



DETTE NETTSTEDET GIR IKKE MEDISINSK RÅDGIVNING: *Innholdet i dette dokumentet er kun til informasjonsformål. Det er ikke ment å være en erstatning for profesjonell medisinsk rådgivning, diagnose eller behandling, og bør ikke brukes som en medisinsk behandlingsstandard.*

EN MERKNAD TIL HELSEPERSONELL: *Snyder-Robinson syndrom (SRS) er en ekstremt sjelden lidelse. I skrivende stund vet vi om færre enn hundre saker på verdensbasis. Følgelig er det begrenset med beskrivelse av lidelsen i den eksisterende medisinske litteraturen. Vi håper informasjonen på denne siden vil gjøre det mulig for helsepersonell å vurdere noen nyttige undersøkelser og vurderinger som ellers kanskje ikke er åpenbare, basert på en journalgjennomgang fra SRS-pasienter i vår Natural History Study. De foreslåtte undersøkelsene er ikke uttømmende, og vi tar gjerne imot tilbakemeldinger fra helsepersonell.*

Hvis din SRS-pasient for øyeblikket er registrert i vår Natural History Study, ber vi dere vurdere å sende pågående medisinske data til Natural History Study. Dette vil bidra til å utdype informasjonen for andre leger, forskere og andre SRS-pasienter - selv rutinemessig helseomsorg kan bidra til å indikere en trend.

Hvis din SRS-pasient IKKE er registrert i Natural History Study, kan du oppmuntre dem til å hjelpe andre ved å dele sine medisinske data. Deres forespørsel om å delta kan fremsettes ved å [klikke her](#).

Takk for at du tar deg av medlemmer i vår SRS-familie og takk for bidragene dine til SRS-fellesskapet!

Helsepersonell:

Formålet med dette dokumentet er å hjelpe leger og annet helsepersonell i den daglige håndteringen av de komplekse medisinske problemene som oppstår hos pasienter som har Snyder-Robinson syndrom (SRS). Vi ber også det medisinske fellesskapet om å hjelpe til med å samle inn flere data. Disse dataene vil bidra til en utvidelse av SRS-fenotypen, som har betydelig variasjon.

Det er rapportert i litteraturen og bemerket av kliniske eksperter at Snyder-Robinson syndrom viser en variasjon av kliniske funn, som kan vises i den oppdaterte GeneReviews®: Schwartz CE, Peron A, Kutler MJ. Snyder-Robinson Syndrome. 2013 Jun 27 [Updated 2020 Feb 13]. I: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. Tilgjengelig fra: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/

Nedenfor finner du en liste over observerte funn som er rapportert i SRS-populasjonen. Disse observasjonene er designet for vurderingsformål og er oppført med en «system-tilnærming». Noen av

disse funnene har uklar klinisk betydning, men er rapportert av familier og/eller av klinikere. Mange av funnene er diskutert i den ovennevnte GeneReviews®-artikkelen. Ytterligere vurderinger nevnes her for å hjelpe klinikere i evalueringen og behandlingen av SRS-pasienten, og for å sette fokus på ytterligere detaljer som kan være observert sjeldnere. Ved sjeldne lidelser er det ofte nyttig for familier og helsepersonell å være klar over også det som er rapportert anekdotisk for å veilede helseomsorgen og potensielt gi en viss betryggelse.

Generell systematisk gjennomgang:

Konstitusjonell - Overvåk vekt, lengde, høyde og hodeomkrets. De fleste SRS-pasienter har en astenisk kroppstype (tynn, slank bygning) og mange har en historikk med dårlig vektøkning og tilveksthemming som har krevd tiltak. Enkelte pasienter har makrocefali. Foreløpig finnes det ikke noe vekstdiagram som er spesifikt for SRS-pasienter. Vurdering av utviklingen bør inkludere motoriske, adaptive, kognitive og tale/språk-milepæler. Det anbefales evaluering for tidlig intervensjon/spesialundervisning.

Søvn - Det har vært rapportert unormale søvnmønstre hos pasienter med SRS. Disse rapportene er varierende og ikke-spesifikke. Betydningen er ikke kjent for øyeblikket, og dette nevnes her for informasjonsformål. Det anbefales å dokumentere søvnavvik i journalen for å overvåke trender og bidra til å bestemme utbredelsen av dette symptomet.

