

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome Smith Magenis

Hôpital Robert DEBRE

*Centres de référence pour les anomalies du développement et les
syndromes malformatifs*

Filière de Santé AnDDI-Rares

Argumentaire du PNDS

Date : Mai 2021

Coordonnateurs : Dr Laurence PERRIN-SABOURIN
Pr Alain VERLOES

PNDS Syndrome de Smith-Magenis
Argumentaire

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs. Il a servi de base à l'élaboration du PNDS pour le syndrome de Smith Magenis
Le PNDS est téléchargeable sur le site du centre de référence

Sommaire

Liste des abréviations.....	3
Préambule.....	5
Méthode de travail.....	6
Rédaction du PNDS	6
Argumentaire.....	7
1 Recherche documentaire.....	7
1.1 Bases de données bibliographiques	7
1.2 Sites internet	7
1.3 Autres sources	7
1.4 Stratégie de recherche	7
1.5 Critères de sélection des articles	8
Annexe 1. Liste des participants	22
Références bibliographiques	25

Liste des abréviations

ACPA	Analyse chromosomique sur puce à ADN
ADI-R	Autism Diagnostic Interview-Revised
ADN	Acide désoxyribonucléique
ADOS	Autism Diagnostic Observation Schedule
AEEH	Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé
AMM	Autorisation de mise sur le marché
AVS	Auxiliaire de Vie Scolaire
AESH	Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap
BMI	Body Mass Index (indice de masse corporel – IMC)
CAMSP	Centre d'Action Médico-Social Précoce
CARS	Childhood Autism Rating Scale
CESAP	Comité d'Études, d'Éducation et de Soins Auprès des Personnes Polyhandicapées
CIA	Communication inter-auriculaire
CIV	Communication inter-ventriculaire
CLAD	Centre de référence maladies rares Labellisé pour les Anomalies du Développement
CMP	Centre Médico-Psychologique
CPDPN	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
CRA	Centre de Ressource Autisme
DI	Déficiência Intellectuelle
DPN	Diagnostic prénatal
ECBU	Examen Cytobactériologique des Urines
ECG	Electrocardiogramme
EEG	Electroencéphalogramme
EFR	Explorations fonctionnelles respiratoires
EMG	Electromyogramme
FISH	Hybridation <i>in situ</i> en fluorescence
FLCN	Folliculine ou protéine du syndrome de Birt-Hogg-Dubé
GH	Growth Hormone, hormone de croissance
HAS	Haute Autorité de Santé
Hb	Hémoglobine glyquée
HNPP	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression
IgA/G/M	Immunoglobuline A /G/M
IGF1	Insulin-like Growth Factor-1
IMC	Indice de Masse Corporelle
IME	Institut Médico-Educatif
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
ITEP	Institut Thérapeutique, Educatif et Pédagogique
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
MLPA	<i>Multiplex Ligation dependent Probe Amplification</i>
MYO15 (DFNB3)	<i>Myosine 15</i>
NAHR	Recombinaison homologue non allélique
NGS	Next Generation Sequencing (séquençage d'ADN à haut débit ou séquençage de nouvelle génération)

ORL	Oto-Rhino-Laryngologie
PECS	Méthode de communication par échange d'images (<i>Picture Exchange Communication System</i>)
PMP22	Peripheral Myelin Protein 22
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
PPS	Projet Personnalisé de Scolarisation
QI / QIP / QIV	Quotient Intellectuel / de Performance / Verbal
RAI1	<i>Retinoic Acid-Induced gene 1</i>
RGO	Reflux Gastro-Œsophagien
RTU	Recommandation temporaire d'utilisation
SAOS	Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil
SESSAD	Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile
SMS	Syndrome de Smith-Magenis
ULIS	Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire (école, collège et lycée)

Préambule

Le PNDS sur le syndrome de Smith magenis a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Méthode de travail

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est celle des « Recommandations pour la pratique clinique »¹. Elle repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critiques de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

Rédaction du PNDS

Un groupe de rédaction est constitué par le Centre de référence maladies rares Anomalies du développement et Syndromes malformatifs et par le Centre de référence Déficience Intellectuelle. Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de rédaction rédige une première version du PNDS qui est soumise à un groupe de lecture multidisciplinaire et multiprofessionnel. Il est composé de professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses, d'autres professionnels concernés et de représentants d'associations de patients et d'usagers. Il est consulté par mail et donne un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS. Les commentaires du groupe de lecture sont ensuite analysés et discutés par le groupe de rédaction qui rédige la version finale du PNDS. Une réunion physique est organisée en cas de besoin.

¹ Cf. Les recommandations pour la pratique clinique - Base méthodologique pour leur réalisation en France. Anaes, 1999.

Argumentaire

1 Recherche documentaire

1.1 Bases de données bibliographiques

La recherche documentaire via PubMed, a été réalisée en en utilisant successivement les **mots clefs** suivants :

- Smith Magenis syndrome
- Smith Magenis syndrome and treatment
- Smith Magenis syndrome review

Période de recherche : début à juin 2020

1.2 Sites internet

La recherche documentaire via Google, a été réalisée en en utilisant successivement les **mots clefs** suivants :

- Smith Magenis syndrome and associations
- Syndrome de Smith Magenis et associations de malades
- Smith Magenis syndrome and melatonin
- Melatonin

1.3 Autres sources

- Genereviews (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1412/>)
- OMIM (<https://www.omim.org/entry/235730>)
- Orphanet (https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=2152)

1.4 Stratégie de recherche

Tableau : Stratégie de recherche documentaire

Thème / mot(s) clé(s)	Période	Nombre total de références obtenues	Nombre d'articles analysés	Nombre d'articles retenus
Articles généraux	Jusqu'à juin 2020	27	27	27
Neurologie	Jusqu'à juin 2020	21	21	21
Cardiologie	Jusqu'à juin 2020	4	4	4
Endocrinologie/nutrition	Jusqu'à juin 2020	6	6	6
Dermatologie	Jusqu'à juin 2020	1	1	1

PNDS Syndrome de Smith-Magenis
Argumentaire

Ophtalmologie	Jusqu'à juin 2020	6	6	6
Orthopédie	Jusqu'à juin 2020	7	7	7
Stomatologie	Jusqu'à juin 2020	2	2	2
Immunologie	Jusqu'à juin 2020	2	2	2
Uronéphrologie	Jusqu'à juin 2020	5	5	5
Conseil génétique et génétique	Jusqu'à juin 2020	24	24	24
Diagnostic prénatal	Jusqu'à juin 2020	4	4	4
Gène RAI1	Jusqu'à juin 2020	12	12	12
Diagnostic différentiel	Jusqu'à juin 2020	5	5	5
Troubles du sommeil	Jusqu'à juin 2020	28	28	28
Deficit cognitif et troubles du comportement	Jusqu'à juin 2020	35	35	35
TOTAL		189	189	189

1.5 Critères de sélection des articles

- Date de début et fin de la recherche, bases de données, mots clés renseignés

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Smith ACM. Smith-Magenis Syndrome. 2001 Oct 22 [updated 2019 Jun 20]. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019. USA	Définir les critères de diagnostic clinique, les bases génétiques, la prise en charge clinique et le conseil génétique	oui	non	oui	Revue de la littérature, avis d'experts	Recommandations pour le diagnostic clinique et moléculaire, la prise en charge et le conseil génétique
S B Cassidy, J E. Allanson. Wiley-Blackwell. Management of Genetic Syndromes: Avr. 2020, Third edition, Wiley-Blackwell.	Définir les critères de diagnostic clinique, les bases génétiques disponibles, la prise en charge clinique et le conseil génétique	oui	non	oui	Revue de la littérature, avis d'experts	Recommandations pour le diagnostic clinique et moléculaire, la prise en charge et le conseil génétique
A CM Smith, K Boyd, J Charles, C Brennan. PRISMS Management Guidelines Working Group () with review and final approval by PRISMS Professional Advisory Board on January 24, 2018. USA	Aider les patients et les praticiens dans la prise en charge du syndrome	oui	oui	oui	Revue de la littérature, avis d'experts	Guide de suivi des patients réalisé par l'association de patient américaine

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature

Le nombre d'articles concernant le syndrome de Smith magenis est important. Sur les 189 articles recensés dans la bibliographie du PNDS, seuls les plus importants sont listés dans le tableau sous-jacent et classés par appareil.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
ARTICLES GENERAUX					
Poisson A <i>et al.</i> Archives De Pédiatrie : Organe Officiel De La Société Française De Pédiatrie 2015, 22 (6): 638-45. France	Description clinique et aspects génétiques	Revue de littérature	Patients avec SMS	Revue de littérature, guidelines concernant le diagnostic et le suivi	Description phénotypique détaillée, explications de la génétique du syndrome et proposition de prise en charge
Elsea SH, Girirajan S. Eur J Hum Genet. 2008 Apr;16(4):412-21. USA	Description clinique et aspects génétiques	Revue de littérature	Patients avec SMS	Revue de littérature, guidelines concernant le diagnostic et le suivi	Description phénotypique, approches diagnostiques, bases moléculaires et prise en charge
Smith AC <i>et al.</i> Am J Med Genet. 1986 Jul;24(3):393-414. USA	Description initiale du syndrome		9 patients avec délétion 17p11.2		Description initiale du syndrome
Shelley BP <i>et al.</i> J Neuropsychiatry Clin Neurosci. 2005 Winter;17(1):91-7. Grande Bretagne	Description clinique	Revue de littérature	Patients avec SMS		Description clinique du syndrome , des troubles du comportement et du sommeil

