



TA STRONA WWW NIE UDOSTĘPNIĄ PORAD MEDYCZNYCH: *Treść*

niniejszego dokumentu może być pomocna jedynie w celach poznawczych. Nie ma na celu spełniania funkcji udzielania profesjonalnych porad medycznych, diagnozowania czy leczenia i nie powinna być wykorzystywana jako wyznacznik medycznego standardu postępowania z pacjentem.

UWAGA DOTYCZĄCA PLACÓWEK MEDYCZNYCH: *Zespół Snydera-Robinsona (SRS) jest chorobą ultra rzadką. W czasie, w którym powstał ten tekst, wiadomo było o niespełna stu przypadkach występujących na całym świecie. W związku z tym dotychczasowa literatura medyczna podaje ograniczony opis zaburzenia. Mamy nadzieję, że informacje pojawiające się na tej stronie pomogą placówkom medycznym zapoznać się z pewnymi pomocnymi metodami i badaniami lekarskimi, z którymi w żaden inny sposób nie miałyby szans się zetknąć, a to w oparciu o przegląd dokumentacji pacjentów obciążonych zespołem SRS znajdującej się w naszych zasobach Badania Naturalnej Historii Rozwoju Choroby (ang. Natural History Study). Rozważania sugerowanych badań lekarskich nie są wyczerpujące, zachęcamy do dzielenia się z nami opiniami ze strony przedstawicieli placówek ochrony zdrowia.*

Jeśli pacjent z zespołem SRS pozostający pod Państwa opieką został już uwzględniony w naszym Badaniu Naturalnej Historii Rozwoju Choroby, proszę rozważyć przekazanie aktualnych danych medycznych do Badania Naturalnej Historii Rozwoju Choroby. Pomoże to poszerzyć zasób informacji przeznaczonych dla innych lekarzy, badaczy, a inny sposób prowadzenia podstawowej opieki medycznej nad pacjentami SRS może wskazać kierunek, jaki należałoby obrać. Jeśli Państwa pacjent SRS NIE został jeszcze uwzględniony w Badaniu Naturalnej



Historii Rozwoju Choroby, proszę go zachęcić do pomocy innym poprzez udostępnienie swoich danych medycznych. Pacjenci mogą złożyć wniosek o udział w badaniu [klikając tutaj](#).

Dziękujemy za Państwa troskę o członków naszej rodziny SRS oraz Państwa wkład na rzecz społeczności SRS!

Placówki Medyczne:

Niniejszy dokument ma na celu pomoc lekarzom i innym przedstawicielom służby zdrowia w codziennym radzeniu sobie ze złożonymi problemami medycznymi, które pojawiają się u pacjentów z zespołem Snydera-Robinsona (SRS). Zwracamy się też do społeczności medycznej o pomoc w gromadzeniu kolejnych danych. Dane te przyczynią się do poszerzenia opisu fenotypu SRS, który posiada znaczącą zmienność.

Zespół Snydera-Robinsona został opisany w literaturze i odnotowany przez ekspertów klinicznych. Charakteryzują go różnorodne wyniki badań klinicznych, do których aktualne źródło można znaleźć w artykule GeneReviews®: Schwartz CE, Peron A, Kutler MJ. Snyder-Robinson Syndrome. 27 czerwca 2013 r. [zaktualizowano 13 lutego 2020 r.]. Wydawnictwo: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.

Dostępny tutaj: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/

Poniżej można zapoznać się z listą zaobserwowanych objawów, które zgłoszono wśród społeczności SRS. Obserwacje te podajemy do rozważenia. Wymieniono je według układów, których dotyczą. Niektóre z tych objawów mają niejasne znaczenie kliniczne, jednak zostały zgłoszone przez rodziny i/lub lekarzy. Wiele z tych objawów omówiono w wyżej wspomnianym artykule GeneReviews®. Przedstawiono tu uzupełniające rozważania, by pomóc lekarzom w badaniu i leczeniu pacjenta z zespołem SRS, zwracając uwagę na dodatkowe szczegóły, które mogą być dużo rzadziej obserwowane. W przypadku chorób rzadkich, na ogół rodzinom i przedstawicielom placówek medycznych pomaga znajomość publikowanych treści, nawet tych anegdotycznych, ponieważ dają one wskazówki, jak dbać o pacjenta i do pewnego stopnia uspokajają.

