



Maladies Rares du Neurodéveloppement

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

## **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

# **Syndromes de Coffin-Siris et de Nicolaides-Baraitser (BAFopathies)**

Argumentaire

**Centre de Référence  
Déficiences Intellectuelles de causes rares**

Septembre 2021

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence national des Déficiences Intellectuelles de causes rares, avec la contribution d'un groupe de travail pluridisciplinaire, sous la coordination du Dr Cyril Mignot, CR DI Pitié Salpêtrière.

Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Syndrome de Coffin-Siris et de Nicolaides-Baraitser.

Le PNDS est téléchargeable sur le site de la filière DéfiScience

# Sommaire

<b>Liste des abréviations .....</b>	<b>3</b>
<b>Liste des participants.....</b>	<b>5</b>
<b>Préambule .....</b>	<b>7</b>
Méthode de travail	7
Rédaction du PNDS	7
Sources	7
Sélection de mots clés	8
Critères de sélection des articles	9
<b>Analyse Chapitres par thèmes de Recherche .....</b>	<b>10</b>
Description Générales De La Maladie	10
La base du Complex SWI/NFS	12
Physiopathologie Du Syndrome Coffin-Siris	12
Moyens pour diagnostiquer	16
Genotype Du Syndrome Coffin-Siris	18
Phénotype Du Syndrome Coffin-Siris	30
Correlation Genotype-Phenotype	38
Diagnostics Différentiels	41
La Prise En Charge	42
Le risque tumoral dans syndromes Coffin-Siris	43
Revue	44
<b>Coordonnées des centres de référence, de compétences et associations de patients .....</b>	<b>45</b>
Centre de Référence Déficiences Intellectuelles de causes rares	45
Associations de patients	46
<b>Références bibliographiques .....</b>	<b>47</b>

## Liste des abréviations

AAH	Allocation Adulte Handicapé
AEEH	Allocation d'éducation de l'enfant handicapé
AESH	Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap, anciennement Auxiliaire de Vie Scolaire)
AGEFIPH	Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes Handicapées
ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
ANSM	Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé
<i>ARID1A</i>	AT-rich interaction domain-containing protein 1A
<i>ARID1B</i>	AT-rich interaction domain-containing protein 1B
<i>ARID2</i>	AT-rich interaction domain-containing protein 2
AVS	Assistant de vie scolaire
CAJ	Centres d'activité de jour
CAMSP	Centre d'Action Médico-Sociale Précoce
CAT	Centre d'aide par le travail (ancien nom des ESAT)
CDAPH	Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées
CEF	Centre de formation au travail
CLIS	Classes d'Insertion Scolaire
CMD	Consultation multidisciplinaire
CMPP	Centre Médico-Psycho-Pédagogique
DI	Déficiência intellectuelle
<i>DPF2</i>	D4, zinc and double PHD fingers family, member 2
EA	Entreprise adaptée
EEG	Electroencéphalogramme
ESAT	Établissement et service d'aide par le travail (ex CAT)
FAM	Foyer d'accueil médicalisé
FIFPHFP	Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique
HAS	Haute Autorité de Santé
HDJ	Hôpital de jour
IEM	Instituts d'Education Motrice
IME	Institut médico- éducatif
IRM	Imagerie par résonance magnétique
ITEP	Institut thérapeutique éducatif et pédagogique
IMP	Institut médico-pédagogique
LAP	Liste des actes et prestations
LCR	Liquide céphalo-rachidien
MAS	Maison d'Accueil Spécialisée
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
PAI	Projet d'Accueil Individualisé
PCH	Prestation de compensation du handicap
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
PPS	Projet personnel de scolarisation
QI	Quotient intellectuel
RQTH	Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé
RTU	Recommandation temporaire d'utilisation
SAMSAH	Service d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés
SAVS	Service d'Accompagnement à la Vie Sociale
SCS	Syndrome de Coffin-Siris
SCN1A	Gène, localisé sur le chromosome 2
SESSAD	Service d'éducation spécialisée et de soins à domicile

SMARCA2	SWI/SNF-related, matrix-associated, subfamily A, member 2	actin-dependent	regulator	of	chromatin,
SMARCA4	SWI/SNF-related, matrix-associated, subfamily A, member 4	actin-dependent	regulator	of	chromatin,
SMARCB1	SWI/SNF-related, matrix-associated, subfamily B, member 1	actin-dependent	regulator	of	chromatin,
SMARCC2	SWI/SNF-related, matrix-associated, subfamily C, member 2	actin-dependent	regulator	of	chromatin,
SMARCD1	SWI/SNF-related, matrix-associated, subfamily D, member 1	actin-dependent	regulator	of	chromatin,
SMARCE1	SWI/SNF-related, matrix-associated, subfamily E, member 1	actin-dependent	regulator	of	chromatin,
SNB	Syndrome de Nicolaides-Baraitser				
SOX4	SRY-related HMG-box, gene 4				
SOX11	SRY-related HMG-box, gene 11				
STB	Sclérose tubéreuse de Bourneville				
SWI/SNF	<i>switch mutants/sucrose non-fermenting</i>				
TED	Trouble envahissant du développement				
TDM	Tomodensiométrie				
TSA	Troubles du Spectre Autistique				
ULIS	Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire				

## Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Cyril Mignot, du Centre de Référence Coordonnateur Déficiences intellectuelles de causes rares de l'hôpital Pitié Salpêtrière et en coordination avec M Ponha Heng Chargée de Projets PNDS pour la filière DéfiScience.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

### Rédacteur coordonnateur

- . Dr Cyril MIGNOT, Neurologue - AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris
- . M Ponha HENG, Pédiatre, chargée Mission, AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris

### Groupe de travail multidisciplinaire

- . Dr Isabelle An, Neurologue, épiléptologue AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris
- . Pr Isabelle Arnulf, Pneumologue, AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris
- . Pr Angèle Consoli, Pédopsychiatre - AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris
- . Dr Caroline Demily, Psychiatre - Centre le Vinatier, Bron - HCL Lyon
- . Dr Hélène Vulser, Psychiatre- AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris
- . Pr Carmen Schroeder Strasbourg Pr Anne Moncla, Généticienne - AP-HM Hôpital de la Timone – Marseille
- . Dr Sylviane Peudennier, Neuropédiatre - CHRU de Brest - Hôpital Morvan
- . Pr Nicole Philip, Généticienne - AP-HM Hôpital de la Timone - Marseille
- . Dr Christine Poitou Bernet, Endocrinologue, AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris
- . Dr Dorothee Ville, Neuropédiatre - CHU de Lyon HCL - GH Est –Bron
- . Dr Marie Hully, neuropédiatre NEM Dr Dabadie Alain orthopédiste ?
- . Pr B Dubern gastro trousseau
- . Dr Pierre Mary, Orthopédiste, AP-HP, Hôpital Trousseau – Paris

### Groupe de lecture

- . Dr Thierry Bienvenu, Biologiste moléculaire - APHP, Hôpital Cochin - Paris
- . Dr Frederic Brioude, Endocrinologue-- AP-HP, Hôpital Trousseau – Paris
- . Dr Joseph Bursztyn, Ophtalmologue - cabinet : 22 rue Mr Le Prince – 75006 Paris 75006
- . Dr Laurence Cuisset, Biologiste moléculaire - APHP, Hôpital Cochin - Paris
- . Pr Marcela Gargiulo, Psychologue clinicienne, AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière - Paris
- . Dr Patrick Gripon, Gastroentérologue - AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris
- . Emmanuelle Lacaze, Neuropsychologue - AP-HP, Hôpital Trousseau – Paris
- . Pr Irene Netchine, Endocrinopédiatre -- AP-HP, Hôpital Trousseau – Paris
- . Pr Vincent des Portes, Neuropédiatre - CHU de Lyon HCL - GH Est – Bron
- . Pr Annick Toutain, Généticienne - CHRU Tours

Membres du groupe de lecture

### Association Française du Syndrome de Coffin-Siris

L'association Coffin-Siris France :

<https://coffinsiris.fr/>

+33 6 19 02 48 33

[contact@coffinsiris.fr](mailto:contact@coffinsiris.fr)

62 avenue des Plantes • 44800 Saint-Herblain

### **Déclarations d'intérêt**

Aucun des participants à l'élaboration du PNDS n'a signalé de conflit d'intérêt par rapport au contenu du PNDS. Les rédacteurs à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt.

### **Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire**

Date de début de travaux en 2016, puis reprise en juin 2019 par une Première Réunion de cadrage le 4 juillet 2019.

.....

.....

Réunions téléphoniques et par échanges de mails réguliers : cadrage et répartition des tâches, fusions des rédactions dans le comité de rédaction et dans le comité de relecture, relecture et approbation finale de l'ensemble du PNDS en réunion des experts du PNDS.

## Préambule

Le PNDS sur le Syndrome de Coffin-Siris 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](http://www.has-sante.fr)).

Le présent Argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques identifiées et analysées pour la rédaction du PNDS

Des Informations complémentaires sont disponibles sur le site internet de la filière DéfiScience. <http://www.defiscience.fr> et des Centres de référence des déficiences intellectuelles de causes rare.

Ce PNDS s'adosse à un socle commun : au PNDS Déficience Intellectuelles Générique et PNDS Polyhandicap Générique en cours de rédaction à cette date.

## 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 »<sup>1</sup>. Elle repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critique 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 coordonnateur des Déficiences Intellectuelles de causes rares, sous la coordination du Dr Cyril MIGNOT, Pédiatre, Généticienne et M Ponha HENG, Pédiatre, Chargée de Projets PNDS.

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 diverse ou d'écoles de pensées 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 travail qui rédige la version finale du PNDS. Des réunions téléphoniques et physiques ont été organisées en cas de besoin. Le PNDS présenté est le fruit d'un travail collegial.