PNDS Syndrome de Smith-Magenis
Argumentaire

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Livet MO <i>et al.</i> Arch Pediatr. 1997 Dec;4(12):1231-7. France	Description clinique et aspects génétiques	Revue de littérature	Patients avec SMS	Revue de littérature	Description phénotypique, difficultés diagnostiques, pièges diagnostiques et prise en charge
Lacombe D <i>et al.</i> Arch Pediatr. 1997 May;4(5):438-42. France	Description clinique	Revue de littérature	Un patient de 7 ans	Case report	Description phénotypique d'un patient
Gropman AL <i>et al.</i> Pediatr Neurol. 2006 May;34(5):337-50. Review. USA	Description clinique et prise en charge	Revue de littérature	Patient avec syndrome de Smith Magenis à différents âges.	Revue de la littérature	Description clinique dans l'enfance ; à l'adolescence et à l'âge adulte. Description des troubles du sommeil et conseils de prise en charge des troubles du sommeil et du comportement.
de Rijk-van Andel JF <i>et al.</i> Dev Med Child Neurol. 1991 Apr;33(4):343-7. Pays Bas	Description clinique	Revue de littérature	Case reports sur 3 cas		Comparaison avec le syndrome de Miller Dieker.
NEUROLOGIE					
Maya I <i>et al.</i> Am J Med Genet A. 2014 Aug;164A(8):1940-6. Israel	Description d'imagerie		Case reports sur 2 cas		Description d'hétérotopies périventriculaires, corps calleux fin, pont fin et hypoplasie du vermis
ORL					
Di Cicco M <i>et al.</i> Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2001	Définir l'atteinte ORL attenante au syndrome	Revue de la littérature	1 patient de 9 ans	Case report	Description d'un cas d'otite chronique bilatérale

PNDS Syndrome de Smith-Magenis
Argumentaire

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Jun 7;59(2):147-50. Italie					
CARDIOLOGIE					
Myers SM <i>et al.</i> Am J Med Genet A. 2004 Nov 15;131(1):99-100. USA	Mieux décrire les malformations cardiaques attenantes au syndrome	Revue de la littérature	2 patients		Description de malformation à type de retour veineux pulmonaire anormal et de tétralogie de Fallot.
ENDOCRINOLOGIE					
Connor V <i>et al.</i> BMJ Case Rep. 2016 Aug 5;2016. Grande Bretagne	Utilisation de la ventilation non invasive		1 cas	Case report	Utilisation de la ventilation non invasive chez un patient avec SMS et obésité
OPHTALMOLOGIE					
Finucane BM <i>et al.</i> Am J Med Genet. 1993 Feb 15;45(4):443-6. USA	Description des caractéristiques ophtalmologiques des patients avec SMS	Revue de la littérature	10 patients		Des myopies fortes et des décollements de rétine sont rapportés. Ces derniers sont parfois d'origine traumatique
ORTHOPEDIE					
Tsirikos AI <i>et al.</i> J Med Case Rep. 2010 Jan 28;4:26 Grande Bretagne	Traitement chirurgical de la scoliose	Revue de la littérature	1 patient	Case report	Arthrodèse postérieure chez un patient avec SMS et scoliose sévère
URONEPHROLOGIE					
Dardour L <i>et al.</i> Eur J Med Genet. 2016 Oct;59(10):499-501. Belgique	Description de tumeurs rénales chez un patient avec SMS	Revue de la littérature	1 patient adulte	Case report	Description de tumeurs rénales possiblement en lien avec la délétion du gène FLCN
Myers SM <i>et al.</i> Am J Med Genet A. 2007 Aug 15;143A(16):1922-4.	Description d'un cas d'insuffisance	Revue de la littérature	1 patient	Case report	Insuffisance rénale sur une dysplasie préexistante

PNDS Syndrome de Smith-Magenis
Argumentaire

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
USA	rénale				
GENETIQUE					
Zori RT <i>et al.</i> Am J Med Genet. 1993 Sep 15;47(4):504-11. USA	Description d'un cas de transmission mère/enfant		1 patient et sa mère	Case report	Transmission mère enfant liée à une mosaïque maternelle.
Finucane BM <i>et al.</i> Am J Med Genet. 1993 Feb 15;45(4):447-9. USA	Description de l'existence de mosaïque dans le syndrome		1 patient de 14 ans	Case report	Mise en évidence d'un taux de mosaïcisme de 11% dans le sang.
Dubourg C <i>et al.</i> Mol Syndromol. 2014 Feb;5(2):57-64. France	Description de mutations dans le gène RAI1 Comparaison avec des patients présentant une délétion plus classique		9 patients		Détection de 2 nonsense et de 7 frameshift dans le gène RAI1 au niveau de l'exon 3. Les patients avec mutation RAI1 présentent moins de troubles cognitifs, plus de susceptibilité de présenter une obésité et pas de malformations.
Slager RE <i>et al.</i> Nat Genet. 2003 Apr;33(4):466-8. USA	Description de patients avec une mutation frameshift dans RAI1.		5 patients		Les patients présentent une dysmorphie, des troubles du sommeil et du comportement comparables aux patients avec une délétion.
PRENATAL					

PNDS Syndrome de Smith-Magenis
Argumentaire

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Thomas DG <i>et al.</i> Fetal Diagn Ther. 2000 Nov-Dec;15(6):335-7. USA	Diagnostic prénatal	Revue de la littérature	1 fœtus	Case report	Un cas diagnostiqué à 16SA sur des marqueurs anormaux et qui présentait une tétralogie de Fallot.
TROUBLES DU SOMMEIL ET TRAITEMENT					
Carpizo R <i>et al.</i> J Pediatr. 2006 Sep;149(3):409-11.	Traitement des troubles du sommeil		1 patient de 4 ans	Polysomnographie avant et après deux semaines de traitement Dosage de la mélatonine urinaire	Amélioration de la qualité du sommeil avec une diminution des temps d'éveil.
TROUBLES COGNITIFS ET DU COMPORTEMENT					
Poisson A <i>et al.</i> Orphanet J Rare Dis. 2015 Sep 4;10:111. France	Revue de la littérature sur les troubles du comportement et les stratégies thérapeutiques dans le syndrome de Smith magenis		Patients avec SMS		Nécessité de traiter les troubles du sommeil et les troubles du comportement. Pas de consensus sur le traitement. Nécessité d'avoir une équipe pluridisciplinaire pour le suivi.

* date de début et fin de la recherche, bases de données, mots clés renseignés

Tableau 3. Etudes cliniques

PNDS Syndrome de Smith-Magenis
Argumentaire

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Edelman EA <i>et al.</i> Clin Genet. 2007 Jun;71(6):540-50. USA	Affiner la connaissance du syndrome	Meta analyse	105 patients	Etude clinique et moléculaire		Les patients avec des mutations RAI1 ont moins de petite taille, de surdit�, et de malformations cardiaques.
Greenberg F <i>et al.</i> Am J Med Genet. 1996 Mar 29;62(3):247-54. USA	Affiner la connaissance du syndrome		27 patients	Etude clinique multidisciplinaire	Etude tr�s globale clinico biologique avec �valuation neuropsychologique	Mise en �vidence de taux bas de thyroxine et de taux bas d'immunoglobulines
Gamba BF <i>et al.</i> Genet Mol Res. 2011 Oct 31;10(4):2664-70. Br�sil	Affiner la connaissance du syndrome	Meta analyse des cas de la litt�rature entre 1982 et 2010 +Etude de 7 cas br�silien	165 patients	Etude clinique		Anomalies dentaires et strabisme plus fr�quents sur les 7 patients que dans la litt�rature-revue de la fr�quence de l'ensemble des signes cliniques
Allanson JE <i>et al.</i> J Med Genet. 1999 May;36(5):394-7. USA	Etude de la dysmorphie caract�ristique du syndrome		55 patients �g�s de 9 mois � 65 ans	Mesures anthropom�triques		Evolution de la dysmorphie avec l'�ge
Potocki L <i>et al.</i> Genet Med. 2003 Nov-Dec;5(6):430-4. USA	Corr�lation g�notype/ph�notype	Etude prospective	58 patients avec SMS dont 3 avec des mutations du g�ne RAI1	Estimation de la taille de la d�l�tion	Etude tr�s compl�te prospective	Comparaison des caract�ristiques cliniques entre les patients avec la d�l�tion commune et des d�l�tions plus larges.

NEUROLOGIE

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Greenberg F <i>et al.</i> Am J Hum Genet. 1991 Dec;49(6):1207-18 USA	Evaluation clinique génétique et électrophysiologique	Etude prospective	32 patients	Etude clinique et électrophysiologique		Mise en évidence de signes de neuropathie périphérique, information sur l'origine parentale de la délétion
Yuan B <i>et al.</i> Hum Genet. 2016 Oct;135(10):1161-74. USA	Recherche de neuropathie périphérique	Sélection d'individu présentant une délétion 17p11.2 englobant PMP22	132 patients porteurs/6 patients avec des deletions incluant PMP22	Etude clinique, génétique et électrophysiologique	Petit nombre de patients avec la large délétion	5 patients sur 6 présentent des signes de neuropathie périphérique
Goldman AM <i>et al.</i> J Child Neurol. 2006 Feb;21(2):93-8. USA	Recherche d'anomalies épileptiques	Etude prospective sur 9 ans	60 patients	Etude clinique et électroencéphalographique	Large étude prospective	Les convulsions sont retrouvées chez 18.3% des patients.
ORL						
Brendal MA <i>et al.</i> J Speech Lang Hear Res. 2017 Apr 14;60(4):1076-1087 USA	Caractérisation du profil auditif des patients	Etude prospective et rétrospective	133 individus de 1 à 49 ans	Analyse d'audiogrammes et questionnaires aux aidants		80% de surdité légère et modérée conductive ou de perception. Description d'une hyperaccousie.
ENDOCRINOLOGIE						
Smith AC <i>et al.</i> Genet Med. 2002 May-Jun;4(3):118-25	Etude du profil lipidique des patients avec SMS	Etude prospective	49 enfants	Bilan lipidique Mesure du BMI		L'hypercholestérolémie est fréquente et peut être utilisée comme un

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
USA						marqueur du syndrome.
Burns B <i>et al.</i> Hum Mol Genet. 2010 Oct 15;19(20):4026-42. USA	Etude du rôle de RAI1 dans l'obésité	Etude sur modèle animal		Utilisation de souris RAI1+/-		Les souris RAI1+/- sont hyperphagiques et ont des troubles de la satiété ainsi qu'une anomalie de la répartition des graisses
DERMATOLOGIE						
Guérin-Moreau M <i>et al.</i> Pediatr Dermatol. 2015 May-Jun;32(3):337-41. France	Etude du tableau dermatologique des patients avec SMS	Etude prospective	20 patients	Examen cutané		La majorité des patients présentent des lésions en rapport avec une automutilation. Une kératose pileuse est retrouvée chez la majorité des patients.
OPHTALMOLOGIE						
Chen RM <i>et al.</i> Ophthalmology. 1996 Jul;103(7):1084-91. USA	Description des caractéristiques ophtalmologiques des patients avec SMS	Etude prospective	28 patients	Examen ophtalmologique		Sont retrouvées des anomalies iriennes, des microcornées, des myopies et strabismes.
ORTHOPEDIE						
Spilsbury J <i>et al.</i> J Pediatr Orthop B. 2003 Jan;12(1):22-6. Grande Bretagne	Description des caractéristiques orthopédiques des patients avec SMS	Etude prospective	22 patients	Examen clinique et radiographies		30% de scoliose 71% de brachydactylie

