



## ABSTACT

**Background** Silver-Russell Syndrome (SRS) is a growth retardation syndrome, in which male and female may be affected with incidence of 1 in 30,000 and 1 in 100,000, respectively.<sup>1</sup> It is genetically and clinically heterogeneous condition even though a common features appear in each cases.<sup>2-4</sup> Disorders started intrauterine and continue after birth that involves poor growth, low birth weight, short stature and asymmetrical of limbs. Maternal uniparental disomy of chromosome 7 might contribute to this syndrome. Gastro-oesophageal reflux disease (GERD) is not rare condition in SRS that could affect more serious failure to thrive state and lead to severe malnutrition and developmental delayed.<sup>5,6</sup>

**Objective** The aim of this longitudinal case of this syndrome is to understand the course of the disease, management and prognosis of SRS with its complication so as to create cooperation between medical personnel and the patient's family in handling and monitoring of children in order to achieve optimal growth.

**Method** We had observed a Silver-Russell Syndrome (SRS) patient with GERD and its complications for 30 months from June 2015 until December 2017 in Yogyakarta.

**Result** Patient met criteria of SRS and often experienced a worsening of the condition due to recurrent vomitus, with the result of recurrent dehydration, nutritional problem and growth-development problems. Her characteristic features of Silver-Russell Syndrome include short stature, relative macrocephaly, triangular facies, bilateral clinodactyly and asymmetry of limbs. Gene examination revealed maternal uniparental disomy of chromosome 7 which contribute to this syndrome.

**Conclusion** Good monitoring and collaboration between health providers and family members are needed for optimal growth and development.

**Keywords:** *Silver-Russell Syndrome, gastro-oesophageal reflux disease, recurrent vomiting, growth retardation*



## INTISARI

**Latar Belakang** Silver-Russell Syndrome (SRS) adalah sindrom retardasi pertumbuhan, di mana laki-laki dan perempuan dapat terpengaruh dengan masing-masing kejadian 1 dalam 30.000 dan 1 dalam 100.000.<sup>1</sup> Kondisi ini disebabkan gangguan genetik dan klinis memiliki fitur heterogen meskipun fitur umum juga muncul dalam setiap kasus.<sup>2-4</sup> Gangguan ini terjadi sejak intrauterin dan berlanjut setelah lahir yang melibatkan pertumbuhan yang buruk, berat badan lahir rendah, perawakan pendek dan asimetris anggota badan. Disomi uniparental ibu dari kromosom 7 mungkin berkontribusi pada sindrom ini. Gastro-oesophageal reflux disease (GERD) bukanlah kondisi langka di SRS yang dapat mempengaruhi kegagalan yang lebih serius untuk berkembang pesat dan menyebabkan malnutrisi berat dan perkembangan yang tertunda.<sup>5,6</sup>

**Tujuan** Pengamatan kasus longitudinal dari sindrom ini bertujuan untuk memahami jalannya penyakit, manajemen dan prognosis SRS dengan komplikasinya sehingga dapat menciptakan kerjasama antara tenaga medis dan keluarga pasien dalam menangani dan memantau anak-anak untuk mencapai pertumbuhan yang optimal.

**Metode** Kami telah mengamati pasien Silver-Russell Syndrome (SRS) dengan GERD dan komplikasinya selama 30 bulan dari Juni 2015 hingga Desember 2017 di Yogyakarta.

**Hasil** Pasien memenuhi kriteria SRS dan seringkali mengalami perburukan kondisi karena muntah berulang, dengan hasil dari dehidrasi berulang, masalah nutrisi dan masalah perkembangan pertumbuhan. Ciri khasnya dari Silver-Russell Syndrome termasuk bertubuh pendek, macrocephaly relatif, fasies segitiga, bilateral klinodactyly dan asimetri anggota badan. Pemeriksaan gen menunjukkan disipasi uniparental ibu dari kromosom 7 yang berkontribusi pada sindrom tersebut.

**Kesimpulan** Pemantauan yang baik dan kolaborasi antara penyedia layanan kesehatan dan anggota keluarga diperlukan untuk pertumbuhan dan perkembangan yang optimal.

**Kata kunci:** *Silver-Russell Syndrome, gastro-oesophageal reflux disease, muntah berulang, retardasi pertumbuhan*