



CE SITE WEB NE FOURNIT PAS DE CONSEILS MÉDICAUX : *Le contenu de ce document est destiné à des fins informatives uniquement. Il n'est pas destiné à remplacer l'avis, le diagnostic ou le traitement d'un professionnel de la santé, et ne doit pas être utilisé comme une norme de soins médicaux.*

REMARQUE AUX PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ : *Le syndrome de Snyder-Robinson (SRS) est un trouble extrêmement rare. Au moment où nous écrivons ces lignes, moins de cent cas sont répertoriés dans le monde. Par conséquent, la documentation médicale existante ne fournit qu'une description limitée du trouble. Nous espérons que les informations contenues sur cette page permettront aux professionnels de la santé d'envisager de réaliser des bilans et des évaluations utiles qui ne leur aurait pas semblé évidents autrement, sur la base d'un examen des dossiers des patients atteints de SRS dans notre étude sur l'histoire naturelle. Les considérations relatives aux bilans de santé suggérés ne sont pas exhaustives et les commentaires des professionnels de la santé sont les bienvenus. Si votre patient SRS fait partie de notre étude sur l'histoire naturelle, veuillez discuter de la possibilité de transmettre les données médicales en cours à l'étude. Ceci permettra à d'autres médecins, chercheurs et patients atteints de SRS d'avoir accès à ces informations. Même des soins de routine pourraient aider à indiquer une tendance. Si votre patient SRS ne fait PAS partie de notre étude sur l'histoire naturelle, veuillez l'encourager à partager ses données médicales pour aider les autres. Sa demande de participation peut être faite en [cliquant ici](#). Merci de prendre soin des membres de la famille SRS et de contribuer à la communauté SRS !*

Professionnels de la santé :

Le but de ce document est d'aider les médecins et autres professionnels de la santé dans la gestion quotidienne des questions médicales complexes rencontrées par les patients atteints du syndrome de Snyder-Robinson (SRS). Nous demandons aussi à la communauté de nous aider à rassembler des données. Ces données contribueront au développement d'un phénotype SRS, lequel est sujet à une variabilité considérable.

Selon la documentation médicale et l'observation d'experts cliniques, le syndrome de Snyder-Robinson présente différents résultats cliniques, lesquels peuvent être référencés dans la version mise à jour de GeneReviews® : Schwartz CE, Peron A, Kutler MJ. Snyder-Robinson Syndrome. 27 juin 2013 [mis à jour 13 février 2020]. Dans : Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA) : Université de Washington, Seattle ; 1993-2020. Disponible sur : www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/

Ci-dessous seront listées les conclusions observées dans la population SRS. Ces observations sont conçues à des fins de réflexion et sont répertoriées selon une approche « systémique ». Certaines de ces



conclusions n'ont pas de portée clinique claire, mais ont été signalées par des familles ou des cliniciens. L'article GeneReviews® cité plus haut traite de la plupart de ces conclusions. Des considérations supplémentaires sont mentionnées ici pour aider les cliniciens dans leur évaluation et leur traitement du patient SRS, en prêtant attention à des détails supplémentaires qui peuvent être moins souvent observés. En cas de trouble rare, il est souvent utile pour les familles et les professionnels de la santé d'avoir connaissance de ce qui a été signalé, même de manière anecdotique, afin d'orienter les soins et éventuellement de rassurer.

Examen général des systèmes :

Constitution - Surveiller le poids, la longueur, la taille et le périmètre crânien. La plupart des patients atteints de SRS présentent un habitus asthénique (mince, corpulence fine) et beaucoup ont des antécédents de retard de croissance nécessitant une intervention. Certains patients présentent une macrocéphalie. Actuellement, il n'existe pas de courbe de croissance spécifiquement conçue pour les patients atteints de SRS. L'évaluation du développement devrait reposer sur des jalons moteurs, cognitifs, d'adaptation et de langage. Une évaluation en vue d'une intervention précoce ou d'une éducation spécialisée est recommandée.

Sommeil – Des schémas de sommeil anormaux ont été signalés chez les patients atteints de SRS. Ces rapports sont de nature variable et non spécifique ; leur importance n'est pas connue à l'heure actuelle et ils sont mentionnés ici à titre informatif. Il est recommandé de noter tout trouble du sommeil dans le dossier médical à des fins d'analyse des tendances afin d'aider à déterminer la nature de ce symptôme.