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
STOMATOLOGIE						
Tomona N <i>et al.</i> Am J Med Genet A. 2006 Dec 1;140(23):2556-61. USA	Description des caractéristiques stomatologiques des patients avec SMS	Etude prospective	15 acs de 4 à 19 ans	Examen clinique et radiographique		90% d'anomalies dentaires dont des agénésies, une macroglossie et un prognathisme
GENETIQUE						
Juyal RC <i>et al.</i> Am J Hum Genet. 1996 May;58(5):998-1007. USA	Etude de la taille de la délétion chez des patients avec SMS		62 patients	Etudes génétiques pour déterminer la longueur de la délétion+ Etude clinique		Détermination d'une région minimale critique. La majorité des patients porte la délétion commune.
Girirajan S <i>et al.</i> J Med Genet. 2005 Nov;42(11):820-8. USA	Recherche de mutation dans le gène RAI1 chez des patients avec un phénotype de SMS mais sans délétion identifiée	Etude prospective	4 patients	Etudes génétiques : PCR et séquençage		Description de 2 frameshift et de 2 faux sens dans le gène RAI1. les patients présentent moins de petite taille et pas de malformations viscérales
Vilboux T <i>et al.</i> PLoS One. 2011;6(8):e22861. USA	Recherche de mutation dans le gène RAI1 chez des patients avec un phénotype de SMS mais sans délétion	Etude prospective	36 patients	Etudes génétiques : séquençage et étude de l'expression		4 patients avec une mutation de novo dans le gène RAI1. Diminution de l'expression du gène chez les patients délétés et ceux présentant une

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
	identifiée					variation de novo du gène.
TROUBLES DU SOMMEIL ET TRAITEMENT						
De Leersnyder H <i>et al.</i> J Pediatr. 2001 Jul;139(1):111-6. France	Déterminer le rythme circadien de la mélatonine chez les patients avec SMS	Etude prospective	20 enfants	Questionnaires, consultations en centre du sommeil, agenda du sommeil, actigraphie, électroencéphalographie, dosage plasmatique du taux de mélatonine		Décalage du pic de mélatonine chez les patients avec SMS avec un pic vers midi générant des troubles du comportement associés.
De Leersnyder H <i>et al.</i> J Med Genet. 2003 Jan;40(1):74-8. France	Traitement des troubles du sommeil	Essai non randomisé Contre placebo	10 enfants	Traitement par Bbloquants et mélatonine (6mg)	Pas de randomisation	La combinaison de BBloquants le matin et de mélatonine diminue l'hyperactivité, améliore les performances cognitives et diminue les troubles du sommeil.
Trickett J <i>et al.</i> Sleep. 2020 Apr 15;43(4):zsz260. Grande Bretagne	Etude du sommeil chez les patients avec un SMS	Etude prospective	20 enfants	Etude par questionnaire et actigraphie		Mise en évidence d'un temps de sommeil plus court, de réveils nocturnes, et de réveils précoces.
Boone PM <i>et al.</i> Am J Med Genet	Etude du rythme	Etude prospective	4 patients	Examen clinique,		Les patients avec une mutation dans

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
A. 2011 Aug;155A(8):2024-7. USA	circadien de la mélatonine			polysomnographie, dosage urinaire de mélatonine		le gène RAI1 ont une inversion du rythme circadien de la mélatonine.
De Leersnyder H <i>et al.</i> Pediatr Neurol. 2011 Jul;45(1):23-6 France	Efficacité de la mélatonine chez les enfants avec troubles du neurodéveloppement	Etude prospective	88 patients Avec troubles du neurodéveloppement	Questionnaire	Pas de groupe contrôle Pas de randomisation	Augmentation du temps de sommeil, diminution des réveils et amélioration de la qualité de sommeil sans effets secondaires notables.
TROUBLES COGNITIFS ET DU COMPORTEMENT						
Laje G <i>et al.</i> Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2010 Nov 15;154C(4):463-8. USA	Efficacité des psychotropes	Etude rétrospective	62 patients	Interrogatoire		Pas d'efficacité réelle des psychotropes qui doivent être utilisés de façon ponctuelle
Osório A <i>et al.</i> Eur J Med Genet. 2012 Jun;55(6-7):394-9. Portugal/Espagne	Analyse du profil cognitif des patients avec SMS		9 enfants et 6 adultes	Weschler Intelligence Scale	Groupe contrôle	Confirmation de la déficience intellectuelle à un degré modéré. La compréhension verbale est relativement conservée et la mémoire de travail plutôt moins bonne
Wolters PL <i>et al.</i>	Evaluation du neurodéveloppement	Etude prospective	11 enfants de moins de 3	Examen neurologique et		La totalité des enfants se situait

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Pediatr Neurol. 2009 Oct;41(4):250-8. USA	ement précoce	multidisciplinaire	ans	évaluation neuropsychologique standardisée. Evaluation de la motricité globale et fine		dans un degré de fonctionnement intellectuel modéré à sévère avec des différences entre les catégories.
Laje G <i>et al.</i> Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2010 Nov 15;154C(4):456-62. USA	Evaluation des troubles autistiques dans le syndrome de Smith Magenis	Etude prospective	26 patients avec une délétion	Questionnaires standardisés	Pas de groupe contrôle	90% des patients ont un score compatible avec des troubles autistiques. Les thérapies adaptées aux patients autistes ont potentiellement un effet sur les patients avec SMS
Foster RH <i>et al.</i> J Genet Couns. 2010 Apr;19(2):187-98. USA	Evaluation de l'impact du SMS sur les aidants	Etude prospective	112 aidants	Questionnaires en ligne		Les aidants présentent des symptômes dépressifs et anxieux.
Finucane BM <i>et al.</i> Dev Med Child Neurol. 1994 Jan;36(1):78-83. USA	Description de l'autoserrement : un trouble du comportement spécifique aux patients présentant un SMS	Etude observationnelle	11 patients enfantset adultes	Observation pendant 1h à l'école		2 types distincts de mouvement ont été observés : l'autoserrement et un serrement des mains jointes sous le menton

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par Pr VERLOES Alain, Centre de référence Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile de France.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Pr VERLOES Alain, Généticien clinicien, Paris
- Dr PERRIN SABOURIN Laurence, Pédiatre qualifiée en génétique, Paris

Groupe de travail multidisciplinaire

- Mme AUZIAS, Présidente de l'Association française du syndrome de Smith Magenis (ASM17)
- Dr BEYLER Constance, cardiopédiatre, APHP Nord-Université de Paris, Hôpital Robert Debré, Paris
- Pr BLOCH-ZUPAN Agnès, chirurgien-dentiste, CRMR Manifestations odontologiques de maladies rares, Pôle de médecine et chirurgie bucco-dentaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg
- Dr BOKOV Plamen, médecin du sommeil, Centre du sommeil, APHP Nord-Université de Paris, Hôpital Robert Debré, Paris
- Dr BUI QUOC Emmanuel, ophtalmologue, APHP Nord-Université de Paris, Hôpital Robert Debré, Paris
- Dr DELEERSNYDER Hélène, pédiatre, Paris
- Pr DEMILY Caroline, psychiatre, Centre de Références Maladies Rares à Expression Psychiatrique GénoPsy Centre Hospitalier le Vinatier et Institut Marc Jeannerod, Bron
- Dr DUBOURG Christèle, biologiste, Laboratoire de génétique moléculaire et génomique médicale, Rennes
- Dr DUGELAY Emmanuelle, gastro-pédiatre, APHP Nord-Université de Paris, Hôpital Robert Debré, Paris
- Dr SOUCHET Philippe, orthopédiste pédiatrique, APHP Nord-Université de Paris, Hôpital Robert Debré, Paris
- Dr MARTINERIE Laetitia, endocrinologue pédiatrique, APHP Nord-Université de Paris, Hôpital Robert Debré, Paris

- Dr GUERIN-MOREAU Morgane, dermatologue, CHU, Angers
- Dr NICOLAS Alain, médecin du sommeil, Centre de Références Maladies Rares à Expression Psychiatrique GénoPsy, Centre Hospitalier le Vinatier et Institut Marc Jeannerod, Bron
- Dr PASSEMARD Sandrine, neuropédiatre, APHP Nord-Université de Paris, Hôpital Robert DEBRE & CRMR « déficience intellectuelle de causes rares »
- Dr PEUDENIER Sylviane, neuropédiatre, Centre de Référence Maladies Rares Déficiences Intellectuelles de causes rares et Polyhandicap, CHRU Brest
- Dr POISSON Alice, neuropédiatre, Centre de Références Maladies Rares à Expression Psychiatrique GénoPsy, Centre Hospitalier le Vinatier et Institut Marc Jeannerod, Bron
- Mlle SERRANO Emilie, Conseillère en génétique, APHP Nord-Université de Paris, Hôpital Robert Debré, Paris
- Pr TEISSIER Natacha, ORL pédiatrique, APHP Nord-Université de Paris, Hôpital Robert Debré, Paris

Groupe de relecture

- CRMR AD & SM d'Île-de-France
 - Pr Jeanne AMIEL, AP-HP HU NECKER-ENFANTS MALADES AP-HP
 - Dr Rodolphe DARD, CH INTERCOMMUNAL DE POISSY ST-GERMAIN
 - Pr Frank FITOUSSI, AP-HP HU EST PARISIEN SITE TROUSSEAU AP-HP
 - Pr Dominique GERMAIN, AP-HP HU PARIS SITE RAYMOND-POINCARÉ AP-HP
 - Dr Marilyn LACKMY-PORT-LIS, CHU DE POINTE-À-PITRE/ABYMES
 - Dr Cyril MIGNOT, AP-HP HU PITIÉ-SALPÊTRIÈRE AP-HP
 - Dr Nathaly QUINTERO, Hôpital National de St Maurice, Paris
- CRMR AD & SM de l'inter-région Nord-Ouest
 - Dr Marion GERARD CHU CÔTE DE NACRE - CAEN
 - Dr Alice GOLDENBERG CHU ROUEN
 - Pr Sylvie MANOUVRIER- HANU CHR LILLE
 - Dr Gilles MORIN CHU AMIENS
- CRMR AD & SM de l'Est
 - Pr M. DOCO-FENZY, CHU DE REIMS
 - Pr Bruno LEHEUP, CHU DE NANCY
 - Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE, CHU DIJON
 - Dr Élise SCHAEFER, HÔPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG

- CRMR AD & SM de l'Ouest
 - Dr Bertrand ISIDOR, CHU DE NANTES
 - Pr Annick TOUTAIN, CHRU DE TOURS
- CRMR AD & SM du Sud-Est
 - Pr Charles-Patrick EDERY, HOSPICES CIVILS DE LYON
 - Dr Christine FRANCANET, CHU DE CLERMONT- FERRAND
- CRMR AD & SM du Sud-Ouest Occitanie Réunion
 - Pr Bérénice DORAY CHU RÉUNION
 - Pr David GENEVIEVE, CHU MONTPELLIER
 - Pr Didier LACOMBE, CHU HÔPITAUX DE BORDEAUX
- Associations
 - Association Smith Magenis 17

Gestion des intérêts déclarés

Tous les participants à l'élaboration du PNDS sur le syndrome de Smith Magenis ont rempli une déclaration d'intérêt disponible sur le site internet du centre de référence Anomalies du développement et syndrome malformatifs.

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

Par mail et par téléphone

Références bibliographiques

ARTICLES GENERAUX:

- Allanson JE, Greenberg F, Smith AC. The face of Smith-Magenis syndrome: a subjective and objective study. *J Med Genet.* 1999 May;36(5):394-7.
- Chen L, Mullegama SV, Alaimo JT, Elsea SH. Smith-Magenis syndrome and its circadian influence on development, behavior, and obesity - own experience. *Dev Period Med.* 2015 Apr-Jun;19(2):149-56. Review.
- Colley AF, Leversha MA, Voullaire LE, Rogers JG. Five cases demonstrating the distinctive behavioural features of chromosome deletion 17(p11.2 p11.2) (Smith-Magenis syndrome). *J Paediatr Child Health.* 1990 Feb;26(1):17-21.
- Crumley FE. Smith-Magenis syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 1998 Nov;37(11):1131-2.
- de Rijk-van Andel JF, Catsman-Berrevoets CE, van Hemel JO, Hamers AJ. Clinical and chromosome studies of three patients with Smith-Magenis syndrome. *Dev Med Child Neurol.* 1991 Apr;33(4):343-7.
- Gamba BF, Vieira GH, Souza DH, Monteiro FF, Lorenzini JJ, Carvalho DR, Morreti-Ferreira D. Smith-Magenis syndrome: clinical evaluation in seven Brazilian patients. *Genet Mol Res.* 2011 Oct 31;10(4):2664-70.
- Girirajan S, Vlangos CN, Szomju BB, Edelman E, Trevors CD, Dupuis L, Nezarati M, Bunyan DJ, Elsea SH. Genotype-phenotype correlation in Smith-Magenis syndrome : evidence that multiple genes in 17p11.2 contribute to the clinical spectrum. *Genet Med.* 2006 Jul;8(7):417-27.
- Greenberg F, Guzzetta V, Montes de Oca-Luna R, Magenis RE, Smith AC, Richter SF, Kondo I, Dobyns WB, Patel PI, Lupski JR. Molecular analysis of the Smith-Magenis syndrome: a possible contiguous-gene syndrome associated with del(17)(p11.2). *Am J Hum Genet.* 1991 Dec;49(6):1207-18.
- Greenberg F, Lewis RA, Potocki L, Glaze D, Parke J, Killian J, Murphy MA, Williamson D, Brown F, Dutton R, McCluggage C, Friedman E, Sulek M, Lupski JR. Multi-disciplinary clinical study of Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11.2). *Am J Med Genet.* 1996 Mar 29;62(3):247-54.
- Gropman AL, Duncan WC, Smith AC. Neurologic and developmental features of the Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Pediatr Neurol.* 2006 May;34(5):337-50. Review.

- Gropman AL, Elsea S, Duncan WC Jr, Smith AC. New developments in Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Curr Opin Neurol*. 2007 Apr;20(2):125-34.
- Gupta R, Gupta N, Nampoothiri S, Mandal K, Kishore Y, Sharma P, Kabra M, Phadke SR. Smith-Magenis Syndrome: Face Speaks. *Indian J Pediatr*. 2016 Jun;83(6):589-93.
- Huang C, Yang YF, Zhang H, Xie L, Chen JL, Wang J, Tan ZP, Luo H. Microdeletion on 17p11.2 in a Smith-Magenis syndrome patient with mental retardation and congenital heart defect: first report from China. *Genet Mol Res*. 2012 Aug 13;11(3):2321-7.
- Lacombe D, Moncla A, Malzac P, Mattei MG, Battin J. [Smith-Magenis syndrome]. *Arch Pediatr*. 1997 May;4(5):438-42.
- Livet MO, Moncla A, Delobel B, Croquette MF, Philip N, Vallée L. [Smith-Magenis syndrome]. *Arch Pediatr*. 1997 Dec;4(12):1231-7.
- Lockwood D, Hecht F, Dowman C, Hecht BK, Rizkallah TH, Goodwin TM, Allanson J. Chromosome subband 17p11.2 deletion: a minute deletion syndrome. *J Med Genet*. 1988 Nov;25(11):732-7.
- Moncla A, Livet MO, Auger M, Mattei JF, Mattei MG, Giraud F. Smith-Magenis syndrome: a new contiguous gene syndrome. Report of three new cases. *J Med Genet*. 1991 Sep;28(9):627-32.
- Nijim Y, Adawi A, Bisharat B, Bowirrat A. First Case Report of Smith-Magenis Syndrome (SMS) Among the Arab Community in Nazareth: View and Overview. *Medicine (Baltimore)*. 2016 Jan;95(3):e2362.
- Potocki L, Shaw CJ, Stankiewicz P, Lupski JR. Variability in clinical phenotype despite common chromosomal deletion in Smith-Magenis syndrome [del(17)(p11.2p11.2)]. *Genet Med*. 2003 Nov-Dec;5(6):430-4.
- Shelley BP, Robertson MM. The neuropsychiatry and multisystem features of the Smith-Magenis syndrome: a review. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. 2005 Winter;17(1):91-7. Review.
- Smith AC, McGavran L, Robinson J, Waldstein G, Macfarlane J, Zonona J, Reiss J, Lahr M, Allen L, Magenis E. Interstitial deletion of (17)(p11.2p11.2) in nine patients. *Am J Med Genet*. 1986 Jul;24(3):393-414.
- Smith AC, Magenis RE, Elsea SH. Overview of Smith-Magenis syndrome. *J Assoc Genet Technol*. 2005;31(4):163-7.
- Stratton RF, Dobyns WB, Greenberg F, DeSana JB, Moore C,

Fidone G, Runge GH, Feldman P, Sekhon GS, Pauli RM, et al. Interstitial deletion of (17)(p11.2p11.2): report of six additional patients with a new chromosome deletion syndrome. Am J Med Genet. 1986 Jul;24(3):421-32.

- Tug E, Cine N, Aydin H. A Turkish patient with large 17p11.2 deletion presenting with Smith Magenis syndrome. Genet Couns. 2011;22(1):11-9.
- Vieira GH, Rodriguez JD, Carmona-Mora P, Cao L, Gamba BF, Carvalho DR, de Rezende Duarte A, Santos SR, de Souza DH, DuPont BR, Walz K, Moretti-Ferreira D, Srivastava AK. Detection of classical 17p11.2 deletions, an atypical deletion and RAI1 alterations in patients with features suggestive of Smith-Magenis syndrome. Eur J Hum Genet. 2012 Feb;20(2):148-54.
- Yamamoto T, Ueda H, Kawataki M, Yamanaka M, Asou T, Kondoh Y, Harada N, Matsumoto N, Kurosawa K. A large interstitial deletion of 17p13.1p11.2 involving the Smith-Magenis chromosome region in a girl with multiple congenital anomalies. Am J Med Genet A. 2006 Jan 1;140(1):88-91.
- Yeetong P, Vilboux T, Ciccone C, Boulter K, Schnur RE, Gahl WA, Huizing M, Laje G, Smith AC. Delayed

diagnosis in a house of correction: Smith-Magenis syndrome due to a de novo nonsense RAI1 variant. Am J Med Genet A. 2016 Sep;170(9):2383-8.

ARTICLES SPECIFIQUES CLASSES PAR SPECIALITE NEUROLOGIE:

- Bi W, Yan J, Shi X, Yuva-Paylor LA, Antalffy BA, Goldman A, Yoo JW, Noebels JL, Armstrong DL, Paylor R, Lupski JR. RAI1 deficiency in mice causes learning impairment and motor dysfunction, whereas RAI1 heterozygous mice display minimal behavioral phenotypes. Hum Mol Genet. 2007 Aug 1;16(15):1802-13.
- Boddaert N, De Leersnyder H, Bourgeois M, Munnich A, Brunelle F, Zilbovicius M. Anatomical and functional brain imaging evidence of lenticulo-insular anomalies in Smith Magenis syndrome. Neuroimage. 2004 Mar;21(3):1021-5.
- Capra V, Biancheri R, Morana G, Striano P, Novara F, Ferrero GB, Boeri L, Celle ME, Mancardi MM, Zuffardi O, Parrini E, Guerrini R. Periventricular nodular heterotopia in Smith-Magenis syndrome. Am J Med Genet A. 2014 Dec;164A(12):3142-7.
- Chen B, Choi H, Hirsch LJ, Katz A, Legge A, Buchsbaum R, Detyniecki K. Psychiatric and behavioral side effects of antiepileptic drugs in adults with

epilepsy. *Epilepsy Behav.* 2017 Nov;76:24-31.

