

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Silver-Russells syndrom

Barn som föds med Silver-Russells syndrom har låg födelsevikt. Kroppen brukar vara liten i förhållande till huvudet och den ena kroppshalvan är ofta mindre än den andra. Många med syndromet har liknande ansiktsdrag och de flesta blir kortväxta.

I Sverige känner man till ungefär 50 barn och vuxna med syndromet, men det kan finnas fler som inte fått diagnosen.

SYM TOM

Hos nyfödda med syndromet är muskelspänningen ofta låg. Högt gontak är vanligt och många av barnen har svårt att suga och få i sig näring. Starka kräkreflexer gör också att de ofta kräks. En del har gastroesofageal reflux som innebär att magsäckens innehåll kommer tillbaka upp i matstrupen. Några barn har svårt att äta även efter spädbarnstiden.

Barnen växer långsamt och den ena kroppshalvan är ofta mindre än den andra. Det är vanligt att benen är olika långa. Puberteten startar tidigt hos en del med syndromet.

De permanenta tänderna kommer ofta sent och kan vara små. Risken för karies ökar hos barn som ofta kräks.

Språkutvecklingen kan vara sen och många har en ojämn kognitiv profil som innebär att de har inlärningssvårigheter inom vissa områden. Hos en del påverkas förmågan att tolka synintryck.

Några har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig.

Autism kan förekomma.

ORSAK

Silver-Russells syndrom orsakas av genförändringar som påverkar tillväxten.

BEHANDLING

Det är viktigt att utredning, behandling och habilitering samordnas. Insatserna anpassas efter varje barns behov och fortsätter ibland i vuxen ålder.

Ätsvårigheter utreds och behandlas av specialister. Näring kan ges direkt till magsäcken genom en så kallad knapp.

En del barn behandlas tidigt med tillväxthormoner. Några behöver behandling som bromsar puberteten.

Hos en del med syndromet opereras sidoskillnaden i benen.

Behovet av stöd varierar mellan personer med syndromet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg finns ett team för barn med Silver-Russells syndrom.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser

Föreningen för kortväxta – DHR

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Silver-Russells syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad mars 2019.