



DIESE WEBSITE BIETET KEINE MEDIZINISCHE BERATUNG: *Der Inhalt dieses Dokuments dient rein informatorischen Zwecken. Es ist nicht als Ersatz für professionelle ärztliche Beratung, Diagnosestellung oder Behandlung vorgesehen und sollte nicht als medizinischer Behandlungsstandard herangezogen werden.*

HINWEIS AN GESUNDHEITSDIENSTLEISTER: *Das Snyder-Robinson-Syndrom (SRS) zählt zu den extrem seltenen Erkrankungen. Zum Zeitpunkt dieses Artikels sind uns weltweit weniger als einhundert Fälle bekannt. Infolgedessen findet sich in der vorhandenen medizinischen Literatur nur eine limitierte Beschreibung der Erkrankung. Wir hoffen, dass die Informationen auf dieser Seite Gesundheitsdienstleister in die Lage versetzen können, einige hilfreiche medizinische Untersuchungen und Evaluationen basierend auf dem Überblick der SRS-Patientenakten aus unserer National History Study in Erwägung zu ziehen, die andernfalls möglicherweise nicht ersichtlich gewesen wären. Die Überlegungen zu diesen vorgeschlagenen Untersuchungen sind nicht vollständig, und wir begrüßen jede Form von Feedback von Gesundheitsdienstleistern.*

Sollte Ihr SRS-Patient derzeit in unsere Natural History Study eingeschrieben sein, erörtern Sie bitte die Übermittlung laufender medizinischer Daten an die National History Study. Dadurch kann die Menge an Information für andere Ärzte, Forscher und andere SRS-Patienten erweitert werden - sogar eine Routineversorgung kann einen Trend anzeigen.

Sollte Ihr SRS-Patient derzeit NICHT in die Natural History Study eingeschrieben sein, ermutigen Sie ihn bitte, anderen durch Weitergabe seiner medizinischen Daten zu helfen. Eine Teilnahmeanfrage kann durch [einen Klick hier](#) gestellt werden.

Vielen Dank für Ihre Betreuung der Mitglieder unserer SRS-Familie und für Ihren Beitrag zur SRS-Community.



Gesundheitsdienstleister:

Dieses Dokument soll Ärzten und anderen Gesundheitsdienstleistern bei der täglichen Behandlung komplexer medizinischer Fragestellungen bei Patienten mit Snyder-Robinson-Syndrom (SRS) helfen. Zudem bitten wir die medizinische Gemeinschaft, bei der Erhebung weiterer Daten zu helfen. Diese Daten werden zu einer Erweiterung des SRS-Phänotyps beitragen, der eine erhebliche Variabilität aufweist.

Das Snyder-Robinson-Syndrom wurde sowohl in der Literatur als auch von klinischen Experten als Syndrom mit vielfältigen klinischen Befunden beschrieben, die in den aktualisierten GeneReviews® referenziert werden können: Schwartz CE, Peron A, Kutler MJ. Snyder-Robinson Syndrome. 27. Juni 2013 [Aktualisiert am 13. Feb. 2020]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., Herausgeber. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. Erhältlich unter: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/

Unten finden Sie eine Auflistung der Beobachtungsbefunde, die in der SRS-Population gemeldet wurden.

Diese Beobachtungen sind dazu gedacht, Denkanstöße zu geben und werden mit einem 'System'-Ansatz aufgeführt. Einige dieser Befunde sind von unklarer klinischer Bedeutung, wurden jedoch von Familien und/oder Ärzten gemeldet. Viele dieser Befunde werden im oben erwähnten GeneReviews®-Artikel diskutiert. Es werden zusätzliche Überlegungen als Hilfestellung für Ärzte bei der Beurteilung und Behandlung des SRS-Patienten genannt, wodurch die Aufmerksamkeit auf möglicherweise weniger häufig beobachtete Details gerichtet wird. Alle Meldungen, auch Einzelberichte, zu kennen, ist oft hilfreich für Familien und Gesundheitsdienstleister und bietet eine gewisse Orientierungshilfe für die Versorgung und möglicherweise eine Art der Bestätigung.

