

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](#)).

- 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.

- 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).

- 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

¹ Laboratoire de biologie moléculaire, hôpital Armand Trousseau, Paris, [site](#)

10% des patients, une nutrition entérale peut être indiquée et justifie un avis du centre de référence².

- 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.

- 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).

- 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.

- 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).

- 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).

- 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.

² [Explorations fonctionnelles endocriniennes](#), hôpital Armand Trousseau, Paris
Informations (annexe 2) : [Orphanet](#), Associations de patients [AFIF-SSR-PAG](#) et [Grandir. Centre de référence](#). Filière [FIRENDO](#)