Smertesmerter - Foreldre til SRS-pasienter har rapportert bekymring for barnets «smertesmerter». Per i dag er etiologien uklar. Ofte er disse smerteepisodene periodiske, men betydelige nok til å tilsi medisinske vurderinger. Disse hendelsene er vurdert av primærhelsetjenesten uten at en spesifikk årsak er identifisert. Det ville være nyttig for disse pasientene å oppsøke lege når smerteepisodene oppstår. Omsorgspersoner bør dokumentere/registrere typen av plager, smertens kvalitet, smertens tid/varighet, og hva som lindrer eller forverrer smerten. Klinikeren bør bruke en systematisk tilnærming for evaluering.

Svetteing - Hypo- eller hyperhidrose, når det oppstår, ser ut til å være en tilfeldig plage hvis betydning for tiden blir vurdert. Den nevnes her fordi hyperhidrose, når det oppstår, kan være varierende av natur. Det bør vurderes screeningstudier for å utelukke andre medisinske tilstander som hypoglykemi, skjoldbruskkjertelsykdom og annen hormonell ubalanse. Klinisk evaluering, dokumentasjon og observasjon anbefales når symptomet er tilstede.

Nevrologi

Anfall - Anfall varierer i type og intensitet og oppstår ofte i tidlig barndom. Nevrologens anbefalinger om EEG bør følges. Alvorlighetsgrad, frekvens og behandlingssuksess varierer. Medisinsk behandling av anfallene har vært vellykket, men hos noen pasienter er anfallene imidlertid refraktære og krever flere antikonvulsive behandlinger. Følgende medisiner har blitt brukt med en viss suksess: clobazam, levetiracetam, valproinsyre og rufinamid. I tillegg er det blitt brukt karbamazepin og fenobarbital hos noen få pasienter. Epilepsi bør administreres av en nevrolog med erfaring i anfallshåndtering, og medisinsk behandling bør skreddersys for pasientens spesifikke behov. For eksempel er det kjent at visse antiepileptika reduserer bentetthet. Disse midlene bør om mulig unngås på grunn av en potensiell forverring av underliggende osteoporose og økt risiko for spontane frakturer. Mange antiepileptika har bivirkninger, og det anbefales at familien samarbeider med sin behandlende lege for å finne en balanse mellom risikoen for epilepsi, behandlingen av denne og SRS. Det er viktig å innhente baseline laboriestudier før initiering av et antiepilepsi-regime for å overvåke lever- og nyrefunksjonen, da noen SRS-pasienter har risiko for relaterte komplikasjoner.

Hypotoni - Det er blitt rapportert at pasienter med SRS har hatt hypotoni sekundært til dårlig muskelutvikling. Tap av muskelmasse oppstår selv hos menn som ikke er sengeliggende, noe som tyder på at tapet sannsynligvis er et resultat av en underliggende defekt, kontra bare manglende bruk. Tidlig intervensjon med ergoterapi og fysioterapi anbefales for å opprettholde mobilitet.

Hjerne - Pasienter med SRS har vist forskjellige hjerneavvik. Man bør gjennom MR-studier følge med for atypiske trekk, inkludert forkalkninger, endringer i hvit substans, tynn corpus callosum og minimal ventrikulær utvidelse.

Progresjon - Generelt ser det ikke ut til at det er betydelig progressiv nevrologisk nedgang. Imidlertid er det noen få pasienter som har mistet ferdigheter som de tidligere har tilegnet seg. Det anbefales at SRS-pasienter følges nøye for ytterligere å bestemme den neurologiske undersøkelsens stabile eller progressive karakter.

Oftalmologi

Hjernedysfunksjon må evalueres for å utelukke kortikal synshemming hos SRS-pasienter som kan ha synsproblemer som ikke spesifikt tilskrives fysiologien til okulære strukturer, brytning eller unormal øyebevegelse.

Kortikal synshemming (CVI) – Det er på det nåværende tidspunkt rapportert noen få pasienter som har CVI. Det er uklart om dette er et statistisk signifikant trekk ved SRS, men det nevnes her til diskusjon for å oppmuntre helsepersonell til å søke ytterligere oftalmologisk vurdering når dette er medisinsk indikert. Pediatrisk nevrologisk samt pediatrisk oftalmologisk undersøkelse bør vurderes for å evaluere eventuelle ervervede synshemminger.

