

DOCTORAT / EDUCATION

BRETAGNE / LANGAGES, INTERACTIONS

LOIRE / COGNITION, CLINIQUE



THÈSE / UNIVERSITÉ RENNES 2

Thèse présentée et soutenue pour obtenir le titre de

DOCTEUR DE L'UNIVERSITÉ RENNES 2

Mention : Psychologie

École doctorale - Éducation, Langages, Interactions, Cognition, Clinique

(ED 603 ELICC)

présentée par

Mélissa BURGEVIN

Préparée au LP3C

Laboratoire de Psychologie : Cognition, Comportement, Communication

Université Rennes 2 – UFR Sciences Humaines

Évaluation neuropsychologique et médico-sociale des adolescents et adultes porteurs d'un syndrome de Silver-Russell

Thèse soutenue le 14 décembre 2021

devant le jury composé de :

Yannick COURBOIS

Professeur des Universités, Université de Lille
Rapporteur

Arnaud ROY

Professeur des Universités, Université d'Angers
Rapporteur

Fabien BACRO

Maître de Conférences, Université de Nantes
Examineur

Virginie DARDIER

Maîtresse de Conférences HDR, Université Rennes 2
Examinatrice

Irène NETCHINE

Professeure des Universités-Praticienne hospitalière,
Université Paris-Sorbonne, *Examinatrice*

Sylvie ODENT

Professeure des Universités-Praticienne hospitalière,
Université Rennes 1, *Co-directrice de thèse*

Agnès LACROIX

Professeure des Universités, Université Rennes 2
Directrice de thèse



Thèse financée par Bretagne Atlantique Ambition

Titre : Évaluation neuropsychologique et médico-sociale des adolescents et adultes porteurs d'un syndrome de Silver-Russell

Mots clés : Syndrome de Silver-Russell, Phénotype clinique, Efficience intellectuelle, Cognition, Profil psychosocial, Facteurs associés

En France, les maladies rares constituent un enjeu de santé publique majeur avec plus de 3 millions de personnes touchées par une maladie rare. De par leur caractère rare, ces maladies souffrent généralement de connaissances limitées. Le syndrome de Silver-Russell (SSR), une maladie (épi)génétique rare qui se caractérise par un retard de croissance pré et postnatal, ne déroge pas à ce constat. En effet, si de nombreuses avancées ont été réalisées ces dernières années concernant les connaissances médicales relatives au SSR, des manques subsistent quant au phénotype cognitif et psychosocial des individus porteurs de ce syndrome. Cette thèse qui s'inscrit au croisement de la médecine et de la psychologie poursuit ainsi un double objectif : d'une part, il s'agit d'étudier les caractéristiques cognitives, psychologiques et comportementales des adolescents et adultes porteurs d'un SSR (e.g., efficacité intellectuelle,

fonctions exécutives, estime de soi) et d'autre part, d'identifier les facteurs associés à ces différentes caractéristiques (e.g., âge, anomalie moléculaire). Au total, 19 participants ayant un SSR (8 adolescents et 11 adultes), et 19 participants contrôles ont pris part à cette recherche. Les résultats de nos études montrent que les participants ayant un SSR présentent des capacités intellectuelles similaires à celles de la population générale. Des difficultés cognitives et psychologiques ont été observées chez les participants ayant un SSR. Cependant, ces difficultés ne s'exprimaient pas de la même manière chez les adolescents et les adultes ayant un SSR. Des liens entre le phénotype et le génotype des participants ont également été observés. Ces résultats offrent une meilleure compréhension du SSR et ouvrent des perspectives en matière de prises en charge du SSR.

Titre : Neuropsychological and medico-social assessment of adolescents and adults with Silver-Russell syndrome

Keywords : Silver-Russell syndrome, Clinical phenotype, Intellectual efficiency, Cognition, Psychosocial profile, Associated factors.

In France, rare diseases are a major public health issue with more than 3 million people affected by a rare disease. Because of their rare nature, these diseases generally suffer from limited knowledge. Silver-Russell syndrome (SRS), a rare (epi)genetic disease characterized by pre- and post-natal growth retardation, is no exception to this observation. Indeed, although many advances have been made in recent years concerning medical knowledge of SRS, there are still gaps in the cognitive and psychosocial phenotype of individuals with this syndrome. This thesis, which is at the crossroads of medicine and psychology, has a double objective: on the one hand, to study the cognitive, psychological and behavioral characteristics of adolescents and adults with SRS (e.g., intellectual efficiency,

executive functions, self-esteem) and, on the other hand, to identify the factors associated with these different characteristics (e.g., age, molecular anomaly). A total of 19 participants with SRS (8 adolescents and 11 adults), and 19 control participants took part in this research. The results of our studies show that participants with SRS have intellectual abilities similar to those of the general population. Cognitive and psychological difficulties were observed in our participants with SRS. However, these difficulties were not expressed in the same way in adolescents and adults with SRS. Links between the phenotype and genotype of the participants were also observed. These results offer a better understanding of SRS and open perspectives on SRS management.