Douleur – Les parents de patients SRS ont signalés des inquiétudes quant aux « douleurs » ressenties par leur enfant ; à ce jour, leur étiologie n'a pas été déterminée. Ces épisodes de douleurs sont souvent intermittents, mais suffisamment importants pour justifier un examen médical. Ces événements ont été examinés par le médecin traitant sans qu'une cause spécifique n'ait pu être déterminée. Il serait utile que ces patients consultent un médecin en cas de survenue d'épisodes douloureux. Les soignants devraient noter/consigner la nature des plaintes, la qualité de la douleur, le moment/durée de la douleur, et ce qui atténue ou aggrave la douleur. Le clinicien devrait adopter une approche systémique pour son examen.

Transpiration – Les cas d'hypohidrose ou d'hyperhidrose semblent être une plainte occasionnelle dont la portée fait actuellement l'objet d'un suivi. Elle est mentionnée ici, car les cas d'hyperhidrose sont de nature variée. Des études de dépistage doivent être envisagées pour écarter d'autres troubles médicaux, tels que l'hypoglycémie, les maladies de la thyroïde et autres déséquilibres hormonaux. En cas d'hypo- ou d'hyperhidrose, l'évaluation clinique, la consignation et l'observation sont recommandés.

Neurologie

Crises épileptiques – Les crises épileptiques sont de plusieurs types et d'intensité variable. Elles sont souvent présentes dès la petite enfance. Les EEG doivent être réalisés selon les recommandations du neurologue. La gravité, la fréquence et le succès du traitement varient. La prise en charge médicale des crises a donné de bons résultats ; cependant, chez certains patients, les crises sont réfractaires et nécessitent de multiples traitements antiépileptiques. Les médicaments suivants ont été utilisés avec un certain succès : clobazam, lévétiracétam, acide valproïque et rufinamide. De plus, quelques patients ont été traités avec de la carbamazépine et du phénobarbital. L'épilepsie devrait être prise en charge par un neurologue expérimenté en gestion des crises, et le traitement médical devrait être adapté aux besoins spécifiques du patient. Par exemple, certains médicaments antiépileptiques sont réputés diminuer la densité osseuse. Dans la mesure du possible, ces agents devraient être évités, en raison de l'aggravation potentielle d'une ostéoporose sous-jacente et l'augmentation du risque de fractures spontanées. La plupart des médicaments antiépileptiques ont des effets secondaires. Il est recommandé aux familles de se rapprocher de leur médecin traitant pour trouver un équilibre entre les risques de l'épilepsie, son traitement et le SRS. Avant la mise en place de tout traitement antiépileptique, il est important de réaliser des analyses de laboratoire de référence pour suivre les fonctions hépatique et rénale, car certains patients atteints de SRS présentent un risque de complications associées.



Hypotonie – Selon les observations, les patients atteints de SRS présentent une hypotonie secondaire à un développement musculaire insuffisant. La perte de masse musculaire se produit même chez la population masculine ambulatoire, ce qui suggère que la perte est probablement due à ‘un défaut sous-jacent, plutôt qu’un à un simple manque d’activité. Une intervention précoce par le biais de l’ergothérapie et de la physiothérapie est recommandée pour aider à maintenir la mobilité.

Cerveau – Chez les patients atteints de SRS, ont été observé divers troubles neurologiques. Des IRM devraient être réalisés pour déceler des caractéristiques atypiques, notamment des calcifications, des modifications de la substance blanche, un corps calleux mince et un élargissement ventriculaire minime. Progression - nous ignorons s’il entraîne un déclin neurologique progressif. Quelques cas de patients ayant perdu des compétences acquises ont été rapportés. Il est recommandé de suivre étroitement les patients atteints de SRS afin de déterminer si leurs résultats d’examen neurologique sont stables ou en progression.

Ophthalmologie

Un dysfonctionnement neurologique doit être évalué afin d’écartier une déficience visuelle corticale, chez les patients atteints de SRS qui présentent des troubles visuels n’étant pas spécifiquement attribués à la physiologie des structures oculaires, à la réfraction ou à un mouvement oculaire anormal. Déficience visuelle corticale (DVC) – À ce jour, seuls quelques patients sont touchés par la DVC. Sa corrélation avec le SRS n’a pas été déterminée statistiquement, mais elle est mentionnée ici à des fins de discussion, pour encourager les professionnels de la santé à procéder à une évaluation ophtalmologique plus poussée lorsque cela est médicalement indiqué. Des examens de neurologie pédiatrique ainsi que d’ophtalmologie pédiatrique devraient être envisagés pour évaluer toute déficience visuelle acquise. Les symptômes les plus courants de la DVC sont : difficulté de suivi ou de mise au point, qui peut être de nature intermittente, photophobie, réponses visuelles incohérentes avec un regard évitant ou insistant. Ces patients peuvent avoir ou non une mauvaise acuité visuelle. Les comportements sont variés et il existe des incohérences dans les réponses visuelles à des stimuli similaires. Habituellement, les fonctions visuelles entraînent de la fatigue. Les patients peuvent aussi avoir de la peine à voir des objets dans un environnement complexe.