## Sources

Nous avons consulté des Bases de données bibliographiques automatisées  
Recherche documentaire et sélection des articles

---

<sup>1</sup> Cf. Les recommandations pour la pratique clinique - Base méthodologique pour leur réalisation en France. Anaes, 1999 - 2000.

Sources Principale Consultées	Bases de données bibliographiques : Pubmed - <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed</a> Genereviews: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/</a>
Sources alternatives	OMIM - <a href="https://www.omim.org">https://www.omim.org</a> Portail Orphanet - <a href="http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR">http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR</a> Catalogue SUDOC: <a href="http://www.sudoc.abes.fr">http://www.sudoc.abes.fr</a>
Période de recherche	Période de recherche [10 ans] Sauf certains articles clés antérieurs
Langues retenues	Français, Anglais
Nombre d'études obtenir	264

## Sélection de mots clés

### Mots clés utilisés

Coffin-Siris syndrome [Title/Abstract] OR "Coffin-Siris Syndrome"[MeSH Terms] OR Fifth Digit Syndrome [Title/Abstract].

### Revue systématique ; études cliniques ; Recommandations de bonne pratique

Systematic reviews; clinical studies; best practice recommendations

### Typologie documents retenus sur PUBMED :

- . Clinical studies
- . Guideline
- . Practice Guideline
- . Review
- . Systematic review

### Critères retenus sur PUBMED :

- . Humans only
- . Langue: Français Anglais
- . Période de recherche:
  - o Description general du syndrome Angelman depuis 1965/ 10 ans/ 5 ans
  - o Management 5 ans
- . Date de recherche le 05 Mars 2020
- . **Occurrences : [MeSH Terms, Inf 10 ans], nombre d'études recensées**

Description Générique	Date publication	
	Depuis 1ere description	10 ans
<b>Puppet children, happy puppet syndrome, angelman syndrome</b>	15	09
<b>Description spécifique associées</b>		
➤ <b>Physiopathologie</b>	16	16
➤ <b>Aspect Genetique</b>	50	49
➤ <b>Aspect Phénotype</b>	16	15
➤ <b>Cadres Cliniques</b>	12	7
➤ <b>Correlation Génotype-Phenotype</b>	18	18
➤ <b>Diagnostique</b>	6	6
➤ <b>Prise en charge</b>	4	3
➤ <b>Risk tumeur</b>	6	4
➤ <b>Revue</b>		
<b>Nombre d'études Total choisit</b>	132	
<b>Reference incontournable</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Coffin, G. S., &amp; Siris, E. (1970). Mental Retardation With Absent Fifth Fingernail and Terminal Phalanx. American Journal of Diseases of Children, 119(5), 433-439.</li> </ul>		



doi:10.1001/archpedi.1970.02100050435009

- Schrier Vergano, S., Santen, G., Wieczorek, D., Wollnik, B., Matsumoto, N., & Deardorff, M. A. (1993). Coffin-Siris Syndrome. In M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon, S. E. Wallace, L. J. H. Bean, K. Stephens, & A. Amemiya (Eds.), GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle
- Schrier, S. A., Bodurtha, J. N., Burton, B., Chudley, A. E., Chiong, M. A., D'Avanzo M, G., . . . Deardorff, M. A. (2012). The Coffin-Siris syndrome: a proposed diagnostic approach and assessment of 15 overlapping cases. *Am J Med Genet A*, 158a(8), 1865-1876. doi:10.1002/ajmg.a.35415
- Vergano, S. S., & Deardorff, M. A. (2014). Clinical features, diagnostic criteria, and management of Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 166c(3), 252-256. doi:10.1002/ajmg.c.31411

## Critères de sélection des articles

Les critères de sélection des articles ont été faits selon le type de la publication et le thème traité. Nous avons ensuite utilisé le système de gradation en niveaux preuves adopté par l'HAS

Le grade de la recommandation est fondé sur les facteurs suivants :

- Le type et la qualité des études individuelles identifiées pour répondre à la question posée
- La quantité, la cohérence, l'applicabilité et l'impact clinique de l'ensemble des données scientifiques
- Le consensus du groupe de travail.

Nous avons regroupé les articles sélectionnés selon les chapitres (ou champs) proches des chapitres du PNDS.

- . Les tableaux ci-dessous présentent les références de ces articles et, selon les cas, des commentaires ou notifications de leurs apports principaux.
- . Les Etudes Cliniques, Case reports et Revues systématiques de la littérature ainsi que tous les articles permettant d'établir des recommandations de bonnes pratiques et jugés importants par le comité de rédaction ont été sélectionnés.<sup>2</sup>
- . Nous avons privilégié les références ayant une preuve de fort niveau scientifique : essais comparatifs randomisés de forte puissance et sans biais majeur, méta-analyse d'essais contrôlés randomisés, analyse de décision fondée sur des études bien menées.
- . Nous avons évité les références comportant des cas uniques pour leur faible niveau de preuves.

---

<sup>2</sup> (cf – Source : [http://www.hassante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2013-06/etat\\_des\\_lieux\\_niveau\\_preuve\\_gradation.pdf](http://www.hassante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2013-06/etat_des_lieux_niveau_preuve_gradation.pdf))

## Analyse Chapitres par thèmes de Recherche

### Description Générales De La Maladie

Etude	Reference	Commentaire
Coffin, G. S 1970	Coffin, G. S., & Siris, E. (1970). Mental Retardation With Absent Fifth Fingernail and Terminal Phalanx. <i>American Journal of Diseases of Children</i> , 119(5), 433-439. doi:10.1001/archpedi.1970.02100050435009	Premier article évoquant la clinique du syndrome Coffin-Siris (SCS) chez trois petites filles sévèrement retardées, dépourvues de l'ongle et de la phalange terminale du petit doigt.
Feingold, M. 1978	Feingold, M. (1978). The Coffin-Siris syndrome. <i>Am J Dis Child</i> , 132(7), 660-661. doi:10.1001/archpedi.1978.02120320020003	Première recommandation sur l'approche diagnostique du SCS dans la population pédiatrique avec déficience intellectuelle.
Coffin, G. S., 1985	Coffin, G. S., & Siris, E. (1985). The Coffin-Siris syndrome. <i>Am J Dis Child</i> , 139(1), 12. doi:10.1001/archpedi.1985.02140030014014	Les auteurs ajoutent à leur précédente description du SCS une caractéristique supplémentaire : l'aplasie de l'utérus
Levy, P., 1991	Levy, P., & Baraitser, M. (1991). Coffin-Siris syndrome. <i>Journal of Medical Genetics</i> , 28(5), 338-341. doi:10.1136/jmg.28.5.338	Les auteurs passent en revue dans cet article les 31 cas de SCS rapportés avec l'ajout de deux nouveaux cas.

Etude	Reference	Commentaire
Schrier Vergano, S., 1993	Schrier Vergano, S., Santen, G., Wieczorek, D., Wollnik, B., Matsumoto, N., & Deardorff, M. A. (1993). Coffin-Siris Syndrome. In M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon, S. E. Wallace, L. J. H. Bean, K. Stephens, & A. Amemiya (Eds.), <i>GeneReviews</i> (®). Seattle (WA): University of Washington, Seattle Copyright © 1993-2020, University of Washington, Seattle. GeneReviews is a registered trademark of the University of Washington, Seattle. All rights reserved.	Revue des caracteristiques cliniques, des méthodes diagnostiques, de la prise en charge globale et du conseil génétique dans le SCS
Wieczorek, D., 2013	Wieczorek, D., Bögershausen, N., Beleggia, F., Steiner-Haldenstatt, S., Pohl, E., Li, Y., . . . Wollnik, B. (2013). A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling. <i>Hum Mol Genet</i> , 22(25), 5121-5135. doi:10.1093/hmg/ddt366	Aspects moléculaires du SCS et du syndrome de Nicolaides-Baraitser (NCBRS) en utilisant une combinaison de séquençage de l'exome entier, de séquençage par NGS de 23 gènes du complexe SWI/SNF, et de caryotype moléculaire. Les auteurs insistent sur l'importance des corrélations génotype-phénotype dans les stratégies du diagnostic moléculaire.
Määttänen, L., 2018	Määttänen, L., Hietala, M., Ignatius, J., & Arvio, M. (2018). A 69-year-old woman with Coffin-Siris syndrome. <i>Am J Med Genet A</i> , 176(8), 1764-1767. doi:10.1002/ajmg.a.38844	Les auteurs rapportent le cas d'une femme de 69 ans présentant le phénotype de SCS et un variant qui entraîne une perte de fonction pathogène : ARID1B c.5259_5260dup. Elle présente une déficience intellectuelle sévère Le SCS est très probablement sous-diagnostiqué chez les patients gériatriques présentant une déficience intellectuelle.
Mannino, E. A., 2018	Mannino, E. A., Miyawaki, H., Santen, G., & Schrier Vergano, S. A. (2018). First data from a parent-reported registry of 81 individuals with Coffin-Siris syndrome: Natural history and management recommendations. <i>Am J Med Genet A</i> , 176(11), 2250-2258. doi:10.1002/ajmg.a.40471	A partir d'une cohorte de 81 personnes atteintes du SCS et provenant du premier registre du complexe SCS/BAF, description des variations phénotypiques entre les individus, de l'histoire naturelle du syndrome, et propositions de corrélations génotype-phénotype. Les auteurs évoquent que les modifications du complexe BAF représentent un spectre de troubles, comprenant à la fois la déficience intellectuelle non syndromique liée à ARID1B (ARID1B-ID) et le SCS avec des caractéristiques physiques classiques.