Allgemeiner systematischer Überblick:

Konstitutionell – Überwachung des Gewichts, der Länge, der Größe und des Kopfumfangs. Die meisten SRS-Patienten weisen einen asthenischen Körperhabitus (dünner, schlanker Körperbau) auf und viele Patienten haben in der Vorgeschichte Gedeihstörungen, die eine Intervention erforderlich gemacht haben. Einige Patienten weisen eine Makrozephalie auf. Aktuell gibt es keine für den SRS-Patienten spezifische Wachstumstabelle. Die Entwicklungsbewertung sollte motorische, adaptive, kognitive und sprachliche Fortschritte umfassen. Eine Evaluation in Bezug auf frühzeitige Intervention/Sonderpädagogik wird empfohlen.

Schlaf – Es wurde über abnorme Schlafmuster bei Patienten mit SRS berichtet. Diese Berichte sind unterschiedlich und unspezifisch; der Stellenwert ist derzeit nicht bekannt, die Erwähnung hier erfolgt zum Zweck der Information. Eine Dokumentation jeglicher Schlafstörungen in der Krankenakte wird zur Trendermittlung empfohlen, um die Natur dieses Symptoms bestimmen zu können.

Schmerzen – Eltern von SRS-Patienten zeigten sich besorgt, dass ihr Kind unter „Schmerzen“ leide; bis heute ist die Ätiologie nicht geklärt. Diese Schmerzepisoden sind häufig intermittierend, jedoch von ausreichender Signifikanz für eine medizinische Evaluation. Die Vorfälle wurden durch den Hausarzt untersucht, ohne dass eine spezifische Ursache ermittelt wurde. Es wäre für diese Patienten hilfreich, beim Auftreten einer Schmerzepisode einen Arzt aufzusuchen. Die Betreuer sollten die Art der Beschwerden, die Schmerzqualität, die Zeit/Dauer der Schmerzen und was die Schmerzen lindert oder verstärkt dokumentieren oder in einem Tagebuch festhalten. Der Arzt sollte bei der Beurteilung einen systematischen Ansatz verwenden.

Schwitzen – Hypo- oder Hyperhidrose scheinen, insofern sie auftreten, ein zufälliges Leiden zu sein, das zurzeit auf seine Signifikanz überprüft wird. Wir erwähnen es hier, da eine Hyperhidrose, wenn sie auftritt, vielfältiger Natur sein kann. Es sollten Screening-Untersuchungen in Betracht gezogen werden, um andere Erkrankungen wie Hypoglykämien, Schilddrüsenerkrankungen und andere hormonelle Ungleichgewichte auszuschließen. Eine klinische Evaluation, Dokumentation und Beobachtung wird bei Auftreten empfohlen.



