



EZ A WEBOLDAL NEM AZ ORVOSI TANÁCSADÁS CÉLJÁT SZOLGÁLJA: *Jelen dokumentum tartalma pusztán tájékoztató jellegű. Nem helyettesítheti a szakszerű orvosi tanácsadást, diagnózist, kezelést, és nem tekinthető orvosilag mértékadónak.*

MEGJEGYZÉS EGÉSZSÉGÜGYI SZAKEMBEREK SZÁMÁRA: *A Snyder-Robinson*

szindróma (SRS) rendkívül ritka rendellenesség. Jelen cikk megírásáig világszerte mindössze kevesebb mint száz esetet írtak le. Ebből következően a jelenlegi orvosi szakirodalom csak korlátozott leírását adja a rendellenességnek. Reméljük, hogy az ezen az oldalon található információk segítségére lesznek az egészségügyi szakembereknek, hogy teljes kivizsgálást és további vizsgálatokat írjanak elő, amelyek egyébként nem lennének indokoltak. Ez derül ki abból a

természettudományos tanulmányból, amelyet a Snyder-Robinson szindrómában szenvedő betegek adatai alapján végeztünk. Ezeknek a vizsgálatoknak az indikációi nincsenek teljesen alátámasztva, így szívesen fogadjuk a visszajelzéseket az egészségügyi szakemberek részéről. Ha az Ön Snyder-Robinson szindrómás páciense részt vesz jelenleg a természettudományos kutatásunkban, akkor kérjük, beszélje meg vele, hogy továbbíthatja-e a kutatásunk számára a releváns orvosi adatait. Ezzel segít a többi kezelőorvosnak, kutatónak és a szindrómában szenvedő páciensnek – akár a rutinszerű kezelések is segíthetnek leírni egy bizonyos trendet. Ha az SRS-es páciense jelenleg NEM vesz részt a természettudományos kutatásunkban, akkor javasolja neki, hogy a betegadatainak közzétételével segítsen másoknak. Részvételi kérelmüket [erre a linkre kattintva](#) adhatják le. Köszönjük, hogy gondol az SRS-es betegek családtagjaira és a szindrómával élők közösségére!

Egészségügyi szakembereknek:

Jelen dokumentum célja, hogy a kezelőorvos és egyéb egészségügyi szakemberek segítségére legyen abban, hogy a Snyder-Robinson szindróma (SRS) által okozott komplex egészségügyi problémákat napi szinten kezeljék. Kérjük az orvostársadalmat, hogy szolgáltatson több adatot a szindrómával kapcsolatban. Ezek az adatok hozzájárulnak az SRS fenotípusának bővítéséhez, amely igen nagy változatosságot mutat.

A Snyder-Robinson szindrómát leírták a szakirodalomban és a klinikai szakemberek többféle megállapítást tettek rá vonatkozóan, ezekre az aktuális GeneReviews® segítségével lehet hivatkozni: Schwartz CE, Peron A, Kutler MJ. Snyder-Robinson Syndrome. 2013 Jun 27 [Updated 2020 Feb 13]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of



Washington, Seattle; 1993-2020. Elérhető itt: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/

Az alábbiakban olyan megfigyeléseket olvashat, amelyeket az SRS-es élő betegek köréből jelentettek. Ezek a megfigyelések döntések alátámasztására hivatottak és rendszerszemléleti megközelítést tükröznek. Néhány megfigyelésnek nem pontosan tisztázott a klinikai jelentősége, de a betegek családja és/vagy kezelőorvosa jelentette őket. A megfigyelések közül sokat a fenti GeneReviews® cikkben említettek. Az alábbiakban további szempontokat írunk le, amelyek segítenek a klinikai szakembereknek az SRS-es betegek kivizsgálásában és kezelésében, a kevésbé gyakori jelenségek megemlítése mellett. A ritka betegségek esetén a családok, ill. az egészségügyi szakemberek számára gyakran hasznos lehet értesülni a már jelentett, vagy csak anekdotikus beszámolókból leírt jelenségekről, mert ez a gondozással kapcsolatban iránymutatást és visszaigazolást adhat.