## La base du Complexe SWI/NFS

Etude	Reference	Commentaire
Santen GW, 2012	Santen GW, Kriek M, van Attikum H. SWI/SNF complex in disorder: SWItching from malignancies to intellectual disability. Epigenetics. 2012;7(11):1219-1224. doi:10.4161/epi.22299	Cet article décrit le spectre mutationnel des composants SWI/SNF dans les syndromes de déficience intellectuelle et de cancer, et discute de l'implication des résultats pour les patients.
Kosho, T, 2014	Kosho, T., et al. (2014). "Coffin-Siris syndrome and related disorders involving components of the BAF (mSWI/SNF) complex: historical review and recent advances using next generation sequencing." Am J Med Genet C Semin Med Genet 166c(3): 241-251.	Une revue de l'effet des mutations du complexe BAF (également connu sous le nom de complexe SWI/SNF des mammifères) dans le développement humain et la formation du cancer, en se concentrant particulièrement sur le syndrome de Coffin-Siris

## Physiopathologie Du Syndrome Coffin-Siris

Etude	Reference	Commentaire
Santen, G. W., 2012	Santen, G. W., Aten, E., Sun, Y., Almomani, R., Gilissen, C., Nielsen, M., . . . Kriek, M. (2012). Mutations in SWI/SNF chromatin remodeling complex gene ARID1B cause Coffin-Siris syndrome. Nat Genet, 44(4), 379-380. doi:10.1038/ng.2217	L'auteur a identifié des mutations tronquantes de novo dans ARID1B chez trois individus atteints du syndrome de Coffin-Siris par séquençage d'exome. Ces résultats indiquent que l'haploinsuffisance du gène ARID1B, qui code un modificateur épigénétique de la structure de la chromatine, est une cause importante du SCS et potentiellement une cause commune de déficience intellectuelle et de trouble de la parole.
Santen, G. W., 2012	Santen, G. W., Kriek, M., & van Attikum, H. (2012). SWI/SNF complex in disorder: SWItching from malignancies to intellectual disability. Epigenetics, 7(11), 1219-1224. doi:10.4161/epi.22299	Cf Saten, G.W. in 1.11.2 Complex SWI/NFS.

Etude	Reference	Commentaire
Tsurusaki, Y., 2012	Tsurusaki, Y., Okamoto, N., Ohashi, H., Koshi, T., Imai, Y., Hibi-Ko, Y., . . . Matsumoto, N. (2012). Mutations affecting components of the SWI/SNF complex cause Coffin-Siris syndrome. <i>Nat Genet</i> , 44(4), 376-378. doi:10.1038/ng.2219	Cet article décrit des mutations SMARCB1 de novo chez deux sur cinq individus atteints du syndrome typique de Coffin-Siris
Koshi, T., 2014	Koshi, T., Miyake, N., & Carey, J. C. (2014). Coffin-Siris syndrome and related disorders involving components of the BAF (mSWI/SNF) complex: historical review and recent advances using next generation sequencing. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 241-251. doi:10.1002/ajmg.c.31415	Une revue sur les gènes SMARCB1, SMARCE1, SMARCA4, ARID1A, ARID1B, PHF6, SOX11, SMARCA2, TBC1D24, codant les composants du complexe BAF responsables du SCS, du syndrome de Nicolaïdes-Baraitser, du syndrome de DOORS et des syndromes de prédisposition au cancer. Ces découvertes ont mis en évidence le rôle du complexe BAF dans le développement humain et la formation du cancer. La biologie du BAF est très compliquée et reste en grande partie inconnue.
Son, E. Y., 2014	Son, E. Y., & Crabtree, G. R. (2014). The role of BAF (mSWI/SNF) complexes in mammalian neural development. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 333-349. doi:10.1002/ajmg.c.31416	Un article qui décrit le rôle déterminant des complexes BAF dans le développement neuronal, l'homéostasie et la plasticité chez les mammifères.
Tsurusaki, Y., 2014	Tsurusaki, Y., Okamoto, N., Ohashi, H., Mizuno, S., Matsumoto, N., Makita, Y., . . . Matsumoto, N. (2014). Coffin-Siris syndrome is a SWI/SNF complex disorder. <i>Clin Genet</i> , 85(6), 548-554. doi:10.1111/cge.12225	Une étude sur 49 patients suspectés d'être atteints du SCS chez qui a été réalisé un séquençage de l'exome entier ou ciblé. Les auteurs ont mis en évidence une mutation dans SMARCB1, SMARCA4 ou ARID1B chez 20 patients. Toutes les mutations dans SMARCB1 et SMARCA4 étaient non tronquantes (missense or in-frame deletion) alors que celles dans ARID1B étaient toutes tronquantes (nonsense or frameshift deletion/insertion).
Braddock, S. R., 2015	Braddock, S. R., Lipinski, R. J., Williams, M. S., & Carey, J. C. (2015). 35(th) Annual David W Smith Workshop on Malformations and Morphogenesis: abstracts of the 2014 annual meeting. <i>Am J Med Genet A</i> , 167a(8), 1685-1740. doi:10.1002/ajmg.a.37107	Abstracts d'une conférence qui a réuni plus de 130 cliniciens et chercheurs intéressés par les malformations congénitales et leurs mécanismes sous-jacents de morphogénèse.

Etude	Reference	Commentaire
Agaimy, A., 2018	Agaimy, A., & Foulkes, W. D. (2018). Hereditary SWI/SNF complex deficiency syndromes. <i>Semin Diagn Pathol</i> , 35(3), 193-198. doi:10.1053/j.semmp.2018.01.002	Cet article décrit en détail le rôle du complexe SWItch Sucrose non-fermentable (SWI/SNF) dans le processus de remodelage de la chromatine et son rôle central dans la régulation épigénétique de l'expression des gènes, de la prolifération et de la différenciation des cellules.
Bögershausen, N., 2018	Bögershausen, N., & Wollnik, B. (2018). Mutational Landscapes and Phenotypic Spectrum of SWI/SNF-Related Intellectual Disability Disorders. <i>Front Mol Neurosci</i> , 11, 252. doi:10.3389/fnmol.2018.00252	Cette revue résume les connaissances actuelles sur les caractéristiques phénotypiques et les causes moléculaires des troubles susmentionnés, discute l'intérêt d'une distinction clinique des phénotypes et suggère l'expression "troubles de déficience intellectuelle liés au SWI/SNF".
Sethy, R., 2018	Sethy, R., Rakesh, R., Patne, K., Arya, V., Sharma, T., Haokip, D. T., . . . Muthuswami, R. (2018). Regulation of ATM and ATR by SMARCAL1 and BRG1. <i>Biochim Biophys Acta Gene Regul Mech</i> , 1861(12), 1076-1092. doi:10.1016/j.bbagr.2018.10.004	Cet article décrit la co-régulation transcriptionnelle de l'ATM et de l'ATR par SMARCAL1 et BRG1, qui sont 2 protéines de remodelage de la chromatine dépendantes de l'ATP.
Vasileiou, G., 2018	Vasileiou, G., Vergarajauregui, S., Endele, S., Popp, B., Büttner, C., Ekici, A. B., . . . Reis, A. (2018). Mutations in the BAF-Complex Subunit DPF2 Are Associated with Coffin-Siris Syndrome. <i>Am J Hum Genet</i> , 102(3), 468-479. doi:10.1016/j.ajhg.2018.01.014	L'auteur propose que la surexpression dans les lignées cellulaires HEK293 et COS7 soit associée à la formation d'agrégats nucléaires et au recrutement de DPF2 et de BRG1. Il y a des preuves irréfutables que des variantes de novo de DPF2 sont impliqués dans le syndrome de Coffin-Siris selon le mécanisme de pathogénicité dominant-négatif décrit.
Alfert, A., 2019	Alfert, A., Moreno, N., & Kerl, K. (2019). The BAF complex in development and disease. <i>Epigenetics Chromatin</i> , 12(1), 19. doi:10.1186/s13072-019-0264-y	Dicussion autour du rôle des mutations des complexes BAF dans les troubles du développement neurologique et des affections malignes chez l'homme.
Diets, I. J., 2019	Diets, I. J., Prescott, T., Champaigne, N. L., Mancini, G. M. S., Krossnes, B., Frič, R., . . . Kleefstra, T. (2019). A recurrent de novo missense pathogenic variant in SMARCB1 causes severe intellectual disability and choroid plexus hyperplasia with resultant hydrocephalus. <i>Genet Med</i> , 21(3), 572-579. doi:10.1038/s41436-018-0079-4	L'auteur décrit une variation pathogène dans le gene SMARCB1. La perte de fonction entraîne une prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes, la schwannomatose et les petites délétions dans les exons 8 et 9 le syndrome Coffin-Siris.

Etude	Reference	Commentaire
Filatova, A., 2019	Filatova, A., Rey, L. K., Lechler, M. B., Schaper, J., Hempel, M., Posmyk, R., . . . Nuber, U. A. (2019). Mutations in SMARCB1 and in other Coffin-Siris syndrome genes lead to various brain midline defects. <i>Nat Commun</i> , 10(1), 2966. doi:10.1038/s41467-019-10849-y	Présentation d'une mutation de perte partielle de fonction spécifique du système nerveux hétérozygote dans un gène composant le complexe du BAF, Smarcb1 chez la souris. Les analyses des souris mutantes Smarcb1 indiquent qu'une anomalie importante de la ligne médiane, l'agénésie du corps calleux, est due à des aberrations de la ligne médiane des cellules gliales. Ces résultats montrent le rôle de Smarcb1 dans le développement de la ligne médiane du cerveau et les implications cliniques importantes pour les troubles de l'identité et du développement neurologique liés au complexe BAF.
Jancewicz, I., 2019	Jancewicz, I., Siedlecki, J. A., Sarnowski, T. J., & Sarnowska, E. (2019). BRM: the core ATPase subunit of SWI/SNF chromatin-remodelling complex-a tumour suppressor or tumour-promoting factor? <i>Epigenetics Chromatin</i> , 12(1), 68. doi:10.1186/s13072-019-0315-4	Les auteurs de cet article ont fait la revue des connaissances actuelles sur le BRM en tant que suppresseur de tumeur ou gène de susceptibilité aux tumeurs. Des mutations dans SMARCA2, gène codant pour le BRM, ainsi que sa surexpression ou son silençage épigénétique ont été trouvés dans diverses maladies humaines, y compris le cancer. Des mutations faux-sens dans le gène SMARCA2 ont récemment été impliquées dans le syndrome de Nicolaides-Baraitser. En revanche, la duplication du gène SMARCA2 est caractéristique du syndrome de Coffin-Siris.
Lefebvre, V., 2019	Lefebvre, V. (2019). Roles and regulation of SOX transcription factors in skeletogenesis. <i>Curr Top Dev Biol</i> , 133, 171-193. doi:10.1016/bs.ctdb.2019.01.007	L'auteur passe en revue les connaissances actuelles sur les rôles squelettiques bien établis et proposés des protéines SOX, leurs actions transcriptionnelles et non transcriptionnelles, et leurs modes de régulation au niveau des gènes, de l'ARN et des protéines.