Noen vanlige symptomer på CVI er: manglende evne til å følge, fokusere eller spore med blikket, som kan være forbigående av natur, fotofobi, inkonsekvente visuelle responser med et unnvikende sosialt blikk eller et blikk som ser ut til å være hemmet. Disse pasientene kan ha dårlig synsstyrke. Atferden er variert og det er uoverensstemmelser i visuelle responser på lignende stimuli. De opplever vanligvis fatigue fra visuelle oppgaver og kan ha problemer med å se objekter mot en travel bakgrunn.

Nærsynthet - Det ser ut til at nærsynthet kan være et oftalmologisk funn hos SRS-pasienter. Det anbefales at SRS-pasienter screenes årlig for dette.

Merk at andre funn/plager som er registrert omfatter: opphopning av druser, blek optisk nerve, torpedoformet netthinnesjon, pigmentert netthinne, øyesmerter og fotofobi. Imidlertid er betydningen for SRS-pasienter foreløpig uklar.

ØNH

Unormal ganemorfologi - spaltet/smål/høybuete gane og/eller bifid uvula er rapportert. Klinisk evaluering inkludert vurdering av matinntak bør utføres når dette er indikert.

Hørsel

Hørselshemming - Noen SRS-pasienter har sensorinevralt og/eller konduktive hørselshemminger som er signifikante nok til å kreve høreapparat. Noen få SRS-pasienter har hørselstap som har blitt rapportert å være progressivt. Disse blir fulgt opp. Årlig audiologisk evaluering bør utføres. Til tross for tilsynelatende normal evaluering generelt, ville det være gunstig å la audiologen sammenligne bølgeformene med den forrige undersøkelsen for å avgjøre om det er subtile endringer. Det ville også være verdifullt å spore dette over tid for å avgjøre om hørselstapet er progressivt hos SRS-pasienten.

Tannhelse

Unormal tannmorfologi – Det er rapportert ulike presentasjoner av tannproblemer hos SRS-pasienter. Disse inkluderer tanntrengsel, karies, svartfarging av tenner, emaljehypoplasi og unormale eller koniske tenner. Tannundersøkelse utført av en pediatrisk tannlege anbefales hver sjette måned etter utbrudd av den første tannen eller fra 12 måneders alder.

Pulmonologi

Reaktiv luftveissykdom - Pasienter med SRS kan ha en historikk med astma eller episodisk astma, men kan også oppleve respiratorisk lidelse av uklar etiologi, som krever en bronkodilatator og/eller supplerende oksygen. En interessant klinisk presentasjon hos noen SRS-pasienter er at de kan ha en overproduksjon av respiratoriske slimhinnesekreter, som er ganske tyktflytende av natur. Dette funnet har ingen statistisk signifikans på nåværende tidspunkt, men må følges nøye på grunn av den dramatiske viskositeten i presentasjonen. Noen få pasienter er betydelig respiratorisk kompromitert og/eller de har apné, som krever ytterligere støttebehandling med CPAP/BiPAP. Hos noen pasienter er det påkrevd med trakeostomi. Behandlingsregimene er varierte og inkluderer orale steroider, forstøvingsbehandlinger med bronkodilatatorer, hypertont saltvann, acetylcystein og/eller inhalerte kortikosteroider. Noen pasienter behandles også med klarering av luftveiene ved suging, fysioterapi for bryst og/eller supplerende oksygen når dette er klinisk indikert. Enhver SRS-pasient som har flere episoder med reaktiv luftveissykdom som krever bronkodilatator eller oral steroidbehandling, bør evalueres av en pulmonolog. I tillegg bør pasientene med tilbakevendende luftveisinfeksjoner vurderes ved både pulmonologi og immunologi. (Se kommentarer om immunologi nedenfor).

Kardiologi

Unormal hjertemorfologi – Det er rapportert at noen få SRS-pasienter har hatt forskjellige medfødte strukturelle hjerteavvik. Den statistiske signifikansen i forhold til befolkningen generelt er uklar, men det bør vurderes ekkokardiogram hos SRS-pasienter når dette er medisinsk indikert.

