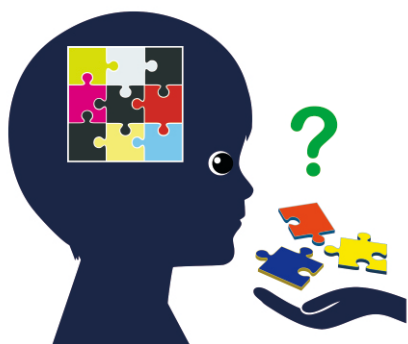


带您了解罕见病（五）

个子矮+左右手大小不一样，警惕Russell-Silver综合征！



Russell-Silver综合征又称原始侏儒症，是一种罕见的先天性不对称身材矮小性发育综合征。早在1953年和1954年，Silver医师和Russell医师分别报告一例相关病例。该病发病率只有1/100000，致病原因并不单纯，基本上认为与遗传相关，但致病基因不明确，在病因学上有多种遗传模式，通常没有家族史，普遍上均是家族中的单一案例。

主要特征？

该病的主要特征是产前和产后患儿生长发育迟缓，如特殊面容如三角形脸、前额突出及其他异常表现，包括性腺异常，如尿道下裂、隐睾，心脏异常如室间隔缺损；骨骼发育异常，如脊柱畸形、脊柱侧弯、驼背等。部分患儿还可能会伴有低血糖症。患儿在6个月到3岁之间容易发生空腹低血糖，应摄入足量葡萄糖。患儿皮下脂肪通常较少，因胃口不佳而且比较瘦，所以长时间的治疗如手术等会有比较高的危险性，产生急性低血糖。婴幼儿时期若出低张力现象则会有发育迟缓的可能性，此时物理治疗的介入是必要的。同时必须细心地观察是否有语言上说跟听的问题，若有任何迟缓现象，也要快速地求助于相关治疗。

治疗方法？

该病目前并无特殊治疗方法，以对症治疗为主，可注射生长激素改善患儿身高情况，或口服药物缓解胃肠道症状，重者则需外科手术矫正畸形。

专家提醒：

医院小儿内分泌遗传代谢内科病房专家表示，发现小朋友身高增长缓慢并伴有特殊面容，如人们常说的瓜子脸、前额突出；左右身体发育不对称，如左右手不等大、左右肢体不等长等，家长们要提高警惕，带孩子及时就医，明确诊断是否是Russell-Silver综合征，以尽早最大程度上改善患儿症状。



小儿内分泌遗传代谢内科病房 / 吴娜