Neurologie

Krampfanfälle – Krampfanfälle unterscheiden sich nach Art und Intensität und bestehen häufig seit der frühen Kindheit. Folge-EEGs sollten entsprechend den Empfehlungen des Neurologen angemessen durchgeführt werden. Stärke, Häufigkeit und Behandlungserfolg variieren. Die medizinische Behandlung der Krampfanfälle war erfolgreich; bei einigen Patienten sind die Krampfanfälle jedoch refraktär und erfordern ein Therapieregime aus mehreren Antikonvulsiva. Die folgenden Medikationen wurden mit einigem Erfolg eingesetzt: Clobazam, Levetiracetam, Valproinsäure und Rufinamid. Zusätzlich wurden bei einigen Patienten Carbamazepin und Phenobarbital eingesetzt. Eine Epilepsie sollte von einem in der Krampfanfallbehandlung erfahrenen Neurologen therapiert werden, die medikamentöse Behandlung sollte auf die spezifischen Bedürfnisse des Patienten zugeschnitten sein. So verringern beispielsweise einige Antiepileptika die Knochendichte. Solche Wirkstoffe sollten aufgrund der potentiellen Verschlechterung einer zugrundeliegenden Osteoporose und einer Erhöhung des Risikos für Spontanfrakturen möglichst vermieden werden. Viele Antiepileptika weisen Nebenwirkungen auf und es wird empfohlen, dass betroffene Familien sich mit ihrem behandelnden Arzt zur Abwägung der Risiken der Epilepsie, ihrer Behandlung und des SRS absprechen. Es ist wichtig, vor dem Beginn einer Antiepileptika-Therapie Baseline-Laborwerte zu erstellen, um die Leber- und Nierenfunktion überprüfen zu können, da einige SRS-Patienten ein Risiko für diesbezügliche Komplikationen haben. Muskelhypotonie – Bei Patienten mit SRS wurde eine Muskelhypotonie als Folge einer schlechten Muskelentwicklung dokumentiert. Ein Verlust der Muskelmasse tritt auch bei männlichen Patienten in ambulanter Behandlung auf. Das legt nahe, dass der Verlust vermutlich das Ergebnis eines zugrundeliegenden Defekts gegenüber schlichtem Mangelgebrauch ist. Eine frühe Intervention mit Ergo- und Physiotherapie wird empfohlen, um die Mobilität zu erhalten.

Gehirn – Bei Patienten mit SRS wurden verschiedene Anomalien der Gehirnstruktur festgestellt. Zur Feststellung atypischer Merkmale wie Verkalkungen, Veränderungen der weißen Flecken, dünnes Corpus callosum sowie minimaler Kammervergrößerung sollten regelmäßig MRT-Untersuchungen durchgeführt werden.

Progression – Im Allgemeinen scheint es nicht zu einer signifikanten progressiven neurologischen Verschlechterung zu kommen; es gibt jedoch einige wenige Patienten, die zuvor erworbene Fähigkeiten verloren haben. Es wird empfohlen, SRS-Patienten genau zu beobachten, um eine stabile oder progressive Natur des neurologischen Status präzise festhalten zu können.

Ophthalmologie

Eine Hirnfunktionsstörung muss evaluiert werden, um zerebrale Sehstörungen bei SRS-Patienten auszuschließen, die eventuell unter nicht spezifisch auf die Physiologie des Augenaufbaus, Refraktion oder abnorme Augenbewegungen zurückzuführenden visuellen Problemen leiden.

Zerebrale Sehstörung (Cortical Vision Impairment, CVI) – Zum jetzigen Zeitpunkt wurde über einige Patienten mit CVI berichtet. Es ist nicht geklärt, ob es sich um ein statistisch signifikantes SRS-Merkmal handelt, es wird jedoch hier zur Diskussion gestellt, um Gesundheitsdienstleister zu ermutigen, sich bei medizinischer Indikation um weitergehende ophthalmologische Evaluation zu bemühen. Sowohl pädiatrisch-neurologische als auch pädiatrisch-ophthalmologische Untersuchungen sollten zur Beurteilung einer erworbenen Sehbehinderung in Betracht gezogen werden.

Häufige Symptome einer CVI sind: Unfähigkeit, zu folgen oder zu fokussieren, was intermittierender Natur sein kann, Photophobie, wechselhafte visuelle Reaktionen mit Vermeidung von Blickkontakt oder einem stumpf erscheinenden Blick. Diese Patienten haben eventuell eine schwache Sehschärfe. Die Verhaltensweisen sind vielfältig und es zeigen sich inkonsistente visuelle Reaktionen auf ähnliche Reize. Visuelle Aufgaben führen typischerweise zur Ermüdung und es kann zu Schwierigkeiten bei der Erkennung von Gegenständen vor einem unruhigen Hintergrund kommen.