Általános rendszerszintű áttekintés:

Alkati megfigyelések – Fej súlya, hossza, magassága és körfogata. A legtöbb SRS-es páciensnek astheniás habitusa van (sovány, nyúlánk) és sokuk kórtörténetében szerepel, hogy fejletlen, amely beavatkozást igényel. Néhány páciensnél előfordul a macrocephalia. Jelenleg nem létezik az SRS-es páciensekre felállított növekedési görbe. A fejlődés felméréséhez azonosítani kell a motoros, adaptív, kognitív és beszédfejlődés főbb szakaszait. Javasoljuk, hogy vizsgálja meg a korai beavatkozás/speciális nevelés igényét.

Alvás – Az SRS-es páciensek köréből abnormális alvásmintázatokat jelentettek. Ezek a jelentések változóak és nem konkrét természetűek, jelenleg nem ismert a klinikai jelentőségük és csak tájékoztató jelleggel említjük meg őket. Javasoljuk, hogy amennyiben bármilyen alvási abnormitást tapasztal, jegyezze fel a kórtörténetben, mert ebből statisztikai trendeket lehet felállítani a tünet természete alapján.

Fájdalom – Az SRS-es páciensek szülei arról számoltak be, hogy a gyermeküknek valószínűleg fájdalmai vannak, ennek oka jelenleg nem ismert. Ezek a fájdalmas epizódok átmenetiek ugyan, de elég jelentősek ahhoz, hogy indokolják az orvosi kivizsgálást. Ezeket az esetek már feldolgozták az egészségügyi alapellátás során, és semmilyen konkrét kiváltó okot nem sikerült azonosítani. Hasznos lenne, ha a páciensek orvoshoz fordulnának a fájdalmas epizódok alkalmával. A betegek gondozását végzőknek fel kell jegyezniük (naplózniuk) a panaszok jellegét, a fájdalom jellemzőit, időtartamát/hosszát, illetve azt, hogy mi csillapítja vagy növeli a fájdalmat. A klinikai szakemberek számára a vizsgálat során rendszerszemléleti megközelítés javasolt.

Izzadás – A hypo- vagy hyperhidrózist, amennyiben észlelhető ilyen, csak eseti panaszként jegyezték fel, jelenleg a jelentőségét vizsgálják. Azért említjük meg, mert a hyperhidrózis – amennyiben jelen van – változó jellegű lehet. A szűrővizsgálatokkal kiszűrhetőek más betegségek, így a hypoglykaemia, pajzsmirigy-betegség és a hormonháztartás egyéb rendellenességei. Amennyiben fennáll a hyperhidrózis, javasoljuk annak klinikai kivizsgálását, dokumentálását és követését.

Neurológia

Rohamok – A rohamok típus és intenzitás szerint különbözőek lehetnek és gyakran már kora gyermekkorban jelentkeznek. A neurológus utasítása alapján megfelelő EEG-vizsgálatokat kell végezni. A rohamok súlyossága, gyakorisága és a kezelés sikere változó. A rohamok orvosi kezelése sikeres, mindazonáltal néhány páciensnél a rohamok kezelése hatástalan és többszöri antikonvulzív terápiára szorulnak. Több-kevesebb sikerrel az alábbi gyógyszereket alkalmazzák: clobazam, levetiracetam, valproinsav és rufinamid. Emellett van néhány olyan páciens, akiknél carbamazepine és fenobarbitált alkalmaznak. Az epilepsziát a rohamok kezelésében tapasztalt neurológusnak kell kezelnie, és az orvosi kezelést a páciens igényeire kell szabni. Például néhány antiepileptikumnál ismert, hogy csökkentik a csontsűrűséget. Ezen szerek alkalmazása kerülendő, tekintve, hogy a meglévő osteoporosist súlyosbítják és növelik a spontán csonttörések kockázatát. Sok antiepileptikumnak van mellékhatása, és javasoljuk, hogy a családok a kezelőorvossal együttműködve próbálják csökkenteni az epilepszia és az SRS által okozott kockázatot, illetve kezelni azt. Az antiepileptikummal való gyógyszerelés megkezdése előtt fontos elvégezni az alapvető laboratóriumi vizsgálatokat a máj- és vesefunkció ellenőrzése céljából, mivel néhány SRS-es betegnél felléphetnek máj- és vesekomplikációk.



Hypotonia – Az SRS-es pácienseknél feljegyezték az elégtelen izomfejlődés következtében fellépő hypotoniát. Izomtömeg-vesztés a járóképes férfiak esetén is felléphet, amely arra enged következtetni, hogy az valamely alapbetegség eredménye, nem pedig a testmozgás hiányából fakad. A mozgásképesség fenntartása céljából javasolt a foglalkozás- és fizioterápiával való korai beavatkozás.

