



CE ESTE?

Sindromul Silver-Russell este o tulburare de creștere de cauză genetică caracterizată de deficit de creștere debutat din perioada intrauterină ce se continuă și după naștere.



CUM SE MANIFESTĂ?

Copiii afectați au greutate mică, cu țesut adipos subcutanat în cantitate mică, talie mică. Fontanela se închide târziu. Perimetrul cranian este în limite normale în contrast cu restul corpului dând aspect fals de hidrocefalie. Astfel acești copii au fruntea proeminentă, față triunghiulară, bărbie ascuțită, gură proeminentă, buze subțiri, ochi mari, sclere albastre. Mai pot avea asimetria membrilor, tulburare de dezvoltare motorie și cognitivă.

DE CE APARE?

Cauza este una genetică. Majoritatea cazurilor apar sporadic (fără a mai fi și alte cazuri în familie). Unele cazuri apar ca urmare a afectării cromozomului 7 (10%) sau 11 (30%). Drept urmare, diagnosticul se stabilește clinic.



NEUROLOGIE PEDIATRICĂ
CENTRUL DE EXPERTIZĂ
BOLI RARE

Sindromul Silver-Russell

Informații pentru familii



Endo-ERN



ESTE O BOALĂ RARĂ?

Sindromul Silver-Russell este o afecțiune rară. Acesta apare la 1-9 cazuri / 1 000 000 de nou-născuți.



Endo-ERN

EXISTĂ TRATAMENT?

Tratamentul este unul suportiv. Împreună cu medicul endocrinolog se va alege terapia hormonală adecvată (hormoni de creștere). Medicul neurolog poate indica kinetoterapie, logopedie sau alte terapii individualizate fiecărui copil în parte.



CE ALTE CONSULTAȚII VA TREBUI SĂ FACEM?

Abordarea copiilor cu sindrom Silver-Russell este multidisciplinară. Managementul terapeutic va fi coordonat de către medicul endocrinolog însă vor fi nevoie și evaluări specifice ortopedice, gastroenterologice, neurologice, pediatrice.



DE CE VENIM LA NEUROLOG?

Medicul neurolog va monitoriza dezvoltarea psihomotorie a acestor copii și va îndruma efectuarea terapiilor complementare - kinetoterapie, evaluări psihologice, logopedie în funcție de necesitățile fiecărui pacient.

Contact
Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia"
Neurologie Pediatrică
Șoseaua Berceni 10, București 041914
<https://spital-obregia.ro/>
<https://bolirare-obregia.ro/endo-ern/>
0770 419 542