Gastroenterologi

Dårlig vektøkning og tilveksthemming hos små barn – Mange SRS-pasienter har diagnosen dårlig vektøkning og tilveksthemming av forskjellige årsaker. Enhver pasient som ikke følger riktige vekstparametere bør evalueres og følges opp. Foreløpig finnes det ikke noe vekstdiagram utviklet spesielt for SRS-pasienter. Dette bør tas i betraktning ved vurdering av trender på standard vekstdiagrammer.

Problemer tilknyttet mattilførsel - Mange SRS-pasienter har problemer tilknyttet mattilførsel som krever intervensjon.

Forstoppelse - Kronisk forstoppelse er et funn hos de fleste SRS-pasienter. Dette ser ikke ut til å være relatert til immobilitet; både pasienter som ikke er sengeliggende og de som er sengeliggende lider av kronisk forstoppelse. De fleste av disse pasientene behandles med polyetylenglykol (Miralax).

Funn av ukjent/uklar statistisk signifikans inkluderer: diaré, gastrointestinal betennelse, gastroøsofageal reflukssykdom, oppkast og forhøyede levertransaminaser.

- Diaré – Noen SRS-pasienter har periodisk diaré, som kan inneholde blod eller slim.
- Gastrointestinal betennelse som Crohns, kolitt og gastritt – Det er sett varierte presentasjoner av gastrointestinal betennelse hos noen SRS-individer. (Statistisk signifikans er ukjent for øyeblikket).
- Gastroøsofageal reflukssykdom/oppkast - GERD er en annen gastrointestinal presentasjon av uklar statistisk signifikans på dette tidspunktet. Klinisk evaluering og behandling vil være berettiget.
- Forhøyede levertransaminaser (forbigående av natur) - Dette funnet er sett hos noen få SRS-pasienter, hvorav noen i alvorlig grad. Det nevnes her på grunn av sin intermitterende natur og behovet for å følge med på leverstudier nøye over tid.

Til tross for den uklare statistiske signifikansen av de varierte gastrointestinale presentasjonene hos SRS-pasienter, anbefales en formell evaluering av en gastroenterolog. Oppfølging av leverfunksjonsstudier ved jevne mellomrom og under sykdom bør også vurderes der dette er medisinsk indikert.

Urologi

Urin med hvitaktig pulver eller sediment - Det har vært noen rapporter om SRS-pasienter som har et ukjent hvitaktig pulver eller sediment i urinen, som er sett som tydelig debris/lagdeling i blæren under ultralyd. (Se kommentarer om nefrologi nedenfor). For øyeblikket er etiologien til dette pulveret uklart. Prøver er rapportert som kalsiumfosfat (apatitt), også kjent som karbonatapatitt. På grunn av den dramatiske presentasjonen av dette sedimentet hos noen få pasienter, nevnes det her til informasjon. Rutinemessig mikroskopisk urinanalyse anbefales under rutinebesøk og bør vurderes ved sykebesøk. Det anbefales å henvise til urologi for å analysere dette sedimentet når det er medisinsk indikert.

Nefrologi

Det er rapportert nephrolithiasis hos enkelte SRS-pasienter. En screening-ultralyd for nyrer bør vurderes og gjentas regelmessig for å dokumentere tilstedeværelse eller fravær av nyrestein og/eller strukturelle abnormiteter. Tubulopati er dokumentert hos minst 3 pasienter. I tillegg, som nevnt ovenfor, er det rapportert debris i blæren, samt urinsediment bestående av kalsiumfosfat/karbonatapatitt.

Kreatininnivå relatert til nyresykdom - Det anbefales å overvåke serumkreatinin hos SRS-pasienter, da de vanligvis har lav muskelmasse. Det er ikke uvanlig at SRS-pasienter har lavt kreatinin ved baseline på grunn av denne reduserte muskelmassen. Et kreatininresultat anført som normalt ved standard laboratorieparametere kan være falskt betryggende når det faktiske nivået kan være forhøyet i forhold til den lave muskelmassen. Dette kan være en viktig indikasjon på nyresykdom. Ved oppfølging av kreatininnivåer bør man sammenligne og følge trender fra pasientens grunnlinje.

Hematologi

Anemi - Anemi er sett hos enkelte SRS-pasienter, oftest relatert til jernmangel. Vurder screeningprøver for anemi.

