενείς με SRS έχει τεκμηριωθεί ότι έχουν δευτερεύουσα υποτονία προς κακή μυϊκή ανάπτυξη. Η απώλεια μυϊκής μάζας συμβαίνει ακόμη και σε άντρες που είναι περιπατητικοί, γεγονός που υποδηλώνει ότι η απώλεια είναι πιθανώς το αποτέλεσμα ενός υποκείμενου ελαττώματος, έναντι απλώς της έλλειψης χρήσης. Συνιστάται η έγκαιρη παρέμβαση με εργαστηριακή και φυσική θεραπεία για τη διατήρηση της κινητικότητας.

**Εγκέφαλος** - Οι ασθενείς με SRS βρέθηκε να έχουν ποικίλες εγκεφαλικές ανωμαλίες. Θα πρέπει να ακολουθούνται μελέτες μαγνητικής τομογραφίας για άτυπα χαρακτηριστικά όπως ασβεστοποιήσεις, αλλαγές λευκής ύλης, λεπτό σώμα και ελάχιστη κοιλιακή διόγκωση.

**Πρόοδος** - Δεν είναι σαφές εάν υφίσταται κάποιας μορφής προοδευτική νευρολογική εξασθένιση.

Υπάρχουν λίγες αναφορές ασθενών που έχουν απωλέσει δεξιότητες τις οποίες είχαν αποκτήσει προηγουμένως. Συνιστάται οι ασθενείς με σύνδρομο Snyder-Robinson να παρακολουθούνται στενά για να προσδιοριστεί περαιτέρω ο σταθερός ή προοδευτικός χαρακτήρας της νευρολογικής εξέτασής τους.

## **Οφθαλμολογία**

Η δυσλειτουργία του εγκεφάλου πρέπει να αξιολογηθεί για να αποκλειστεί η φλοιώδης όραση σε ασθενείς με SRS που μπορεί να έχουν οπτικά προβλήματα που δεν αποδίδονται ειδικά στη φυσιολογία των οφθαλμικών δομών, διάθλαση ή μη φυσιολογική κίνηση των ματιών.

**Διαταραχή Φλοιώδους Όρασης (CVI)** - Αυτή τη στιγμή, μερικοί ασθενείς έχει διαπιστωθεί ότι έχουν CVI. Δεν είναι σαφές εάν πρόκειται για στατιστικά σημαντικό χαρακτηριστικό SRS, αλλά αναφέρεται εδώ για σκοπούς συζήτησης, προκειμένου να ενθαρρυνθούν οι πάροχοι να αναζητήσουν περαιτέρω οφθαλμολογική αξιολόγηση όταν υποδεικνύεται ιατρικά. Οι εξετάσεις παιδιατρικής νευρολογίας καθώς και οι παιδιατρικές οφθαλμολογικές εξετάσεις πρέπει να εξετάζονται για την αξιολόγηση τυχόν επίκτητης οπτικής εξασθένησης.

Μερικά κοινά συμπτώματα παρουσίασης του CVI περιλαμβάνουν: αδυναμία παρακολούθησης, εστίασης ή συγκέντρωσης, που μπορεί να είναι διαλείπουσα στη φύση, φωτοφοβία, ασυνεπείς οπτικές αποκρίσεις με αποφυγή κοινωνικό βλέμμα ή βλέμμα που φαίνεται να είναι αμβλύ. Αυτοί οι ασθενείς μπορεί να έχουν ή να μην έχουν κακή οπτική οξύτητα. Οι συμπεριφορές ποικίλλουν και υπάρχουν ασυνέπειες στις οπτικές αποκρίσεις σε παρόμοια ερεθίσματα. Συνήθως έχουν κόπωση από οπτικές εργασίες και μπορεί να έχουν δυσκολία να βλέπουν αντικείμενα σε γεμάτο φόντο. Μυωπία - Φαίνεται ότι η μυωπία μπορεί να είναι οφθαλμολογικό εύρημα σε ασθενείς με SRS. Συνιστάται οι ασθενείς με SRS να εξετάζονται κάθε χρόνο για αυτό το λόγο.