## Moyens pour diagnostiquer

Etude	Reference	Commentaire
Feingold, M. 1978	Feingold, M. (1978). The Coffin-Siris syndrome. <i>Am J Dis Child</i> , 132(7), 660-661. doi:10.1001/archpedi.1978.02120320020003	Première recommandation sur l'approche diagnostique du syndrome Coffin-Siris parmi la population pédiatrique avec déficience intellectuelle.
Schrier, S. A. 2012	Schrier, S. A., Bodurtha, J. N., Burton, B., Chudley, A. E., Chiong, M. A., D'Avanzo M, G., . . . Deardorff, M. A. (2012). The Coffin-Siris syndrome: a proposed diagnostic approach and assessment of 15 overlapping cases. <i>Am J Med Genet A</i> , 158a(8), 1865-1876. doi:10.1002/ajmg.a.35415	Cet article propose des approches diagnostiques et une description du syndrome Coffin-Siris.
Schrier, S. A., 2012	Schrier, S. A., Bodurtha, J. N., Burton, B., Chudley, A. E., Chiong, M. A., D'Avanzo M, G., . . . Deardorff, M. A. (2012). The Coffin-Siris syndrome: a proposed diagnostic approach and assessment of 15 overlapping cases. <i>Am J Med Genet A</i> , 158a(8), 1865-1876. doi:10.1002/ajmg.a.35415	L'auteur décrit la dysmorphie faciale du SCS et définit un algorithme pour classer la confiance du diagnostic.
Wieczorek, D., 2013	Wieczorek, D., Bögershausen, N., Beleggia, F., Steiner-Haldenstädt, S., Pohl, E., Li, Y., . . . Wollnik, B. (2013). A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling. <i>Hum Mol Genet</i> , 22(25), 5121-5135. doi:10.1093/hmg/ddt366	Aspects moléculaires des syndromes de Coffin-Siris (CSS) et Nicolaides-Baraitser (NCBRS) en utilisant une combinaison de séquençage de l'exome entier, de séquençage par NGS de 23 gènes du complexe SWI/SNF, et de caryotype moléculaire. Les auteurs insistent sur l'importance des corrélations génotype-phénotype dans les stratégies de dépistage moléculaire.



Etude	Reference	Commentaire
Vergano, S. S., 2014	Vergano, S. S., & Deardorff, M. A. (2014). Clinical features, diagnostic criteria, and management of Coffin-Siris syndrome. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 252-256. doi:10.1002/ajmg.c.31411	Les auteurs décrivent l'éventail des caractéristiques cliniques décrites dans la catégorie de diagnostic élargi, passant en revue les défis phénotypiques permanents et notant les sous-ensembles de patients pour lesquels les causes moléculaires n'ont pas encore été clarifiées. Enfin, ils discutent des recommandations pour la gestion clinique de ces personnes.
Sweeney, N. M., 2018	Sweeney, N. M., Nahas, S. A., Chowdhury, S., Campo, M. D., Jones, M. C., Dimmock, D. P., & Kingsmore, S. F. (2018). The case for early use of rapid whole-genome sequencing in management of critically ill infants: late diagnosis of Coffin-Siris syndrome in an infant with left congenital diaphragmatic hernia, congenital heart disease, and recurrent infections. <i>Cold Spring Harb Mol Case Stud</i> , 4(3). doi:10.1101/mcs.a002469	Un cas d'un enfant prématuré ayant reçu un diagnostic prénatal de hernie diaphragmatique congénitale et de cardiopathie congénitale. Le séquençage rapide du génome entier (rWGS) a identifié un variant de novo, probablement pathogène, c.3096_3100delCAAAG (p.Lys1033Argfs*32) dans ARID1B, permettant de diagnostiquer le syndrome de Coffin-Siris.
Kalmbach, A., 2019	Kalmbach, A., Schröder, C., Klein-Hitpass, L., Nordström, K., Ulz, P., Heitzer, E., . . . Bramswig, N. C. (2019). Genome-Wide Analysis of the Nucleosome Landscape in Individuals with Coffin-Siris Syndrome. <i>Cytogenet Genome Res</i> , 159(1), 1-11. doi:10.1159/000503266	Les mutations dans la sous-unité ARID1B du SWI/SNF humain n'ont pas d'impact majeur sur le paysage nucléosomique ou l'expression des gènes dans les cellules sanguines. Cela pourrait être dû à la redondance fonctionnelle, à la spécificité du type de cellule ou à des fonctions alternatives de ARID1B.

## Genotype Du Syndrome Coffin-Siris

Etude	Reference	Synthese
Bonioli, E., 1995	Bonioli, E., Palmieri, A., Bertola, A., & Bellini, C. (1995). Autosomal recessive mode of inheritance of a Coffin-Siris like syndrome. <i>Genet Couns</i> , 6(4), 309-312.	L'auteur signale un enfant atteint du syndrome Coffin-Siris avec une anomalie génétique autosomique récessive.
Halgren, C., 2012	Halgren, C., Kjaergaard, S., Bak, M., Hansen, C., El-Schich, Z., Anderson, C. M., . . . Bache, I. (2012). Corpus callosum abnormalities, intellectual disability, speech impairment, and autism in patients with haploinsufficiency of ARID1B. <i>Clin Genet</i> , 82(3), 248-255. doi:10.1111/j.1399-0004.2011.01755.x	Une étude sur phénotype-génotype du patient ayant subi la translocation avec sept patients non publiés présentant des délétions de tailles diverses englobant ARID1B confirme que l'haploinsuffisance de ARID1B est associée à des anomalies du corps calleux, à une déficience intellectuelle, à un trouble grave de la parole et à l'autisme.
Hoyer, J., 2012	Hoyer, J., Ekici, A. B., Endele, S., Popp, B., Zweier, C., Wiesener, A., . . . Reis, A. (2012). Haploinsufficiency of ARID1B, a member of the SWI/SNF-a chromatin-remodeling complex, is a frequent cause of intellectual disability. <i>Am J Hum Genet</i> , 90(3), 565-572. doi:10.1016/j.ajhg.2012.02.007	Une analyse mutationnelle chez 887 patients présentant une DI inexpiquée. Les résultats indiquent que l'haploinsuffisance de l'ARID1B est une cause commune de la maladie d'Alzheimer, et ils s'ajoutent aux preuves croissantes que les défauts de remodelage de la chromatine sont un facteur important de troubles du développement neurologique.
Smith, M. J., 2013	Smith, M. J., O'Sullivan, J., Bhaskar, S. S., Hadfield, K. D., Poke, G., Caird, J., . . . Evans, D. G. (2013). Loss-of-function mutations in SMARCE1 cause an inherited disorder of multiple spinal meningiomas. <i>Nat Genet</i> , 45(3), 295-298. doi:10.1038/ng.2552	Une étude élargie sur la famille d'un patient pédiatrique et adulte atteint de méningiomes spinaux multiples, ainsi que plusieurs parents asymptomatiques porteurs d'une mutation germinale du gène SMARCE1. En raison des cas signalés peu nombreux jusqu'à présent, le risque à vie de développer des méningiomes chez les porteurs de la mutation SMARCE1 n'est pas clair et le spectre complet des tumeurs est inconnu.

Etude	Reference	Synthese
Malli, T., 2014	Malli, T., Duba, H. C., Erdel, M., Marschon, R., Kranewitter, W., Deutschbauer, S., . . . Webersinke, G. (2014). Disruption of the ARID1B and ADAMTS6 loci due to a t(5;6)(q12.3;q25.3) in a patient with developmental delay. Am J Med Genet A, 164a(12), 3126-3131. doi:10.1002/ajmg.a.36738	L'auteur a proposé que les résultats cliniques les plus importants et les plus constants chez les patients atteints d'haploinsuffisance ARID1B sont le retard développemental, les troubles de la parole et la déficience intellectuelle.
Sousa, S. B., 2014	Sousa, S. B., & Hennekam, R. C. (2014). Phenotype and genotype in Nicolaides-Baraitser syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 166c(3), 302-314. doi:10.1002/ajmg.c.31409	Un article décrit le Phénotype et Génotype du syndrome de Nicolaides-Baraitser (NCBRS). Il s'agit d'un syndrome de déficience intellectuelle (DI)/anomalies congénitales multiples causé par des mutations non tronquées dans la région ATPase de SMARCA2.
Tsurusaki, Y., 2014	Tsurusaki, Y., Koshimizu, E., Ohashi, H., Phadke, S., Kou, I., Shiina, M., . . . Matsumoto, N. (2014). De novo SOX11 mutations cause Coffin-Siris syndrome. Nat Commun, 5, 4011. doi:10.1038/ncomms5011	L'auteur a identifié les mutations SOX11 de novo chez deux patients présentant un phénotype SCS léger. Le knockdown sox11a/b chez le poisson-zèbre provoque des anomalies cérébrales, ce qui pourrait expliquer le phénotype cérébral du SCS.
Vals, M. A., 2014	Vals, M. A., Öiglanc-Shlik, E., Nõukas, M., Shor, R., Peet, A., Kals, M., . . . Õunap, K. (2014). Coffin-Siris Syndrome with obesity, macrocephaly, hepatomegaly and hyperinsulinism caused by a mutation in the ARID1B gene. Eur J Hum Genet, 22(11), 1327-1329. doi:10.1038/ejhg.2014.25	Cette étude a indentifié une nouvelle mutation hétérozygote par déplacement de cadre c.1584delG dans l'exon 2 de ARID1B (NM_020732.3) prédisant un codon stop prématuré p.(Leu528Phefs*65) chez un patient présentant des caractéristiques cliniques de SCS. L'auteur propose que l'obésité, la macrocéphalie, l'hépatomégalie et/ou le PCOS puissent être ajoutés à la liste des caractéristiques cliniques des mutations ARID1B.