Myopie – Die Myopie scheint eventuell bei SRS-Patienten ein ophthalmologischer Befund zu sein. Empfohlenermaßen sollten SRS-Patienten jährlich auf diesen Belang hin geprüft werden. Zur weiteren Kenntnisnahme wurden andere Befunde/Beschwerden gemeldet, darunter: dicht gedrängte Drusen, blasser Sehnerv, torpedoförmige retinale Läsionen, pigmentierte Retina, Augenschmerzen und Photophobie; die Bedeutung für SRS-Patienten ist derzeit jedoch unklar.



HNO

Abnorme Gaumenmorphologie – Es wurden Gaumenspalten sowie enger/hoher Gaumen und/oder Uvula bifida gemeldet. Eine klinische Evaluation inklusive einer Bewertung des Ernährungszustands sollte, wenn indiziert, durchgeführt werden.

Hören

Hörbeeinträchtigung – Einige SRS-Patienten weisen eine sensorineurale und/oder Schallleitungshörbeeinträchtigung auf, die so stark ausgeprägt ist, dass Hörgeräte erforderlich sind. Einige SRS-Patienten leiden unter Schwerhörigkeit, die als progressiv beschrieben wurde. Diese Patienten erhalten Folgeuntersuchungen. Es sollte eine jährliche audiologische Evaluation durchgeführt werden. Auch bei einer weitgehend normalen Evaluation wäre es von Vorteil, wenn der Audiologe die Wellenformen zur Feststellung feiner Veränderungen mit der vorherigen Untersuchung vergleicht. Eine Nachverfolgung über einen längeren Zeitraum wäre ebenfalls nützlich, um festzustellen, ob der Hörverlust bei dem SRS-Patienten progressiv ist.

Zähne

Abnorme Zahnmorphologie – bei SRS-Patienten wurden zahnmedizinische Probleme unterschiedlicher Gestalt dokumentiert. Darunter finden sich gedrängte Zahnstellungen, schwarze Zähne, Zahnschmelzhypoplasie sowie Zähne von abnormer oder zapfenförmiger Gestalt. Von einem Kinderzahnarzt durchgeführte Zahnuntersuchungen werden alle 6 Monate ab dem Durchbruch des ersten Zahns oder einem Alter von 12 Monaten empfohlen.

Pulmonologie

Reaktive Atemwegserkrankung – Patienten mit SRS leiden eventuell unter Asthma oder episodischem Asthma, können aber auch eine Atemnot unklarer Ätiologie zeigen, die einen Bronchodilatator und/oder Sauerstoffzufuhr erforderlich macht. Ein interessantes klinisches Symptom bei einigen SRS-Patienten ist das Vorkommen einer sehr großen Menge an respiratorischem/mukösem Sekret, das von sehr zähflüssiger Beschaffenheit ist. Dieser Befund hat zum jetzigen Zeitpunkt keine statistische Signifikanz, sollte jedoch aufgrund der präsentierten dramatischen Viskosität genau verfolgt werden. Einige Patienten zeigen eine signifikante respiratorische Kompromittierung und/oder Apnoe, die eine zusätzliche Unterstützung mit CPAP-/BiPAP-Beatmung erforderlich machen. Einige Patienten benötigen eine Tracheostomie. Es gibt unterschiedliche Behandlungsschemata, unter anderem mit oralen Steroiden, Inhalationsbehandlung mit Bronchodilatoren, hypertotonischer Kochsalzlösung, Acetylcystein und/oder inhalativen Kortikosteroiden. Bei einigen Patienten werden die Atemwege falls klinisch indiziert auch durch Absaugen, Physiotherapie des Brustkorbs und/oder zusätzliche Sauerstoffzufuhr befreit. Jeder SRS-Patient mit mehreren Episoden reaktiver Atemwegsstörungen, die einen Bronchodilatator oder eine orale Steroidtherapie erfordern, sollte einem Pulmologen vorgestellt werden. Zusätzlich sollten Patienten mit rezidivierenden Atemwegsinfektionen sowohl pulmonologisch als auch immunologisch evaluiert werden. (Siehe unten, Erläuterungen zur Immunologie)

Kardiologie

Abnorme Herzmorphologie – Bei einigen SRS-Patienten wurden verschiedene kongenitale Anomalien der Herzstruktur gemeldet. Die statistische Signifikanz im Vergleich zur allgemeinen Bevölkerung ist unklar, jedoch sollte bei SRS-Patienten bei medizinischer Indikation ein Echokardiogramm in Betracht gezogen werden.

