

L'Associazione non ha finalità di lucro e persegue in modo esclusivo lo scopo di operare a favore di persone affette dalla sindrome di Russell Silver (SRS) e delle loro famiglie.

L'associazione (AISRS) tutela la dignità della persona affetta dalla sindrome di russell-Silver (SRS) e gli altri suoi diritti sanciti dalla Costituzione Italiana, dalle leggi in favore della disabilità e della dichiarazione dell'Organizzazione delle Nazioni Unite sui diritti dei portatori di handicap.



*Quello che facciamo
è soltanto
una goccia nell'oceano,
ma se non ci fosse quella goccia
all'oceano mancherebbe...*

Madre Teresa di Calcutta

AISRS - ONLUS

**Associazione Italiana Sindrome di Russell-Silver
Organizzazione non lucrativa di utilità sociale**

Web: www.aisrs.it

E-mail: aisrs.onlus@gmail.com



Sede: Via Maugeri, 186 - Valverde

C.F.: 90051940873

IBAN IT58R 01030 84190 000000149462



orphanet



La Sindrome di Russell-Silver

Definizione

La sindrome di Russell-Silver è una condizione caratterizzata principalmente da scarso accrescimento prenatale e postnatale, asimmetria corporea parziale o totale e facies caratteristica.

Eziologia

Le cause genetiche sono complesse. All'origine vi è un'anormale regolazione di alcuni gruppi di geni che regolano la crescita, la cui espressione è determinata da un fenomeno denominato imprinting genomico.

Questi geni sono localizzati in regioni del cromosoma 7 e del cromosoma 11.

Il 30-60% dei pazienti mostra ipometilazione del gene H19, localizzato sulla regione 11p15 soggetta a imprinting; il 10% mostra disomia uniparentale materna del cromosoma 7.

In entrambi i casi il rischio di ricorrenza è estremamente basso.

Nel resto dei pazienti la causa è sconosciuta, è possibile che siano coinvolti altri cromosomi oltre il 7 e l'11, ed i ricercatori stanno lavorando al fine di identificare i restanti geni responsabili. La diagnosi è soprattutto clinica anche se da qualche anno è possibile effettuare test biologici molecolari. Di solito non è possibile la diagnosi prenatale in quanto la maggior parte dei casi è sporadica.

Epidemiologia

L'incidenza della patologia è rara, è infatti stimata su 1-30/100.000. Maschi e femmine sono affetti in egual misura. Nella maggioranza dei casi descritti il paziente è l'unico soggetto affetto della propria famiglia.

Segni e sintomi

I bambini affetti da SRS nascono a termine con basso peso gestazionale, mantenendo un accrescimento inferiore al 3° percentile nel corso della vita post-natale.

Il peso è maggiormente compromesso rispetto alla statura, per la scarsità del pannicolo adiposo sottocutaneo.

È presente ritardo dell'età ossea proporzionato alla bassa statura.

Le principali caratteristiche craniofacciali sono rappresentate da: macrocefalia relativa, volto piccolo e triangolare, fronte prominente, tratti del volto delicati, sclere blu, commisure labiali rivolte verso il basso, micrognazia.

Frequente il riscontro di asimmetria a carico di un emisoma o di un arto, clinodattilia del 5° dito, sindattilia delle dita dei piedi, chiazze caffelatte. Possibile la presenza di difetti cardiaci, renali, palatoschisi, criptorchidismo, pubertà precoce.

Viene riportato in alcuni studi un deficit di secrezione di GH, ma pochi sono i dati relativi ai risultati ottenuti con la terapia con GH a lungo termine.

Si può osservare un relativo rallentamento nel raggiungimento delle tappe dello sviluppo motorio e in casi rari si può riscontrare un lieve deficit cognitivo.

L'emi-ipotrofia si associa ad un aumento di rischio di cancro.

Terapia

E' indicato un attento follow-up clinico-laboratoristico-strumentale, da effettuare in genere ogni tre mesi, per riconoscere tempestivamente la comparsa di tumori e monitorare gli eventuali difetti cardiaci e renali e l'eventuale ipoglicemia; nei casi in cui siano presenti palatoschisi, criptorchidismo, ipospadia, vengono effettuati i trattamenti medici e/o chirurgici adeguati.

Non è disponibile una terapia risolutiva del quadro clinico.

Per il raggiungimento delle varie tappe dello sviluppo motorio e del linguaggio, i bambini affetti da SRS hanno bisogno di effettuare quotidianamente fisioterapia e logopedia.

Per nutrirsi adeguatamente, poiché in genere soffrono di grave inappetenza con conseguente ipoglicemia, hanno bisogno di stimolanti dell'appetito ed integratori; nei casi più gravi hanno bisogno di essere nutriti forzatamente, ricorrendo se necessario anche all'applicazione della sonda gastrica per nutrizione. Per correggere la micrognazia è necessario ricorrere all'apparecchio ortodontico per l'allargamento del palato.

Per correggere l'asimmetria, laddove questa non permettesse di avere una qualità della vita dignitosa, è necessario ricorrere all'intervento chirurgico per l'allungamento dell'arto inferiore e/o superiore più piccolo. Nel caso non fosse necessario ricorrere all'intervento chirurgico, è comunque necessario continuare la fisioterapia per tutta la vita, per evitare che lo scheletro compensi l'asimmetria torcendosi di conseguenza.

La terapia con l'ormone della crescita, solo nei casi con dimostrato deficit secretivo di GH, può aumentare la velocità della crescita e aumentare l'altezza finale, che però non raggiunge i valori normali.