

# Évaluation neuropsychologique et médico-sociale chez les adolescents et adultes atteints d'un syndrome de Silver-Russell



UNE PREMIÈRE ÉTUDE

Mélissa BURGEVIN

Sous la direction du Pr Sylvie Odent  
et du Pr Agnès Lacroix

*Lundi 2 décembre 2018*



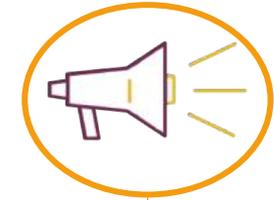
Laboratoire  
de psychologie  
cognition  
comportement  
communication  
EA 1285



# Parcours Académique



Master 2 de Psychologie  
Titre de Psychologue



Licence de  
Psychologie



Début du doctorat  
1er octobre

# EA 1285 - Laboratoire de Psychologie: Cognition, Comportement et Communication (LP3C)

Laboratoire  
de psychologie  
cognition  
comportement  
communication  
EA 1285



# LE SYNDROME DE SILVER-RUSSELL

# Le syndrome de Silver-Russell

Maladie (épi)génétique rare

Décrite pour la première fois en 1953 et 1954.

Incidence estimée	Entre 1:30 000 et 1:100 000
Incidence en Estonie	1:70 000
Prévalence en Estonie	1:54 537

(Yakoreva et al., 2015)



# Le syndrome de Silver-Russell

Syndrome cliniquement hétérogène qui se caractérise par :

- Retard de croissance intra-utérin
- Retard de croissance post-natal
- Périmètre crânien relativement préservé
- Front proéminent pendant l'enfance
- Asymétrie du corps
- Difficultés d'alimentation pendant la petite enfance

**4 critères sur 6**

(Diagnostic clinique établi lors d'un consensus international en 2017 ; Wakeling et al., 2017)

# Le syndrome de Silver-Russell

Hétérogène car deux causes (épi)génétiques principales identifiées

- Une anomalie de méthylation du locus IGF2/H19 dans la région chromosomique 11p15 (40 à 60% des cas)
- Une disomie uniparentale maternelle du chromosome 7 (5 à 10% des cas)



# Le syndrome de Silver-Russell

## **Actuellement :**

- des connaissances sur le plan médical,
- mais peu sur le devenir cognitif, psychosocial et plus globalement sur le parcours de vie.

## **Pourtant :**

- Préoccupations des familles

# Le syndrome de Silver-Russell



## Trois études chez les enfants :

- Développement intellectuel variable allant de la normalité à la déficience intellectuelle
- Plus à risque de développer des troubles des apprentissages

(Lai et al., 1994 ; Noeker & Wollmann, 2004 ; Sieńko et al., 2010)

# Le syndrome de Silver-Russell

## **Quelques difficultés ont également été documentées :**

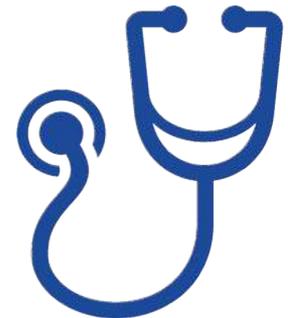
- Des troubles cognitifs (7 à 49% des cas)
- Des difficultés langagières (34 à 42%)
- Des troubles moteurs (7 à 24%)
- Des troubles du comportement (13 à 18%)

(Azzi et al., 2015; Bliet et al., 2006; Bruce et al., 2009; Fuke et al., 2013; Lai et al., 1994; Netchine et al., 2007; Noeker & Wollmann, 2004; Plotts & Livermore, 2007; Price et al., 1999; Sieńko et al., 2010; Smeets, Renes, van der Steen, & Hokken-Koelega, 2016; Wakeling et al., 2010)

# Le syndrome de Silver-Russell

## **Cependant :**

- Études anciennes
- Patients diagnostiqués sur des critères cliniques non standardisés
- Peu d'informations sur les méthodes utilisées pour recueillir ces données...



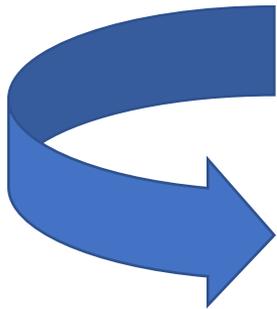
## Objectif de notre recherche

L'objectif de cette étude est d'établir le profil cognitif et psychosocial des adolescents et adultes porteurs d'un syndrome de Silver-Russell.

