Tous à l'école

Silver Russell (syndrome)

Qu'est-ce que le syndrome de Silver Russell ?

Le syndrome de Silver Russell est une maladie rare. Son diagnostic est fondé sur la présence d'au moins 4 des 6 critères du score clinique de Netchine et Harbison (NH-CSS). Ces signes sont plus francs dans la petite enfance, ce qui rend le diagnostic plus difficile à faire à l'âge adulte.

Pourquoi ?

Les anomalies moléculaires connues expliquent environ 60 % des cas de syndrome de Silver Russell. Elles altèrent le fonctionnement de molécules-signal (marques dites épigénétiques) qui sont des modifications chimiques apposées sur l'ADN pour décider de l'expression ou non de ce gène (est-ce que le gène va être transcrit en acides aminés ou non ?) sans altérer les séquences génétiques elles-mêmes.

En temps normal ces molécules sont présentes uniquement sur le gène qui vient du père ou de la mère et permet l'expression seulement de l'un des deux gènes. Il existe une centaine de gènes qui sont exprimés non pas en double exemplaire à partir de l'ADN des deux parents, mais en simple exemplaire, à partir de l'ADN d'un seul parent : c'est ce qu'on appelle l'empreinte parentale,

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Le syndrome de Silver Russell est l'association de plusieurs signes cliniques :

- Ces enfants sont nés avec un **retard de croissance intra-utérin**, c'est-à-dire que leur poids ou leur taille était plus faible qu'attendu, pour leur terme de naissance. Le tour de tête est par contre normal.
- Ils ne grandissent généralement pas bien après la naissance et ont une **petite taille.**
- Ils peuvent avoir une **asymétrie** d'une partie plus ou moins étendue du corps. Cela peut concerner les jambes.
- Ils peuvent également avoir des **difficultés alimentaires précoces** (avant l'âge de 3 ans) nécessitant parfois le recours transitoire à une nutrition artificielle par sonde naso-gastrique. Ces difficultés peuvent perdurer dans l'enfance sous forme d'un appétit faible. Cependant, dans la grande majorité des cas, les enfants ont un régime alimentaire similaire à celui des autres enfants et peuvent aller à la cantine. Il convient néanmoins de vérifier la prise au minimum des féculents à chaque repas.

D'autres signes plus inconstants peuvent également être retrouvés :

- Du fait du très faible appétit, de leur faible corpulence (petit poids et petite taille) et de la graisse très peu présente et donc de leur faible réserve en énergie, les élèves avec un syndrome de Silver Russell ne tolèrent pas le jeûne prolongé (saut d'un repas) au risque de faire une **hypoglycémie** (taux de sucre bas dans le sang). Ainsi, des hypoglycémies peuvent nécessiter une surveillance et une prise en charge spécifique (cf. fiche hypoglycémie).

- un **retard de développement moteur** peut être rencontré. Il est en général modéré et secondaire à une **hypotonie** (tonus faible du corps), une **faible masse musculaire** et une relative macrocéphalie (tête qui semble trop grosse par rapport au corps) qui modifie le schéma moteur de ces patients**.**
- Un **retard de langage** peut parfois être présent et donc nécessiter une prise ne charge orthophonique.
- Il peut également y avoir des troubles de la respiration**,** la nuit**,** qui peuvent altérer la qualité du sommeil et entraîner une fatigue en journée.
- Certains élèves peuvent avoir une puberté précoce qui sera traitée (cf. fiche puberté précoce).
- Enfin, plusieurs types de **malformations,** présentes dès la naissance**,** ont été décrits :

- des anomalies du squelette : clinodactylie du 5ème doigt (5e doigt un peu courbé latéralement), camptodactylies (flexion permanente des deux dernières phalanges de l'auriculaire qui reste plié de façon constante), doigts un peu courts, scolioses.
- de rares anomalies cardiaques congénitales (communication entre les cavités du cœur par exemple)
- des rares anomalies de fermeture de la voûte palatine (fente palatine, luette bifide - double)
- quelques anomalies de la morphologie d'un ou des deux reins (reins en fer à cheval, kystes…).
- quelques anomalies génitales : chez les garçons, la non descente d'une ou des deux testicules à la naissance (cryptorchidie) ou une anomalie de la position de l'urètre sur la verge qui peut empêcher un bon écoulement de l'urine au moment de la miction (hypospadias). Chez les filles, les anomalies génitales sont plus rares (par exemple syndrome de Rokitanski).