Trombocytopeni – Det er dokumentert episoder av neonatal trombocytopeni. Foreløpig er det ingen anbefalinger om screening av blodplater ved fødselen. Hvis en pasient blir født med diagnosen SRS bestemt antenatalt (på grunn av forhåndskunnskap om SRS-familiehistorikk), vil det være verdifullt å vurdere å følge trender i trombocytter fra fødselen. Noen SRS-pasienter har hatt intermitterende

trombocytopeni av uklar betydning. Vurder å følge trender ved rutinemessig full blodcellestatus når dette er medisinsk indikert.

Endokrinologi

Osteoporose - Nesten alle SRS-pasienter har tidlig innsettende osteoporose og frakturer uten traume. Det anbefales at klinikeren gjør benmineraltetthetsstudier/DEXA-skanninger tidlig og følger med på tegn på osteopeni eller osteoporose. Flere individer får kalsiumtilskudd og/eller behandling med bisfosfonater. Hvis en pasient får bisfosfonater, anbefales det å følge opp med serielle bentetthetstester/DEXA-skanninger for å evaluere effekten. Trender for generell effektivitet følges opp. Hypoglykemi - Noen pasienter har neonatal hypoglykemi, og det har blitt bemerket at hypoglykemi er et periodisk funn av uklar betydning i SRS-populasjonen. Det bør vurderes å følge opp med kjemiske analyser rutinemessig og/eller under sykdom når dette er medisinsk hensiktsmessig. Hyperglykemi - Hyperglykemi er et annet funn som er påpekt i SRS-populasjonen. Dette kan følges hos en pasient når det gjøres kjemiske analyser.

Immunologi

Det kan være en mulig immunologisk komponent ved SRS. Flere typer infeksjoner er observert, inkludert hyppige episoder av mellomørebetennelse (krever PE-rør), bihulebetennelse, øvre luftveisinfeksjoner, lungebetennelse og urinveisinfeksjoner. Flere pasienter har hatt tilbakevendende, periodisk og uforklarlig feber. Det har vært dokumentasjon på unormale immunglobuliner hos noen få pasienter, og i noen tilfeller administreres det Ig-terapi (IVIG eller SCIG) som behandling. Immunologisk behandling hos minst én pasient inkluderer immunsuppressiva. Betydningen av dette blir fulgt nøye, og det anbefales vurdering av en omfattende immunologisk analyse hos pasienter når dette er medisinsk indikert. Ofte er vurderingen negativ bortsett fra unormale immunglobuliner og en unormal respons på pneumokokkvaksiner. På grunn av den lave forekomsten av dette syndromet vil det imidlertid være fordelaktig å få en mer detaljert immunologisk analyse for å bidra til å finne ut hva som kan være den immunologiske komponenten hos en SRS-pasient, ettersom funnene har vært ganske varierte (inkludert minst én pasient med B-minnecellededefekt) og inkonsekvente. Enkelte leger som behandler disse pasientene har på det nåværende tidspunkt foreslått immun dysregulering og/eller en autoimmun komponent, og dette følges opp.

Ortopedisk/Muskuloskeletal

Sammen med osteoporose har SRS-pasienter både skoliose og kyfoskoliose. Det bør gjøres bildestudier og årlig oppfølging ved første tegn på skoliose. Unormal pectus er også observert. Det er rapportert ulnaravvik og noen former for unormal leddmobilitet (leddslakhet/kontrakturer/leddsubluksasjon). Henvisning til ortopedi, fysioterapi, ergoterapi og rehabilitering anbefales når dette er indikert.

Psykatri/pediatri

Når det er klinisk hensiktsmessig, bør det vurderes evaluering med psykiatri og/eller utviklingsstudier ved pediater. Vi følger for tiden opp rapporter om autisme og/eller sensoriske problemer. Det vil bli anbefalt å gjøre evalueringer innen psykiatri/pediatri når dette er klinisk indikert.

Genetikk

Det anbefales rådgivning med genetiker og/eller genetisk rådgiver.

Mary Jo Kutler, DO

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

** Tusen takk for ditt bidrag til omsorgen for SRS-pasienter. Vi har som mål å innlemme alle SRS-pasienter i Natural History Study. Vi ville sette stor pris på en henvisning fra deg! [NHS deltakelse](#)*

Oppdatert 4/21/2021