Gastroenterologie

Gedeihstörungen – Bei vielen SRS-Patienten wird aus unterschiedlichen Gründen eine Gedeihstörung diagnostiziert. Jeder Patient, der die entsprechenden Wachstumsparameter nicht erfüllt, sollte evaluiert werden und Folgeuntersuchungen erhalten. Zum jetzigen Zeitpunkt gibt es keine speziell für den SRS-



Patienten entwickelte Wachstumstabelle. Dies sollte bei der Verlaufsbeobachtung des Wachstums mit Hilfe von Standard-Wachstumstabellen berücksichtigt werden.

Ernährungsprobleme – Viele SRS-Patienten haben Probleme mit der Ernährung, die ein Eingreifen erforderlich machen.

Obstipation – Chronische Obstipation ist bei den meisten SRS-Patienten ein Befund. Dies scheint nicht mit einer Immobilität zu zusammenhängen; sowohl ambulante als auch stationäre Patienten leiden an chronischer Obstipation. Die meisten dieser Patienten werden mit Macrogol behandelt.

Befunde unbekannter/unklarer statistischer Signifikanz umfassen: Diarrhoe, gastrointestinale Entzündungen, gastroösophageale Refluxkrankheit, Erbrechen und erhöhte Transaminasen.

- Diarrhoe – Einige SRS-Patienten leiden unter intermittierender Diarrhoe, die Blut- oder Schleimbeimengungen enthalten kann.
- Gastrointestinale Entzündungen wie Morbus Crohn, Colitis und Gastritis – Bei einigen SRS-Patienten präsentieren sich unterschiedliche gastrointestinale Entzündungen. (Die statistische Signifikanz ist zum jetzigen Zeitpunkt unbekannt).
- Gastroösophageale Refluxkrankheit/Erbrechen – GERD ist ein weiteres gastrointestinales Krankheitsbild mit zum jetzigen Zeitpunkt unklarer statistischer Signifikanz. Eine klinische Bewertung und Behandlung wäre gerechtfertigt.
- Erhöhte Transaminasen (intermittierend) – Dieser Befund wurde bei einigen SRS-Patienten festgestellt, einige dieser Fälle sind schwerwiegend. Der Befund findet hier Erwähnung aufgrund seiner intermittierenden Natur und der Notwendigkeit für nachfolgende, sorgfältige Leberuntersuchungen über längere Zeit.

Trotz der unklaren statistischen Signifikanz der verschiedenen gastrointestinalen Krankheitsbilder bei SRS-Patienten wird eine formelle Ausgangsevaluation bei einem Gastroenterologen empfohlen. Es wird ebenfalls nahegelegt, Leberfunktionsnachuntersuchungen in Routineabständen sowie in Krankheitsphasen als medizinisch indiziert zu betrachten.

Urologie

Urin mit weißlichem Pulver oder Sediment – Es hat einige Meldungen von SRS-Patienten mit einem unbekanntem weißlichen Pulver oder Sediment in ihrem Urin gegeben, welches sich im Ultraschall als prominente Ablagerung/Schichtung in der Blase präsentiert. (Siehe unten, Erläuterungen zur Nephrologie) Zum jetzigen Zeitpunkt ist die Ätiologie dieses Pulvers nicht geklärt. Proben stellten sich als Kalziumphosphat (Apatit), auch bekannt als Karbonatapatit, heraus. Aufgrund der dramatischen Präsentation dieses Sediments bei einigen Patienten wird es hier zur Information erwähnt. Eine routinemäßige mikroskopische Urinanalyse wird beim regelmäßigen Arztbesuch empfohlen und sollte bei Arztbesuchen im Krankheitsfall in Erwägung gezogen werden. Eine Überweisung an die Urologie wird zur Untersuchung dieses Sediments bei medizinischer Indikation empfohlen.