- Chevillard C, Le Paslier D, Passage E, Ougen P, Billault A, Boyer S, Mazan S, Bachellerie JP, Vignal A, Cohen D, et al. Relationship between Charcot-Marie-Tooth 1A and Smith-Magenis regions. snU3 may be a candidate gene for the Smith-Magenis syndrome. *Hum Mol Genet.* 1993 Aug;2(8):1235-43.
- Freeman J, Deleyiannis F, Bernard TJ, Fenton LZ, Somme S, Wilkinson CC. Moyamoya in a Patient with Smith-Magenis Syndrome. *Pediatr Neurosurg.* 2017;52(3):195-204.
- Girirajan S, Mendoza-Londono R, Vlangos CN, Dupuis L, Nowak NJ, Bunyan DJ, Hatchwell E, Elsea SH. Smith-Magenis syndrome and Moyamoya disease in a patient with del(17)(p11.2p13.1). *Am J Med Genet A.* 2007 May 1;143A(9):999-1008
- Goldman AM, Potocki L, Walz K, Lynch JK, Glaze DG, Lupski JR, Noebels JL. Epilepsy and chromosomal rearrangements in Smith-Magenis Syndrome [del(17)(p11.2p11.2)]. *J Child Neurol.* 2006 Feb;21(2):93-8.
- Hino-Fukuyo N, Haginoya K, Uematsu M, Nakayama T, Kikuchi A, Kure S, Kamada F, Abe Y, Arai N, Togashi N, Onuma A, Tsuchiya S.

Smith-Magenis syndrome with West syndrome in a 5-year-old girl: a long-term follow-up study. *J Child Neurol.* 2009 Jul;24(7):868-73.

- Masuno M, Asano J, Arai M, Kuwahara T, Orii T. Interstitial deletion of 17p11.2 with brain abnormalities. *Clin Genet.* 1992 May;41(5):278-80
- Maya I, Vinkler C, Konen O, Kornreich L, Steinberg T, Yeshaya J, Latarowski V, Shohat M, Lev D, Baris HN. Abnormal brain magnetic resonance imaging in two patients with Smith-Magenis syndrome. *Am J Med Genet A.* 2014 Aug;164A(8):1940-6.
- Natacci F, Corrado L, Pierri M, Rossetti M, Zuccarini C, Riva P, Miozzo M, Larizza L. Patient with large 17p11.2 deletion presenting with Smith-Magenis syndrome and Joubert syndrome phenotype. *Am J Med Genet.* 2000 Dec 18;95(5):467-72.
- Roccella M, Parisi L. The Smith-Magenis syndrome: a new case with infant spasms. *Minerva Pediatr.* 1999 Mar;51(3):65-71. English, Italian.
- Salinas-Torres VM, Domínguez MG, Ornelas-Arana ML, Rivera H. Callosotomy in a girl with refractory epilepsy and Smith-Magenis syndrome. *Genet Couns.* 2013;24(2):239-42.
- Stephen LJ, Wishart A, Brodie MJ. Psychiatric side effects and

antiepileptic drugs: Observations from prospective audits. *Epilepsy Behav.* 2017 Jun;71(Pt A):73-78.

- Yuan B, Neira J, Gu S, Harel T, Liu P, Briceño I, Elsea SH, Gómez A, Potocki L, Lupski JR. Nonrecurrent PMP22-RAI1 contiguous gene deletions arise from replication-based mechanisms and result in Smith-Magenis syndrome with evident peripheral neuropathy. *Hum Genet.* 2016 Oct;135(10):1161-74.

ORL:

- Andrieux J, Villenet C, Quief S, Lignon S, Geffroy S, Roumier C, de Leersnyder H, de Blois MC, Manouvrier S, Delobel B, Benzacken B, Bitoun P, Attie-Bitach T, Thomas S, Lyonnet S, Vekemans M, Kerckaert JP. Genotype phenotype correlation of 30 patients with Smith-Magenis syndrome (SMS) using comparative genome hybridisation array: cleft palate in SMS is associated with larger deletions. *J Med Genet.* 2007 Aug;44(8):537-40. Epub 2007 Apr 27
- Brendal MA, King KA, Zalewski CK, Finucane BM, Introne W, Brewer CC, Smith ACM. Auditory Phenotype of Smith-Magenis Syndrome. *J Speech Lang Hear Res.* 2017 Apr 14;60(4):1076-1087.
- Churbanov AY, Karafet TM, Morozov IV, Mikhalskaia VY, Zysar

MV, Bondar AA, Posukh OL. Whole Exome Sequencing Reveals Homozygous Mutations in RAI1, OTOF, and SLC26A4 Genes Associated with Nonsyndromic Hearing Loss in Altaian Families (South Siberia). *PLoS One.* 2016 Apr 15;11(4):e0153841.

- Di Cicco M, Padoan R, Felisati G, Dilani D, Moretti E, Gueneri S, Selicorni A. Otorhinolaryngologic manifestation of Smith-Magenis syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2001 Jun 7;59(2):147-50.
- Liburd N, Ghosh M, Riazuddin S, Naz S, Khan S, Ahmed Z, Riazuddin S, Liang Y, Menon PS, Smith T, Smith AC, Chen KS, Lupski JR, Wilcox ER, Potocki L, Friedman TB. Novel mutations of MYO15A associated with profound deafness in consanguineous families and moderately severe hearing loss in a patient with Smith-Magenis syndrome. *Hum Genet.* 2001 Nov;109(5):535-41.

CARDIOLOGIE:

- Chaudhry AP, Schwartz C, Singh AK. Stroke after cardiac surgery in a patient with Smith-Magenis syndrome. *Tex Heart Inst J.* 2007;34(2):247-9.
- Myers SM, Challman TD. Congenital heart defects associated with Smith-Magenis syndrome: two cases of total anomalous pulmonary venous return.

Am J Med Genet A. 2004 Nov 15;131(1):99-100. Review.

- Sweeney E, Peart I, Tofeig M, Kerr B. Smith-Magenis syndrome and tetralogy of Fallot. J Med Genet. 1999 Jun;36(6):501-2.

- Wong JT, Chan DK, Wong KY, Tan M, Rudduck C, Tien SL. Smith-Magenis syndrome and cyanotic congenital heart disease: a case report. Clin Dysmorphol. 2003 Jan;12(1):73-4.

- ENDOCRINOLOGIE/NUTRITION :

- Alaimo JT, Barton LV, Mullegama SV, Wills RD, Foster RH, Elsea SH. Individuals with Smith-Magenis syndrome display profound neurodevelopmental behavioural deficiencies and exhibit food-related behaviors equivalent to Prader-Willi syndrome. Res Dev Disabil. 2015 Dec;47:27-38.

- Burns B, Schmidt K, Williams SR, Kim S, Girirajan S, Elsea SH. RAI1 haploinsufficiency causes reduced Bdnf expression resulting in hyperphagia, obesity and altered fat distribution in mice and humans with no evidence of metabolic syndrome. Hum Mol Genet. 2010 Oct 15;19(20):4026-42.

- Connor V, Zhao S, Angus R. Non-invasive ventilation for sleep-disordered breathing in Smith-Magenis

syndrome. BMJ Case Rep. 2016 Aug 5;2016.

- Smith AC, Gropman AL, Bailey-Wilson JE, Goker-Alpan O, Elsea SH, Blancato J, Lupski JR, Potocki L. Hypercholesterolemia in children with Smith-Magenis syndrome: del (17)(p11.2p11.2). Genet Med. 2002 May-Jun;4(3):118-25.

- Spadoni E, Colapietro P, Bozzola M, Marseglia GL, Repossi L, Danesino C, Larizza L, Maraschio P. Smith-Magenis syndrome and growth hormone deficiency. Eur J Pediatr. 2004 Jul;163(7):353-8.

- Thaker VV, Esteves KM, Towne MC, Brownstein CA, James PM, Crowley L, Hirschhorn JN, Elsea SH, Beggs AH, Picker J, Agrawal PB. Whole exome sequencing identifies RAI1 mutation in a morbidly obese child diagnosed with ROHHAD syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2015 May;100(5):1723-30.

DERMATOLOGIE:

- Guérin-Moreau M, Colin E, Nguyen S, Andrieux J, de Leersnyder H, Bonneau D, Martin L. Dermatologic features of Smith-Magenis syndrome. Pediatr Dermatol. 2015 May-Jun;32(3):337-41.

OPHTALMOLOGIE:

- Babovic-Vuksanovic D, Jalal SM, Garrity JA, Robertson DM, Lindor NM.

Visual impairment due to macular disciform scars in a 20-year-old man with Smith-Magenis syndrome: nother ophthalmologic complication. *Am J Med Genet.* 1998 Dec 4;80(4):373-6.

- Barnicoat AJ, Moller HU, Palmer RW, Russell-Eggitt I, Winter RM. An unusual presentation of Smith-Magenis syndrome with iris dysgenesis. *Clin Dysmorphol.* 1996 Apr;5(2):153-8

- Chen RM, Lupski JR, Greenberg F, Lewis RA. Ophthalmic manifestations of Smith-Magenis syndrome. *Ophthalmology.* 1996 Jul;103(7):1084-91. Review.

- Finucane BM, Jaeger ER, Kurtz MB, Weinstein M, Scott CI Jr. Eye abnormalities in the Smith-Magenis contiguous gene deletion syndrome. *Am J Med Genet.* 1993 Feb 15;45(4):443-6.

- Jardón J, Izquierdo NJ. Smith-Magenis syndrome in Puerto Rico: a case report. *Bol Asoc Med P R.* 2009 Apr-Jun;101(2):59-61.

- Salati R, Marini G, Degiuli A, Dalprà L. Brown's syndrome associated with Smith-Magenis syndrome: Case report. *Strabismus.* 1996;4(3):139-43.

ORTHOPEDIE:

- Kondo I, Matsuura S, Kuwajima K, Tokashiki M, Izumikawa Y, Naritomi K, Niikawa N, Kajii T. Diagnostic hand anomalies in Smith-Magenis

syndrome: four new patients with del (17)(p11.2p11.2). *Am J Med Genet.* 1991 Nov 1;41(2):225-9.

- Li Z, Shen J, Liang J, Sheng L. Congenital scoliosis in Smith-Magenis syndrome: a case report and review of the literature. *Medicine (Baltimore).* 2015 May;94(17):e705.

- Mariannejensen L, Kirchhoff M. Polydactyly in a boy with Smith-Magenis syndrome. *Clin Dysmorphol.* 2005 Oct;14(4):189-90.

