

CENTRE DE REFERENCE

Dans le cadre du plan national maladies rares 2005-2008, un centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance, incluant depuis peu le syndrome de Silver Russell, a été labellisé.

Les principales missions du centre de référence sont :

- Assurer au malade une prise en charge globale et cohérente,
- Améliorer la prise en charge de proximité en lien avec les établissements et les professionnels de santé,
- Participer à l'amélioration des connaissances entre les différents acteurs, médicaux ou autorités administratives, dans le domaine des maladies rares,
- Etre l'interlocuteur privilégié des associations de malades.

L'Hôpital Trousseau – PARIS XIIe

En coordination avec votre médecin, vous pouvez vous adresser au centre de référence du Syndrome de Silver Russell qui se trouve à l'hôpital Armand Trousseau à Paris (XIIe). Une équipe médicale y propose les seules consultations multidisciplinaires spécialisées dans le syndrome de Silver Russell un mercredi par mois.

Nos enfants y suivent des consultations en fonction de leurs besoins avec :

- un endocrinologue-pédiatre,
- un gastroentérologue,
- un chirurgien viscéral,
- un nutritionniste,
- un généticien,
- un neurologue
- un orthodontiste*,
- un orthophoniste*,
- un chirurgien en maxillo-facial*.

Pour prendre rendez-vous pour la consultation multidisciplinaire pour le SSR, appelez la secrétaire des endocrinologues du centre de référence au **01 44 73 66 49** ou par email : evelyne.tagodoe@aphp.fr, Hôpital Trousseau 26 Avenue du Docteur Arnold-Netter, 75012 PARIS
*Pour les consultations en Maxillo-facial, les RdVs sont désormais au centre de référence MAFACE à l'hôpital Necker à Paris, contactez le 01 71 39 67 56 ou secretariat.galliani@nck.aphp.fr, Hôpital Necker 149, rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15

**Vous avez des questions ?
L'association peut vous aider à y répondre**

Vous pouvez nous contacter par mail:

afif.ssr.pag@gmail.com

Vous pouvez également visiter notre site:

www.silver-russell-pag.com, www.silver-russell.fr

Si vous souhaitez aider l'AFIF SSR/PAG, Vous pouvez le faire de plusieurs façons en :

- Adhérent à l'association,
- Participant à la vie associative (réunions, Assemblée Générale, organisation de manifestations,...) en tant que parents ou professionnels,
- Faisant connaître la maladie autour de vous, et en partageant votre expérience et vos connaissances,
- Soutenant l'association financièrement par des dons, un mécénat ou par des actions matérielles.

**Pour tout ce que vous nous apporterez,
merci infiniment !**

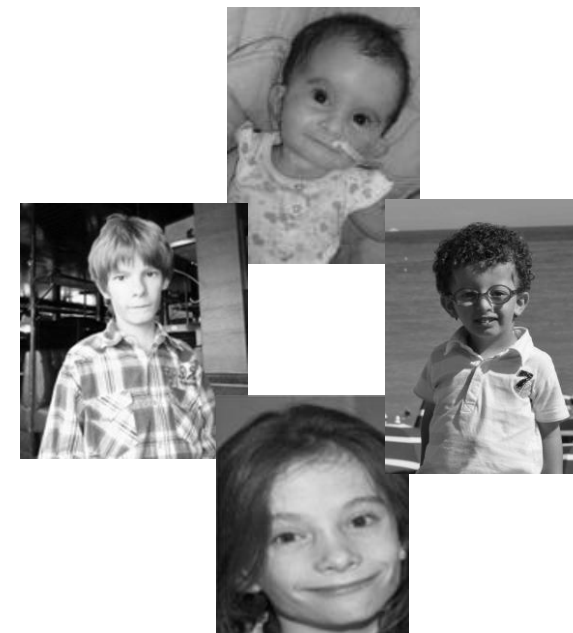


Ne pas jeter ce document sur la voie publique



AFIF SSR/PAG

Association Française des Familles ayant un enfant atteint du Syndrome de Silver Russell (SSR) ou né Petit pour l'Age Gestationnel (PAG) et leurs amis.