Agy – Az SRS-es pácienseknél különböző súlyosságú agyi rendellenességeket írtak le. MRI-vizsgálatokat kell végezni az atipikus elváltozások, úgy mint meszesedés, fehérállomány elváltozásai, vékony kérgestest és minimális agykamra-tágulat azonosítása érdekében.

Progresszió - Nem világos, hogy van-e progresszív neurológiai hanyatlás. Néhány jelentés szól olyan betegekről, akik elvesztették korábban megszerzett készségeiket. Ajánlott az SRS-betegek szoros nyomon követése, hogy neurológiai vizsgálatuk stabil vagy progresszív jellegét jobban meg lehessen határozni.

Ophthalmologia

Agy dysfunctio vizsgálatot kell végezni annak kizárására, hogy nem áll-e fenn látókéreg-károsodás azon SRS-es betegeknél, akiknek látászavaruk van, és a zavar nem magyarázható a szemben található képletek vagy a fénytörés megváltozásával vagy abnormális szemmozgással.

Kortikális látássérülés (CVI) – Jelenleg csak néhány páciensnél jegyeztek fel kortikális látássérülést. Nem világos, hogy ez a szindróma statisztikailag szignifikáns jellemzője, mégis megemlíjtük a teljesség kedvéért, hogy az egészségügyi szakemberek szemészeti kivizsgálást rendeljenek el orvosilag indokolt esetben. Bármely fellépő látássérülés esetén pediátriai neurológiai, valamint pediátriai ophthalmologiai kivizsgálást kell elrendelni.

A kortikális látássérülés néhány gyakran jelentkező tünete: a páciens képtelen követni a tárgyat a szemével, képtelen fókuszban tartani, amely időszakos jellegű zavar is lehet, továbbá túlérzékenység fényre, inkonzisztens szemmozgás-reakció, mások tekintetének kerülése vagy homályos tekintet. A pácienseknek lehet (de nem feltétlenül) rossz a látásélességük. Ezek a viselkedési mintázatok különfélék lehetnek, és a hasonló ingerekre adott szemmozgás-válaszok inkonzisztensek. A páciensek szeme általában elfárad a vizuális feladatokban és nehézségeik lehetnek a zsúfolt háttér előtt elhelyezett tárgyak felismerése során.

Myopia – A jelentett esetek alapján úgy tűnik, hogy a myopia lehetséges ophthalmologiai jelenség az SRS-es páciensek esetében. Javasoljuk az SRS-es páciensek éves myopiaszűrését.

Megjegyzendő továbbá, hogy a következő panaszokat/jelenségeket is feljegyezték: tömötten elhelyezkedő Drusen-ek, halvány látóidegm torpedó alakú retinalesio, retinapigmentáció, szemfájdalom és fényre való túlérzékenység, mindazonáltal az SRS szempontjából ezeknek a jelentősége nem tisztázott.

Fül-orr-gégészet

A szájpadlás rendellenes morfológiája – hasított/szűk/magas boltozatú szájpadlás és/vagy bifid uvula is jelen lehet. Indikáció esetén klinikai vizsgálatot (pl. evésvizsgálatot) kell végezni.

Hallás

Hallásvesztés - Néhány SRS-betegnek olyan jelentős szenzorneurális és/vagy vezetékes hallásvesztése van, hogy annak kezelése hallókészüléket igényel. Néhány SRS-betegnek csökkent hallása van, amely a jelentések szerint progresszív. Ezeket a betegeket figyelemmel kísérik. Évente audiológiai vizsgálatot kell végezni. Az általában normálisnak tűnő értékelés ellenére hasznos lenne, ha az audiológus összehasonlítaná a hullámformákat az előző vizsgálatokkal, hogy megállapítsa, vannak-e finom változások. Az is értékes lenne, ha ezt idővel nyomon követnék, hogy meghatározzák, a halláscsökkenés progresszív-e az SRS-betegeknél.

Fogászat

A fogak abnormális morfológiája – Az SRS-es pácienseknél többféle fogászati kórképet jegyeztek fel. Ilyenek például a zsúfolt fogsor, a fogszuvasodás, a megfeketedett fogak, a zománc hypoplasia és az



abnormális vagy az ék alakú fogak. Javasolt az első fog kibújásától vagy 12 hónapos kortól kezdve 6 havonta a gyermekfogászati vizsgálat.