Σημειωτέον, άλλα ευρήματα / παράπονα που έχουν καταγραφεί περιλαμβάνουν: γεμάτο drusen, ανοιχτό οπτικό νεύρο, βλάβη του αμφιβληστροειδούς σε σχήμα τορπίλης, χρωματισμένο αμφιβληστροειδή, πόνο στα μάτια και φωτοφοβία. Ωστόσο, η σημασία για τους ασθενείς με SRS δεν είναι σαφής αυτή τη στιγμή.

## **ΩΡΛ**

Μη φυσιολογική μορφολογία υπερώας - έχει αναφερθεί σχισμή/στενή / ψηλά τοξωτός ουρανίσκος ή/και διπλή σταφυλή. Η κλινική αξιολόγηση, συμπεριλαμβανομένης της εκτίμησης της σίτισης, πρέπει να γίνεται όταν ενδείκνυται.



## **Ακοή**

Βλάβη της ακοής – Μερικοί ασθενείς με σύνδρομο Snyder-Robinson παρουσιάζουν νευροαισθητήρια ή/και αγωγή ακουστική βλάβη τέτοιας σοβαρότητας, που απαιτείται η χρήση βοηθημάτων ακοής. Μερικοί ασθενείς με σύνδρομο Snyder-Robinson παρουσιάζουν απώλεια ακοής, που έχει αναφερθεί ως προοδευτική. Αυτοί οι ασθενείς πρέπει να παρακολουθούνται. Θα πρέπει να εκτελείται ετήσιος έλεγχος αξιολόγησης. Παρά την παρουσία μιας γενικά κανονικής αξιολόγησης, θα ήταν χρήσιμο ο ακοολόγος συγκρίνει τις κυματομορφές με την προηγούμενη εξέταση για να διαπιστώσει εάν υπάρχουν ανεπαίσθητες αλλαγές. Θα ήταν, επίσης, πολύτιμο να παρακολουθείται αυτό με την πάροδο του χρόνου για να διαπιστωθεί εάν η απώλεια ακοής είναι προοδευτική στον ασθενή με σύνδρομο Snyder-Robinson.

## **Οδοντικό**

Μη φυσιολογική οδοντική μορφολογία - Έχουν τεκμηριωθεί διάφορες παρουσιάσεις οδοντικών προβλημάτων σε ασθενείς με SRS. Αυτά περιλαμβάνουν υπερπλήρωση δοντιών, τερηδόνα, μαυρισμένα δόντια, υποπλασία σμάλτου και μη φυσιολογικά ή δόντια σε ωοειδές σχήμα. Συνιστώνται οδοντιατρικές εξετάσεις από παιδιατρικό οδοντίατρο κάθε 6 μήνες κατά την εμφάνιση του πρώτου δοντιού ή 12 μηνών.

## **Πνευμονολογία**

Reactive Airways Disease - Οι ασθενείς με SRS μπορεί να έχουν ιστορικό άσθματος ή επεισοδίου άσθματος, αλλά μπορεί επίσης να παρουσιάσουν αναπνευστική δυσχέρεια ασαφούς αιτιολογίας, η οποία απαιτεί βρογχοδιασταλτικό και / ή συμπληρωματικό οξυγόνο. Μια ενδιαφέρουσα κλινική παρουσίαση σε ορισμένους ασθενείς με SRS είναι ότι μπορεί να έχουν πληθώρα αναπνευστικών / βλεννογόνων εκκρίσεων, οι οποίες είναι αρκετά πυκνές από την φύση τους. Αυτό το εύρημα δεν έχει στατιστική σημασία αυτή τη στιγμή, αλλά πρέπει να παρακολουθείται στενά λόγω του δραματικού ιξώδους στην παρουσίαση. Μερικοί ασθενείς έχουν σημαντικό αναπνευστικό συμβιβασμό ή / και άπνοια, οι οποίοι απαιτούν πρόσθετη υποστήριξη με το CPAP / BiPAP. Μερικοί ασθενείς χρειάζονται τραχειοστομία. Οι θεραπευτικές αγωγές ποικίλλουν και περιλαμβάνουν στοματικά στεροειδή, νεφελοποιημένες θεραπείες με βρογχοδιασταλτικά, υπερτονικό αλατόνερο, ακετυλοκυστεΐνη και / ή εισπνεόμενα κορτικοστεροειδή. Μερικοί ασθενείς λαμβάνουν επίσης κάθαρση της τραχείας μέσω αναρρόφησης, φυσιοθεραπείας στο στήθος και / ή συμπληρωματικού οξυγόνου όταν ενδείκνυται κλινικά. Κάθε ασθενής με SRS που έχει πολλαπλά επεισόδια αντιδραστικής τραχείας που απαιτούν θεραπεία με βρογχοδιασταλτικά ή από του στόματος στεροειδή θα πρέπει να αξιολογείται από πνευμονολόγο. Επιπλέον, οι ασθενείς με υποτροπιάζουσες αναπνευστικές λοιμώξεις θα πρέπει να αξιολογούνται από πνευμονολόγο καθώς και από ανοσολόγο. (Δείτε τα σχόλια ανοσολογίας παρακάτω).