Przegląd układów ogólnych:

Konstytucja ciała – monitoruj wagę, długość, wysokość i obwód głowy. Większość pacjentów SRS posiada asteniczną budowę ciała (szczupła, smukła budowa) i mają w swojej historii niedostateczny wzrost i przyrost masy ciała wymagające interwencji. Niektórzy pacjenci mają wielkogłowie. Aktualnie brak obowiązującej tabeli wzrostu dla pacjentów SRS. Ocena rozwoju powinna obejmować motoryczne, adaptacyjne, poznawcze i językowe etapy rozwoju. Zalecane jest badanie w kierunku podjęcia wczesnej interwencji/edukacji specjalnej.

Sen – istnieją doniesienia o nieprawidłowych wzorcach snu u pacjentów z zespołem SRS. Doniesienia te różnią się i mają niespecyficzny charakter; na ten moment znaczenie tej nieprawidłowości nie jest znane, wspominamy o niej jedynie w celach poznawczych. Zaleca się dokumentowanie wszelkich nieprawidłowości przebiegu snu w dokumentacji medycznej w celu nakreślenia istniejącej tendencji, by pomóc określić charakter tego objawu.

Ból – rodzice pacjentów SRS donoszą o problemach związanych z 'bólem' ich dziecka; na razie jego etiologia pozostaje niejasna. Często epizody takiego bólu występują sporadycznie, jednak są na tyle znaczące, aby przeprowadzenie badań medycznych było uzasadnione. Temat takich zdarzeń był poruszany przez placówki podstawowej opieki medycznej bez podawania określonej przyczyny. Dla takich pacjentów pomocne byłoby zasięgnięcie pomocy lekarskiej wtedy, gdy ból się pojawi. Opiekunowie



powinni dokumentować/opisywać charakter dolegliwości pacjenta, jakość bólu, czas występowania/trwania bólu oraz co łagodzi, a co potęguje ból. Lekarz powinien stosować systematyczne podejście do badań.

Pocenie się – zmniejszona lub nadmierna potliwość, jeśli występuje, wydaje się mieć znaczenie incydentalne; obecnie śledzi się istotność takiego objawu. Wspominamy o nim, ponieważ nadmierna potliwość, o ile występuje, może mieć różny charakter. Należy rozważyć przeprowadzanie regularnych badań profilaktycznych, by wykluczyć takie stany chorobowe jak hipoglikemia, choroba tarczycy i inne zaburzenia hormonalne. Zaleca się przeprowadzenie badań klinicznych, dokumentowanie i obserwowanie, o ile problem występuje.

Neurologia

Drgawki – napady drgawkowe różnią się co do charakteru i intensywności; często występują we wczesnym dzieciństwie. Badania EEG powinny być przeprowadzane zgodnie z zaleceniami neurologa. Ciężkość przebiegu, częstotliwość i powodzenie leczenia są różne. Postępowanie medyczne w przypadku drgawek było prowadzone z dobrym skutkiem, jednak u niektórych pacjentów napady drgawkowe opornie poddają się leczeniu i wymagają stosowania różnorodnych schematów postępowania przeciwdrgawkowego. Z powodzeniem stosowano następujące leki: klobazam, levetiracetam, kwas walproinowy i rufinamid. Ponadto jest kilku pacjentów, u których zastosowano karbazepinę i fenobarbital. Paczka powinna być leczona przez neurologa doświadczony w leczeniu napadów drgawkowych, natomiast postępowanie medyczne powinno być dostosowane do określonych potrzeb pacjenta. Przykładowo, wiadomo, że niektóre leki przeciwpadaczkowe obniżają gęstość kości. Takich czynników, o ile to możliwe, należy unikać ze względu na potencjalne pogorszenie stanu zasadniczej osteoporozy i zwiększenie ryzyka złamań samoistnych. Wiele leków przeciwpadaczkowych posiada skutki uboczne, stąd zaleca się, żeby rodziny współpracowały z lekarzem prowadzącym. Można wtedy zestawić ryzyko padaczki i jej leczenia z chorobą SRS. Ważne jest wykonanie podstawowych badań laboratoryjnych przed przystąpieniem do stosowania jakiegokolwiek reżimu przeciwpadaczkowego, żeby móc śledzić funkcje wątroby i nerek, ponieważ u niektórych pacjentów SRS występuje ryzyko powikłań związanych z takim leczeniem.