Pulmonologia

Reaktív légúti tünetegyüttes (asztmaszerű tünetek) – Az SRS-es betegeknél előfordulhat asztma vagy epizódyszerű asztma, mint kórelőzmény, de jelentkezhethet tisztázatlan kórokú légzési panaszként is, amely miatt a betegeknak hörgőtágításra és/vagy oxigénpótlásra lehet szükségük. Néhány SRS-es páciensnél érdekes megfigyelés, hogy jelentős mennyiségű, sűrű légúti váladék termelődik. Ennek a megfigyelésnek jelenleg nincsen statisztikai jelentősége, de a váladék erős viszkozitása miatt érdemes nyomon követni. Néhány betegnél jelentős légzési nehézségek és/vagy apnea figyelhető meg, ezekben az esetekben szükség lehet CPAP/BiPAP-lélegeztetésre. Néhány páciens esetében indokolt lehet a tracheostomia. Különbőféle gyógyszerelés és kezelés lehetséges, mint pl. szájon át adott szteroidok, porlasztott gyógyszerek alkalmazása hörgőtágítással együtt, hipertóniás sóoldat, acetilcisztein és/vagy belélegezhető kortikoszteroidok. Néhány betegnél szükség lehet a légutak szabadon tartására váladékelszívással, mellkasi fizioterápiával és/vagy oxigénpótlásra, amennyiben az klinikailag indokolt. Olyan SRS-es páciensnél, akinél többszöri reaktív légúti epizód lépett fel, és hörgőtágításra vagy szájon át adott szteroidokra van szüksége, pulmonológiai kivizsgálás javasolt. Emellett olyan betegeknél, akiknél gyakori légzőszervi fertőzés tapasztalható, pulmonológiai és immunológiai kivizsgálás szükséges. (Az immunológiai megállapításokat ld. alább).

Cardiologia

A szív abnormális morfológiája – Néhány SRS-es páciensnél feljegyeztek veleszületett strukturális szívrendellenességet. Nem tisztázott a rendellenesség statisztikai szignifikanciája a teljes populációhoz viszonyítva, de javasoljuk az echocardiogram elvégzését az SRS-es pácienseknél, ha az orvosilag indokolt.

Gastroenterologia

Elmaradott fejlődés – Sok SRS-es páciens elmaradott a fejlődésben különböző okokból kifolyólag. Bármely páciens, aki nem felel meg az elvárt növekedési értékeknek, ki kell vizsgálni és nyomon kell követni. Jelenleg nem létezik olyan növekedési görbe, amelyet kifejezetten SRS-es betegek számára fejlesztettek volna ki. A fenti tényt figyelembe kell venni a növekedési görbék felállításakor a standard növekedési görbék alapján.

Táplálkozási problémák - Sok SRS-betegnél jelentkezik táplálkozási problémák, amelyek beavatkozást igényelnek, beleértve a GT/GJ szondák beültetését vagy teljes intravénás táplálást.

Székrekedés – A krónikus székrekedés a legtöbb SRS-es betegnél jelen van. Ez a tény valószínűleg nincs összefüggésben a mozgásképtelenséggel. Járóképes és járóképtelen páciensek is szenvedhetnek krónikus székrekedéstől. A legtöbb ilyen beteg kezelése polietilén-glikollal történik. Az ismeretlen/tisztázatlan statisztikai szignifikanciájú megfigyelések például az alábbiak: Hasmenés, gyomor- és bélgyulladás, gastroesophagealis refluxbetegség, hányás és megemelkedett transzaminázszint a májban.

- Hasmenés – Néhány SRS-es páciensnek időnkénti hasmenése van, amely vér vagy váladék ürítésével járhat.
- A Crohn-betegséghez, colitishez és gastritishez hasonló gyulladós gyomor- és bélrendszeri betegségek – Az SRS-es betegek körében többfajta gyomor- és bélrendszeri kórképet is leírtak. (Ennek statisztikai szignifikanciája ismeretlen.)
- Gastroesophagealis refluxbetegség/Hányás – A gastroesophagealis refluxbetegség egy másik gyomor- és bélrendszeri kórkép, amely tisztázatlan statisztikai szignifikanciával bír. Javasolt a klinikai kivizsgálás és kezelés.
- Megemelkedett transzaminázszint a májban (időszakos jellegű) – Ezt a jelenséget néhány SRS-es páciensnél írták le, néhány esetben súlyos. Az időszakos jellege miatt említjük meg itt és azért, mert hasznos rendszeresen nyomon követni a májműködést.