Etude	Reference	Synthese
Gossai, N., 2015	Gossai, N., Biegel, J. A., Messiaen, L., Berry, S. A., & Moertel, C. L. (2015). Report of a patient with a constitutional missense mutation in SMARCB1, Coffin-Siris phenotype, and schwannomatosis. <i>Am J Med Genet A</i> , 167a(12), 3186-3191. doi:10.1002/ajmg.a.37356	Le premier rapport d'un patient présentant une mutation constitutionnelle de SMARCB1 entraînant une SCS et le développement ultérieur d'une schwannomatose. Cette découverte démontre qu'une mutation SMARCB1 peut être responsable d'un trouble génétique avec un risque ultérieur de développer des schwannomes et d'autres malignités, et soulève la possibilité que d'autres patients présentant des mutations switch/sucrose non-fermentés (SWI/SNF) puissent être exposés à un risque accru de tumeurs.
Shang, L., 2015	Shang, L., Cho, M. T., Retterer, K., Folk, L., Humberson, J., Rohena, L., . . . Chung, W. K. (2015). Mutations in ARID2 are associated with intellectual disabilities. <i>Neurogenetics</i> , 16(4), 307-314. doi:10.1007/s10048-015-0454-0	C'est le premier rapport de mutations dans ARID2 associées à un retard de développement et à l'ID chez quatre patients. Les patients ont tous une DI et partagent d'autres caractéristiques cliniques, notamment un trouble de l'hyperactivité avec déficit de l'attention, une petite taille, des traits faciaux dysmorphiques et des os de Wormien.
Yu, Y., 2015	Yu, Y., Yao, R., Wang, L., Fan, Y., Huang, X., Hirschhorn, J., . . . Shen, Y. (2015). De novo mutations in ARID1B associated with both syndromic and non-syndromic short stature. <i>BMC Genomics</i> , 16(1), 701. doi:10.1186/s12864-015-1898-1	Cette étude vise à évaluer l'association entre les mutations du gène ARID1B et la petite taille, tant sous la forme syndromique que non syndromique. Ces résultats suggèrent que les mutations haplo-insuffisantes d'ARID1B sont associées à une petite taille syndromique, dont le syndrome de Coffin-Siris et la déficience intellectuelle, tandis que les variants missens rares de l'ARID1B sont associés à une petite taille non syndromique.
Ben-Salem, S., 2016	Ben-Salem, S., Sobreira, N., Akawi, N. A., Al-Shamsi, A. M., John, A., Pramathan, T., . . . Al-Gazali, L. (2016). Gonadal mosaicism in ARID1B gene causes intellectual disability and dysmorphic features in three siblings. <i>Am J Med Genet A</i> , 170a(1), 156-161. doi:10.1002/ajmg.a.37405	La premier article signale une mosaïque gonadique héritée d'un variant hétérozygote ARID1B (c.4318C>T ; p.Q1440*) entraînant une récurrence de l'ID familiale chez trois enfants d'une famille consanguine.

Etude	Reference	Synthese
Hempel, A., 2016	Hempel, A., Pagnamenta, A. T., Blyth, M., Mansour, S., McConnell, V., Kou, I., . . . McNeill, A. (2016). Deletions and de novo mutations of SOX11 are associated with a neurodevelopmental disorder with features of Coffin-Siris syndrome. <i>J Med Genet</i> , 53(3), 152-162. doi:10.1136/jmedgenet-2015-103393	Une étude sur les variants de SOX11 dans les troubles du neurodéveloppement. L'auteur propose que la délétion ou la mutation de SOX11 peut être responsable d'un phénotype de Coffin-Siris.
Ka, M., 2016	Ka, M., Chopra, D. A., Dravid, S. M., & Kim, W. Y. (2016). Essential Roles for ARID1B in Dendritic Arborization and Spine Morphology of Developing Pyramidal Neurons. <i>J Neurosci</i> , 36(9), 2723-2742. doi:10.1523/jneurosci.2321-15.2016	Cette étude démontre qu'ARID1B est nécessaire à la différenciation neuronale dans le cerveau en développement, comme dans l'arborisation dendritique et la formation des synapses.
Lomelí, H., 2016	Lomelí, H., & Castillo-Robles, J. (2016). The developmental and pathogenic roles of BAF57, a special subunit of the BAF chromatin-remodeling complex. <i>FEBS Lett</i> , 590(11), 1555-1569. doi:10.1002/1873-3468.12201	Dans cet article, l'auteur présente une analyse exhaustive des propriétés moléculaires et biochimiques du BAF57, des fonctions cellulaires, des phénotypes de perte de fonction dans les organismes vivants et des manifestations pathologiques en cas de mutations humaines.
Mignot, C., 2016	Mignot, C., Moutard, M. L., Rastetter, A., Boutaud, L., Heide, S., Billette, T., . . . Héron, D. (2016). ARID1B mutations are the major genetic cause of corpus callosum anomalies in patients with intellectual disability. <i>Brain</i> , 139(11), e64. doi:10.1093/brain/aww181	Une étude prospective des données cliniques et moléculaires de 177 individus présentant des anomalies du corps calleux et une déficience intellectuelle entre 2009 et 2015. Les résultats indiquent que les mutations dans l'ARID1B sont probablement la cause principale de l'ACC-ID. La découverte de l'étiologie d'une ACC diagnostiquée avant la naissance et l'établissement du pronostic intellectuel du fœtus ont un impact majeur sur la décision des parents de poursuivre ou d'interrompre la grossesse.

Etude	Reference	Synthese
Miyake, N., 2016	Miyake, N., Abdel-Salam, G., Yamagata, T., Eid, M. M., Osaka, H., Okamoto, N., . . . Matsumoto, N. (2016). Clinical features of SMARCA2 duplication overlap with Coffin-Siris syndrome. <i>Am J Med Genet A</i> , 170(10), 2662-2670. doi:10.1002/ajmg.a.37778	Une analyse du nombre de copies chez 37 patients présentant des caractéristiques de SCS chez lesquels aucune mutation causale n'a été identifiée par séquençage d'exome. Cette étude a identifié un patient avec une duplication 9p24.3-p22.2 et un autre patient avec le chromosome der(6)t(6;9)(p25;p21)mat. Les deux patients partagent une région dupliquée de 15,8 Mo contenant 46 gènes codant pour SMARCA2. L'analyse du nombre de copies chez les patients présentant des caractéristiques qui se chevauchent avec le syndrome Coffin-Siris est recommandée pour déterminer plus précisément leurs aspects génétiques.
Smith, J. A., 2016	Smith, J. A., Holden, K. R., Friez, M. J., Jones, J. R., & Lyons, M. J. (2016). A novel familial autosomal dominant mutation in ARID1B causing neurodevelopmental delays, short stature, and dysmorphic features. <i>Am J Med Genet A</i> , 170(12), 3313-3318. doi:10.1002/ajmg.a.37945	Ce article décrit deux patients présentant une nouvelle mutation de décalage du cadre ARID1B héritée de manière autosomique dominante. D'autres tests familiaux par séquençage Sanger ciblé ont confirmé qu'il s'agissait d'une mutation de novo chez la mère et qu'elle avait été transmise au fils atteint.
Weiss, K., 2016	Weiss, K., Terhal, P. A., Cohen, L., Bruccoleri, M., Irving, M., Martinez, A. F., . . . Muenke, M. (2016). De Novo Mutations in CHD4, an ATP-Dependent Chromatin Remodeler Gene, Cause an Intellectual Disability Syndrome with Distinctive Dysmorphisms. <i>Am J Hum Genet</i> , 99(4), 934-941. doi:10.1016/j.ajhg.2016.08.001	Ce article décrit cinq personnes présentant des substitutions missens de novo dans CHD4. Il fournit des preuves du rôle de la CHD4 dans le développement humain et élargit un groupe de plus en plus reconnu de troubles mendéliens impliquant un remodelage et une modification de la chromatine.
Zarate, Y. A., 2016	Zarate, Y. A., Bhoj, E., Kaylor, J., Li, D., Tsurusaki, Y., Miyake, N., . . . Schrier Vergano, S. A. (2016). SMARCE1, a rare cause of Coffin-Siris Syndrome: Clinical description of three additional cases. <i>Am J Med Genet A</i> , 170(8), 1967-1973. doi:10.1002/ajmg.a.37722	L'auteur signale ici trois autres individus présentant des caractéristiques cliniques compatibles avec le SCS et des altérations dans SMARCE1, dont l'une est nouvelle. à ce jour, seuls trois individus atteints du SCS ont été signalés comme ayant des variants pathogènes dans SMARCE1.