- Meinecke P. Confirmation of a particular but nonspecific metacarpophalangeal pattern profile in patients with the Smith-Magenis syndrome due to interstitial deletion of 17p. *Am J Med Genet.* 1993 Feb 15;45(4):441-2

- Schlesinger AE, Potocki L, Poznanski AK, Lupski JR. The hand in Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11.2): evaluation by metacarpophalangeal pattern profile analysis. *Pediatr Radiol.* 2003 Mar;33(3):173-6. Epub 2002 Nov 12.

- Spilsbury J, Mohanty K. The orthopaedic manifestations of Smith-Magenis syndrome. *J Pediatr Orthop B.* 2003 Jan;12(1):22-6.

- Tsirikos AI, Baker AD, McClean C. Surgical treatment of scoliosis in Smith-Magenis syndrome: a case

report. J Med Case Rep. 2010 Jan 28;4:26.

STOMATOLOGIE:

- Surendar MN, Pandey RK, Khanna R. Bilateral taurodontism in primary dentition with hypodontia. BMJ Case Rep. 2013 Jan 22;2013.
- Tomona N, Smith AC, Guadagnini JP, Hart TC. Craniofacial and dental phenotype of Smith-Magenis syndrome. Am J Med Genet A. 2006 Dec 1;140(23):2556-61.

IMMUNOLOGIE:

- Chinen J, Martinez-Gallo M, Gu W, et al. Transmembrane activator and CAML interactor (TACI) haploinsufficiency results in B-cell dysfunction in patients with Smith-Magenis syndrome. J Allergy Clin Immunol. 2011; 127:1579–1586.
- Yang J, Chandrasekharappa SC, Vilboux T, Smith AC, Peterson EJ. Immune complex-mediated autoimmunity in a patient With Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). J Clin Rheumatol. 2014 Aug;20(5):291-3.

URO NEPHROLOGIE:

- Chou IC, Tsai FJ, Yu MT, Tsai CH. Smith-Magenis syndrome with bilateral vesicoureteral reflux: a case report. J Formos Med Assoc. 2002 Oct;101(10):726-8.

- Dardour L, Verleyen P, Lesage K, Holvoet M, Devriendt K. Bilateral renal tumors in an adult man with Smith-Magenis syndrome: The role of the FLCN gene. Eur J Med Genet. 2016 Oct;59(10):499-501.
- Hienonen T, Sammalkorpi H, Isohanni P, Versteeg R, Karikoski R, Aaltonen LA. A 17p11.2 germline deletion in a patient with Smith-Magenis syndrome and neuroblastoma
- Myers SM, Challman TD, Bock GH. End-stage renal failure in Smith-Magenis syndrome. Am J Med Genet A. 2007 Aug 15;143A(16):1922-4.
- Sanford EF, Bermudez-Wagner K, Jeng LJ, Rauen KA, Slavotinek AM. Congenital diaphragmatic hernia in Smith-Magenis syndrome: a possible locus at chromosome 17p11.2. Am J Med Genet A. 2011 Nov;155A(11):2816-20.

CONSEIL GENETIQUE ET GENETIQUE:

- Acquaviva F, Sana ME, Della Monica M, Pinelli M, Postorivo D, Fontana P, Falco MT, Nardone AM, Lonardo F, Iascone M, Scarano G. First evidence of Smith-Magenis syndrome in mother and daughter due to a novel RAI mutation. Am J Med Genet A. 2017 Jan;173(1):231-238.
- Bi W, Yan J, Stankiewicz P, Park SS, Walz K, Boerkoel CF, Potocki L,

Shaffer LG, Devriendt K, Nowaczyk MJ, Inoue K, Lupski JR. Genes in a refined Smith-Magenis syndrome critical deletion interval on chromosome 17p11.2 and the syntenic region of the mouse. *Genome Res.* 2002 May;12(5):713-28.

- Bi W, Saifi GM, Girirajan S, Shi X, Szomju B, Firth H, Magenis RE, Potocki L, Elsea SH, Lupski JR. RAI1 point mutations, CAG repeat variation, and SNP analysis in non-deletion Smith-Magenis syndrome. *Am J Med Genet A.* 2006 Nov 15;140(22):2454-63.

- Campbell IM, Yuan B, Robberecht C, Pfundt R, Szafranski P, McEntagart ME, Nagamani SC, Erez A, Bartnik M, Wiśniowiecka-Kowalik B, Plunkett KS, Pursley AN, Kang SH, Bi W, Lalani SR, Bacino CA, Vast M, Marks K, Patton M, Olofsson P, Patel A, Veltman JA, Cheung SW, Shaw CA, Vissers LE, Vermeesch JR, Lupski JR, Stankiewicz P. Parental somatic mosaicism is underrecognized and influences recurrence risk of genomic disorders. *Am J Hum Genet.* 2014 Aug 7;95(2):173-82.

- Chen KS, Manian P, Koeuth T, Potocki L, Zhao Q, Chinault AC, Lee CC, Lupski JR. Homologous recombination of a flanking repeat gene cluster is a mechanism for a

common contiguous gene deletion syndrome. *Nat Genet.* 1997 Oct;17(2):154-63.

- Elsea SH, Juyal RC, Jiralerspong S, Finucane BM, Pandolfo M, Greenberg F, Baldini A, Stover P, Patel PI. Haploinsufficiency of cytosolic serine hydroxymethyltransferase in the Smith-Magenis syndrome. *Am J Hum Genet.* 1995 Dec;57(6):1342-50.

- Elsea SH, Purandare SM, Adell RA, Juyal RC, Davis JG, Finucane B, Magenis RE, Patel PI. Definition of the critical interval for Smith-Magenis syndrome. *Cytogenet Cell Genet.* 1997;79(3-4):276-81. Erratum in: *Cytogenet Cell Genet* 1998;81(1):67.

- Finucane BM, Kurtz MB, Babu VR, Scott CI Jr. Mosaicism for deletion 17p11.2 in a boy with the Smith-Magenis syndrome. *Am J Med Genet.* 1993 Feb 15;45(4):447-9.

- Goh ES, Banwell B, Stavropoulos DJ, Shago M, Yoon G. Mosaic microdeletion of 17p11.2-p12 and duplication of 17q22-q24 in a girl with Smith-Magenis phenotype and peripheral neuropathy. *Am J Med Genet A.* 2014 Mar;164A(3):748-52.

- Hicks M, Ferguson S, Bernier F, Lemay JF. A case report of monozygotic twins with Smith-Magenis syndrome. *J Dev Behav Pediatr.* 2008 Feb;29(1):42-6.

- Juyal RC, Figuera LE, Hauge X, Elsea SH, Lupski JR, Greenberg F, Baldini A, Patel PI. Molecular analyses of 17p11.2 deletions in 62 Smith-Magenis syndrome patients. *Am J Hum Genet.* 1996 May;58(5):998-1007.
- Juyal RC, Kuwano A, Kondo I, Zara F, Baldini A, Patel PI. Mosaicism for del(17)(p11.2p11.2) underlying the Smith-Magenis syndrome. *Am J Med Genet.* 1996 Dec 11;66(2):193-6.
- Kosaki R, Okuyama T, Tanaka T, Migita O, Kosaki K. Monozygotic twins of Smith-Magenis syndrome. *Am J Med Genet A.* 2007 Apr 1;143A(7):768-9.
- Moncla A, Piras L, Arbex OF, Muscatelli F, Mattei MG, Mattei JF, Fontes M. Physical mapping of microdeletions of the chromosome 17 short arm associated with Smith-Magenis syndrome. *Hum Genet.* 1993 Feb;90(6):657-60.
- Neira-Fresneda J, Potocki L. Neurodevelopmental Disorders Associated with Abnormal Gene Dosage: Smith-Magenis and Potocki-Lupski Syndromes. *J Pediatr Genet.* 2015 Sep;4(3):159-67.
- Park JP, Moeschler JB, Davies WS, Patel PI, Mohandas TK. Smith-Magenis syndrome resulting from a de novo direct insertion of proximal 17q into 17p11.2. *Am J Med Genet.* 1998 Apr 28;77(1):23-7.
- Schoumans J, Staaf J, Jönsson G, Rantala J, Zimmer KS, Borg A, Nordenskjöld M, Anderlid BM. Detection and delineation of an unusual 17p11.2 deletion by array-CGH and refinement of the Smith-Magenis syndrome minimum deletion to approximately 650 kb. *Eur J Med Genet.* 2005 Jul-Sep;48(3):290-300.
- Seranski P, Hoff C, Radelof U, Hennig S, Reinhardt R, Schwartz CE, Heiss NS, Poustka A. RAI1 is a novel polyglutamine encoding gene that is deleted in Smith-Magenis syndrome patients. *Gene.* 2001 May 30;270(1-2):69-76.
- Shaw CJ, Lupski JR. Non-recurrent 17p11.2 deletions are generated by homologous and non-homologous mechanisms. *Hum Genet.* 2005 Jan;116(1-2):1-7.
- Shaw CJ, Bi W, Lupski JR. Genetic proof of unequal meiotic crossovers in reciprocal deletion and duplication of 17p11.2. *Am J Hum Genet.* 2002 Nov;71(5):1072-81. Epub 2002 Oct 9.
- Truong HT, Solaymani-Kohal S, Baker KR, Girirajan S, Williams SR, Vlangos CN, Smith AC, Bunyan DJ, Roffey PE, Blanchard CL, Elsea SH. Diagnosing Smith-Magenis syndrome and duplication 17p11.2 syndrome by

RAI1 gene copy number variation using quantitative real-time PCR. Genet Test. 2008 Mar;12(1):67-73.

- Vlangos CN, Yim DK, Elsea SH. Refinement of the Smith-Magenis syndrome critical region to approximately 950kb and assessment of 17p11.2 deletions. Are all deletions created equally? Mol Genet Metab. 2003 Jun;79(2):134-41.

- Vlangos CN, Wilson M, Blancato J, Smith AC, Elsea SH. Diagnostic FISH probes for del(17)(p11.2p11.2) associated with Smith-Magenis syndrome should contain the RAI1 gene. Am J Med Genet A. 2005 Jan 30;132A(3):278-82.