Annak ellenére, hogy az SRS-es betegeknél igen változatos gastrointestinalis kórképek találhatók meg, javallott a gasztroenterológus kezelőorvos általi kivizsgálás. Javasolt továbbá a májfunkció vizsgálata is rendszeres időközönként, illetve betegség ideje alatt, amennyiben ez orvosilag indokolt.



Urologia

Fehér por vagy üledék található a vizeletben – Néhány SRS-es betegnél jelentettek ismeretlen összetételű fehér port vagy üledéket a vizeletben, amely a hólyag ultrahangos képein feltűnő törmelékként/rétegződés-ként figyelhető meg. (Ld. a nephrologiára vonatkozó adatokat). Jelenleg ennek a pornak a keletkezési oka tisztázatlan. A leírt mintákban kalcium-foszfát (apatit, más néven karbonátos apatit) található. Az üledék néhány betegben tapasztalt különös megjelenése miatt tájékoztató jelleggel megemlítjük. A rendszeres, illetve a betegség alkalmával történő orvosi vizsgálat alkalmával javasoljuk a vizelet mikroszkópos vizsgálatának elvégzését. Urológiai szakvizsgálatra van szükség az üledék átfogó kivizsgálásához, amennyiben ez orvosilag indokolt.

Nephrologia

Néhány SRS-es páciens-nél jelentettek vesekövességet. Indokolt lehet a vese ultrahangos vizsgálata és ezt rendszeres időközönként meg kell ismételni annak érdekében, hogy a vesekövek jelenlétét vagy hiányát és/vagy más strukturális rendellenességeket dokumentálni lehessen. Legalább 3 esetben jegyeztek fel tubulopathiát. Ezen kívül, ahogy fentebb említettük, a hólyagban található törmelék, illetve a vizeletből származó üledék, amely kalcium-foszfát/kalcium-karbonát apatit.

A kreatininszint és a vesebetegség összefüggése – Javasolt nyomon követni a szérum kreatininszintjét az SRS-es pácienseknél, mert nekik általában kisebb az izomtömegük. Nem ritka az SRS-es pácienseknél, hogy a kreatinin értéke alacsonyabb a normál értéknél a csökkent izomtömeg miatt. A normálisként feltüntetett standard laboratóriumi kreatinin értékek hamisan biztatóak lehetnek, miközben a valós kreatininszint magasabb az alacsony izomtömeghez viszonyítva. Ez a tény indikációja lehet a vesebetegségnek. A kreatininszint nyomon követésekor mindig a páciens saját normál értékeihez képest viszonyítsunk és állítsunk fel trendeket.

Haematologia

Anaemia – Néhány SRS-es páciensnél jelentettek anaemiát, leggyakrabban a vashiánnyal összefüggésben. Indokolt a laboratóriumi szűrővizsgálat anaemiára.

Thrombocytopenia – Feljegyeztek eseteket születés kori thrombocytopeniáról. Jelenleg nem létezik ajánlás arra, hogy a vérlemezkéket a születés kori laboratóriumi vizsgálattal kellene ellenőrizni. Ha a páciens születésekor fennáll a SRS diagnózisa, amely már a születés előtt megállapítható volt (a családban jelen lévő SRS okán), akkor a születés kori vérlemezke-trendek követése igen hasznos lenne. Néhány SRS-es páciensnek időnkénti thrombocytopeniája van, amelynek jelentősége nem tisztázott. Javasolt a rutinjellegű teljes vérképből trendet felállítani, amennyiben ez orvosilag indokolt.

Endocrinologia

Osteoporosis – Majdnem mindegyik SRS-es betegnél korán jelentkezik az osteoporosis és a fizikai előzmények nélküli csonttörés. Javasoljuk, hogy a klinikai szakember már korán végezze el a csont ásványianyag-tartalmának meghatározását/DEXA-vizsgálatot és keresse az osteopenia vagy osteoporosis jeleit. Néhány beteg kalciumpótlásra és/vagy bifoszfonátos kezelésre szorul. Amennyiben a beteg bifoszfonátot szed, javasoljuk a csont ásványianyag-tartalmának többszöri vizsgálatát/többszöri DEXA-vizsgálatot a hatékonyság felmérése érdekében. A kezelés általános hatékonyságát statisztikailag vizsgáljuk.