Etude	Reference	Synthese
Bramswig, N. C., 2017	Bramswig, N. C., Caluseriu, O., Lüdecke, H. J., Bolduc, F. V., Noel, N. C., Wieland, T., . . . Wieczorek, D. (2017). Heterozygosity for ARID2 loss-of-function mutations in individuals with a Coffin-Siris syndrome-like phenotype. <i>Hum Genet</i> , 136(3), 297-305. doi:10.1007/s00439-017-1757-z	Cette étude a rapporté deux individus présentant des mutations de novo ARID2 de type frameshift avec un phénotype de type SCS
Errichiello, E., 2017	Errichiello, E., Mustafa, N., Vetro, A., Notarangelo, L. D., de Jonge, H., Rinaldi, B., . . . Zuffardi, O. (2017). SMARCA4 inactivating mutations cause concomitant Coffin-Siris syndrome, microphthalmia and small-cell carcinoma of the ovary hypercalcaemic type. <i>J Pathol</i> , 243(1), 9-15. doi:10.1002/path.4926	L'auteur décrit une mutation germinale hétérozygote non-sens de novo dans l'exon 19 de SMARCA4 (c.2935C > T;p.Arg979*), et une mutation somatique par déplacement de cadre dans l'exon 6 (c.1236_1236delC;p.Gln413Argfs*88), entraînant la perte complète de l'immunocoloration de SMARCA4 dans la tumeur. Cette étude suggère que les mutations constitutionnelles de SMARCA4 associées auSCS ne sont pas nécessairement non tronquantes, et que l'haploinsuffisance peut expliquer les phénotypes SCS plus légers.
Jung, E. M., 2017	Jung, E. M., Moffat, J. J., Liu, J., Dravid, S. M., Gurumurthy, C. B., & Kim, W. Y. (2017). Arid1b haploinsufficiency disrupts cortical interneuron development and mouse behavior. <i>Nat Neurosci</i> , 20(12), 1694-1707. doi:10.1038/s41593-017-0013-0	Rôle essentiel d'ARID1B dans le développement des interneurons et implication dans la pathogenèse des troubles du spectre autistique et de la déficience intellectuelle.
Van Paemel, R., 2017	Van Paemel, R., De Bruyne, P., van der Straaten, S., D'Hondt, M., Fränkel, U., Dheedene, A., . . . Callewaert, B. (2017). Confirmation of an ARID2 defect in SWI/SNF-related intellectual disability. <i>Am J Med Genet A</i> , 173(11), 3104-3108. doi:10.1002/ajmg.a.38407	Caractéristiques comportementales et craniofaciales spécifiques d'un enfant chez qui a été mis en évidence une délétion intragénique dans le gène ARID2.

Etude	Reference	Synthese
Holsten, T., 2018	Holsten, T., Bens, S., Oyen, F., Nemes, K., Hasselblatt, M., Kordes, U., . . . Schüller, U. (2018). Germline variants in SMARCB1 and other members of the BAF chromatin-remodeling complex across human disease entities: a meta-analysis. <i>Eur J Hum Genet</i> , 26(8), 1083-1093. doi:10.1038/s41431-018-0143-1	Données génétiques et cliniques de 577 patients affectés par des mutations germinales du BAF. Ils démontrent que les délétions de gènes entiers ainsi que d'exon et les variants tronquants sont associés à la malignité et aux maladies à déclenchement précoce. En revanche, les variants non tronquants sont associés à des troubles non malins, tels que le syndrome de Coffin-Siris ou des tumeurs à déclenchement tardif comme le schwannome ou le méningiome.
Khan, U., 2018	Khan, U., Study, D., Baker, E., & Clayton-Smith, J. (2018). Observation of Cleft Palate in an Individual with SOX11 Mutation: Indication of a Role for SOX11 in Human Palatogenesis. <i>Cleft Palate Craniofac J</i> , 55(3), 456-461. doi:10.1177/1055665617739312	Ce article décrit un patient présentant une mutation du SOX11 et un phénotype ressemblant au syndrome Coffin-Siris léger.
Sethy, R., 2018	Sethy, R., Rakesh, R., Patne, K., Arya, V., Sharma, T., Haokip, D. T., . . . Muthuswami, R. (2018). Regulation of ATM and ATR by SMARCA1 and BRG1. <i>Biochim Biophys Acta Gene Regul Mech</i> , 1861(12), 1076-1092. doi:10.1016/j.bbagg.2018.10.004	Cf Sethy, R., 2018 1.11.3 Physiopathologie Du Syndrome Coffin-Siris
Aguilera, C., 2019	Aguilera, C., Gabau, E., Laurie, S., Baena, N., Derdak, S., Capdevila, N., . . . Ruiz, A. (2019). Identification of a de novo splicing variant in the Coffin-Siris gene, SMARCE1, in a patient with Angelman-like syndrome. <i>Mol Genet Genomic Med</i> , 7(1), e00511. doi:10.1002/mgg3.511	Cette étude a identifié un nouveau variant hétérozygote d'épissage SMARCE1 qui entraîne un saut d'exon chez un patient présentant un phénotype de type Angelman. La réévaluation clinique du patient a confirmé la présence de caractéristiques cliniques caractéristiques du SCS



Etude	Reference	Synthese
Demily, C., 2019	Demily, C., Duwime, C., Lopez, C., Hemimou, C., Poisson, A., Plasse, J., . . . Vaivre-Douret, L. (2019). Corpus callosum metrics predict severity of visuospatial and neuromotor dysfunctions in ARID1B mutations with Coffin-Siris syndrome. <i>Psychiatr Genet</i> , 29(6), 237-242. doi:10.1097/ypg.000000000000225	L'auteur montre que les anomalies du corps calleux causées par les mutations de l'ARID1B peuvent être prédictives du phénotype visuospatial et moteur dans le syndrome de Coffin-Siris.
Gazdagh, G., 2019	Gazdagh, G., Blyth, M., Scurr, I., Turnpenny, P. D., Mehta, S. G., Armstrong, R., . . . Joss, S. (2019). Extending the clinical and genetic spectrum of ARID2 related intellectual disability. A case series of 7 patients. <i>Eur J Med Genet</i> , 62(1), 27-34. doi:10.1016/j.ejmg.2018.04.014	Cet article décrit 7 individus non apparentés, 2 avec des délétions de la région ARID2 et 5 avec des mutations tronquant de novo dans le gène ARID2. Les similitudes avec le SCS sont évidentes.
Machol, K., 2019	Machol, K., Rousseau, J., Ehresmann, S., Garcia, T., Nguyen, T. T. M., Spillmann, R. C., . . . Campeau, P. M. (2019). Expanding the Spectrum of BAF-Related Disorders: De Novo Variants in SMARCC2 Cause a Syndrome with Intellectual Disability and Developmental Delay. <i>Am J Hum Genet</i> , 104(1), 164-178. doi:10.1016/j.ajhg.2018.11.007	Identification de 13 variants dans SMARCC2 chez 15 patients. La clinique recoupe les syndromes de déficience intellectuelle associés à d'autres sous-unités BAF, comme les syndromes Coffin-Siris et Nicolaidis-Baraitser.

Etude	Reference	Synthese
Nixon, K. C. J., 2019	Nixon, K. C. J., Rousseau, J., Stone, M. H., Sarikahya, M., Ehresmann, S., Mizuno, S., . . . Campeau, P. M. (2019). A Syndromic Neurodevelopmental Disorder Caused by Mutations in SMARCD1, a Core SWI/SNF Subunit Needed for Context-Dependent Neuronal Gene Regulation in Flies. <i>Am J Hum Genet</i> , 104(4), 596-610. doi:10.1016/j.ajhg.2019.02.001	Ce article présente le cas de cinq personnes présentant des mutations dans SMARCD1 et le rôle pour l'orthologue Bap60 du SMARCD1 dans la régulation des gènes du neurodéveloppement pendant une période critique du développement du cerveau
Pranckėnienė, L., 2019	Pranckėnienė, L., Siavrienė, E., Gueneau, L., Preikšaitienė, E., Mikštienė, V., Reymond, A., & Kučinskas, V. (2019). De novo splice site variant of ARID1B associated with pathogenesis of Coffin-Siris syndrome. <i>Mol Genet Genomic Med</i> , 7(12), e1006. doi:10.1002/mgg3.1006	L'auteur décrit un variant pathogène de l'exon 19 qui a provoqué une mutation par déplacement de cadre dans la protéine ARID1B au niveau de l'exon terminal, entraînant l'expression d'un phénotype grave de syndrome Coffin-Siris.
Sekiguchi, F., 2019	Sekiguchi, F., Tsurusaki, Y., Okamoto, N., Teik, K. W., Mizuno, S., Suzumura, H., . . . Matsumoto, N. (2019). Genetic abnormalities in a large cohort of Coffin-Siris syndrome patients. <i>J Hum Genet</i> , 64(12), 1173-1186. doi:10.1038/s10038-019-0667-4	Revue des anomalies génétiques sur 215 patients atteints du SCS.