Hipotonia – u pacjentów z zespołem SRS dokumentowano występowanie wtórnej hipotonii ze względu na słaby rozwój mięśni. Utrata masy mięśniowej występuje nawet u mężczyzn będących pacjentami ambulatoryjnymi, co sugeruje, że utrata masy jest prawdopodobnie skutkiem wady genetycznej stanowiącej główny problem, a nie tylko samego braku używania mięśni. Zalecana jest wczesna interwencja polegająca na zastosowaniu terapii zajęciowej i fizycznej, co pomoże zachować mobilność.

Mózg – u pacjentów z zespołem SRS zdiagnozowano różne nieprawidłowości pracy mózgu. Badania rezonansu magnetycznego (MR) należy przeprowadzać pod kątem cech nietypowych, włączając zwapnienia, zmiany istoty białej, cienkie ciało modelowate i powiększenie komór.

Progresja – nie jest jasne, czy występuje jakiegokolwiek postępujące pogorszenie funkcji neurologicznych. Istnieją pewne doniesienia o pacjentach, którzy utracili wcześniej nabyte umiejętności. Zaleca się, by uważnie obserwować pacjentów SRS w celu późniejszego określenia stabilnego lub postępującego charakteru ich zaburzeń neurologicznych.

Okulistyka

Należy koniecznie zbadać dysfunkcje mózgu, żeby wykluczyć korowe zaburzenia widzenia u pacjentów SRS, którzy mogą mieć tego typu problemy z widzeniem, które nie wiążą się z fizjologią struktur ocznych, refrakcją czy nietypowym ruchem oka.

Korowe zaburzenia widzenia (CVI) – w chwili obecnej istnieją doniesienia o kilku pacjentach wykazujących zaburzenia CVI. Nie jest jasne, czy jest to zaburzenie statystycznie istotne dla charakterystyki zespołu SRS, jednak wymieniamy je tutaj i pozostawiamy do omówienia, żeby zachęcić placówki medyczne, by poszukiwały dodatkowych badań okulistycznych ze wskazań medycznych.



Należy rozważyć neurologiczne, jak również okulistyczne badania pediatryczne w celu przeprowadzenia oceny nabytych wad wzroku.

Niektóre typowe objawy zaburzeń CVI obejmują: niezdolność śledzenia wzrokiem lub skupiania wzroku, co może występować sporadycznie, światłowstręt, niespójne reakcje wzrokowe z unikaniem spojrzenia społecznego lub tępym spojrzeniem. Ci pacjenci mogą (ale nie muszą) wykazywać słabą ostrość widzenia. Reakcje pacjentów są różne i istnieje niespójność w odpowiedzi wzrokowej na podobne bodźce. Zwykle męczą ich zadania wzrokowe i mogą mieć trudności z widzeniem obiektów na ruchomym tle.

Krótkowzroczność – wydaje się, że krótkowzroczność może stanowić objaw okulistyczny u pacjentów SRS. Zalecane byłoby, by pacjenci SRS byli regularnie raz w roku badani pod tym kątem.