## **Καρδιολογία**

Μη φυσιολογική καρδιακή μορφολογία - Μερικοί ασθενείς με SRS έχει διαπιστωθεί ότι έχουν διάφορες συγγενείς διαρθρωτικές καρδιακές ανωμαλίες. Δεν είναι σαφές ως προς τη στατιστική σημασία σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό, αλλά το ηχοκαρδιογράφημα πρέπει να λαμβάνεται υπόψη σε ασθενείς με SRS όταν υποδεικνύεται ιατρικά.

## **Γαστρεντερολογία**

Αποτυχία ευημερίας - Πολλοί ασθενείς με SRS έχουν τη διάγνωση της αποτυχίας να ευδοκιμήσουν για διάφορους λόγους. Κάθε ασθενής που δεν πληροί τις κατάλληλες παραμέτρους ανάπτυξης πρέπει να αξιολογείται και να παρακολουθείται. Επί του παρόντος, δεν υπάρχει ένα διάγραμμα ανάπτυξης που αναπτύχθηκε ειδικά για ασθενείς με SRS. Αυτό πρέπει να ληφθεί υπόψη κατά την τάση ανάπτυξης σε τυπικά διαγράμματα ανάπτυξης.



Θέματα σίτισης – Πολλοί ασθενείς με σύνδρομο Snyder-Robinson παρουσιάζουν θέματα θέματα σίτισης που απαιτούν παρέμβαση, συμπεριλαμβανομένης της τοποθέτησης σωλήνα γαστροστομίας (GT)/γαστρονησιδικού σωλήνα (GJ) ή σωλήνων ολικής παρεντερικής διατροφής (TPN).

Δυσκοιλιότητα - Η χρόνια δυσκοιλιότητα είναι ένα εύρημα στους περισσότερους ασθενείς με SRS. Αυτό δεν φαίνεται να σχετίζεται με την ακινησία. οι ασθενείς που είναι τόσο περιπατητικοί όσο και μη περιπατητικοί υποφέρουν με χρόνια δυσκοιλιότητα. Οι περισσότεροι από αυτούς τους ασθενείς αντιμετωπίζονται με πολυαιθυλενογλυκόλη.

Τα ευρήματα άγνωστης ασαφούς στατιστικής σημασίας περιλαμβάνουν: Διάρροια, γαστρεντερική φλεγμονή, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, έμετος και αυξημένες ηπατικές τρανσαμινάσες.

- Διάρροια - Ορισμένοι ασθενείς με SRS έχουν διαλείπουσα διάρροια, η οποία μπορεί να περιέχει αίμα ή βλεννογόνο.
- Γαστρεντερική φλεγμονή όπως Crohn's, κολίτιδα και γαστρίτιδα - Ποικίλες παρουσιάσεις γαστρεντερικής φλεγμονής παρατηρούνται σε ορισμένα άτομα με SRS. (Η στατιστική σημασία είναι άγνωστη αυτή τη στιγμή).
- Γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση / Έμετος - Η GERD είναι μια άλλη γαστρεντερική παρουσίαση ασαφούς στατιστικής σημασίας αυτή τη στιγμή. Απαιτείται κλινική αξιολόγηση και θεραπεία.
- Αυξημένες ηπατικές τρανσαμινάσες (διαλείπουσα φύση) - Αυτό το εύρημα έχει σημειωθεί σε μερικούς ασθενείς με SRS, μερικοί από τους οποίους είναι σοβαροί. Αναφέρεται εδώ λόγω της διαλείπουσας φύσης του και της ανάγκης να παρακολουθούν στενά τις ηπατικές μελέτες με την πάροδο του χρόνου.