- Zori RT, Lupski JR, Heju Z, Greenberg F, Killian JM, Gray BA, Driscoll DJ, Patel PI, Zackowski JL. Clinical, cytogenetic, and molecular evidence for an infant with Smith-Magenis syndrome born from a mother having a mosaic 17p11.2p12 deletion. Am J Med Genet. 1993 Sep 15;47(4):504-11.

PRENATAL :

- Fan YS, Farrell SA. Prenatal diagnosis of interstitial deletion of 17(p11.2p11.2) (Smith-Magenis syndrome). Am J Med Genet. 1994 Jan 15;49(2):253-4.

- Lei, Ting-Ying, Ru Li, Fang Fu, Jun-Hui Wan, Yong-Ling Zhang, Xiang-Yi Jing, et Can Liao. 2016. « Prenatal

Diagnosis of Smith-Magenis Syndrome in Two Fetuses with Increased Nuchal Translucency, Mild Lateral Ventriculomegaly, and Congenital Heart Defects ». Taiwanese Journal of Obstetrics & Gynecology 55 (6): 886-90.

- Thomas DG, Jacques SM, Flore LA, Feldman B, Evans MI, Qureshi F. Prenatal diagnosis of smith-magenis syndrome (del 17p11.2). Fetal Diagn Ther. 2000 Nov-Dec;15(6):335-7.

- Zhou Y, Xie Y, Zhu Y, Wu J, Shang M, Chen B, Fang Q. Smith-Magenis syndrome in monozygotic twin fetuses presenting with discordant phenotypes and uteroplacental insufficiency. Mol Med Rep. 2016 Jan;13(1):347-52.

MUTATION RAI1 / GENE RAI1:

- Bi W, Saifi GM, Shaw CJ, Walz K, Fonseca P, Wilson M, Potocki L, Lupski JR. Mutations of RAI1, a PHD-containing protein, in nondeletion patients with Smith-Magenis syndrome. Hum Genet. 2004 Nov;115(6):515-24.

- Bi W, Ohyama T, Nakamura H, Yan J, Visvanathan J, Justice MJ, Lupski JR. Inactivation of RAI1 in mice recapitulates phenotypes observed in chromosome engineered mouse models for Smith-Magenis syndrome. Hum Mol Genet. 2005 Apr 15;14(8):983-95.

- Carmona-Mora P, Encina CA, Canales CP, Cao L, Molina J, Kairath P, Young JI, Walz K. Functional and cellular characterization of human Retinoic Acid Induced 1 (RAI1) mutations associated with Smith-Magenis Syndrome. BMC Mol Biol. 2010 Aug 25;11:63.
- Carmona-Mora P, Canales CP, Cao L, Perez IC, Srivastava AK, Young JI, Walz K. RAI1 transcription factor activity is impaired in mutants associated with Smith-Magenis Syndrome. PLoS One. 2012;7(9):e45155.
- Dubourg C, Bonnet-Brilhault F, Toutain A, Mignot C, Jacquette A, Dieux A, Gérard M, Beaumont-Epinette MP, Julia S, Isidor B, Rossi M, Odent S, Bendavid C, Barthélémy C, Verloes A, David V. Identification of Nine New RAI1-Truncating Mutations in Smith-Magenis Syndrome Patients without 17p11.2 Deletions. Mol Syndromol. 2014 Feb;5(2):57-64.
- Elsea SH, Williams SR. Smith-Magenis syndrome: haploinsufficiency of RAI1 results in altered gene regulation in neurological and metabolic pathways. Expert Rev Mol Med. 2011 Apr 19;13:e14.
- Falco M, Amabile S, Acquaviva F. RAI1 gene mutations: mechanisms of Smith-Magenis syndrome. Appl Clin Genet. 2017 Nov 3;10:85-94. doi: 10.2147/TACG.S128455. eCollection 2017. Review.
- Girirajan S, Elsas LJ 2nd, Devriendt K, Elsea SH. RAI1 variations in Smith-Magenis syndrome patients without 17p11.2 deletions. J Med Genet. 2005 Nov;42(11):820-8.
- Slager RE, Newton TL, Vlangos CN, Finucane B, Elsea SH. Mutations in RAI1 associated with Smith-Magenis syndrome. Nat Genet. 2003 Apr;33(4):466-8.
- Truong HT, Dudding T, Blanchard CL, Elsea SH. Frameshift mutation hotspot identified in Smith-Magenis syndrome: case report and review of literature. BMC Med Genet. 2010 Oct 8;11:142.
- Vilboux T, Ciccone C, Blancato JK, Cox GF, Deshpande C, Introne WJ, Gahl WA, Smith AC, Huizing M. Molecular analysis of the Retinoic Acid Induced 1 gene (RAI1) in patients with suspected Smith-Magenis syndrome without the 17p11.2 deletion. PLoS One. 2011;6(8):e22861.
- Williams SR, Zies D, Mullegama SV, Grotewiel MS, Elsea SH. Smith-Magenis syndrome results in disruption of CLOCK gene transcription and reveals an integral role for RAI1 in the maintenance of circadian rhythmicity.

Am J Hum Genet. 2012 Jun 8;90(6):941-9.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL:

- Behjati F, Mullarkey M, Bergbaum A, Berry AC, Docherty Z. Chromosome deletion 17p11.2 (Smith-Magenis syndrome) in seven new patients, four of whom had been referred for fragile-X investigation. Clin Genet. 1997 Jan;51(1):71-4.
- Berger SI, Ciccone C, Simon KL, Malicdan MC, Vilboux T, Billington C, Fischer R, Introne WJ, Gropman A, Blancato JK, Mullikin JC; NISC Comparative Sequencing Program, Gahl WA, Huizing M, Smith ACM. Exome analysis of Smith-Magenis-like syndrome cohort identifies de novo likely pathogenic variants. Hum Genet. 2017 Apr;136(4):409-420.
- Garayzábal Heinze E, Osório A, Lens M, Sampaio A. Concrete and relational vocabulary: comparison between Williams and Smith-Magenis syndromes. Res Dev Disabil. 2014 Dec;35(12):3365-71.
- Langthorne P, McGill P. An indirect examination of the function of problem behavior associated with fragile X syndrome and Smith-Magenis syndrome. J Autism Dev Disord. 2012 Feb;42(2):201-9. doi: 10.1007/s10803-011-1229-6.

- Vieira GH, Rodriguez JD, Boy R, de Paiva IS, DuPont BR, Moretti-Ferreira D, Srivastava AK. Differential diagnosis of Smith-Magenis syndrome: 1p36 deletion syndrome. Am J Med Genet A. 2011 May;155A(5):988-92.

TROUBLES DU SOMMEIL:

- Angriman M, Caravale B, Novelli L, Ferri R, Bruni O. Sleep in children with neurodevelopmental disabilities. Neuropediatrics. 2015 Jun;46(3):199-210.
- Blackmer AB, Feinstein JA. Management of Sleep Disorders in Children With Neurodevelopmental Disorders: A Review. Pharmacotherapy. 2016 Jan;36(1):84-98.
- Boone PM, Reiter RJ, Glaze DG, Tan DX, Lupski JR, Potocki L. Abnormal circadian rhythm of melatonin in Smith-Magenis syndrome patients with RAI1 point mutations. Am J Med Genet A. 2011 Aug;155A(8):2024-7. doi: 10.1002/ajmg.a.34098. Epub 2011 Jul 7.
- Boudreau EA, Johnson KP, Jackman AR, Blancato J, Huizing M, Bendavid C, Jones M, Chandrasekharappa SC, Lewy AJ, Smith AC, Magenis RE. Review of disrupted sleep patterns in Smith-Magenis syndrome and normal

melatonin secretion in a patient with an atypical interstitial 17p11.2 deletion. Am J Med Genet A. 2009 Jul;149A(7):1382-91.

- Carpizo R, Martínez A, Mediavilla D, González M, Abad A, Sánchez-Barceló EJ. Smith-Magenis syndrome: a case report of improved sleep after treatment with beta1-adrenergic antagonists and melatonin. J Pediatr. 2006 Sep;149(3):409-11.
- Chik CL, Rollag MD, Duncan WC, Smith AC. Diagnostic utility of daytime salivary melatonin levels in Smith-Magenis syndrome. Am J Med Genet A. 2010 Jan;152A(1):96-101.
- Cornélissen G, Halberg F, Tarquini R, Perfetto F, Salti R, Laffi G, Otsuka K. Point and interval estimations of circadian melatonin ecphasia in Smith-Magenis syndrome. Biomed Pharmacother. 2003 Oct;57 Suppl 1:31s-34s.
- De Leersnyder H, de Blois MC, Vekemans M, Sidi D, Villain E, Kindermans C, Munnich A. beta(1)-adrenergic antagonists improve sleep and behavioural disturbances in a circadian disorder, Smith-Magenis syndrome. J Med Genet. 2001 Sep;38(9):586-90.
- De Leersnyder H, De Blois MC, Claustrat B, Romana S, Albrecht U, Von Kleist-Retzow JC, Delobel B, Viot

G, Lyonnet S, Vekemans M, Munnich A. Inversion of the circadian rhythm of melatonin in the Smith-Magenis syndrome. J Pediatr. 2001 Jul;139(1):111-6.

- De Leersnyder H. [Melatonin treatment of sleep disorders in children]. Arch Pediatr. 2002 May;9 Suppl 2:190s-191s. Review.
- De Leersnyder H, Bresson JL, de Blois MC, Souberbielle JC, Mogenet A, Delhotal-Landes B, Salefranke F, Munnich A. Beta 1-adrenergic antagonists and melatonin reset the clock and restore sleep in a circadian disorder, Smith-Magenis syndrome. J Med Genet. 2003 Jan;40(1):74-8.
- De Leersnyder H, de Blois MC, Bresson JL, Sidi D, Claustrat B, Munnich A. [Inversion of the circadian melatonin rhythm in Smith-Magenis syndrome]. Rev Neurol (Paris). 2003 Nov;159(11 Suppl):6S21-6.
- De Leersnyder H. Inverted rhythm of melatonin secretion in Smith-Magenis syndrome: from symptoms to treatment. Trends Endocrinol Metab. 2006 Sep;17(7):291-8. Epub 2006 Aug 4. Review.
- De Leersnyder H, Claustrat B, Munnich A, Verloes A. Circadian rhythm disorder in a rare disease: Smith-Magenis syndrome. Mol Cell

Endocrinol. 2006 Jun 27;252(1-2):88-91.

