



Bretagne Atlantique Ambition

Conférence de Presse BAA du 30 juin 2015

Projet Silver Russell mené par Méli^ssa Burgevin, piloté par

- le **Pr Sylvie Odent**, Service de génétique clinique, Centre de référence Maladies Rares CLAD-Ouest (centre labellisé pour les anomalies du développement de l'Ouest), Université de Rennes1
- et **Mme Agnès Lacroix**, Maitre de conférences, Centre de Recherches en Psychologie, Cognition et Communication, EA 1285, Université de Rennes 2

1) Présentation du jeune chercheur, son parcours et son intérêt pour la recherche.

Méli^ssa Burgevin, jeune étudiante de 23 ans, termine un Master 2 Professionnel de Psychologie Clinique à l'Université Rennes 2. Son mémoire de recherche de master 1 portait sur « L'implication des fonctions exécutives dans la compréhension des expressions idiomatiques (perspective life-span) ». Son intérêt pour la recherche s'est révélé au cours de ses différents stages auprès de personnes en situation de handicap. En effet, elle a pu y appréhender les différentes conséquences qu'un syndrome méconnu peut engendrer sur le parcours de soin et de vie d'un patient. Elle considère donc comme une chance de pouvoir participer à ce travail de recherche et ainsi contribuer à faire avancer les études sur une maladie rare et hétérogène telle que le syndrome de Silver-Russell. Ce travail fera l'objet de sa thèse d'université.

2). Présentation du projet de recherche : « Évaluation neuropsychologique et médico-sociale chez des adolescents et adultes atteints d'un syndrome de Silver-Russell (SRS) »

Le syndrome de Silver-Russell est donc une maladie d'origine génétique rare et hétérogène. Sa prévalence est estimée à 1 naissance sur 100 000. Ce syndrome est caractérisé par un retard de croissance intra-utérin et post-natal, avec un périmètre crânien relativement préservé, un visage triangulaire et parfois une asymétrie des membres. Des hypoglycémies et troubles du comportement alimentaire sont fréquents les premières années. Un traitement par hormone de croissance est parfois proposé. Les différentes études qui se sont intéressées au syndrome de Silver-Russell se sont principalement concentrées sur les particularités physiques, les symptômes médicaux et peu sur les capacités cognitives, qui sont souvent considérées comme normales. Les quelques études sur les aspects neuropsychologiques de la maladie concernent des enfants mais il n'y a pas d'étude sur leur devenir à l'adolescence et l'âge adulte.

Actuellement, il n'y a pas de consensus concernant la fréquence et la sévérité des troubles cognitifs associés au syndrome de Silver-Russell, qui sont décrits comme peu significatifs. Les recherches admettent toutefois une variabilité des profils neuropsychologiques que cela soit une variabilité des troubles cognitifs et des troubles des apprentissages. Ce type de trouble pouvant occasionner un handicap aux conséquences importantes dans la vie quotidienne, professionnelle et sociale, il est nécessaire de les étudier. Une meilleure compréhension du fonctionnement neuropsychologique permettrait ainsi de proposer des prises en charge précoces spécialisées et adaptées aux personnes ayant ce syndrome, que cela soit au niveau pédagogique, éducatif et thérapeutique.

Objectif principal :

Evaluation objective par des tests neuropsychologiques du développement cognitif et neurologique d'une large cohorte d'adolescents et adultes atteints d'un SRS.

Objectifs secondaires :

- Situation médico-sociale : scolarité, insertion professionnelle
- Précision des facteurs de risque liés à la maladie : difficulté d'alimentation dans la petite enfance, hypoglycémie, taille....

3). Apport pour les malades

Cette étude vise à apporter une meilleure compréhension des troubles associés au syndrome de Silver-Russell. Elle a également pour objectif d'apporter aux cliniciens et aux familles les connaissances et outils nécessaires pour améliorer la prise en charge globale et personnalisée des malades : dépistage de troubles du langage, de la motricité fine, de troubles psychologiques et psychiatriques et aide à l'insertion socio-professionnelle.

4). Originalité et excellence scientifique

Il s'agira de la première étude concernant le devenir cognitif et psychosocial des adolescents et jeunes adultes atteint du Silver-Russell. Cette étude donnera lieu à une publication internationale au bout des 3 années de réalisation de la thèse. Le recrutement sera national grâce à une collaboration avec l'équipe du Dr Irène Netchine et Frédéric Brioude à l'hôpital Trousseau à Paris qui centralisent les études génétiques de la maladie et disposent d'une base de données nationale permettant de prévoir qu'une quarantaine de patients seront éligibles. A Rennes, ce travail sera mené de façon transversale, avec une collaboration entre le service de Génétique Clinique du CHU qui est aussi centre de référence Maladies rares, les Universités de Rennes 1 et de Rennes 2.