Παρά την ασαφή στατιστική σημασία των ποικίλων γαστρεντερικών παρουσιάσεων σε ασθενείς με SRS, συνιστάται βασική επίσημη αξιολόγηση από γαστρεντερικό ιατρό. Συνιστάται επίσης να εξετάσετε το ενδεχόμενο να παρακολουθείτε μελέτες της ηπατικής λειτουργίας σε τακτά χρονικά διαστήματα και κατά τη διάρκεια ασθενειών όπως υποδεικνύεται ιατρικά.

## Ουρολογία

Ούρα με λευκή σκόνη ή ίζημα - Υπήρξαν ορισμένες αναφορές ασθενών με SRS που έχουν άγνωστη λευκή σκόνη ή ίζημα στα ούρα τους, η οποία έχει σημειωθεί ως εμφανή υπολείμματα/στρώσεις στην ουροδόχο κύστη σε αναφορές υπερήχων. (Δείτε τα παρακάτω σχόλια νεφρολογίας). Αυτή τη στιγμή, η αιτιολογία αυτής της σκόνης είναι ασαφής. Τα δείγματα έχουν αναφερθεί ως φωσφορικό ασβέστιο (απατίτης) επίσης γνωστό ως ανθρακικό απατίτη. Λόγω της δραματικής παρουσίας αυτού του ιζήματος σε μερικούς ασθενείς, αναφέρεται εδώ για ενημερωτικούς σκοπούς. Η τακτική ανάλυση μικροσκοπικών ούρων συνιστάται κατά τη διάρκεια επισκέψεων σε πηγάδια και πρέπει να λαμβάνεται υπόψη κατά τις επισκέψεις σε ασθενείς. Συνιστάται παραπομπή ουρολογίας για την επεξεργασία αυτού του ιζήματος όταν ενδείκνυται ιατρικά.

## Νεφρολογία

Έχει αναφερθεί νεφρολιθίαση σε ορισμένους ασθενείς με SRS. Θα πρέπει να εξετάζεται και να επαναλαμβάνεται περιοδικά ένας νεφρικός υπέρηχος διαλογής για την τεκμηρίωση της παρουσίας ή απουσίας πέτρας στα νεφρά και / ή δομικών ανωμαλιών. Η φυματίωση έχει τεκμηριωθεί σε τουλάχιστον 3 ασθενείς. Επιπρόσθετα, όπως αναφέρθηκε παραπάνω, έχουν αναφερθεί υπολείμματα στην ουροδόχο κύστη, καθώς και ιζήματα ούρων που αποτελούνται από φωσφορικό ασβέστιο/ανθρακικό απατίτη.

Επίπεδο κρεατινίνης καθώς σχετίζεται με νεφρική νόσο - Συνιστάται η παρακολούθηση της κρεατινίνης στον ορό σε ασθενείς με SRS, καθώς συνήθως έχουν χαμηλή μυϊκή μάζα. Δεν είναι ασυνήθιστο για τους ασθενείς με SRS να έχουν χαμηλή κρεατινίνη κατά την έναρξη λόγω αυτής της μειωμένης μυϊκής μάζας. Ένα αποτέλεσμα κρεατινίνης που αναφέρεται ως κανονικό από τυπικές εργαστηριακές παραμέτρους μπορεί να είναι ψευδώς καθησυχαστικό όταν στην πραγματικότητα αυτό το επίπεδο μπορεί στην πραγματικότητα να αυξηθεί σε σχέση με τη χαμηλή μυϊκή μάζα. Αυτό θα μπορούσε να είναι μια





σημαντική ένδειξη νεφρικής νόσου. Όταν ακολουθείτε τα επίπεδα κρεατινίνης, συγκρίνετε και αλλάξτε τάσεις από την αρχική τιμή του ασθενούς.

## **Αιματολογία**

**Αναιμία** - Αναιμία έχει παρατηρηθεί σε ορισμένους ασθενείς με SRS, συνηθέστερα σχετίζονται με έλλειψη σιδήρου. Εξετάστε το ενδεχόμενο ελέγχου εργαστηρίων για αναιμία.

