

# SYNDROME DE SILVER-RUSSELL

## DESCRIPTION :

Le syndrome de Silver-Russell, une condition génétique rare, est l'un des six troubles de la famille du « nanisme primordial ». Différentes anomalies génétiques sont à l'origine de ce syndrome; dans 60 % des cas, les anomalies concernent les chromosomes 7 ou 11; pour les 40 % restant, la cause génétique demeure inconnue. À l'âge adulte, la taille moyenne des hommes est de 152 cm (4 pi 12 po) et celle des femmes de 143 cm (4 pi 8 po).

La maladie touche 1 naissance sur 30 000 à 100 000. Dans la plupart des cas, la condition se déclare de manière spontanée, sans aucun antécédent familial. Dans les autres cas, le mode de transmission est parfois autosomique dominant, et parfois autosomique récessif [voir la fiche « génétique »].

## CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Le syndrome de Silver-Russell cause un nanisme caractérisé par une asymétrie corporelle et une macrocéphalie relative (tête qui semble grosse par rapport au corps).

Les autres particularités physiques de la condition comprennent notamment :

- Un front large et bombé;
- Un petit visage triangulaire;
- Une micrognathie (petite mâchoire);
- Des sclérotiques bleutées (blanc des yeux bleus);
- Une clinodactylie du 5<sup>e</sup> doigt (petit doigt courbé vers les autres).

La condition est visible avant la naissance puisque le retard de croissance est intra-utérin. Lors de leur venue au monde, les nourrissons présentent un faible poids et une petite taille. À mesure que l'enfant prend de l'âge, les traits du visage et l'asymétrie corporelle deviennent plus subtils. Étant donné que la gravité de la condition varie considérablement, il peut être difficile de poser un diagnostic. Celui-ci, basé sur une combinaison de caractéristiques physiques, est par ailleurs essentiellement clinique. En outre, dans 60 % des cas, le test génétique, qui révèle les anomalies de la méthylation (changement épigénétique contrôlant l'expression de plusieurs gènes) du chromosome 7 ou 11, permet de confirmer le diagnostic.

## PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

**Retard du développement** : Environ 40 % des enfants souffrent d'un retard du développement moteur causé, entre autres, par le volume important de leur tête et la faiblesse de leur masse musculaire. La même proportion des enfants accusent un retard dans l'acquisition du langage.



Pour ces enfants, il est essentiel d'instaurer rapidement des traitements (orthophonie, physiothérapie, etc.) afin de les soutenir. Il faut aussi savoir que moins de 29 % des enfants atteints du syndrome de Silver-Russell peuvent présenter une légère déficience intellectuelle.

**Problèmes orthopédiques** : Lorsque l'asymétrie des membres est importante, la chirurgie d'allongement des membres peut être envisagée pour harmoniser la silhouette et améliorer la qualité de vie des personnes. L'intervention chirurgicale ne devra toutefois être réalisée qu'à la fin de la croissance. Pendant l'enfance, on utilisera donc des chaussures orthopédiques adaptées. De plus, il y a un risque de scoliose et/ou de cyphose (dos bossu) dans environ 20 % des cas, généralement vers 8 ans. C'est pourquoi une surveillance clinique devrait être effectuée régulièrement durant l'enfance. Des rayons X seront nécessaires si un problème est suspecté. Une fusion chirurgicale est parfois requise pour corriger les déformations du dos.

**Anomalies de l'appareil génital** : Une proportion de 40 % des garçons présente une cryptorchidie (testicule(s) non descendu(s)) et/ou un hypospadias (malformation de l'urètre qui se situe dans la face inférieure du pénis plutôt qu'à son extrémité). La cryptorchidie peut parfois se résoudre spontanément, mais certains garçons ont besoin d'un traitement chirurgical. L'hypospadias nécessite une intervention, qui devra être réalisée par un chirurgien pédiatrique expérimenté. Du côté des filles, un très petit nombre naît avec un syndrome de Rokitansky (absence totale ou partielle de l'utérus et de la partie supérieure du vagin).