# Conclusion de cette étude

- **Profil intellectuel :**

- Une efficacité intellectuelle dans la moyenne.
- Une hétérogénéité inter-indices en faveur de l'ICV.
- Un IVT plus faible



**Poursuite des analyses  
et comparaison à groupe contrôle  
Résultats définitifs courant 2019**

## Conclusion de cette étude

**Des fragilités** au niveau comportemental et psychologique (plusieurs patients présentant une estime de soi très basse).

Plus de **troubles émotionnels et comportementaux de type internalisé** chez les patients SSR par rapport à la population générale.

Importance d'une prise en charge précoce et multidisciplinaire de l'enfance à l'âge adulte.

## Conclusion de cette étude

Importance d'une prise en charge précoce et multidisciplinaire de l'enfance à l'âge adulte.

# Contributions

## **Vous avez contribué à :**

Première étude française, mais également **internationale.**

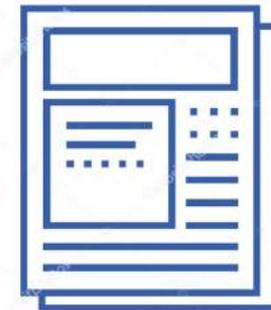
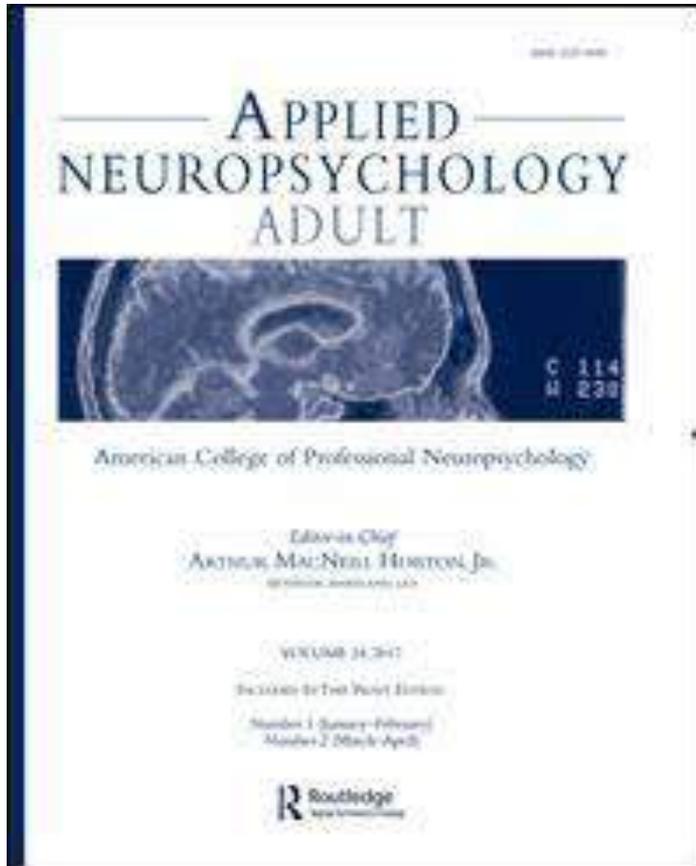
- Nouvelles connaissances sur le syndrome de Silver-Russell.

Faire connaître le syndrome de Silver-Russell et plus généralement les maladies rares.



**Un article soumis et de nombreuses communications dans des congrès nationaux et internationaux**

**Vous avez contribué à :**

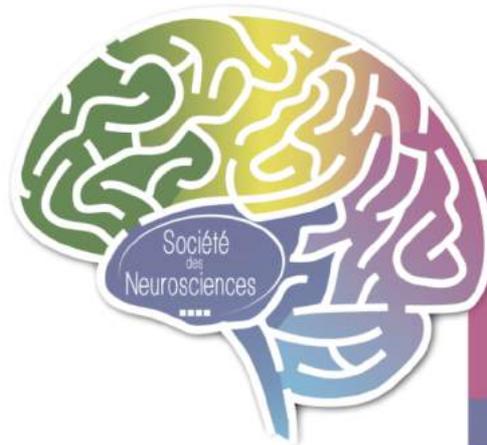


Article

# Vous avez contribué à :



**Vous avez contribué à :**



# Semaine du Cerveau

13-18 mars 2017

**CONFÉRENCES, RENCONTRES, VISITES**

PROGRAMME ET INSCRIPTIONS SUR :  
**[bit.ly/sem-cerveau](http://bit.ly/sem-cerveau)**

**• ÉVÈNEMENT GRATUIT •**

Événement national à l'initiative de la Société des Neurosciences



ORGANISÉ PAR  



**Vous avez contribué à :**

**Spécialisation** d'un médecin endocrinologue dans la prise en charge des adultes (travail du Pr Netchine).

Un **suiti médical** des adultes rencontrés.



**MERCI !**