Myopie – La myopie semblerait être une conclusion ophtalmologique chez les patients SRS. Il serait recommandé de procéder à un dépistage annuel de ce problème chez les patients atteints de SRS. Il convient de noter que d’autres conclusions/plaintes ont été signalées, notamment : drusen encombrés, pâleur du nerf optique, maculopathie en torpille, rétine pigmentée, douleur oculaire et photophobie ; cependant, leur portée chez les patients SRS n’est pas déterminée à ce jour.

ORL

Morphologie palatine anormale – des cas de fente palatine, de palais étroit ou voûté et/ou de luvette bifide ont été signalés. Une évaluation clinique, notamment une évaluation de l’alimentation, devrait être effectuée, si indiquée.

Audition

Troubles auditifs : certains patients atteints de SRS présentent une déficience auditive neuro-sensorielle et/ou conductive suffisamment prononcée pour nécessiter un appareil auditif. Quelques patients présentent une surdité qui est survenue de manière progressive. Ces patients bénéficient d’un suivi. Il convient de faire un bilan annuel de l’audition. Même si le bilan se déroule globalement de façon habituelle, il serait intéressant de demander à l’audiologue de comparer les formes d’ondes avec celles de l’examen antérieur pour détecter d’éventuels changements, même infimes. Il serait également utile de surveiller ces données dans le temps, pour déterminer si la perte auditive du patient est progressive.



Dentaire

Morphologie dentaire anormale – Divers troubles dentaires ont été observés chez les patients SRS. Notamment : chevauchement dentaire, caries, dents noircies, hypoplasie de l'émail et dents anormales ou « en grain de riz ». Il est recommandé de réaliser un examen dentaire chez un dentiste pédiatrique tous les six mois dès l'éruption de la première dent ou aux douze mois du bébé.

Pneumologie

Dysfonctionnement réactif des voies respiratoires – Les patients atteints de SRS peuvent avoir des antécédents d'asthme ou d'asthme épisodique, mais peuvent également présenter une détresse respiratoire d'étiologie non déterminée, qui nécessite un bronchodilatateur et/ou un apport d'oxygène supplémentaire. Un signe clinique intéressant chez certains patients atteints de SRS est qu'ils peuvent présenter des sécrétions respiratoires/muqueuses abondantes et de nature assez épaisse. Cette observation n'a pas d'importance statistique à l'heure actuelle, mais doit être suivie de près en raison de la viscosité importante. Quelques patients présentent des troubles respiratoires importants et/ou des apnées, qui nécessitent une assistance supplémentaire par CPAP/BiPAP. Certains patients doivent subir une trachéotomie. Les traitements sont variés et comprennent des corticoïdes oraux, des traitements par nébulisation avec des bronchodilatateurs, du sérum salé hypertonique, de l'acétylcystéine et/ou des corticostéroïdes inhalés. Certains patients bénéficient également d'un dégagement des voies respiratoires par aspiration, d'une physiothérapie thoracique et/ou d'un apport d'oxygène supplémentaire si cliniquement indiqué. Tout patient SRS qui présente de multiples épisodes de dysfonctionnement réactif des voies respiratoires nécessitant un traitement par bronchodilatateur ou par corticoïdes oraux doit être examiné par un pneumologue. De plus, les patients présentant des infections respiratoires récurrentes doivent être évalués par un pneumologue, ainsi que par un immunologue. (Voir les commentaires sur l'immunologie ci-dessous).

Cardiologie

Anomalie de la morphologie cardiaque – Selon les observations, quelques patients SRS présentent diverses anomalies congénitales cardiaques. L'importance statistique par rapport à la population générale n'est pas déterminée, mais un échocardiogramme devrait être envisagé chez les patients SRS si médicalement indiqué.

Gastroentérologie

Retard de croissance – De nombreux patients SRS ont reçu un diagnostic de retard de croissance pour diverses raisons. Tout patient qui ne répond pas aux paramètres de croissance appropriés devrait être examiné et suivi. Actuellement, il n'existe pas de courbe de croissance spécifiquement conçue pour les patients atteints de SRS. Il faut en tenir compte lors du suivi de la croissance sur les courbes de croissance standard.