Quelques chiffres

L'incidence (le nombre de nouveau cas annuel) du syndrome de Silver Russell est difficile à évaluer avec exactitude. Ceci s'explique par la non spécificité des signes cliniques et leur sévérité variable L'incidence évaluée dans la littérature varie entre 1/30 000 à 1/10 000 naissances.

Traitement

Le traitement consiste en une prise en charge pluridisciplinaire. Les traitements sont dits symptomatiques, c'est-à-dire qu'ils visent à prendre en charge les différentes anomalies et/ou organes impliqués. Il n'y a pas de traitement qui corrige la cause initiale du syndrome de Silver Russell.

Le retard de croissance nécessite un traitement par hormone de croissance. Cela consiste en des injections sous cutanées quotidiennes qui ont lieu en dehors du temps scolaire. Néanmoins, lors des classes transplantées, il peut y avoir nécessité de prévoir un lieu adapté et calme pour que l'enfant se fasse ses injections et

conserve son matériel.

Un suivi avec un orthopédiste sera indispensable en cas de déformation de la colonne vertébrale (scoliose) ou d'asymétrie corporelle invalidante. Souvent, des semelles orthopédiques seront suffisantes. Parfois, une intervention chirurgicale pour correction de l'asymétrie de longueur des membres inférieurs sera nécessaire.

Les **difficultés alimentaires** nécessitant parfois le recours transitoire à une nutrition artificielle par sonde naso-gastrique durant la période pré-scolaire. Les difficultés d'alimentation peuvent perdurer dans l'enfance sous forme d'un petit appétit. Il faut alors avoir parfois recours à des supplémentation alimentaires enrichis, des collations entre les repas et parfois à la prise d'un médicament qui augmente l'appétit.

S'il y a un risque d'hypoglycémie, ce dernier sera prévenu par des mesures nutritionnelles et surtout l'interdiction absolue de saut de repas. Ainsi, à la cantine, il conviendra de s'assurer que l'enfant mange suffisamment, notamment des féculents qui devront être systématiquement présents.

En cas de retard de langage, une prise ne charge orthophonique peut être mise en place.

Tous ces éléments peuvent perturber ou entraver l'entrée dans les apprentissages. Il peut parfois y avoir recours à une AESH pour aider l'élève.

En cas d'anomalie cardiaque, un suivi cardiologique peut avoir lieu. Il est rarement nécessaire de procéder à une chirurgie réparatrice.

Conséquences sur la vie scolaire

Un enfant ou un jeune**,** dont le syndrome de Silver Russell n'est pas bien pris en charge ou non diagnostiqué**,** peut être peu disponible pour les apprentissages : la fatigabilité entraînée par la petite taille, la faiblesse musculaire et les éventuels troubles de respiration nocturnes perturbent l'apprentissage. L'effort demandé pour atteindre et/ou utiliser le matériel est également un facteur aggravant la fatigabilité. Enfin, les troubles de langage, s'ils sont présents, peuvent aussi retarder les acquisitions.

Quand faire attention ?

Du fait du très faible appétit, de leur faible corpulence (petit poids et petite taille)**,** de la graisse très peu présente et donc de leur faible réserve en énergie, les élèves avec un syndrome de Silver Russell ne tolèrent pas le jeûne prolongé (saut d'un repas) au risque de faire une hypoglycémie (taux de sucre bas dans le sang). Il convient donc de s'assurer de la prise au minimum des féculents au cours du repas. Il n'y a pas d'allergie alimentaire et un panier repas n'est pas obligatoire. Parfois, une collation entre les repas peut être nécessaire et sera mentionnée dans le Projet d'accueil individualisé (PAI).

