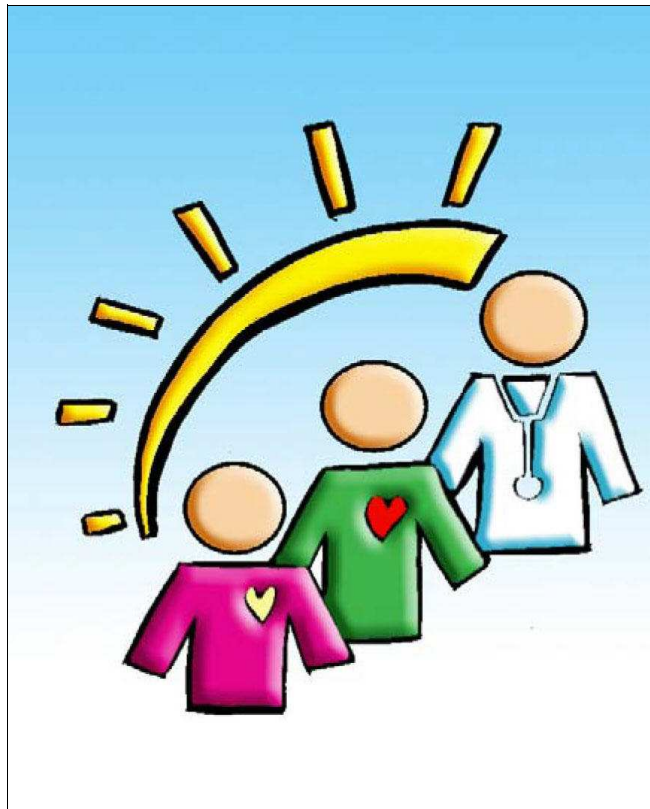


Retard de Croissance Intra-Utérin

Syndrome de Silver et Russell

Livret N° 14



Guide d'accompagnement
du Patient

Brochure : lecture moyenne

Retard de Croissance Intra-Utérin et Syndrome de Silver et Russell

Livret - N°14

Cette brochure a été conçue à l'origine par Fernando Vera et le Professeur Gary Butler à l'Institut des Sciences de la Santé, Université de Reading, Reading, Grande-Bretagne (2006). Certaines parties du texte sont extraites ou adaptées à partir d'une série de livrets sur la « Croissance et les maladies de la Croissance » (3^{ème} édition, 2000) écrite par le Dr Richard Stanhope (Middlesex Hospital, London) et Madame Vreli Fry.

Toutes les illustrations sont créées et produites par Fernando Vera. Traduction assurée par le Dr Anne Fjellestad-Paulsen MD, PhD (2009) et l'équipe du Centre de Référence des Maladies Endocriniennes de la Croissance en France.

Cette brochure fait partie de la série des brochures « Maladies Endocriniennes ».

L'ensemble de ces livrets est disponible sur les sites :

www.crmerc.aphp.fr

www.sfedp.org/index.php

www.eurospe.org

Introduction

Le but de ce guide est d'apporter des informations au sujet du **Retard de Croissance Intra-Utérin** (ou du petit poids et/ou de taille de naissance) et le **Syndrome de Silver et Russell**. Nous allons développer le diagnostic, le traitement et les différents problèmes qui peuvent apparaître.

Nous espérons que ce guide vous permettra de comprendre cet état, afin de mieux aborder ce problème avec votre médecin traitant, ou avec les spécialistes de l'hôpital.

Qu'est-ce que le Retard de Croissance Intra-Utérin ?

Un bébé avec un petit poids (et/ou une petite taille) à la naissance, est défini comme un bébé né avec un poids (et/ou une taille) qui est bas (se) par rapport à celui (ou celle) habituellement observé(e) au terme de la grossesse. Ceci indique que la croissance du bébé a été insuffisante dans l'utérus.

Cette condition s'appelle « **Retard de Croissance Intra-Utérin** » ou **RCIU**.

Plusieurs causes peuvent être responsables d'un petit poids de naissance : grossesse multiple, petite taille maternelle, toxiques pendant la grossesse (tabac, alcool), anomalies vasculaires chez la mère (hypertension artérielle), ainsi que certaines affections du fœtus (malformations, anomalies chromosomiques ...)



Le **RCIU** est aussi le symptôme principal d'une affection qui s'appelle le syndrome de **Silver et Russell**.

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

Le syndrome de Silver et Russell est une affection rare, présente dès la naissance. Les caractéristiques sont une croissance insuffisante avec un petit poids à la naissance et une petite taille. En revanche, la croissance de la tête et donc le périmètre crânien sont relativement conservés.

Actuellement, nous connaissons le diagnostic génétique des patients atteints du syndrome de Silver et Russell et il peut être obtenu par une simple prise de sang chez la plupart des patients.

Comment fait-on le diagnostic du RCIU ?