Warto zauważyć, że inne objawy/dolegliwości, które odnotowywano obejmują: nagromadzenie druzów, błady nerw wzrokowy, uszkodzenie siatkówki w kształcie torpedy, barwnikowe zwyrodnienie siatkówki, ból oka i światłowstręt; jednakże znaczenie tych objawów dla pacjenta SRS pozostaje na razie niejasne.

Laryngologia

Nieprawidłowa morfologia podniebienia – odnotowano podniebienie rozszczepione/wąskie/gotyckie i/lub języczek dwudzielny. Jeżeli istnieją takie wskazania, należy przeprowadzić badanie kliniczne dotyczące oceny odżywiania.

Słuch

Upośledzenie słuchu – u niektórych pacjentów SRS występuje czuciowo-nerwowe i/lub przewodzeniowe uszkodzenie słuchu, na tyle znaczne, by wymagało zastosowania aparatów słuchowych. U niewielkiej liczby pacjentów SRS występuje uszkodzenie słuchu, które uznano za postępujące. Ci pacjenci pozostają pod obserwacją. Powinno się przeprowadzać coroczne badanie audiologiczne. Pomimo uzyskania ogólnej oceny normalnej, byłoby korzystne, by audiolog porównał przebieg kształtu krzywych w stosunku do poprzedniego badania, aby określić, czy występują jakiegokolwiek subtelne zmiany. Cenne byłoby również śledzenie tych zmian w czasie, by ocenić, czy ubytek słuchu ma charakter postępujący u danego pacjenta SRS.

Stomatologia

Nieprawidłowa morfologia uzębienia – u pacjentów SRS występują różne problemy dentystyczne. Dotyczy to zębów nadliczbowych, szerniałych zębów, hipoplazji szkliwa i zębów o nietypowej budowie. Zaleca się przeprowadzanie badań dentystycznych przez stomatologa pediatrycznego co 6 miesięcy od wykształcenia się pierwszego zęba lub od 12 miesiąca życia.

Pulmonologia

Nadreaktywna choroba dróg oddechowych – pacjenci z SRS mogą mieć odnotowaną w historii choroby astmę lub epizody astmy, mogą też wykazywać niewydolność oddechową o niejasnej etiologii, co wymaga stosowania leku rozszerzającego oskrzela i/lub dodatkowego tlenu. Ciekawym objawem klinicznym u niektórych pacjentów SRS jest możliwość obfitego wydzielanie śluzu z dróg oddechowych, które są dość grube z natury. Te objawy nie mają na ten moment statystycznego znaczenia, jednak wymagają ścisłego śledzenia ze względu na radykalną lepkość występującej wydzieliny. Niektórzy pacjenci wykazują znaczne zaburzenia oddechowe i/lub bezdech, co wymaga dodatkowego wsparcia ze strony aparatu CPAP/BiPAP. Niektórzy pacjenci wymagają przeprowadzenia tracheostomii. Reżymy postępowania są różne i obejmują stosowanie sterydów doustnych, acetylocysteiny, terapię z wykorzystaniem nebulizatorów, soli hipertonicznej, i/lub kortykosterydów wziewnych. Niektórzy pacjenci uzyskują pomoc w formie oczyszczania dróg oddechowych poprzez odsysanie i fizjoterapię klatki piersiowej i/lub podawanie dodatkowego tlenu, o ile istnieją wskazania kliniczne. Każdy pacjent,



który miał wiele epizodów nadmiernej reakcji ze strony dróg oddechowych wymagających zastosowania leku rozszerzającego oskrzela powinien zostać przebadany przez pulmonologa. Dodatkowo, pacjenci z nawracającymi infekcjami dróg oddechowych powinni zostać przebadani przez pulmonologa i immunologa (patrz poniższe komentarze dotyczące nefrologii).