Dans le cadre du PAI ou du Projet personnalisé de scolarisation (PPS) des dispositions particulières concernant la prise de médicaments et la prise d'une éventuelle collation doivent être connues et scrupuleusement observées. Toute classe transplantée doit être anticipée en fonction des préconisations contenues dans ces projets et il est préférable de dialoguer également avec les parents pour affiner la connaissance des précautions à prendre.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

La petite taille des élèves présentant le syndrome de Silver Russell est une des caractéristiques de la maladie. Elle génère des besoins en termes d'accessibilité aux lieux et aux activités scolaires proposées sur le temps de classe, lors des récréations et des sorties scolaires. Certains élèves peuvent avoir une asymétrie corporelle (une partie du corps plus petite que le reste). Cela peut parfois induire des troubles de la marche ou des difficultés à la mobilisation corporelle dans l'espace. Les conditions de l'accessibilité ne sauraient se réduire à la possibilité d'accès à un plan de travail ou à une salle de classe par exemple. L'accessibilité matérielle doit être envisagée aussi en termes **d'efforts** nécessaires pour que l'élève accède à son matériel**.** On prévoira en fonction des situations individuelles : table et sièges réglables à bonne hauteur, repose-pieds, escabeaux. Ces éléments d'aménagement de l'espace favorisent le confort de l'élève et son autonomie.

Il peut parfois être nécessaire de **limiter la fatigue physique** et donc de réorganiser les déplacements quotidiens et les activités. La faiblesse musculaire, et les éventuels troubles de la respiration nocturnes accentuent la fatigabilité des élèves avec le syndrome de Silver Russell. Cependant, la fatigabilité n'est pas présente chez tous les enfants.

Les aspects psychologiques ne doivent pas être négligés. Le syndrome de Silver Russell comporte beaucoup d'aspects visibles qu'il peut ne pas être facile d'assumer pour un élève, quel que soit son âge. La **petite taille**, surtout à l'adolescence, peut-être mal vécue. Certains traits du visage peuvent accentuer cette visibilité de la maladie. Il appartient à l'équipe éducative d'être attentive à toute manifestation de repli, d'absentéisme, de démotivation, de baisse des résultats et d'en aviser les parents et le médecin scolaire, l'enseignant référent. Les différents membres de l'équipe éducative (enseignants, AVS, infirmière scolaire, CPE, surveillants...) ont un rôle à jouer. Il s'agit pour chacun d'entre eux, d'être attentif, à l'écoute, de faire circuler l'information. Mais le rôle le plus important consiste à **valoriser l'élève**, à pointer et faire reconnaître les compétences propres de cet élève.

L'avenir

Les avancées de la recherche tant sur le plan clinique que sur le plan des causes du syndrome permettent d'envisager une meilleure compréhension de la maladie et donc une meilleure prise en charge.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

Création : novembre 2018

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Hypoglycémie
Puberté précoce
Cardiopathies congénitales ou l'enfant atteint d'une malformation du coeur

Rendre l'école accessible

Aspects visibles de la maladie
Emotions
Fatigue
Relations avec les pairs
Valorisation des élèves
Projet d'orientation

Associations

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)
Alliance maladies rares (AMR)

Travailler ensemble

Orthophonie

Liens

Orphane t: portail des maladies rares donnant une information sur la maladie

Brochure de la prise en charge et du centre de référence du syndrome de Silver Russell publié par l'AFIF (SSR:PAG)

CMERCD : page d'inforamation du syndrome de Silver Russell du Centre des maladies de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement.

Enquête et partage

Enquête

Enquête de satisfaction et d'audience

Partage

Envoyer par mail

Tous à l'école