



**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. Résztvételi 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/](http://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 megemlézése 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.

Lefolyás – Általánosságban nem jelenthető ki, hogy a szindróma előrehaladott neurológiai állapotromlással járna, mindazonáltal néhány páciens elvesztette az előzőleg elsajátított képességeit. Javasoljuk, hogy az SRS-ek betegek állapotának pontos követését, így a neurológiai állapotuk stabilitása vagy előrehaladott romlása jól megállapítható.

### **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**

Halláskárosodás – Néhány SRS-es páciensnél érzőneuron- és/vagy csontvezetésen alapuló halláskárosodást is leírtak, amely elég szignifikáns ahhoz, hogy indokolja a hallókészülék használatát. Néhány SRS-es páciensnél jelentkezik előrehaladott mértékű hallásvesztés. Ezeket nyomon követjük. Szükséges éves audiológiai kivizsgálást elvégezni. Az általános, szabály szerinti kivizsgálás mellett fontos lenne az is, hogy az audiológus összehasonlítsa a hullámalakokat az előző vizsgálat során mértekkel, és megállapítsa az esetleges finom eltéréseket. Nagyon hasznos lenne az is, ha mindezt időben végigkövethető módon rögzítenék, így megállapítható, ha a páciensnél progresszív hallásvesztés áll be.

### **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 epizódos asztma, mint körelőzmény, de jelentkezhet tisztázatlan kórokú légzési panaszoként is, amely

miatt a betegeknek 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 figyelhetők 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 betegeknek, 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-es betegnek van olyan táplálkozási problémája, amely beavatkozást igényel.

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 (Miralax) 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.)
- Gastrooesophagealis refluxbetegség/Hányás – A gastrooesophagealis 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 betegeknek igen változatos gastrointestinalis kórképek találhatók meg, javallott a gasztroenterológus kezelőorvos általi kivizsgálás. Javasolt továbbá a májfunkció vizsgálata is rendszeres időközönként, illetve betegségek 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 törmeléként/rétegződésként 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 ismétetni annak érdekében, hogy a vesekövek jelenlétét vagy hiányát és/vagy más strukturális rendellenességeket dokumentálni lehessen. Legalább 3 esetben jegyezték 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 szérumban 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 – Feljegyezték 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 bifoszfónátos kezelésre szorul. Amennyiben a beteg bifoszfónátot 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 jegyezték 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 betegségek 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**

Ez utalhat az SRS lehetséges immunológiai összetevőjére is. Többféle fertőzést is feljegyezték, például gyakori otitis mediát (amely miatt tympanostomiás tubus behelyezése szükséges), sinusitist, felső légúti fertőzéseket, tüdőgyulladást és húgyúti fertőzéseket. Több betegnek is volt gyakori, időszakos és tisztázatlan eredetű láza. Néhány beteg esetében dokumentált az abnormális immunglobulinok jelenléte és egyes esetekben Ig-terápia (IVIG vagy SCIG) került alkalmazásra. Legalább egy páciens esetében az immunológiai kezelés immunszuppresszáns szerekek alkalmazását jelenti. Ennek a jelentőségét vizsgálják és a pácienseknél javasolt az átfogó immunológiai kivizsgálás elvégzése, amennyiben orvosilag indokolt. A kivizsgálás eredménye gyakran negatív, kivéve az immunoglobulinokat tekintve, illetve a pneumococcus-oltásokra adott abnormális választ kivéve. Mindazonáltal a szindróma korlátozott előfordulásából kifolyólag javasolt a részletes immunológiai kivizsgálás elvégzése annak érdekében, hogy meg lehessen állapítani, vajon van-e a szindrómának immunológiai összetevője. Az eddigi megfigyelések igen vegyesek (legalább egy páciensnél figyeltek meg B-sejt defektust), és nem konzisztensek.

Jelenleg néhány páciens kezelőorvosa immundiszregulációs és/vagy autoimmun betegséget jelölt meg lehetséges okként, a betegségek nyomon követése zajlik.

## **Orthopaedia/Izmok, csontok**

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

A singcsont elgörbülését és néhány ízületi mozgási rendellenességet (ízületi renyheség/ízületi fibrózis/ízületi ficamok) is leírtak. Megfelelő orthopediai gyógymódok, fizikoterápia, foglalkozásterápia és rehabilitáció a javasolt, amennyiben orvosilag indokolt.

### **Psychiatria/Gyermekfejlődéstan**

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

### **Genetika**

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

Mary Jo Kutler, DO

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

[maryjo.kutler@snyder-robinson.org](mailto: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: 2021.04.21.*