Nephrologie

Bei einigen SRS-Patienten wurde eine Nephrolithiasis gefunden. Ein vorsorglicher Nierenultraschall sollte in Erwägung gezogen und periodisch wiederholt werden, um das Vorhandensein oder Nichtvorhandensein von Nierensteinen und/oder strukturellen Anomalien zu dokumentieren. Bei mindestens 3 Patienten wurde eine Tubulopathie dokumentiert. Zusätzlich wurden, wie oben erwähnt, Ablagerungen in der Blase sowie Harnsediment aus Kalziumphosphat/Karbonatapatit gemeldet. Kreatininwerte in Bezug auf Nierenerkrankungen – Es wird empfohlen, das Serum-Kreatinin bei SRS-Patienten zu überwachen, da sie in der Regel eine geringe Muskelmasse aufweisen. Ein niedriger Kreatinin-Ausgangswert ist bei SRS-Patienten aufgrund dieser verminderten Muskelmasse nicht ungewöhnlich. Ein nach Standard-Laborparametern als normal aufgeführter Kreatininwert kann falsche Sicherheit geben, da der Spiegel in Relation zu der geringen Muskelmasse de facto erhöht sein kann. Dies könnte ein wichtiger Hinweis auf eine Nierenerkrankung sein. Bei den Folgebestimmungen des Kreatininspiegels sollten Veränderungen im Vergleich zum Ausgangswert des Patienten verglichen und Tendenzen festgehalten werden.



Hämatologie

Anämie – Bei einigen SRS-Patienten wurde eine Anämie festgestellt, die am häufigsten mit einem Eisenmangel in Verbindung stand. Es sollte ein Screening in Hinsicht auf Laborwerte für Anämie in Erwägung gezogen werden.

Thrombozytopenie – Es wurden Episoden neonataler Thrombozytopenie dokumentiert. Im Moment gibt es keine Empfehlung zur Überprüfung der Blutplättchen nach der Geburt als Teil des Screenings. Wenn ein Patient mit einer vor der Geburt bestimmten SRS-Diagnose (aufgrund vorausgehender Kenntnis einer SRS-Familienvorgeschichte) zur Welt kommt, wäre es sinnvoll, die Entwicklung der Blutplättchen nach der Geburt zu verfolgen. Einige Patienten hatte eine intermittierende Thrombozytopenie mit unklarer Signifikanz. Die Verlaufsbeurteilung eines routinemäßigen großen Blutbilds sollte als medizinisch indiziert betrachtet werden.

Endokrinologie

Osteoporose – Fast alle SRS-Patienten weisen eine frühmanifestierte Osteoporose und Frakturen ohne Trauma auf. Es wird empfohlen, dass der Arzt frühzeitig eine Knochendichtemessung/einen DEXA-Scan durchführt und in Folgeuntersuchungen auf Anzeichen einer Osteopenie oder Osteoporose achtet. Mehrere Personen erhalten Kalziumpräparate zur Ergänzung und/oder werden mit Bisphosphonaten behandelt. Erhält ein Patient Bisphosphonate, werden regelmäßige Knochendichtemessungen/DEXA-Scans zur Bewertung der Wirksamkeit empfohlen. Der Verlauf der Gesamtwirksamkeit wird festgehalten.

Hypoglykämie – Bei einigen Patienten tritt eine neonatale Hypoglykämie auf, und Hypoglykämien wurden als intermittierende Befunde unklarer Signifikanz in der SRS-Population beobachtet. Es sollte in Betracht gezogen werden, routinemäßig und/oder während einer Erkrankung die Serumchemie-Werte zu kontrollieren, wenn dies medizinisch angezeigt ist.