Kardiologia

Nieprawidłowa morfologia serca – istnieją doniesienia o kilku pacjentach SRS, u których stwierdzono różne wrodzone wady budowy serca. Brak jasności co do statystycznego znaczenia takich objawów dla całej populacji, jednak należy rozważyć przeprowadzenie echokardiogramu u pacjentów ze wskazaniami medycznymi.

Gastroenterologia

Niedostateczny wzrost i przyrost masy ciała – u wielu pacjentów SRS zdiagnozowano niedostateczny wzrost i przyrost masy ciała spowodowane różnymi przyczynami. Pacjent, który nie osiąga odpowiednich parametrów wzrostu powinien zostać przebadany i regularnie kontrolowany. Aktualnie brak opracowanej tabeli wzrostu opracowanej z myślą o pacjentach SRS. Należy to brać pod uwagę, sprawdzając trend wzrostu w oparciu o standardowe tabele wzrostu.

Problemy z przyjmowaniem pokarmów – u wielu pacjentów SRS występują problemy z przyjmowaniem pokarmów wymagające interwencji, w tym umieszczenia rurki gastrostomijnej/gastrojejunostomijnej (GT/GJ) lub wprowadzenia całkowitego żywienia pozajelitowego (TPN).

Zaparcia – chroniczne zaparcia stanowią częsty problem u wielu pacjentów SRS. Nie wydaje się, by był to objaw związany z brakiem ruchu; zarówno pacjenci, którzy są leczeni ambulatoryjnie, jak i ci nieambulatoryjni cierpią na chroniczne zaparcia. Większość takich pacjentów stosuje glikol polietylenowy.

Objawy o nieznanym/niejasnym znaczeniu statystycznym obejmują: biegunkę, stany zapalne żołądkowo-jelitowe, zarzucanie żołądkowo-jelitowe, wymioty i podwyższone transaminazy wątrobowe.

- Biegunka – niektórzy pacjenci SRS mają biegunki nawracające, które mogą zawierać krew lub śluz.
- Stany zapalne żołądkowo-jelitowe, takie jak choroba Crohn'a, zapalenie okrężnicy i zapalenie żołądka – różne postacie stanów zapalnych żołądkowo-jelitowych nie zostały odnotowane u niektórych osób z zespołem SRS. (Znaczenie statystyczne pozostaje jak dotąd nieznanne).
- Choroba refluksowa przełyku / wymioty – GERD to inny przejaw stanu żołądkowo-jelitowego o niejasnym jak dotąd znaczeniu statystycznym. Powinno się zagwarantować badanie kliniczne i leczenie.
- Podwyższone transaminazy wątrobowe (o charakterze nieciągłym) – taki objaw został zauważony u kilku pacjentów SRS, niektóre były poważne. Wspominamy tutaj o tym ze względu na ich nieciągły charakter i potrzebę monitorowania badań wątrobowych ściśle w określonym czasie.

Pomimo niejasnego statystycznie znaczenia zróżnicowanych reprezentacji żołądkowo-jelitowych u pacjentów SRS, zalecane jest przeprowadzenie podstawowych badań zleconych przez gastroenterologa. Jako wskazanie medyczne zaleca się również rozważenie następujących badań funkcji nerek przeprowadzanych w regularnych odstępach czasowych i w trakcie choroby.

Urologia

Mocz z widocznym białawym piaskiem lub osadem – istnieją pewne doniesienia o pacjentach SRS, którzy zaobserwowali u siebie nieznaną białawy piasek lub osad w moczu, co zostało zauważone jako widoczne nagromadzenie/nawarstwienie w pęcherzu moczowym w wynikach USG (patrz poniższe komentarze dotyczące nefrologii). Na ten moment etiologia tego piasku jest niejasna. Donoszono o



próbkach zawierających fosforan wapnia (apatyt), znany również jako apatyt węglanowy. Ze względu na wielkie nagromadzenie tego osadu u niektórych pacjentów, wspominamy tu o tym objawie dla celów poznawczych. Zalecane jest rutynowe mikroskopowe badanie moczu w trakcie wizyt w dobrym stanie zdrowia, jak również należy je rozważyć w trakcie wizyt w przebiegu choroby. Zalecana jest kontrola urologiczna, by usunąć ten osad, gdy jest to wskazane medycznie.