**Θρομβοπενία** - Έχουν διαπιστωθεί επεισόδια νεογνικής θρομβοπενίας. Προς το παρόν δεν υπάρχει σύσταση για τον έλεγχο των αιμοπεταλίων κατά τη γέννηση ως εργαστήριο εξέτασης. Εάν ένας ασθενής γεννιέται με διάγνωση SRS η οποία προσδιορίστηκε προγεννητικά (λόγω προηγούμενης γνώσης του οικογενειακού ιστορικού SRS), θα ήταν πολύτιμη η εξέταση των τάσεων των αιμοπεταλίων κατά τη γέννηση. Μερικοί ασθενείς με SRS είχαν διαλείπουσα θρομβοπενία ασαφούς σημασίας. Εξετάστε την τάση των συνηθισμένων μετρήσεων αίματος όπως υποδεικνύεται ιατρικά.

## **Ενδοκρινολογία**

**Οστεοπόρωση** - Σχεδόν όλοι οι ασθενείς με SRS έχουν πρόωμη έναρξη οστεοπόρωσης και κατάγματα στην απουσία τραύματος. Συνιστάται ο κλινικός ιατρός να λαμβάνει μελέτες οστικής πυκνότητας οστού/DEXAσάρωσεις νωρίς και να παρακολουθεί ενδείξεις οστεοπενίας ή οστεοπόρωσης. Αρκετά άτομα λαμβάνουν συμπληρώματα ασβεστίου ή/και αντιμετωπίζονται με διφωσφονικά. Εάν ένας ασθενής λαμβάνει διφωσφονικά, συνιστάται να ακολουθήσετε σειριακές μελέτες οστικής πυκνότητας οστού/σάρωσεις DEXA για να αξιολογήσετε την αποτελεσματικότητα. Η συνολική αποτελεσματικότητα εξελίσσεται.

**Υπογλυκαιμία** - Μερικοί ασθενείς έχουν νεογνική υπογλυκαιμία και έχει σημειωθεί ότι η υπογλυκαιμία είναι μια διαλείπουσα εύρεση ασαφούς σημασίας στον πληθυσμό με SRS. Πρέπει να εξεταστεί το ενδεχόμενο να παρακολουθείτε τακτικά τα πάνελ χημείας ή/και κατά τη διάρκεια της ασθένειας όταν είναι ιατρικά κατάλληλο.

**Υπεργλυκαιμία** - Η υπεργλυκαιμία είναι ένα άλλο εύρημα που παρατηρείται στον πληθυσμό με SRS. Αυτό μπορεί να ακολουθηθεί σε έναν ασθενή όταν λαμβάνονται πίνακες χημείας.

## **Ανοσολογία**

Μπορεί να υπάρχει πιθανή ανοσολογική συνιστώσα στο σύνδρομο Snyder-Robinson. Έχουν καταγραφεί πολλαπλοί τύποι λοιμώξεων, που συμπεριλαμβάνουν συχνά επεισόδια μέσης ωτίτιδας (που απαιτεί τη χρήση σωληνίσκων αερισμού), παραρρινοκολπίτιδας, λοιμώξεων του άνω αναπνευστικού, πνευμονίας και λοιμώξεων του ουροποιητικού συστήματος. Υπήρξε τεκμηρίωση μη φυσιολογικών ανοσοσφαιρινών σε λίγους ασθενείς και, σε ορισμένες περιπτώσεις, χορηγείται θεραπεία με ανοσοσφαιρίνες (IVIG ή SCIG) ως θεραπεία. Πολλοί ασθενείς παρουσίασαν επαναλαμβανόμενους, διαλείποντες και ανεξήγητους πυρετούς. Μερικοί θεράποντες ιατροί αυτών των ασθενώνΟρισμένοι θεράποντες ιατροί αυτών των ασθενών έχουν υποδείξει ανοσολογική δυσλειτουργία ή/και αυτοάνοση συνιστώσα και η θεραπεία τουλάχιστον ενός ασθενούς περιλαμβάνει ανοσοκατασταλτικά. Δεδομένου του απρόβλεπτου των ανοσολογικών ευρημάτων, μια ανοσολογική αξιολόγηση μπορεί να είναι χρήσιμη για τον καθορισμό μιας βασικής γραμμής και/ή για τον εντοπισμό πιθανών ανοσολογικών αιτιών των συμπτωμάτων ενός ασθενούς.