Hyperglykämie – Hyperglykämie ist ein weiterer in der SRS-Population beobachteter Befund. Die diesbezügliche Überwachung kann im Zuge der Serumchemie-Werte erfolgen.

Immunologie

Möglicherweise existiert beim SRS eine immunologische Komponente. Es werden zahlreiche Infektionsarten beobachtet, darunter häufige Episoden von Otitis media (Paukenröhrchen-bedürftig), Sinusitiden, Infektionen der oberen Atemwege, Pneumonien und Harnwegsinfektionen. Mehrere Patienten litten unter rezidivierendem und intermittierendem Fieber und Fieber unbekannter Ursache. Für einige Patienten wurden abnorme Immunglobuline dokumentiert, wobei in einigen Fällen eine Immunglobulin-Therapie (IVIg oder SCIg) zur Behandlung eingesetzt wird. Bei mindestens einem Patienten beinhaltet die immunologische Behandlung die Gabe von Immunsuppressiva. Die Signifikanz dieser Daten wird sorgfältig verfolgt; eine umfassende immunologische Untersuchung sollte bei Patienten mit medizinischer Indikation in Erwägung gezogen werden. Häufig zeigt diese Untersuchung keinen Befund mit Ausnahme abnormer Immunglobuline und einer abnormen Immunantwort auf Pneumokokken-Impfstoffe. Dennoch wäre es aufgrund der Seltenheit dieses Syndroms vorteilhaft, eine detailliertere immunologische Untersuchung als Hilfsmittel zur Aufdeckung einer eventuellen immunologischen Komponente bei SRS-Patienten einzuholen, da die Befunde stark unterschiedlich (einschließlich mindestens einem Patienten mit B-Gedächtniszell-Defekt) und inkonsistent waren. Zum jetzigen Zeitpunkt haben einige behandelnde Ärzte dieser Patienten eine Immundysregulation und/oder eine Autoimmunkomponente nahegelegt, die nachuntersucht wird.

Orthopädisch/Muskuloskelettal

Neben einer Osteoporose weisen SRS-Patienten sowohl eine Skoliose als auch eine Kyphoskoliose auf. Es sollten bildgebende Untersuchungen durchgeführt werden und bei ersten Anzeichen einer Skoliose jährlich Folgeuntersuchungen stattfinden. Pectusanomalien wurden ebenfalls beobachtet.



The Snyder-Robinson Foundation

Außerdem wurden Ulnardeviationen und einige Formen abnormer Gelenkbeweglichkeit (Gelenkschlaffheit/Kontrakturen/Gelenksubluxation) beobachtet. Es werden entsprechende Überweisungen an die Orthopädie, Physiotherapie, Ergotherapie und an einen Facharzt für physikalische und rehabilitative Medizin empfohlen, wenn indiziert.

Psychiatrie/Entwicklungs pädiatrie

Wenn klinisch angemessen, sollte eine Evaluation mit Hilfe der Psychiatrie und/oder Entwicklungs pädiatrie in Betracht gezogen werden. Wir gehen aktuell Berichten über Autismus und/oder Sinnesstörungen nach. Es wäre bei klinischer Indikation empfohlen, eine psychiatrische/entwicklungs pädiatrische Evaluation einzuholen.

Genetik

Die Beratung durch einen Genetiker und/oder eine humangenetische Beratung werden empfohlen.

Mary Jo Kutler, DO

Leiterin der klinischen Prüfung, weltweites Snyder-Robinson-Syndrom-Register & Natural History Study
maryjo.kutler@snyder-robinson.org

** Vielen Dank für Ihren Beitrag zur Behandlung des SRS-Patienten. Es ist unser Ziel, jeden Patienten in die National History Study einzubeziehen. Wir würden uns sehr über Ihre Empfehlung freuen. [NHS Teilnahme](#)*

Aktualisiert am 26.05.2020