



Endo-ERN



European Reference Network  
for rare or low prevalence complex diseases

Network  
Endocrine Conditions  
(Endo-ERN)

Експертен център по редки ендокринни болести  
УМБАЛ "Св. Марина" ЕАД, Варна  
Expert Center of Rare Endocrine Diseases  
УМНАТ "Sv. Marina" - Varna

## ***Netchine-Harbison SRS/RSS***

Клинична система за оценяване - фактори и белези

Пациент: \_\_\_\_\_ Дата на раждане: \_\_\_\_\_

Пол: Момче Момиче Гестационна възраст: \_\_\_\_седм \_\_\_\_дни

Ръст на баща : \_\_\_\_\_ Ръст на майка: \_\_\_\_\_ Таргетен ръст: \_\_\_\_\_

### **Данни от раждането – малки за гестационната си възраст деца**

Тегло при раждане:           kg  
Тегло на раждане SDS:       SDS           МГВ   Да/Не  
Дължина при раждане:       cm  
Дължина на раждане SDS:       SDS       МГВ   Да/Не  
Обиколка на глава при раждане:       cm  
Обиколка на глава при раждане SDS:       SDS

### **NH-CSS фактори:**

### **Резултати:**

\*Моля, вижте придружаващата страница за дефиниции и бележки за всеки коефициент на системната оценка

- |   |           |           |
|---|-----------|-----------|
| <input type="checkbox"/> <b>Фактор 1:</b> Роден малък за гестационната си възраст   | <b>Да</b> | <b>Не</b> |
| <input type="checkbox"/> <b>Фактор 2:</b> Относителна макроцефалия при раждането  | <b>Да</b> | <b>Не</b> |
| <input type="checkbox"/> <b>Фактор 3:</b> Изоставаш постнатален растеж $\leq -2\text{SDS}$ на 24-месечна възраст ИЛИ $\leq -2\text{SDS}$ от MPTH на 24 месеца | <b>Да</b> | <b>Не</b> |
| <input type="checkbox"/> <b>Фактор 4:</b> Затруднения в храненето и/или $\text{BMI} \leq -2\text{SDS}$ на 24-месечна възраст                                  | <b>Да</b> | <b>Не</b> |
| <input type="checkbox"/> <b>Фактор 5:</b> Изпъкнало чело, възраст 1-3 години  | <b>Да</b> | <b>Не</b> |

**Фактор 6:** Асиметрия на тялото

Да Не

Общ брой фактори, присъстващи при детето: \_\_\_\_\_ от 6

**Резултат от 4-6 = Възможен SRS / RSS**

- Прилагане на SRS / RSS молекулярно тестване за изследване на известните молекулни SRS / RSS етиологии
- Ако молекулното изследване не може да бъде извършено или е отрицателно, детето може да бъде клинично диагностицирано като SRS / RSS, ако диференциално диагностично са изключени подобни синдроми [напр. Bloom, Fanconi, Mulibrey-Nanism, 3-M синдром ...]

**Резултат от 3 или по-малко = Малка вероятност за SRS / RSS**

- Използването на списъка с други типични характеристики на SRS / RSS по-долу може да бъде полезно при откриването на редките **фалшиво отрицателни** SRS / RSS пациенти (малък брой mUPD7 деца, или 11p15 деца с високи родители, или деца, които показват нисък резултат при скрининга за SRS/RSS)

**Други физически характеристики на SRS / RSS**

(всеки от долуизброените признаци се счита за по-показателен за специфичните SRS / RSS групи, но могат да бъдат открити и в не-SRS / RSS SGA / IUGR деца):

- \_\_\_\_\_ Микрогнатия (90% of 11p15)
- \_\_\_\_\_ Слабо изразена мускулна маса (80% of 11p15 & 70% of mUPD7)
- \_\_\_\_\_ Клинодактилия на петия пръст (90% of 11p15)
- \_\_\_\_\_ Изпъкнала (проминараща) пета (100% of mUPD7)
- \_\_\_\_\_ Раменни трапчинки (70-75% 11p15 & mUPD7)
- \_\_\_\_\_ Аутизъм/Общо разстройство на развитието (50% of mUPD7)
- \_\_\_\_\_ Синдактилия на 2 и 3 пръсти на краката (90% of 11p15)
- \_\_\_\_\_ Диагностицирани когнитивни увреждания (75% of mUPD7)

**Netchine-Harbison SRS / RSS Клинична система за оценяване - фактори и бележки**

**Фактор 1: Роден малък за гестационната си възраст**

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ:**  $\leq -2\text{SDS}$  \* ръст на раждане и / или тегло, коригирано за гестационната възраст

\* Според нормите на Usher и Mc Lean

**БЕЛЕЖКИ:** Използваната гестационна възраст трябва да бъде първата, дадена на майката, а не коригираната (често пъти датата се премества към по-късна поради очакването на по-малък плод)

## **Фактор 2: Относителна макроцефалия при раждането**

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ:** Обиколката на главата при раждане  $SDS \geq 1,5SDS$  от теглото или ръста на раждане,  $SDS$  \* коригирано за гестационната възраст

\* Според нормите на Usher и Mc Lean

**БЕЛЕЖКИ:** Използвайте обиколката на главата, измерена в първия месец след раждането, ако не е налице обиколката на главата от раждането или има съмнения в точността.

## **Фактор 3: Изоставащ постнатален растеж с $\leq -2SDS$ на 24-месечна възраст ИЛИ $\leq -2SDS$ от таргетния ръст на 24 месеца**

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ:**  $-2SDS$  на/около 24 месечна възраст в сравнение със средна и/или в сравнение с таргетния ръст

**БЕЛЕЖКИ:** Уверете се, че детето е  $-2SDS$  от таргетния ръст, дори ако не е на  $-2SDS$  от средната.

## **Фактор 4: Затруднения в храненето и/или $BMI \leq -2SDS$ на 24-месечна възраст**

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ:**  $BMI \leq -2SDS$  на 24 месечна възраст ИЛИ да се хранят през сонда ИЛИ вече да са на Suroheptadine за стимулиране на апетита

## **Фактор 5: Изпъкнало чело, възраст 1-3 години**

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ:** Този фактор изисква челото да изпъква от равнината на лицето (дефинирано като чело, което се издава отвъд лицевата равнина, когато се гледа странично). Челото може да е и високо, но ТРЯБВА да е изпъкнало

**БЕЛЕЖКИ:** За по-големи деца оценяването на този фактор изисква да се правят снимки на детето между 1-3 годишна възраст (поради факта, че този фактор е по-малко очевиден в детската възраст и често изчезва след 3 годишна възраст). Най-типичното SRS / RSS чело е лесно за диагностициране поради изразената изпъкналост, но лекото изпъкване може да бъде трудно за преценка.

## **Фактор 6: Асиметрия на тялото**

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ:** Несъответствие на дължината на краката с  $\geq 5$  cm или асиметрия на ръцете ИЛИ несъответствие на дължината на краката с  $< 5$  cm с най-малко две други асиметрични части на тялото (като поне едната не е лицева част).