

Dans le cadre de la révision du Consensus International Silver Russell au Genome Center, près de Cambridge (12 au 14 mars 2025)



**Par Emilie participante et représentante de l'association
SILVER RUSSELL PAG France**

Compte rendu et quelques chiffres clés :

39 participants, 11 pays de 5 continents, différentes expertises médicales représentées (moléculaire, endocrinologues, gastroentérologue, etc.) tous spécialistes sur SRS, 4 représentants d'associations de patients : Angleterre / Etats-Unis / Allemagne et France
93 points validés lors de ce consensus

L'objectif d'un tel rassemblement est de trouver un consensus sur les différentes étapes de diagnostic et de prise en charge des patients SRS, tenant compte des ressources et capacités d'accès aux traitements, dans le monde entier.

En 10 ans, il y a eu de belles avancées, notamment au niveau moléculaire mais également au niveau de l'efficacité des traitements proposés, ainsi qu'une meilleure connaissance sur la nutrition et les impacts du syndrome à plus long terme.

Rassurant et intéressant de voir l'investissement de ces spécialistes, tous engagés et motivés à améliorer le diagnostic et la prise en charge de leurs patients. Une chance également d'avoir pu être en contact direct prolongé avec eux, sachant que certains étaient très intéressés par le vécu quotidien de leurs patients et leurs familles.

L'expertise des associations de patients a été évoquée à de nombreuses reprises, à tel point que nous avons eu la possibilité pour cette fois, de voter !



Le travail a été réparti en 3 groupes :

- Diagnostic clinique
- Diagnostic moléculaire
- Management clinique



En tant que représentant d'associations de patients, nous étions présents sur ce dernier. Voici les sujets qui ont été abordés :

- Premier diagnostic et ce qu'il doit contenir comme analyses et recherches potentielle
- Focus sur l'hormone de croissance
- Focus sur le risque d'hypoglycémie
- Focus sur la nutrition et les problèmes associés
- Focus sur les problèmes potentiels métaboliques
- Le passage à l'âge adulte.

Les points marquants ayant évolués et à retenir pour les patients et leurs familles :

- Reconnaissance de l'importance de plus intégrer les patients, parents et aidants dans différentes étapes : nutrition, hypoglycémie, prise en charge de l'urgence et signes d'urgence, importance des vaccins infantiles, prises de décision sur les traitements par hormone (arrêt notamment)
- Importance d'orienter l'enfant vers des disciplines complémentaires lorsque nécessaire, à tout moment dans le parcours : psychomotricité, orthophonie...
- Reconnaissance de la nécessité de mettre en place un soutien psychologique pour les parents, notamment lors de grosses difficultés liées à l'alimentation.



C'est une chance réelle, pour une maladie rare, d'avoir une telle expertise et des liens médicaux aussi forts à travers le monde pour faire avancer l'accompagnement global des patients !

Emilie (maman de Louise, membre du CA)