Nefrologia

U niektórych pacjentów SRS opisywano występowanie kamicy nerkowej. Należy rozważyć przeprowadzenie badania USG, które będzie okresowo powtarzane, dla udokumentowania obecności lub braku kamieni nerkowych i/lub nietypowych struktur anatomicznych. Raportowano występowanie tubulopatii u co najmniej 3 pacjentów. Dodatkowo, jak podano wyżej, donoszono o zanieczyszczeniach w pęcherzu, jak również o osadzie w moczu zawierającym siarczan wapnia/apatyt węglowy. Poziom kreatyniny w odniesieniu do choroby nerek – u pacjentów SRS zaleca się monitorowaniem poziomu kreatyniny w surowicy, ponieważ zwykle mają niską masę mięśniową. Niezbyt powszechnym objawem u pacjentów SRS jest niskie stężenie kreatyniny na początku badania, ze względu właśnie na obniżoną masę mięśniową. Wynik kreatyniny podany jako normalny według standardowych norm laboratoryjnych może być fałszywie uspokajający, podczas gdy w rzeczywistości poziom ten może być podwyższony względem niskiej masy mięśniowej. Może to być istotne wskazanie w odniesieniu do choroby nerek. Śledząc poziomy kreatyniny, należy porównywać i śledzić trend zmian w stosunku do wcześniejszych badań danego pacjenta.

Hematologia

Anemia – anemia została odnotowana w niektórych pacjentów SRS, co najczęściej wiąże się z deficytem żelaza. Proszę rozważyć regularne badania laboratoryjne pod kątem anemii. Trombocytopenia – odnotowywano epizody małopłytkowości u noworodków. Aktualnie nie jest zalecane jako badanie przesiewowe kontrolowanie płytek krwi tuż po urodzeniu. Jeśli pacjent urodzi się ze zdiagnozowanym zespołem SRS, co zostało ustalone prenatalnie (ze względu na wiedzę o dotychczasowym występowaniu zaburzenia SRS w historii rodziny), warto byłoby rozważyć rozpoczęcie śledzenia trendu poziomu płytek krwi po urodzeniu. Niektórzy pacjenci SRS mieli zdiagnozowaną nawracającą trombocytopenię o niejasnym znaczeniu. Proszę rozważyć wyznaczenie rutynowych badań krwi jako wskazanie medyczne.

Endokrynologia

Osteoporoza – niemal wszyscy pacjenci SRS wykazują wcześniej rozpoczynającą się osteoporozę oraz złamania przy braku urazu. Zaleca się, by lekarz wcześniej zlecił badania gęstości mineralnej kości/skany DEXA i dalej śledził te wyniki celem wykazania osteopenii lub osteoporozy. Poszczególne osoby suplementują wapń i/lub są leczone bisfosfonianami. Jeśli pacjent bierze bifosfoniany, zaleca się regularne śledzenie badań gęstości mineralnej kości/skanów DEXA, w celu oceny skuteczności takiego leczenia. Oceniana jest całkowita efektywność leczenia.

Hipoglikemia – niektórzy pacjenci wykazują hipoglikemię noworodków, zauważono, że hipoglikemia jest nawracającym objawem o niejasnej istotności w populacji SRS. Należy regularnie brać pod uwagę następujące panele badań chemicznych i/lub w trakcie choroby, gdy jest to medycznie uzasadnione.

Hiperglikemia – hiperglikemia jest kolejnym objawem odnotowanym w populacji SRS. Można ją śledzić u pacjentów po uzyskaniu paneli badań chemicznych.