- De Leersnyder H, Zisapel N, Laudon M. Prolonged-release melatonin for children with neurodevelopmental disorders. *Pediatr Neurol.* 2011 Jul;45(1):23-6.

- Itoh M, Hayashi M, Hasegawa T, Shimohira M, Kohyama J. Systemic growth hormone corrects sleep disturbance in Smith-Magenis syndrome. *Brain Dev.* 2004 Oct;26(7):484-6.

- Kocher L, Brun J, Devillard F, Azabou E, Claustrat B. Phase advance of circadian rhythms in Smith-Magenis syndrome: a case study in an adult man. *Neurosci Lett.* 2015 Jan 12;585:144-8.

- Lacaria M, Gu W, Lupski JR. Circadian abnormalities in mouse models of Smith-Magenis syndrome: evidence for involvement of RAI1. *Am J Med Genet A.* 2013 Jul;161A(7):1561-8.

- Leoni C, Cesarini L, Dittoni S, Battaglia D, Novelli A, Bernardini L, Losurdo A, Vollono C, Testani E, Della Marca G, Zampino G. Hypoventilation in REM sleep in a case of 17p11.2 deletion (Smith-Magenis syndrome). *Am J Med Genet A.* 2010 Mar;152A(3):708-12.

- Nováková M, Nevšímalová S, Příhodová I, Sládek M, Sumová A. Alteration of the circadian clock in children with Smith-Magenis syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012 Feb;97(2):E312-8.

- Potocki L, Glaze D, Tan DX, Park SS, Kashork CD, Shaffer LG, Reiter RJ, Lupski JR. Circadian rhythm abnormalities of melatonin in Smith-Magenis syndrome. *J Med Genet.* 2000 Jun;37(6):428-33.

- Sánchez-Barceló EJ, Mediavilla MD, Tan DX, Reiter RJ. Clinical uses of melatonin: evaluation of human trials. *Curr Med Chem.* 2010;17(19):2070-95. Review.

- Shayota BJ, Elsea SH. Behavior and sleep disturbance in Smith-Magenis syndrome. *Curr Opin Psychiatry.* 2019 Mar;32(2):73-78

- Smith AC, Dykens E, Greenberg F. Sleep disturbance in Smith-Magenis syndrome (del 17 p11.2). *Am J Med Genet.* 1998 Mar 28;81(2):186-91.

- Spruyt K, Braam W, Smits M, Curfs LM. Sleep Complaints and the 24-h Melatonin Level in Individuals with Smith-Magenis Syndrome: Assessment for Effective Intervention. *CNS Neurosci Ther.* 2016 Nov;22(11):928-935.

- Takenouchi T, Saito H, Oishi N, Fukushima H, Kosaki R, Torii C,

Takahashi T, Kenjiro K. Daytime somnolence in an adult with Smith-Magenis syndrome. *Am J Med Genet A*. 2013 Jul;161A(7):1803-5.

- Trickett J, Oliver C, Heald M, Denyer H, Surtees A, Clarkson E, Gringras P, Richards C. Sleep in children with Smith-Magenis syndrome: a case-control actigraphy study. *Sleep*. 2020 Apr 15;43(4):zsz260.

- Wheeler B, Taylor B, Simonsen K, Reith DM. Melatonin treatment in Smith Magenis syndrome. *Sleep*. 2005 Dec;28(12):1609-10

DEFICIT COGNITIF/ TROUBLES DU COMPORTEMENT:

- Arron K, Oliver C, Moss J, Berg K, Burbidge C. The prevalence and phenomenology of self-injurious and aggressive behaviour in genetic syndromes. *J Intellect Disabil Res*. 2011 Feb;55(2):109-20.

- Bersani G, Russo D, Limpido L, Marconi D. Mood disorder in a patient with Smith-Magenis syndrome: a case report. *Neuro Endocrinol Lett*. 2007 Feb;28(1):7-10.

- Burke SL, Maramaldi P. Smith-Magenis Syndrome and Social Security Administration's Compassionate Allowances Initiative: An Evaluative Review of the Literature.

Intellect Dev Disabil. 2016 Aug;54(4):273-84.

- Dykens EM, Finucane BM, Gayley C. Brief report: cognitive and behavioural profiles in persons with Smith-Magenis syndrome. *J Autism Dev Disord*. 1997 Apr;27(2):203-11.

- Dykens EM, Smith AC. Distinctiveness and correlates of maladaptive behaviour in children and adolescents with Smith-Magenis syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 1998 Dec;42 (Pt 6):481-9.

- Einspieler C, Hirota H, Yuge M, Dejima S, Marschik PB. Early behavioural manifestation of Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2) in a 4-month-old boy. *Dev Neurorehabil*. 2012;15(4):313-6.

- Feinstein C, Singh S. Social phenotypes in neurogenetic syndromes. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*. 2007 Jul;16(3):631-47. Review.

- Finucane BM, Konar D, Haas-Givler B, Kurtz MB, Scott CI Jr. The spasmodic upper-body squeeze: a characteristic behavior in Smith-Magenis syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 1994 Jan;36(1):78-83.

- Finucane B, Dirrigl KH, Simon EW. Characterization of self-injurious behaviors in children and adults with

- Smith-Magenis syndrome. Am J Ment Retard. 2001 Jan;106(1):52-8. doi: 10.1002/ajmg.c.30282.
- Foster RH, Kozachek S, Stern M, Elsea SH. Caring for the caregivers: an investigation of factors related to well-being among parents caring for a child with Smith-Magenis syndrome. J Genet Couns. 2010 Apr;19(2):187-98.
 - Gnanavel S. Smith-Magenis syndrome: behavioural phenotype mimics ADHD. BMJ Case Rep. 2014 Jan 6;2014.
 - Hildenbrand HL, Smith AC. Analysis of the sensory profile in children with Smith-Magenis syndrome. Phys Occup Ther Pediatr. 2012 Feb;32(1):48-65.
 - Hodapp RM, Fidler DJ, Smith AC. Stress and coping in families of children with Smith-Magenis syndrome. J Intellect Disabil Res. 1998 Oct;42 (Pt 5):331-40.
 - Hodnett J, Scheithauer M, Call NA, Mevers JL, Miller SJ. Using a Functional Analysis Followed by Differential Reinforcement and Extinction to Reduce Challenging Behaviors in Children With Smith-Magenis Syndrome. Am J Intellect Dev Disabil. 2018 Nov;123(6):558-573.
 - Laje G, Bernert R, Morse R, Pao M, Smith AC. Pharmacological treatment of disruptive behavior in Smith-Magenis syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2010 Nov 15;154C(4):463-8. doi: 10.1002/ajmg.c.30282.
 - Laje G, Morse R, Richter W, Ball J, Pao M, Smith AC. Autism spectrum features in Smith-Magenis syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2010 Nov 15;154C(4):456-62.
 - Madduri N, Peters SU, Voigt RG, Llorente AM, Lupski JR, Potocki L. Cognitive and adaptive behavior profiles in Smith-Magenis syndrome. J Dev Behav Pediatr. 2006 Jun;27(3):188-92.
 - Martin SC, Wolters PL, Smith AC. Adaptive and maladaptive behavior in children with Smith-Magenis Syndrome. J Autism Dev Disord. 2006 May;36(4):541-52.
 - Moshier MS, York TP, Silberg JL, Elsea SH. Siblings of individuals with Smith-Magenis syndrome: an investigation of the correlates of positive and negative behavioural traits. J Intellect Disabil Res. 2012 Oct;56(10):996-1007.
 - Moss J, Oliver C, Arron K, Burbidge C, Berg K. The prevalence and phenomenology of repetitive behavior in genetic syndromes. J Autism Dev Disord. 2009 Apr;39(4):572-88. doi: 10.1007/s10803-008-0655-6. Epub 2008 Nov 27.
 - Nag HE, Hoxmark LB, Nærland T. Parental experiences with behavioural

problems in Smith-Magenis syndrome: The need for syndrome-specific competence. J Intellect Disabil. 2019 May

- Nag HE, Nærlund T. Age-related changes in behavioural and emotional problems in Smith-Magenis syndrome measured with the Developmental Behavior Checklist. J Intellect Disabil. 2020 Jan 26;1744629519901056

- Niederhofer H. Efficacy of risperidone treatment in Smith-Magenis syndrome (del 17 p11.2). Psychiatr Danub. 2007 Sep;19(3):189-92.

- Osório A, Cruz R, Sampaio A, Garayzábal E, Carracedo A, Fernández-Prieto M. Cognitive functioning in children and adults with Smith-Magenis syndrome. Eur J Med Genet. 2012 Jun;55(6-7):394-9.

- Poisson A, Nicolas A, Cochat P, Sanlaville D, Rigard C, de Leersnyder H, Franco P, Des Portes V, Edery P, Demily C. Behavioral disturbance and treatment strategies in Smith-Magenis syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2015 Sep 4;10:111.

- Sarimski K. Communicative competence and behavioural phenotype in children with Smith-Magenis syndrome. Genet Couns. 2004;15(3):347-55.

- Shelley BP, Robertson MM. The neuropsychiatry and multisystem features of the Smith-Magenis syndrome: a review. J Neuropsychiatry Clin Neurosci. 2005 Winter;17(1):91-7

- Shelley BP, Robertson MM, Turk J. An individual with Gilles de la Tourette syndrome and Smith-Magenis microdeletion syndrome: is chromosome 17p11.2 a candidate region for Tourette syndrome putative susceptibility genes? J Intellect Disabil Res. 2007 Aug;51(Pt 8):620-4.

- Sloneem J, Oliver C, Udwin O, Woodcock KA. Prevalence, phenomenology, aetiology and predictors of challenging behaviour in Smith-Magenis syndrome. J Intellect Disabil Res. 2011 Feb;55(2):138-51.

- Smith AC, Dykens E, Greenberg F. Behavioral phenotype of Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). Am J Med Genet. 1998 Mar 28;81(2):179-85. Review.

- Smith MR, Hildenbrand H, Smith AC. Sensory motor and functional skills of dizygotic twins: one with Smith-Magenis syndrome and a twin control. Phys Occup Ther Pediatr. 2009;29(3):239-57.