**Avance pubertaire** : Chez les nourrissons, si l'âge osseux accuse un retard, la tendance s'inverse au fur et à mesure que l'enfant grandit, si bien que le retard se transforme en avance. Elle est habituellement observée vers 8 ans. Chez ces enfants, la puberté commence plus tôt et progresse plus rapidement que prévu. Cette puberté précoce accélère encore plus l'avance de l'âge osseux, ce qui réduit la poussée de croissance observée pendant la puberté. Par conséquent, la taille définitive à l'âge adulte est inférieure à celle initialement prédite. À partir du milieu de l'enfance, il faut donc que les enfants atteints du syndrome de Silver-Russell consultent un endocrinologue pédiatrique afin de détecter les premiers signes d'adrénarchie (pré-puberté). Au besoin, la puberté pourra être retardée à l'aide d'un traitement médicamenteux.

**Problèmes d'alimentation** : Il existe une combinaison de difficultés alimentaires et de problèmes gastro-intestinaux. Les difficultés alimentaires sont essentiellement liées à des dysfonctions oromotrices (difficultés à utiliser les lèvres, la langue et la mâchoire). Quant aux problèmes gastro-intestinaux, ils comprennent notamment l'inflammation de l'œsophage (œsophagite), le reflux gastro-œsophagien (souvent sans symptômes visibles), un retard de la vidange gastrique et une constipation (plus fréquente après l'âge de 2 ans). Certains enfants n'ont pas de sensation de faim durant la petite enfance, alors que d'autres peuvent développer une aversion pour la nourriture, il est donc difficile pour les parents de nourrir adéquatement leur enfant. Il est suggéré de fournir des repas moins riches, plus petits et plus fréquents, et de placer les bébés dans une position verticale lors de l'alimentation afin que la gravité empêche le retour des aliments dans l'œsophage. Certains médicaments et suppléments alimentaires peuvent aussi aider.



Pour les cas plus sévères, la pose d'une sonde nasogastrique ou d'une gastrostomie (sonde passant par la paroi abdominale) pourra être recommandée.

**Hypoglycémie** : L'hypoglycémie survient dans environ 20 % des cas, généralement lorsque l'enfant ne mange pas pendant une période prolongée. Elle se manifeste donc souvent la nuit. Les symptômes de l'hypoglycémie comprennent la faiblesse, la faim, des vertiges, la transpiration et/ou des maux de tête. Il est important de noter que les enfants atteints du syndrome de Silver-Russell ne présentent pas toujours de symptômes physiques.

En raison de ces risques, leur urine doit être régulièrement surveillée. Effectivement, la présence de corps cétoniques dans l'urine est l'indice d'une hypoglycémie de jeûne à venir. Si des corps cétoniques sont présents, il est nécessaire d'intervenir, car l'hypoglycémie peut se développer rapidement et avoir des conséquences neurocognitives.

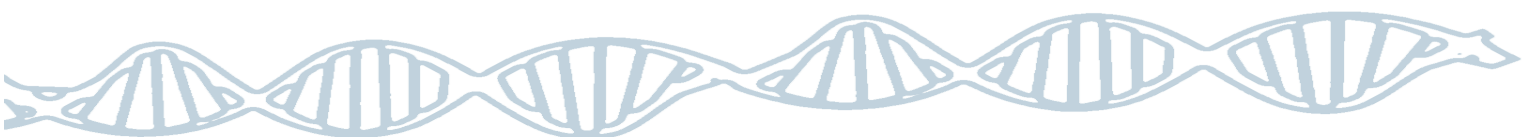
L'hypoglycémie est traitée conformément aux directives standards, soit l'alimentation fréquente, le recours aux suppléments alimentaire et l'utilisation de glucides complexes tels que l'amidon de maïs. Pour éviter des taux de sucre faibles dans le sang, les enfants ne doivent jamais être laissés sans nourriture pendant de longues périodes (même pour des procédures médicales) et doivent se rendre à l'urgence pour recevoir une perfusion de glucose lorsqu'ils sont très malades et/ou incapables de manger de la nourriture par la bouche. Il est utile d'apprendre à mesurer les corps cétoniques dans l'urine de son enfant pour déceler des signes avant-coureurs de l'hypoglycémie, en particulier lorsque l'enfant est malade.