Immunologia

Możliwe, że istnieje czynnik odpornościowy syndromu SRS. Odnotowuje się wiele rodzajów infekcji, które obejmują częste epizody zapalenia ucha środkowego (wymagające założenia rurek wentylacyjnych), zapalenia zatok, infekcji górnych dróg oddechowych, zapalenia płuc i infekcji dróg moczowych. Powstała dokumentacja dotycząca wykrycia nieprawidłowych immunoglobulin u



niektórych pacjentów oraz, w niektórych przypadkach, zastosowania w formie leczenia terapii immunoglobulinami (dożylną lub podkórnej). U kilku pacjentów wystąpiły nawracające, okresowe stany gorączkowe o niewyjaśnionej etiologii. Niektórzy lekarze prowadzący tych pacjentów sugerowali rozregulowanie funkcji odpornościowych i/lub komponent autoimmunologiczny, natomiast leczenie co najmniej jednego pacjenta objęło zastosowanie środków immunosupresyjnych. Biorąc pod uwagę nieprzewidywalność wyników badań immunologicznych, ocena immunologiczna może być pomocna w ustaleniu podstawowych założeń i/lub identyfikacji potencjalnych przyczyn immunologicznych wystąpienia danych objawów u pacjentów.

Następująca tabela zawiera testy kliniczne, które są zwykle stosowane przez immunologów do oznaczania funkcji systemu odpornościowego.

Test	Mayo Clinic Laboratories	ARUP Laboratories	Quest Diagnostics
Pełna morfologia krwi + rozmaz	CBC	40003	6399
Zliczanie CD4 ⁺ komórki T, CD8 ⁺ komórki T, komórki B, komórki NK	TBBS	95899	7197
Zliczanie komórek T pamięci	TCP	95899	Nie dotyczy
Zliczanie komórek B pamięci	IABCS	3002216	Nie dotyczy
IgG	IGG	50350	543
IgA	IGA	50340	539
IgM	IGM	50355	545
Miana szczepionki przeciw pneumokokom	PN23	2005779	16963
Miana szczepionki przeciw tężcowi	TTIGS	50779	4862
Miana szczepionki przeciw wirusowi H. influenzae	HIBSG	50779	35135
Panel cytokin	CYPAN	51394	36611

Ortopedia/układ mięśniowo-szkieletowy

Obok osteoporozy, u pacjentów SRS występuje zarówno skolioza, jak i kifoskolioza. Żeby wykryć pierwsze objawy skoliozy, należy zlecić badania obrazowe i przeprowadzać je co roku. Odnotowano również nieprawidłową budowę klatki piersiowej.

Zaobserwowano również zniekształcenie stawu łokciowego, kolano koślawe i inne zaburzenia ruchomości stawów (wiotkość stawu/przykurcze/podwichnięcie stawu). W zależności od wskazania, zaleca się skierowanie do ortopedy, na fizjoterapię, terapię zajęciową czy rehabilitację.

Psychiatria/ pediatria rozwojowa

Jeżeli zaistnieją wskazania kliniczne, należy rozważyć pomoc psychiatrii i pediatrii rozwojowego.

Aktualnie śledzimy raporty dotyczące autyzmu i problemów sensorycznych. Zalecane jest zasięgnięcie porady psychiatrii/pediatrii rozwojowego, o ile jest to klinicznie wskazane.

Genetyka

Zalecane jest zasięgnięcie porady genetyka lub doradcy genetycznego.

Mary Jo Kutler, DO

Kierownik zespołu naukowego, Global Snyder-Robinson Syndrome Registry & Natural History Study
maryjo.kutler@snyder-robinson.org

** Dziękujemy za poświęcenie się opiece nad pacjentem SRS. Naszym celem jest włączenie każdego pacjenta SRS do Badania Naturalnej Historii Rozwoju Choroby. Będziemy bardzo wdzięczni za polecenie naszej strony! [Udział w Badaniu Naturalnej Historii Rozwoju Choroby](#)*

Zaktualizowano 22/03/2023