

Informatie over Silver-Russell syndroom

Wat is het Silver-Russell syndroom?

Het Silver-Russell syndroom (afgekort SRS) is een zeldzame groeistoornis, die voorkomt bij naar schatting 1 op de 30.000 tot 100.000 pasgeborenen. Meestal valt al tijdens de zwangerschap op dat de groei van het kind achterblijft. Kinderen met SRS zijn bij hun geboorte te licht en vaak te klein voor de zwangerschapsduur. Ook na de geboorte verloopt de groei vertraagd. De hoofdomtrek is meestal wel normaal en daardoor relatief groot vergeleken met het lichaam. De eindlengte is voor mannen ongeveer 1.52 m, voor vrouwen ongeveer 1.40 m.

Kinderen met SRS hebben een driehoekig gezicht met een bol voorhoofd en een kleine, puntige kin. Vaak blijft de groei van een ledemaat of lichaamshelft wat achter ten opzichte van de andere helft. Dat kan bijvoorbeeld leiden tot een beenlengteverschil. De pinken kunnen kort en krom zijn (clinodactylie). Er is een verhoogde kans op het ontwikkelen van een scoliose (zijwaartse kromming in de wervelkolom).

Andere kenmerken die vaker voorkomen bij SRS zijn overmatig zweten, dunne lippen met omlaag gebogen mondhoeken, pigmentvlekken, een hoge stem en een rommelige stand van het gebit. Een belangrijk verschijnsel bij SRS zijn voedingsproblemen. Deze zijn vaak vanaf de geboorte aanwezig. Ze kunnen worden veroorzaakt door een combinatie van gebrek aan eetlust, problemen met eten en slikken en soms afwijkingen aan het maag-darmstelsel (waaronder reflux). Kinderen met SRS zijn daardoor meestal tener met een laag gewicht voor hun lengte. Vaak hebben ze ook een lage spiermassa. Door de voedingsproblemen en de tengere bouw hebben kinderen met SRS vooral op jonge kinderleeftijd een verhoogde kans op lage bloedsuikers (hypoglycemieën).

De meeste kinderen met SRS hebben een normale intelligentie. Een deel van de kinderen heeft (meestal milde) leerproblemen. De motorische ontwikkeling verloopt vaak wat langzamer, mogelijk door de lage spiermassa en de relatief grote hoofdomtrek. Ook de spraak-/ taalontwikkeling kan vertraagd verlopen.

De kenmerken bij SRS kunnen sterk variëren van persoon tot persoon, zowel wat betreft de aard als de ernst van de verschijnselen. Hierdoor kan het op grond van de verschijnselen die iemand heeft soms lastig zijn de diagnose SRS met zekerheid te stellen of uit te sluiten. Bij ongeveer 60% van de kinderen kan DNA-onderzoek de diagnose bevestigen.

Welke medische adviezen zijn er?

Vanwege de vaak voorkomende voedingsproblemen en de groeiachterstand zijn veel kinderen met SRS onder controle bij een kinderarts, kinderendocrinoloog, diëtist en soms een gastro-enteroloog. SRS is een indicatie voor groeihormoonbehandeling, in principe vanaf het vierde levensjaar. In sommige gevallen wordt overwogen eerder te starten. Deze behandeling verloopt via de kinderendocrinoloog.

Bij een beenlengteverschil of een scoliose kan de orthopedisch chirurg betrokken zijn bij de behandeling. Bij een vertraagde ontwikkeling kan behandeling door een fysiotherapeut of logopedist geadviseerd worden.

Wat is de oorzaak van het Silver-Russell syndroom?

Op dit moment kan bij ongeveer 60% van de kinderen met (verdenking op) SRS met DNA-onderzoek een oorzaak worden vastgesteld. Bij ongeveer 35 tot 50% van de kinderen is de oorzaak een afwijking

in de structuur van het DNA op chromosoom 11 (methyleringsdefect op 11p15). Bij ongeveer 7 tot 10% van de kinderen gaat het om een afwijking van chromosoom 7. Een kind heeft in dat geval van (een deel van) chromosoom 7 twee kopieën van moeder, in plaats van een kopie van vader en een kopie van moeder (maternale UPD7). Daarnaast zijn er nog een paar veel zeldzamere genetische oorzaken van SRS, die voorkomen bij maar een klein deel van de kinderen. Bij ongeveer 40% kan geen onderliggende oorzaak worden aangetoond.

Hoe erft het Silver-Russell syndroom over en wat betekent dit voor familieleden?

De overerving van het Silver-Russell-syndroom hangt af van de oorzaak. In de meeste gevallen komt SRS sporadisch voor: bij maar één persoon in de familie. Dat betekent dat de kans op herhaling binnen één gezin erg klein is. Ook voor iemand die zelf SRS heeft, is de kans op de aandoening voor zijn of haar kinderen in de meeste gevallen erg klein.

In meer zeldzame gevallen komt SRS wel familiair voor. De kans op herhaling kan dan oplopen tot 50%.

De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

De mogelijkheden bij kinderwens hangen mede af van de oorzaak van het Silver-Russell syndroom in de familie. Meestal is de kans op herhaling van SRS bij een volgend gezin erg klein. Als de genetische oorzaak van SRS bekend is, en er is een verhoogde kans op herhaling dan is prenataal onderzoek eventueel mogelijk in de vorm van een vlokkentest (rond de 11^{de} week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^{de} week).

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden van onderzoek bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie over SRS is te vinden op de volgende websites:

www.erfelijkheid.nl/ziektes/silver-russell-syndroom

www.rss-support.nl

Informatie over groeihormoonbehandeling vindt u op de website van Stichting Kind en Groei (www.kindengroei.nl).