*Association de loi 1901 à but non lucratif
Reconnue d'intérêt général
Membre de l'Alliance Maladies Rares
Membre d'Orphanet*

Brochure à destination des familles, des médecins et des partenaires.

www.silver-russell-pag.com

Syndrome de Silver Russell (SSR)

Les caractéristiques et le diagnostic du Syndrome

Les principales caractéristiques de ce syndrome sont :

- Un retard staturo-pondéral pré et post natal sévère (avec un périmètre crânien conservé),
- Des difficultés d'ordre alimentaire majeures (absence d'appétit, troubles de l'oralité)
- Des troubles digestifs associés (reflux gastro-œsophagien, retard de la vidange gastrique, constipation...)
- Une éventuelle asymétrie corporelle
- Une adrénarchie et une puberté avec maturation osseuse rapide.

Cette maladie est difficile à diagnostiquer car elle reste encore méconnue et résulte plus d'un ensemble de signes cliniques que d'un simple résultat sanguin.

Des tests génétiques existent et peuvent mettre en évidence, des anomalies sur différents chromosomes : anomalie sur le chromosome 11 dans 50% des cas et disomie sur le chromosome 7, dans 5 à 10% des cas. Cependant, plus de 30% des enfants classés Silver Russell n'ont pas d'anomalie génétique identifiée à ce jour.

Une prise en charge multidisciplinaire

- Suivi de l'apport calorique pour éviter la malnutrition et l'hypoglycémie (alimentation enrichie et/ou pose de sonde nasogastrique ou gastrostomie)
- Traitement du reflux et des problèmes de ralentissements intestinaux
- Injection quotidienne d'hormone de croissance permettant d'améliorer la taille finale, la masse musculaire et le tonus de l'enfant (à partir de 4 ans en France)
- Orthophonie : rééducation des troubles de l'oralité et du langage
- Psychomotricité : amélioration du tonus musculaire
- Orthodontie : développement de la mâchoire inférieure
- Surveillance de l'apparition de la puberté

AFIF SSR/PAG

L'AFIF SSR/PAG est une association de type Loi 1901, à but non lucratif et reconnue d'intérêt général. Elle a été créée en octobre 2010 pour soutenir et guider les familles concernées par le syndrome de Silver Russell en tentant d'accompagner leur parcours auprès de la maladie et de rompre ainsi leur isolement.

Nous avons également souhaité que les familles ayant un enfant né Petit pour l'Age Gestationnel et n'ayant pas rattrapé leur retard de croissance à l'âge de 4 ans profitent elles aussi de cette association.

Beaucoup de problèmes sont communs (le traitement par hormone de croissance, les difficultés alimentaires, les problèmes de la période péripubertaire...) bien que plus marqués chez les enfants Silver Russell.

Les objectifs

- Informer le public sur le syndrome de Silver Russell et les enfants nés petits pour l'âge gestationnel.
- Informer, orienter et conseiller les familles.
- Favoriser l'échange et l'information entre les personnes atteintes.
- Permettre aux familles de se retrouver et de partager leurs expériences.
- S'entourer d'un conseil scientifique.
- Promouvoir et encourager la recherche sur les maladies génétiques.
- Agir auprès des autorités compétentes afin de défendre les droits des personnes concernées par le handicap.
- Fédérer les manifestations et activités.
- Organiser ou participer à l'organisation de réunions médicales.

A CE JOUR, EN FRANCE UNE CENTAINE D'ENFANTS SONT DIAGNOSTIQUES SILVER RUSSELL. IL S'AGIT DONC D'UNE MALADIE GENETIQUE RARE.

né Petit pour l'Age Gestationnel (PAG)

Un enfant est dit né petit pour l'âge gestationnel (PAG) si son poids ou sa taille de naissance est inférieur à -2 déviations standards par rapport aux courbes de référence.

Si environ 2,5% des nouveau-nés naissent PAG, 90% d'entre eux vont rattraper leur retard dans les 2 à 3 premières années de vie.

Nous nous adressons donc ici à ceux qui n'ont pas rattrapé leur courbe de croissance à l'âge de 4 ans.

Les enfants qui naissent petits pour leur âge gestationnel et qui ne rattrapent pas leur retard peuvent présenter certains problèmes :

- Ils sont plus légers et plus petits que la plupart des bébés.
- Ils peuvent avoir des problèmes d'alimentation, un faible appétit qui n'améliore pas la croissance de l'enfant.
- Ils peuvent présenter davantage de risques de développer certains troubles métaboliques pendant leur croissance qui pourraient mener au diabète, ou à l'obésité.
- Ils peuvent développer de l'hypertension et une maladie cardiovasculaire à un âge relativement jeune.
- Ils sont plus sensibles aux infections O.R.L.
- Certains enfants nés PAG peuvent présenter quelques difficultés d'apprentissage et des signes d'hyperactivité.