**Problèmes de santé à l'âge adulte** : Il faut faire preuve de vigilance pour que l'enfant mange bien, mais pas trop. En effet, les enfants nés avec une taille et un poids bien en deçà de la moyenne (petits pour l'âge gestationnel), et dont le rattrapage pondéral est trop rapide ou excessif, sont exposés à un risque plus élevé de développer une maladie coronarienne, de l'hypertension, une dyslipidémie (par exemple : taux élevé de cholestérol), une insulino-résistance ou de l'obésité.

**Anesthésie** : Les interventions chirurgicales nécessitant une anesthésie peuvent représenter un problème dans la mesure où il existe un risque d'hypothermie et d'hypoglycémie de jeûne. Une perfusion de glucose par voie intraveineuse est donc presque toujours nécessaire. De plus, la cicatrisation des plaies peut être retardée en raison d'une alimentation insuffisante. Enfin, la disposition anormale des dents et/ou la petitesse des mâchoires peuvent limiter l'accès aux voies aériennes supérieures et rendre difficile l'intubation. Les familles doivent demander à rencontrer l'anesthésiste avant toute intervention chirurgicale afin de s'assurer que celui-ci a connaissance des risques [voir la fiche « anesthésie »].

## TRAITEMENT :

La prise en charge du syndrome de Silver-Russell est multidisciplinaire (chirurgie, ergothérapie, orthopédie, physiothérapie, nutritive, gastro-entérologie, etc.) et préventive, et vise essentiellement à déceler les complications et à permettre aux personnes touchées de mieux vivre avec la condition.



De plus, la thérapie à l'hormone de croissance est à considérer pour les enfants atteints du syndrome de Silver-Russell puisqu'elle permet d'améliorer leur composition corporelle (masse maigre en particulier), leur développement moteur, leur appétit, tout en réduisant le risque d'hypoglycémie et en optimisant la croissance. Le traitement à l'hormone de croissance permet ainsi à l'enfant de gagner environ 10 cm (4 po) sur sa taille finale prévue.

**Mémo des principaux éléments à surveiller et à prendre en charge** [voir la fiche « interventions fréquentes chez les personnes de petite taille »] :

- Retard du développement;
- Déficience intellectuelle (si présente);
- Problèmes orthopédiques (asymétrie et déformation du dos);
- Avance de la puberté;
- Problèmes d'alimentation;
- Hypoglycémie.

#### RESSOURCES :

Association québécoise des personnes de petite taille

<https://www.aqppt.org/>

Regroupement québécois des maladies orphelines - Centre iRARE

<https://rqmo.org/centre-dinformation-et-de-ressources-en-maladies-rares/>

Orphanet – fiche explicative sur le syndrome de Silver-Russell

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=813](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=813)

NORD – National Organisation for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/russell-silver-syndrome/>

GARD – Genetic and Rare Disease Information Center

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4870/silver-russell-syndrome>

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 (AFIF SSR/PAG)

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



#### Contactez-nous pour plus d'informations!

Association québécoise des personnes de petite taille  
6300, avenue du Parc, bureau 430, Montréal (Québec) H2V 4H8  
Téléphone : 514 521-9671 • Télécopieur : 514 521-3369  
Site internet : [www.aqppt.org](http://www.aqppt.org) • Courriel : [info@aqppt.org](mailto:info@aqppt.org)

Avec la participation financière de

Office des personnes  
handicapées

Québec 