Etude	Reference	Synthese
Zawerton, A., 2019	Zawerton, A., Yao, B., Yeager, J. P., Pippucci, T., Haseeb, A., Smith, J. D., . . . Lefebvre, V. (2019). De Novo SOX4 Variants Cause a Neurodevelopmental Disease Associated with Mild Dysmorphism. <i>Am J Hum Genet</i> , 104(2), 246-259. doi:10.1016/j.ajhg.2018.12.014	Cette étude a identifié les variants hétérozygotes de novo SOX4 chez quatre enfants qui présentent un retard développemental, un handicap intellectuel et de légères anomalies morphologiques faciales et digitaux. Ces variants ne figurent pas dans la base de données gnomAD des individus au développement vraisemblablement normal, mais 12 autres variants de missense SOX4 dans le domaine HMG sont enregistrés et tous démontrent une activité partielle ou totale dans le test de report.
Jia, S., 2020	Jia, S., Wu, X., Wu, Y., Cui, X., Tao, B., Zhu, Z., & Hu, W. (2020). Multiple Developmental Defects in sox11a Mutant Zebrafish with Features of Coffin-Siris Syndrome. <i>Int J Biol Sci</i> , 16(15), 3039-3049. doi:10.7150/ijbs.47510	L'auteur a constaté que le mutant sox11am/m présentait les caractéristiques du syndrome de Coffin-Siris.
Lee, B. L., 2020	Lee, B. L., Oh, S. H., Jun, K. R., Hur, Y. J., Lee, J. E., Keum, C., & Chung, W. Y. (2020). First Korean Case of Coffin-Siris Syndrome with a Novel Frameshift ARID1B Mutation. <i>Ann Clin Lab Sci</i> , 50(1), 140-145.	Une nouvelle mutation hétérozygote c.2201dupG (p.Ser736Ilefs*27) sur le gène ARID1B chez une patiente qui présente un phénotype atypique de SCS
Li, D., 2020	Li, D., Ahrens-Nicklas, R. C., Baker, J., Bhamhani, V., Calhoun, A., Cohen, J. S., . . . Schrier Vergano, S. A. (2020). The variability of SMARCA4-related Coffin-Siris syndrome: Do nonsense candidate variants add to milder phenotypes? <i>Am J Med Genet A</i> , 182(9), 2058-2067. doi:10.1002/ajmg.a.61732	Descriptions des variations phénotypiques de 15 personnes chez qui a été mis en évidence un variant de SMARCA4

Etude	Reference	Synthese
Lian, S., 2020	Lian, S., Ting, T. W., Lai, A. H. M., Tan, E. S., Wei, H., Cham, B., & Tan, E. C. (2020). Coffin-Siris Syndrome-1: Report of five cases from Asian populations with truncating mutations in the ARID1B gene. <i>J Neurol Sci</i> , 414, 116819. doi:10.1016/j.jns.2020.116819	Des variants runcating du gène ARID1B ont été identifiés chez cinq patients asiatiques sans lien de parenté présentant des caractéristiques du Syndrome Coffin-Siris.
Milone, R., 2020	Milone, R., Gnazzo, M., Stefanutti, E., Serafin, D., & Novelli, A. (2020). A new missense mutation in DPF2 gene related to Coffin Siris syndrome 7: Description of a mild phenotype expanding DPF2-related clinical spectrum and differential diagnosis among similar syndromes epigenetically determined. <i>Brain Dev</i> , 42(2), 192-198. doi:10.1016/j.braindev.2019.10.007	Description clinique d'un patient présentant une nouvelle mutation dans le DPF2 avec un phénotype léger pour élargir la variabilité phénotypique du Syndrome Coffin-Siris.
Miraldi Utz, 2020	Miraldi Utz, V., Brightman, D. S., Sandoval, M. A., Hufnagel, R. B., & Saal, H. M. (2020). Systemic and ocular manifestations of a patient with mosaic ARID1A-associated Coffin-Siris syndrome and review of select mosaic conditions with ophthalmic manifestations. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 184(3), 644-655. doi:10.1002/ajmg.c.31839	Description des manifestations systémiques et oculaires chez un enfant atteint du SCS

Etude	Reference	Synthese
Pascolini, G., 2020	Pascolini, G., Valiante, M., Bottillo, I., Laino, L., Fleischer, N., Ferraris, A., & Grammatico, P. (2020). Striking phenotypic overlap between Nicolaides-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion. <i>Eur J Med Genet</i> , 63(3), 103739. doi:10.1016/j.ejmg.2019.103739	Une nouvelle microdélétion 6q25.3, qui n'englobe qu'une partie du gène ARID1B chez 2 jumeaux ayant un phénotype de SCS et du syndrome de Baraitser -Nicolaïdes

## Phénotype Du Syndrome Coffin-Siris

Etude	Reference	Synthese
Coulibaly, B., 2010	Coulibaly, B., Sigaudy, S., Girard, N., Popovici, C., Missirian, C., Heckenroth, H., . . . Fernandez, C. (2010). Coffin-Siris syndrome with multiple congenital malformations and intrauterine death: towards a better delineation of the severe end of the spectrum. <i>Eur J Med Genet</i> , 53(5), 318-321. doi:10.1016/j.ejmg.2010.07.005	Une forme très grave du SCS avec un trouble cardiaque et de multiples malformations cérébrales dont l'agénésie du corps calleux et la malformation de Dandy Walker chez un garçon mort né issu de parents consanguins
Bender, H. A., 2011	Bender, H. A., Zaroff, C. M., Karantzoulis, S., Nakhutina, L., MacAllister, W. S., & Luciano, D. (2011). Cognitive and behavioral functioning in Coffin-Siris syndrome and epilepsy: a case presentation. <i>J Genet Psychol</i> , 172(1), 56-66. doi:10.1080/00221325.2010.506604	Caractérisation du profil cognitif, adaptatif et comportemental du SCS et de l'épilepsie chez un enfant de 7,5 ans.
Zhu, J., 2012	Zhu, J., Qiu, J., Magrane, G., Abedalthagafi, M., Zanko, A., Golabi, M., & Chehab, F. F. (2012). Duplication of C7orf58, WNT16 and FAM3C in an obese female with a t(7;22)(q32.1;q11.2) chromosomal translocation and clinical features resembling Coffin-Siris Syndrome. <i>PLoS One</i> , 7(12), e52353. doi:10.1371/journal.pone.0052353	Caractérisation de la translocation chromosomique t(7;22)(q32;q11.2) chez une femme atteinte du SCS et d'une obésité . La dysrégulation et/ou les perturbations de C7orf58, WNT16 et FAM3C sont à la base du phénotype de ce patient, servent de gènes candidats et pourraient fournir des indications sur le rôle physiologique du nouveau gène C7orf58.
Smith, M. J., 2013	Smith, M. J., O'Sullivan, J., Bhaskar, S. S., Hadfield, K. D., Poke, G., Caird, J., . . . Evans, D. G. (2013). Loss-of-function mutations in SMARCE1 cause an inherited disorder of multiple spinal meningiomas. <i>Nat Genet</i> , 45(3), 295-298. doi:10.1038/ng.2552	Cf. Smith, M. J., 2013 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris.

Etude	Reference	Synthese
Wieczorek, D., 2013	Wieczorek, D., Bögershausen, N., Beleggia, F., Steiner-Haldenstädt, S., Pohl, E., Li, Y., . . . Wollnik, B. (2013). A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling. <i>Hum Mol Genet</i> , 22(25), 5121-5135. doi:10.1093/hmg/ddt366	Identification d'une délétion de novo 1-bp (c.677delG, p.Gly226Glufs*53) et d'une mutation de novo missense (c.914G>T, p.Cys305Phe) dans la PHF6 chez deux individus présentant un SCS.
Di Donato, N., 2014	Di Donato, N., Isidor, B., Lopez Cazaux, S., Le Caignec, C., Klink, B., Kraus, C., . . . Hackmann, K. (2014). Distinct phenotype of PHF6 deletions in females. <i>Eur J Med Genet</i> , 57(2-3), 85-89. doi:10.1016/j.ejmg.2013.12.003	Ce rapport confirme que la perte de PHF6 chez les femmes se traduit par un phénotype reconnaissable qui chevauche le syndrome de Coffin-Siris et qui est distinct du syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann.
Kosho, T., 2014	Kosho, T., & Okamoto, N. (2014). Genotype-phenotype correlation of Coffin-Siris syndrome caused by mutations in SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, and ARID1A. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 262-275. doi:10.1002/ajmg.c.31407	Revue de la corrélation génotype-phénotype de patients présentant des mutations dans SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1 et ARID1A en réévaluant les résultats cliniques et moléculaires.
Malli, T., 2014	Malli, T., Duba, H. C., Erdel, M., Marschon, R., Kranewitter, W., Deutschbauer, S., . . . Webersinke, G. (2014). Disruption of the ARID1B and ADAMTS6 loci due to a t(5;6)(q12.3;q25.3) in a patient with developmental delay. <i>Am J Med Genet A</i> , 164a(12), 3126-3131. doi:10.1002/ajmg.a.36738	Informations sur les mécanismes pathogènes et l' implication d'ARID1B dans le neurodéveloppement.
Santen, G. W., 2014	Santen, G. W., & Clayton-Smith, J. (2014). The ARID1B phenotype: what we have learned so far. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 276-289. doi:10.1002/ajmg.c.31414	Revue de la littérature sur les différents phénotypes des patients avec une mutation dans ARID1B.

Etude	Reference	Synthese
Sousa, S. B., 2014	Sousa, S. B., & Hennekam, R. C. (2014). Phenotype and genotype in Nicolaides-Baraitser syndrome. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 302-314. doi:10.1002/ajmg.c.31409	Cf. Sousa, S. B., 2014 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Tsurusaki, Y., 2014	Tsurusaki, Y., Koshimizu, E., Ohashi, H., Phadke, S., Kou, I., Shiina, M., . . . Matsumoto, N. (2014). De novo SOX11 mutations cause Coffin-Siris syndrome. <i>Nat Commun</i> , 5, 4011. doi:10.1038/ncomms5011	Cf. Tsurusaki, Y., 2014 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Tzeng, M., 2014	Tzeng, M., du Souich, C., Cheung, H. W., & Boerkoel, C. F. (2014). Coffin-Siris syndrome: phenotypic evolution of a novel SMARCA4 mutation. <i>Am J Med Genet A</i> , 164a(7), 1808-1814. doi:10.1002/ajmg.a.36533	Une nouvelle mutation de novo ,un faux sens hétérozygote dans l'exon 17, domaine SNF2 de SMARCA4 chez un patient avec un phénotype du SCS
Vals, M. A., 2014	Vals, M. A., Öıglane-Shlik, E., Nõukas, M., Shor, R., Peet, A., Kals, M., . . . Öunap, K. (2014). Coffin-Siris Syndrome with obesity, macrocephaly, hepatomegaly and hyperinsulinism caused by a mutation in the ARID1B gene. <i>Eur J Hum Genet</i> , 22(11), 1327-1329. doi:10.1038/ejhg.2014.25	Cf. Vals, M. A., 2014 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Zweier, C., 2014	Zweier, C., Rittinger, O., Bader, I., Berland, S., Cole, T., Degenhardt, F., . . . Wieczorek, D. (2014). Females with de novo aberrations in PHF6: clinical overlap of Borjeson-Forssman-Lehmann with Coffin-Siris syndrome. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 290-301. doi:10.1002/ajmg.c.31408	Caractérisation du phénotype féminin causé par des aberrations de novo dans la PHF6, des chevauchements et caractéristiques différentielles du SCS et du yndrome de Borjeson
Shang, L., 2015	Shang, L., Cho, M. T., Retterer, K., Folk, L., Humberson, J., Rohena, L., . . . Chung, W. K. (2015). Mutations in ARID2 are associated with intellectual disabilities. <i>Neurogenetics</i> , 16(4), 307-314. doi:10.1007/s10048-015-0454-0	Cf Shang, L., 2015 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris.