Στον πίνακα που ακολουθεί συμπεριλαμβάνονται οι κλινικές δοκιμές που χρησιμοποιούνται τυπικά από ανοσολόγους για την αξιολόγηση της ανοσολογικής λειτουργίας.

Δοκιμή	Εργαστήρια Κλινικής Μαγο	Εργαστήρια ARUP	Quest Diagnostics
Γενική αίματος + διαφορικό	Γενική εξέταση αίματος (CBC)	40003	6399
Καταμέτρηση των κυττάρων CD4 <sup>+</sup> T, των κυττάρων CD8 <sup>+</sup> T, των κυττάρων Β, και των κυττάρων -"φυσικών φονιάδων" (NK)	Μέτρηση Οστικής Πυκνότητας (TBBS)	95899	7197
Καταμέτρηση των Τ κυττάρων μνήμης	TCP (Φ)	95899	Μη διαθέσιμο
Καταμέτρηση Β κυττάρων μνήμης	IABCS	3002216	Μη διαθέσιμο
Ανοσοσφαιρίνη G (IgG)	Ανοσοσφαιρίνη IGG (IgG)	50350	543
Ανοσοσφαιρίνη Α (IgA)	IGA	50340	539
Ανοσοσφαιρίνη Μ (IgM)	IGM	50355	545
Τίτλοι εμβολίου κατά του πνευμονιόκοκκου	PN23	2005779	16963
Τίτλοι εμβολίου κατά του τετάνου	TTIGS	50779	4862
Τίτλοι εμβολίου κατά της αιμόφιλου της γρίπης (Haemophilus influenzae)	HIBSG	50779	35135
Πίνακας κυτταροκινών	CYPAN	51394	36611

## Ορθοπεδικά / Μυοσκελετικά

Μαζί με την οστεοπόρωση, οι ασθενείς με SRS έχουν τόσο σκολίωση όσο και κυκλοσλίωση. Μελέτες απεικόνισης πρέπει να λαμβάνονται και να παρακολουθούνται κάθε χρόνο στο πρώτο σημάδι της σκολίωσης. Έχει παρατηρηθεί επίσης μη φυσιολογικό πηκτό.

Έχουν επίσης παρατηρηθεί ωλένια απόκλιση, βλαισό γόναυ και άλλες ανωμαλίες της κινητικότητας των αρθρώσεων (χαλάρωση των αρθρώσεων/συσπάσεις/υπεξάρθρωμα των αρθρώσεων). Συνιστώνται κατάλληλες παραπομπές σε ορθοπεδικούς, φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές και φυσιοθεραπευτές όταν ενδείκνυται.

## Ψυχιατρική / Αναπτυξιακή Παιδιατρική

Όταν είναι κλινικά κατάλληλο, θα πρέπει να εξεταστεί η αξιολόγηση με ψυχιατρική και/ή αναπτυξιακή παιδιατρική. Παρακολουθούμε επί του παρόντος αναφορές για αυτισμό ή/και αισθητήρια ζητήματα. Συνιστάται η λήψη ψυχιατρικών / αναπτυξιακών παιδιατρικών αξιολογήσεων όταν ενδείκνυται κλινικά.

## Γενετική

Συνιστάται να συμβουλευτείτε έναν γενετιστή ή/και έναν γενετικό σύμβουλο.

Mary Jo Kutler, DO

Κύριος ερευνητής, Global Snyder-Robinson Syndrome Registry & Μελέτη φυσικής ιστορίας  
[maryjo.kutler@snyder-robinson.org](mailto:maryjo.kutler@snyder-robinson.org)

\* Σας ευχαριστούμε για τη συμβολή σας στη φροντίδα ασθενών με SRS. Στόχος μας είναι να συμπεριλάβουμε κάθε ασθενή SRS στη Μελέτη Φυσικού Ιστορικού. Θα εκτιμούσαμε πολύ την παραπομπή σας! [Natural History Study](#)

Ενημερώθηκε στις 22/3/2023