Le diagnostic du RCIU est basé sur la comparaison détaillée du poids et/ou de la taille du bébé à la naissance, avec le poids et/ou de la taille attendue du bébé, en fonction de la durée de la grossesse. Le diagnostic du syndrome de Silver et Russell est basé sur les mêmes mensurations, avec les observations supplémentaires suivantes :

- des problèmes alimentaires précoces
- sueurs fréquentes avec pâleur cutanée
- hypoglycémies

Les signes cliniques ne sont souvent apparents qu'à partir de la 1^{ère} année de vie. Lors de l'examen, on peut voir certains des signes suivants :

- un petit visage triangulaire avec une petite mâchoire et des pommettes hautes et un front haut et bombé
- des commissures des lèvres qui tendent vers le bas
- une tâche bleutée dans le blanc des yeux
- une tête de taille normale qui apparaît grande en comparaison avec le corps.
- le 5^{ème} doigt de chaque main peut être court et incurvé vers l'intérieur
- une asymétrie du corps

Comment est-ce que le RCIU et le syndrome de Silver et Russell affectent la croissance ultérieure de l'enfant ?

La majorité des enfants (85%) nés avec un petit poids de naissance rattrape rapidement dès les premiers mois de la vie, un poids, une taille et un périmètre crânien normaux.

Environ 10 à 15% des enfants nés avec un RCIU important et la plupart des enfants avec un syndrome de Silver et Russell ne présentent pas de rattrapage statural et ont un retard de croissance qui persiste même après l'âge de 2 ans.

La probabilité pour qu'il n'y ait pas de rattrapage est d'autant plus élevée qu'il existe des difficultés alimentaires les deux premières années de vie.



La puberté chez ces enfants démarre généralement à un âge normal, rarement plus tôt. La poussée de croissance pubertaire est en principe normale.

Certains enfants peuvent présenter un excès de tissus adipeux (graisse) préférentiellement au niveau de l'abdomen, source de risque de complications métaboliques à l'âge adulte.

Comment est-ce que le RCIU et le syndrome de Silver et Russell affectent les habitudes alimentaires ?

Un problème commun dès les premiers mois de vie est que ces enfants restent très sveltes/maigres. Ceci est en rapport avec les problèmes alimentaires, et ces enfants ne développent pas de réserve grasseuse. Ainsi, ces enfants peuvent avoir des hypoglycémies avec des taux bas de sucre dans le sang. Pour diminuer ce problème, il faut essayer d'augmenter le nombre de calories par jour.

Ces enfants peuvent également présenter une constipation ou une diarrhée qu'il faut traiter avant, ou en même temps que les problèmes alimentaires.

Comment est-ce que l'alimentation peut permettre d'éviter une baisse de la glycémie ?

Les enfants avec un RCIU mangent normalement de petites quantités, mais souhaitent manger plus souvent. Les apports alimentaires faibles peuvent engendrer une baisse du sucre dans le sang (hypoglycémie) et être responsable de transpiration excessive, fatigue et irritabilité.

Ce problème s'améliore habituellement au fur et à mesure que l'enfant grandit, mais peut réapparaître si l'enfant est malade.

Maintenir un apport calorique constant et éviter des périodes prolongées sans aliments est la première chose à encourager.

Et l'alimentation avec des aliments solides ?

Ces enfants peuvent être complètement désintéressés par l'alimentation et même rejeter les aliments solides. Cependant il est très important que votre enfant apprenne à manger des solides. Votre médecin traitant ou une infirmière peut vous proposer des solutions pour surmonter ce problème.

Quels sont les signes cliniques de certains enfants avec un RCIU sévère ou un syndrome de Silver et Russell ?

Tous les enfants avec un RCIU ou un syndrome de Silver et Russell ne vont pas avoir les mêmes signes cliniques. Il est peu probable que les signes suivants se trouvent chez un même enfant :

- des testicules non descendus (cryptorchidie)
- anomalie de la partie distale de l'urètre (hypospadias)
- problèmes intestinaux
- faible force physique et des problèmes de coordination
- taux bas de sucre dans le sang
- oreilles décollées
- otites et des problèmes de langage
- asymétrie du corps (seulement dans le syndrome de Silver et Russell)

Est-ce que le traitement par l'hormone de croissance peut être bénéfique ?

Certains enfants avec un RCIU peuvent avoir des anomalies de sécrétion d'hormone de croissance. Dans ce cas, le traitement par l'hormone de croissance est fortement conseillé (voir Livret N°2). Ce traitement améliore la croissance chez la plupart des enfants traités et aide au développement musculaire.

Le traitement par l'hormone de croissance peut être indiqué chez les enfants avec une petite taille inférieure à - 2,5 déviations standards (DS) au-dessous de la moyenne et à partir de l'âge de 3-4 ans.

Quelles sont les autres sources d'informations utiles ?

Le but de cette brochure est de proposer une information de base sur **le Retard de croissance Intra-Utérin et le syndrome de Silver et Russell**. Pour de plus amples informations, vous pouvez vous renseigner auprès des organismes suivants :

- **La Société Française d'Endocrinologie et Diabétologie Pédiatrique (SFEDP)**

www.sfedp.org/index.php

- **La Société Européenne d'Endocrinologie Pédiatrique (ESPE)**

www.eurospe.org

- **Centre de Référence Maladies Endocriniennes de la Croissance (C.R.M.E.R.C.)**

Hôpital Robert Debré
48 boulevard Sérurier
75019 PARIS
Téléphone secrétariat : 01 40 03 41 20

www.crmerc.aphp.fr

- **Orphanet**

www.orpha.net

- **Grandir**

www.grandir.asso.fr

- **Hormone Foundation**

www.hormone.org

Vous pouvez également consulter votre médecin près de votre domicile pour des informations complémentaires.

