

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Silver-Russell

Octobre 2021

**Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance et du
Développement (CRMERCD)**

Sommaire

| | |
|---|----------|
| Synthèse à destination du médecin traitant | 3 |
| 1. Diagnostic | 3 |
| 2. Prise en charge | 3 |
| 2.1 Nutrition | 3 |
| 2.2 Prévention de l'hypoglycémie | 3 |
| 2.3 Traitement par hormone de croissance (GH)..... | 4 |
| 2.4 Adrénarchie et puberté..... | 4 |
| 3. Situations d'urgence | 4 |
| 4. Adulte | 4 |
| 5. Rôles du médecin traitant | 4 |
| 6. Informations utiles | 4 |

Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome de Silver-Russell (SSR) a fait l'objet d'un consensus international d'experts en novembre 2015 ayant conduit à l'élaboration de recommandations pour le diagnostic et la prise en charge des patients ([article](#)).

1. Diagnostic

Le SSR repose sur un diagnostic clinique. Il est évoqué le plus souvent à l'âge pédiatrique devant un enfant présentant au moins 4 des 6 caractéristiques suivantes :

- Poids et/ou taille de naissance petit(s) pour l'âge gestationnel
- Macrocéphalie relative à la naissance
- Retard de croissance post-natal
- Difficultés alimentaires
- Front bombant
- Asymétrie corporelle

Une fois le diagnostic évoqué, le diagnostic peut être confirmé sur des bases moléculaires dans un laboratoire expert¹. Néanmoins, chez quelques patients ayant des résultats moléculaires négatifs, après élimination des diagnostics différentiels fréquents (déficit en hormone de croissance) ou plus rares (annexe 5), le diagnostic clinique de SSR peut aussi être retenu.

2. Prise en charge

Le SSR nécessite un suivi multidisciplinaire, précoce et spécialisé. Les principaux objectifs thérapeutiques sont le soutien nutritionnel, la prévention de l'hypoglycémie et la correction du retard statural (annexe 6).

2.1 Nutrition

La cible pour un état nutritionnel satisfaisant dépend de la masse musculaire individuelle. Des apports énergétiques excessifs par rapport aux besoins spécifiques de ces enfants peuvent être responsables d'une augmentation trop rapide de la masse grasse.

L'intervention régulière d'un(e) diététicien(ne) formé(e) est donc fortement recommandée afin de guider la famille quant aux apports nutritionnels nécessaires et adaptés pour leur enfant. Chez moins de 10% des patients, une nutrition entérale peut être indiquée et justifie un avis du centre de référence².

2.2 Prévention de l'hypoglycémie

Les enfants avec SSR, en particulier avant l'âge de 5 ans, ont un risque accru d'hypoglycémie, principalement lors du jeûne ou d'une maladie aiguë. La surveillance de la cétonurie est généralement efficace pour anticiper ce risque d'hypoglycémie.

2.3 Traitement par hormone de croissance (GH)

Le SSR étant associé à une réduction significative de la taille adulte, un excès de masse grasse, une hypoplasie musculaire et des hypoglycémies, un traitement par GH est recommandé précocement (autour de 2 ans).

2.4 Adrénarchie et puberté

La puberté débute généralement aux âges les plus bas de la norme pour le sexe (et parfois plus précocément). De plus, elle peut progresser très rapidement. L'apparition de caractères sexuels secondaires est à surveiller et un avis auprès du centre spécialisé référent est nécessaire pour discuter d'un traitement personnalisé.

3. Situations d'urgence

Toute situation occasionnant une baisse d'alimentation est à risque d'hypoglycémie et de déshydratation chez ces patients. Une hospitalisation pour perfusion de soluté glucosé doit être envisagée dans les situations de jeûne (annexe 7).

4. Adulte

Les individus nés petits pour l'âge gestationnel présentent un risque accru de pathologies à l'âge adulte, principalement cardio-vasculaires et métaboliques (diabète et obésité).

5. Rôles du médecin traitant

- Assurer que le patient puisse bénéficier d'une confirmation diagnostique et d'un plan de suivi par un centre spécialisé
- Assurer un premier recours pour la prise en charge des complications de la maladie, en coordination avec les équipes référentes.

6. Informations utiles

Centre de diagnostic moléculaire du syndrome de Silver-Russell :

Endocrinologie moléculaire et pathologies d'empreinte

Pr Irène Netchine

Hôpital Armand Trousseau

26 avenue du Dr Netter - 75012 PARIS

Tél : 01 87 89 27 01 ; Fax : 01 44 73 66 21

secretariat.bmendocrinienne@aphp.fr

Centre de référence national :

Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance et du développement

<http://crmerc.aphp.fr/>

Centre de compétence de la filière FIRENDO :

Filière Maladies Rares Endocriniennes FIRENDO

Service d'Endocrinologie, Hôpital Cochin

27 rue du Faubourg Saint Jacques - 75014 Paris

<http://www.firendo.fr>

Associations de patients

AFIF SSR PAG

Association Française des Familles touchées par le Syndrome de Silver-Russell (SSR) et des personnes nées Petites pour l'Age Gestationnel (PAG) et leurs amis

1217 Chemin de Saint Sylvestre - 30390 DOMAZAN

<http://silver-russell.fr/>

afif.ssr.pag@gmail.com

Grandir

Association des parents d'enfants ayant des problèmes de croissance

24 rue Hector G. Fontaine - 92600 Asnières sur Seine

Tél : 01 47 90 87 61 ; Fax : 01 74 55 13 26

<http://www.grandir.asso.fr/>

president@grandir.asso.fr