

سندرم سیلور-راسل



سندرم سیلور-راسل ، بیماری نادری می‌باشد و از هر 15000 تا 100000 تولد یک مورد را تحت تاثیر قرار می دهد که با تاخیر رشد قبل از تولد و پس از تولد همراه است. تقریبا تمام بیماران مبتلا به این سندروم با وزن و قد کمتر از نرمال به دنیا می آیند.

- تاخیر رشد جنین در رحم و کوچکتر بودن آن نسبت به حالت طبیعی می تواند علت های متفاوتی داشته باشد. کودکان مبتلا به این سندروم را می‌توان به کمک علائم بیشتری مانند میکروسفالی، بدن نامتقارن، مشکلات تغذیه ای و پیشانی برجسته از بیماران با تاخیر رشد داخل رحمی به دلایل نامعلوم ، تشخیص داد.

تشخیص

تشخیص کلینیکالی سندرم سیلور-راسل اساس مجموعه ای از ویژگی‌های مشخص است. آزمایش‌های مولکولی می‌تواند در حدود 60% از تشخیص های کلینیکالی را تایید کند. آزمایش‌های مولکولی قادر است بیماران مبتلا به این سندروم را در زیر گروه‌های مختلف قرار دهد تا کنترل این بیماری بهتر انجام شود.



با این حال تشخیص این سندروم دشوار است به این دلیل که طیف گسترده‌ای از شرایط در بین افراد مبتلا وجود دارند و نیز بسیاری از

ویژگی‌های موجود، غیر اختصاصی هستند. چندین سیستم ارزیابی بالینی پیشنهاد شده که نشان دهنده ی چالش‌هایی در دستیابی به تشخیص مطمئن است.

تمامی سیستم‌ها از شاخص‌های مشابهی استفاده می‌کنند اما در تعداد و تعریف ویژگی‌های تشخیصی مورد نیاز برای تشخیص، متفاوت هستند. نتیجه‌ی مثبت تست‌های مولکولی تاییدیه خوبی بر تشخیص‌های بالینی است.

تکنیک تشخیص

این بیماری ژنتیکی با ناهنجاری‌های مولکولی کروموزوم 11p15.5 مرتبط است. آزمایش‌های مولکولی باید به صورت دقیق متیلاسیون DNA دی نوکلئوتید CpG در H19/IGF2 IG-DMR را به یکی از روش‌های MS-MLPA یا ساترن بلات اندازه‌گیری کند. در صورتی که نتیجه این تست منفی شود، باید تست‌های تکمیلی مانند بررسی ناهنجاری‌ها در کروموزوم 7 و 14q32 و جهش در ژن CDKN1C و IGF2 انجام داد.

مراجعه به متخصص

این سندروم منجر به طیف وسیعی از ناهنجاری‌های فیزیکی و عملکردی می‌شود. تحت نظر قرار دادن و مداخله زودهنگام و دقیق برای کنترل -بهینه ی این دسته از بیماران بسیار ضروری می‌باشد. افرادی که می‌توانند در این مسیر کمک کنند شامل متخصصان اطفال در زمینه غدد، گوارش، تغذیه، متخصص ژنتیک بالینی، جراح ارتوپد، نورولوژیست، گفتار درمانگر و روانشناس می‌باشند تا بتوانند اقداماتی مانند حمایت از طریق تغذیه زودهنگام، درمان با هورمون رشد و بسیاری دیگر را انجام دهند.

تهیه و ترجمه توسط: خانم رکسانا سهیلیان ([مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم](#)) ، [مرکز ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#))