

Le Syndrome de Silver-Russell

Le Syndrome de Silver Russell (SSR) est une maladie génétique rare de la croissance.

Pour être considéré comme maladie rare, il faut qu'il y ait moins de 2000 cas dans la population.

Le Syndrome de Silver Russell a près d'une centaine de cas en France.

Cette maladie a été découverte par les docteurs Silver et Russell en 1953, d'où le nom.

Ce syndrome se manifeste par un retard de croissance pré et post natal sévère (RCIU) s'associant à une absence d'appétit, de troubles digestifs et d'une asymétrie corporelle...

Voici quelques caractéristiques des signes physiques que l'on peut trouver chez les enfants « Silver Russell »:

- petit poids et petite taille : ces enfants naissent très petits et un retard de croissance post-natale (Taille finale masculine moyenne :1,50 m; Taille finale féminine moyenne :1,39 m)
- Hypoglycémies
- Une insuffisance ou une absence totale d'appétit
- Asymétrie corporelle
- Retard de l'âge osseux
- Troubles digestifs : vomissements
- Puberté précoce
- cheveux fins
- Visage triangulaire, front large et bombé, oreilles basses et petites
- une bouche tournée vers le bas en forme de U à l'envers avec des lèvres fines
- Clinodactylie de l'auriculaire
- Voix exceptionnellement aiguë pendant les premières années
- Fermeture tardive de la fontanelle antérieure
- Otites fréquentes

La plupart de ces enfants ne peut s'alimenter de manière naturelle et autonome. C'est donc souvent grâce à une sonde et/ou une gastrostomie qu'ils sont nourris jour et nuit pour éviter les hypoglycémies, les malaises et pour pouvoir grandir, penser, travailler, jouer....

Beaucoup de « petites maladies » (rhumes, gastro-entérites...) qui passeraient pour anodines chez d'autres enfants, nécessitent une hospitalisation, parfois de longue durée.

Les enfants SSR ont également une adrénarchie et une puberté précoces. Ils sont alors contraints de recourir à un traitement médicamenteux pour ralentir au maximum ce dérèglement glandulaire, soit une piqûre tous les 3 mois environ.

Comme c'est une maladie de la croissance, pour les aider à grandir, certains enfants SSR doivent avoir une piqûre d'hormones de croissance tous les soirs.

Les enfants Silver Russell ont un suivi multidisciplinaire :

- Pédiatre : quand il y a une petite maladie
- Endocrinologue : qui suit la croissance et la puberté
- Gastro-entérologue : qui aide à prendre du poids
- Orthopédiste : qui prend soin des os, si on a une jambe plus courte...
- Dentiste et le chirurgien maxillo-faciale : qui prend soin de la bouche et des dents

Et pour chaque médecin, il y a plein d'exams :

- Visite médicale normale, tous les 2 mois environs
- Radiographie de la main pour voir comment l'enfant grandit (2 fois par an)
- Prises de sang pour surveiller la croissance mais aussi la puberté
- Holter glycémique pour savoir si l'enfant fait des hypoglycémies (2 fois par an et on garde l'appareil pendant 7 jours), le reste de l'année, on fait des bandelettes urinaires ou une glycémie (pic au doigt)
- Des radios de la mâchoire pour voir si les dents sortent bien et si elles ont la place de pousser, sinon il faut mettre un appareil ou opérer. (tous les ans à partir de l'âge de 6 ans).
- La polysomnographie, c'est un examen qui dure toute une nuit à l'hôpital, l'enfant a plein de fils reliés à des appareils qui prennent des mesures pour voir s'il dort bien et s'il respire bien la nuit car les SSR ont des petits visages donc des petites bouches et un palais déformé et parfois cela peut les empêcher de bien respirer.

Vous avez maintenant un petit aperçu de ce que vivent au quotidien les familles SSR.

Mais la partie immergée de l'iceberg est encore grande et c'est pourquoi

NOUS AVONS BESOIN DE VOUS !