Hypoglykaemia – Néhány betegnél születés kori hypoglykaemiát jegyeztek fel, és a megfigyelések szerint ez időszakos jelenség és nem tisztázott a szindrómával élők populációjában a jelentősége. Javasolt az általános laboratóriumi vizsgálatok rendszeres időközönként és/vagy betegség alkalmával, amennyiben orvosilag indokolt.

Hyperglykaemia – A hyperglykaemia egy másik jelenség, amely előfordul az SRS-es populációban. Az átfogó laboratóriumi vizsgálatok elvégzése után ezt nyomon lehet követni a betegnél.



Immunologia

Az SRS-nek lehet egy immunrendszeri összetevője is. Többféle fertőzést észleltek, többek között (PE-csovézést igénylő) gyakori középfülgyulladást, arcüreggyulladást, felső légúti fertőzéseket, tüdőgyulladást és húgyúti fertőzéseket. Néhány betegnél kóros immunglobulinszintet dokumentáltak, és néhány esetben kezelésként immunglobulin-terápiát (IVIG vagy SCIG) adnak. Több betegnek visszatérő, időszakos és megmagyarázhatatlan láza volt. E betegek kezelőorvosa közül néhány immunrendellenességre és/vagy autoimmun komponensre gondolt, és legalább egy betegnél a kezelés immunsuppresszánsokat is tartalmaz. Tekintettel az immunológiai leletek kiszámíthatatlanságára, az immunológiai vizsgálat hasznos lehet az alapszint megállapításában és/vagy a beteg tüneteinek lehetséges immunológiai okainak azonosításában.

Az alábbi táblázat azokat a klinikai vizsgálatokat tartalmazza, amelyeket az immunológusok általában használnak az immunfunkció értékeléséhez.

Vizsgálat	Mayo Clinic Laboratories	ARUP Laboratories	Quest Diagnostics
Teljes vérszámlelés + differenciál	CBC	40003	6399
CD4 ⁺ T-sejtek, CD8 ⁺ T-sejtek, B-sejtek, és NK-sejtek felsorolása	TBBS	95899	7197
Memória T-sejtek felsorolása	TCP	95899	Nem áll rendelkezésre adat
Memória B-sejtek felsorolása	IABCS	3002216	Nem áll rendelkezésre adat
IgG	IGG	50350	543
IgA	IGA	50340	539
IgM	IGM	50355	545
A pneumococcus elleni vakcinatiteretek	PN23	2005779	16963
A tetanusz elleni vakcinatiteretek	TTIGS	50779	4862
A H. influenzae elleni vakcinatiteretek	HIBSG	50779	35135
Citokin panel	CYPAN	51394	36611

Orthopaedia/Izmok, csontok

Az osteoporosis mellett SRS-es betegeknél jelentettek scoliosist és kyphoscoliosist is. Képpalkotó vizsgálatot kell végezni, majd azt évente megismételni, ha a scoliosis tüneteit észleli. Feljegyzett adat a mellkas abnormális jellege.

Singcsonti eltérést, X lábat és egyéb ízületi mobilitási rendellenességeket (ízületi lazaság/görcsök/ízületi ficamok) is megfigyeltek. Indokolt esetben megfelelő ortopédiai, fizioterápiás, foglalkozásterápiás és fizioterápiás beutaló javasolt.

Psychiatria/Gyermekfejlődés

Amennyiben klinikailag indokolt, pszichiátriai és/vagy gyermekfejlődési kivizsgálás javallott. Jelenleg az autizmussal és/vagy szenzoros rendellenességekkel kapcsolatos adatokat dolgozzuk fel. Javasoljuk a pszichiátriai/gyermekfejlődési vizsgálat elvégzését, amennyiben klinikailag indokolt.

Genetika

Javasoljuk, hogy vegye fel a kapcsolatot egy genetikussal és/vagy genetikai tanácsadóval.



The Snyder-Robinson Foundation

Mary Jo Kutler, DO

A „Világméretű nyilvántartás és természettudományos kutatás a Snyder-Robinson szindrómáról”
kutatásvezetője

maryjo.kutler@snyder-robinson.org

** Köszönjük, hogy hozzájárult az SRS-es betegek ellátásához! Célunk, hogy minden SRS-es páciens részt vegyen a természettudományos kutatásunkban. Várjuk a jelentkezését! [Részvétel a természettudományos kutatásban.](#)*

Legutoljára frissült: 2023.03.22.