Problèmes d'alimentation : de nombreux patients atteints de SRS ne peuvent s'alimenter naturellement et nécessitent une intervention et la pose d'une sonde GT/GJ ou d'une NPT.

Constipation – La plupart des patients atteints de SRS souffrent de constipation chronique. Elle ne semble pas être liée à l'immobilité ; les patients ambulatoires et non ambulatoires souffrent de constipation chronique. La plupart de ces patients sont traités avec du polyéthylène glycol.

Les conclusions dont la portée statistique est inconnue ou non déterminée comprennent : Diarrhée, inflammation intestinale, reflux gastro-œsophagien, vomissements et transaminases hépatiques élevées.

- Diarrhée – Certains patients atteints de SRS ont une diarrhée intermittente, qui peut contenir du sang ou du mucus.
- Trouble intestinal inflammatoire, tel que maladie de Crohn, colite et gastrite – Des manifestations de trouble inflammatoire des intestins sont observés chez certains individus atteints de SRS. (La portée statistique est inconnue à l'heure actuelle).



- Reflux gastroœsophagien/Vomissements – Le RGO est une autre manifestation intestinale dont la portée statistique n'est pas déterminée à ce jour. Une évaluation clinique et un traitement seraient justifiés.
- Transaminases hépatiques élevées (de nature intermittente) – Cette conclusion a été observée chez quelques patients RS, dont certains à un degré grave. Ceci est mentionné ici en raison de sa nature intermittente et de la nécessité de suivre de près les analyses hépatiques au fil du temps.

Malgré une portée statistique non déterminée des diverses manifestations gastro-intestinales chez les patients SRS, une évaluation formelle de référence par un gastro-entérologue est recommandée. Il est également suggéré d'envisager de réaliser des analyses de la fonction hépatique à intervalles réguliers et lors de maladies, si médicalement indiqué.

Urologie

Urine avec poudre blanchâtre ou sédiment – Il a été signalé que certains patients atteints de SRS avaient une substance blanche ou un sédiment inconnu dans leur urine, ce qui a été noté comme un débris/une couche proéminente dans la vessie sur les rapports d'échographie. (Voir les commentaires en néphrologie ci-dessous). À l'heure actuelle, l'étiologie de cette poudre n'est pas claire. Des échantillons ont été rapportés comme étant du phosphate de calcium (apatite) également connu sous le nom de carbonate d'apatite. En raison de la manifestation importante de ce sédiment chez quelques patients, il est mentionné ici à titre d'information. Une analyse microscopique des urines est recommandée lors des consultations de routine et devrait être envisagée lors de consultations pour maladie. Une consultation en urologie est recommandée pour analyser ce sédiment, si médicalement indiqué.

Néphrologie

Des cas de néphrolithiase ont été signalés chez certains patients du SRS. Une échographie rénale de dépistage devrait être envisagée et répétée régulièrement pour déterminer la présence ou l'absence de calculs rénaux et/ou d'anomalies structurelles. Une tubulopathie a été observée chez au moins trois patients. De plus, comme indiqué ci-dessus, des débris dans la vessie, ainsi qu'un sédiment urinaire composé de phosphate de calcium/carbonate d'apatite ont été signalés.

Taux de créatinine liée à une maladie rénale – Il est recommandé de surveiller le taux de créatinine sérique chez les patients SRS, car ils présentent généralement une faible masse musculaire. Il n'est pas rare que les patients SRS aient un faible taux de créatinine de référence, en raison de cette faible masse musculaire. Un résultat de créatinine considéré comme normal selon les standards de laboratoire peut être faussement rassurant, car en réalité, ce taux peut être élevé par rapport à la faible masse musculaire. Cela pourrait être un signe important d'une maladie rénale. Lors du suivi des taux de créatinine, il faut comparer et suivre les changements par rapport aux valeurs de référence du patient.

Hématologie

Anémie – Des cas d'anémie ont été constatés chez certains patients SRS, le plus souvent liés à une carence en fer. Envisagez de procéder à des analyses de dépistage de l'anémie.

Thrombocytopénie – Des épisodes de thrombocytopénie néonatale ont été observés. Actuellement, il n'existe pas de recommandation en matière d'analyse des plaquettes à la naissance. Si un patient naît avec un diagnostic de SRS établi avant la naissance (en raison de la connaissance préalable des antécédents familiaux de SRS), il serait profitable d'envisager de suivre l'évolution des plaquettes à la naissance. Certains patients atteints de SRS ont présenté une thrombocytopénie intermittente dont le sens n'est pas déterminé. Envisagez de suivre l'évolution des hémogrammes de routine, tel que médicalement indiqué.



Endocrinologie

Ostéoporose – Presque tous les patients atteints de SRS présentent une ostéoporose précoce et des fractures non provoquées par un traumatisme. Il est recommandé au clinicien de réaliser l'analyse de la densité minérale osseuse/scans DEXA à un stade précoce et de suivre les signes d'ostéopénie ou d'ostéoporose. Plusieurs individus prennent des suppléments de calcium et/ou sont traités avec des bisphosphonates. Si un patient est traité avec des bisphosphonates, il est recommandé de réaliser le suivi des analyses de la densité minérale osseuse/scans DEXA pour en évaluer l'efficacité. L'efficacité globale représente une tendance.

Hypoglycémie – Certains patients présentent une hypoglycémie néonatale. Selon les observations, l'hypoglycémie est une conclusion intermittente dont la portée n'est pas déterminée dans la population SRS. Il faut envisager de réaliser des examens chimiques régulièrement et/ou en cas de maladie, quand médicalement indiqué.

Hyperglycémie – L'hyperglycémie est une autre conclusion observée dans la population SRS. Elle peut être suivie chez un patient lorsque des analyses chimiques sont réalisées.

Immunologie

Le SRS a peut-être une composante immunitaire. De nombreux types d'infections ont été rapportés, notamment des épisodes fréquents d'otite moyenne (nécessitant la pose d'un ATT), de sinusite, d'infection des voies aériennes supérieures, de pneumonie et d'infection des voies urinaires. Une anomalie des immunoglobulines a été documentée chez quelques patients et, dans certains cas, une thérapie par immunoglobulines (IgIV ou IgSC) est administrée. Plusieurs patients ont présenté une fièvre récurrente, intermittente et inexplicée. Certains des médecins traitant ces patients ont suggéré un dérèglement immunitaire et/ou une composante auto-immune et le traitement d'au moins l'un des patients comporte des immunosuppresseurs. Compte tenu du caractère imprévisible des résultats d'immunologie, une évaluation de l'immunité peut être utile pour établir une valeur de référence et/ou identifier les possibles causes immunologiques des symptômes d'un patient.

Le tableau ci-dessous répertorie les tests cliniques communément utilisés par les immunologistes pour évaluer la fonction immunitaire.

Test	Mayo Clinic Laboratories	ARUP Laboratories	Quest Diagnostics
Formule sanguine complète + formule leucocytaire	CBC	40003	6399
Numération des lymphocytes T CD4 ⁺ , CD8 ⁺ , cellules B et lymphocytes NK	TBBS	95899	7197
Numération des lymphocytes T à mémoire	TCP	95899	Non disponible
Numération des lymphocytes B à mémoire	IABCS	3002216	Non disponible
IgG	IGG	50350	543
IgA	IGA	50340	539
IgM	IGM	50355	545
Titration vaccin anti-pneumococcique	PN23	2005779	16963
Titration vaccin anti-tétanos	TTIGS	50779	4862
Titration vaccin anti-H. influenzae	HIBSG	50779	35135
Panel des cytokines	CYPAN	51394	36611



Orthopédie/Appareil locomoteur

En plus d'une ostéoporose, les patients atteints de SRS présentent à la fois une scoliose et une cyphoscoliose. Des examens d'imagerie devraient être réalisés et répétés annuellement dès le premier signe de scoliose. Un thorax anormal a également été observé.

Déviations ulnaires, genu valgum et autres particularités articulaires (laxité articulaire / contracture / subluxation articulaire) ont également été observés. Il est recommandé d'orienter le patient vers les services d'orthopédie, de kinésithérapie, d'ergothérapie et de médecine physique quand cela est indiqué.

Psychiatrie/Pédiatrie du développement

Si cela est cliniquement indiqué, une évaluation en psychiatrie et/ou en pédiatrie du développement devrait être envisagée. Nous examinons actuellement des signalements d'autisme et/ou de problèmes sensoriels. Il serait recommandé de réaliser des évaluations en psychiatrie/pédiatrie du développement, lorsque cliniquement indiqué.

Génétique

Il est conseillé de consulter un généticien et/ou un conseiller en génétique.

Mary Jo Kutler, DO

Chercheur principal, Registre mondial du syndrome de Snyder-Robinson et étude de l'histoire naturelle.

maryjo.kutler@snyder-robinson.org

** Merci de contribuer au traitement des patients atteints du SRS. Notre objectif est d'inclure chaque patient SRS dans l'étude d'histoire naturelle. Nous vous serions très reconnaissants de nous recommander ! [NHS Participation](#)*

Mis à jour 22/03/2023