Etude	Reference	Synthese
Yu, Y., 2015	Yu, Y., Yao, R., Wang, L., Fan, Y., Huang, X., Hirschhorn, J., . . . Shen, Y. (2015). De novo mutations in ARID1B associated with both syndromic and non-syndromic short stature. BMC Genomics, 16(1), 701. doi:10.1186/s12864-015-1898-1	Cf Yu, Y. dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris.
Mignot, C., 2016	Mignot, C., Moutard, M. L., Rastetter, A., Boutaud, L., Heide, S., Billette, T., . . . Héron, D. (2016). ARID1B mutations are the major genetic cause of corpus callosum anomalies in patients with intellectual disability. Brain, 139(11), e64. doi:10.1093/brain/aww181	Cf Mignot, C. dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris.
Smith, J. A., 2016	Smith, J. A., Holden, K. R., Friez, M. J., Jones, J. R., & Lyons, M. J. (2016). A novel familial autosomal dominant mutation in ARID1B causing neurodevelopmental delays, short stature, and dysmorphic features. Am J Med Genet A, 170(12), 3313-3318. doi:10.1002/ajmg.a.37945	Cf. Smith, J. A., 2016 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Takenouchi, T., 2016	Takenouchi, T., Yoshihashi, H., Sakaguchi, Y., Uehara, T., Honda, M., Takahashi, T., . . . Miyama, S. (2016). Hirschsprung disease as a yet undescribed phenotype in a patient with ARID1B mutation. Am J Med Genet A, 170(12), 3249-3252. doi:10.1002/ajmg.a.37861	Rôle potentiel du complexe BAF dans la pathogénéicité du système neuronal entérique à partir d'un patient avec mutation dans ARID1B qui présente une cataracte congénitale et une maladie de Hirschsprung
Miyatake, S., 2017	Miyatake, S., Okamoto, N., Stark, Z., Nabetani, M., Tsurusaki, Y., Nakashima, M., . . . Matsumoto, N. (2017). ANKRD11 variants cause variable clinical features associated with KBG syndrome and Coffin-Siris-like syndrome. J Hum Genet, 62(8), 741-746. doi:10.1038/jhg.2017.24	Une étude sur cinq individus( dont 4 atteints) avec des variants ANKRD11. L'une était typique du KBGS, deux du SCS et une présentait une déficience intellectuelle avec des spasmes infantiles.

Etude	Reference	Synthese
Okamoto, N., 2018	Okamoto, N., Ehara, E., Tsurusaki, Y., Miyake, N., & Matsumoto, N. (2018). Coffin-Siris syndrome and cardiac anomaly with a novel SOX11 mutation. <i>Congenit Anom (Kyoto)</i> , 58(3), 105-107. doi:10.1111/cga.12242	Ce article signale une nouvelle mutation dans SOX11 chez un patient atteint du SCS avec une coarctation de l'aorte. Les anomalies cardiaques pourraient représenter une complication importante chez les patients présentant des mutations SOX11.
Sethy, R., 2018	Sethy, R., Rakesh, R., Patne, K., Arya, V., Sharma, T., Haokip, D. T., . . . Muthuswami, R. (2018). Regulation of ATM and ATR by SMARCAL1 and BRG1. <i>Biochim Biophys Acta Gene Regul Mech</i> , 1861(12), 1076-1092. doi:10.1016/j.bbagr.2018.10.004	Cf Sethy, R., 2018 1.11.3 Physiopathologie Du Syndrome Coffin-Siris
Khazanchi, R., 2019	Khazanchi, R., Ronspies, C. A., Smith, S. C., & Starr, L. J. (2019). Patient with anomalous skin pigmentation expands the phenotype of ARID2 loss-of-function disorder, a SWI/SNF-related intellectual disability. <i>Am J Med Genet A</i> , 179(5), 808-812. doi:10.1002/ajmg.a.61075	Cas d'un patient présentant un phénotype de SCS chez qui a été indentifié une nouvelle mutation d'ARID2 causant une perte de fonction.
Knapp, K. M., 2019	Knapp, K. M., Poke, G., Jenkins, D., Truter, W., & Bicknell, L. S. (2019). Expanding the phenotypic spectrum associated with DPF2: A new case report. <i>Am J Med Genet A</i> , 179(8), 1637-1641. doi:10.1002/ajmg.a.61262	Un nouveau variant de novo missense DPF2, c.1066T>G, p.Cys356Gly associé à un phénotype de Pierre Robin avec hernie diaphragmatique qui n'a pas suggéré immédiatement le syndrome Coffin Siris.
Machol, K., 2019	Machol, K., Rousseau, J., Ehresmann, S., Garcia, T., Nguyen, T. T. M., Spillmann, R. C., . . . Campeau, P. M. (2019). Expanding the Spectrum of BAF-Related Disorders: De Novo Variants in SMARCC2 Cause a Syndrome with Intellectual Disability and Developmental Delay. <i>Am J Hum Genet</i> , 104(1), 164-178. doi:10.1016/j.ajhg.2018.11.007	Cf. dans Machol, K., 2019 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris

Etude	Reference	Synthese
Nixon, K. C. J., 2019	Nixon, K. C. J., Rousseau, J., Stone, M. H., Sarikahya, M., Ehresmann, S., Mizuno, S., . . . Campeau, P. M. (2019). A Syndromic Neurodevelopmental Disorder Caused by Mutations in SMARCD1, a Core SWI/SNF Subunit Needed for Context-Dependent Neuronal Gene Regulation in Flies. <i>Am J Hum Genet</i> , 104(4), 596-610. doi:10.1016/j.ajhg.2019.02.001	Cf. Nixon, K. C. 2019 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Pranckėnienė, L., 2019	Pranckėnienė, L., Siavrienė, E., Gueneau, L., Preikšaitienė, E., Mikštienė, V., Reymond, A., & Kučinskas, V. (2019). De novo splice site variant of ARID1B associated with pathogenesis of Coffin-Siris syndrome. <i>Mol Genet Genomic Med</i> , 7(12), e1006. doi:10.1002/mgg3.1006	Cf. Pranckėnienė, L., 2019 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Tchanque-Fossuo, C. N., 2019	Tchanque-Fossuo, C. N., Dahle, S. E., Kiuru, M., & Isseroff, R. R. (2019). Vitiligo and melanocytic nevi: New findings in Coffin-Siris syndrome associated with ARID1B germline mutation. <i>JAAD Case Rep</i> , 5(1), 50-53. doi:10.1016/j.jdc.2018.08.024	L'auteur signale un patient dont le diagnostic de CSS est génétiquement confirmé et qui présente un phénotype frappant affectant les mélanocyte. Le lien entre la mutation ARID1B, le vitiligo et les naevus mélanocytaires pourrait faciliter l'identification de cibles thérapeutiques pour les troubles à fonction aberrante ou la prolifération des mélanocytes.
van der Sluijs, P. J., 2019	van der Sluijs, P. J., Jansen, S., Vergano, S. A., Adachi-Fukuda, M., Alanay, Y., AlKindy, A., . . . Santen, G. W. E. (2019). The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin-Siris syndrome. <i>Genet Med</i> , 21(6), 1295-1307. doi:10.1038/s41436-018-0330-z	Une étude sur 79 patients atteint du SCS lié à une mutation de ARID1B-CSS et 64 patients ARID1B-ID. Les troubles liés aux ARID1B semblent se composer d'un spectre, et les patients doivent être pris en charge de manière similaire.
Zawerton, A., 2019	Zawerton, A., Yao, B., Yeager, J. P., Pippucci, T., Haseeb, A., Smith, J. D., . . . Lefebvre, V. (2019). De Novo SOX4 Variants Cause a Neurodevelopmental Disease Associated with Mild Dysmorphism. <i>Am J Hum Genet</i> , 104(2), 246-259. doi:10.1016/j.ajhg.2018.12.014	Cf. Zawerton, A., 2019 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris

Etude	Reference	Synthese
Li, D., 2020	Li, D., Ahrens-Nicklas, R. C., Baker, J., Bhambhani, V., Calhoun, A., Cohen, J. S., . . . Schrier Vergano, S. A. (2020). The variability of SMARCA4-related Coffin-Siris syndrome: Do nonsense candidate variants add to milder phenotypes? <i>Am J Med Genet A</i> , 182(9), 2058-2067. doi:10.1002/ajmg.a.61732	Cf Li, D, 2020 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Lian, S., 2020	Lian, S., Ting, T. W., Lai, A. H. M., Tan, E. S., Wei, H., Cham, B., & Tan, E. C. (2020). Coffin-Siris Syndrome-1: Report of five cases from Asian populations with truncating mutations in the ARID1B gene. <i>J Neurol Sci</i> , 414, 116819. doi:10.1016/j.jns.2020.116819	Cf Li, Lian. S. 2020 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Milone, R., 2020	Milone, R., Gnazzo, M., Stefanutti, E., Serafin, D., & Novelli, A. (2020). A new missense mutation in DPF2 gene related to Coffin Siris syndrome 7: Description of a mild phenotype expanding DPF2-related clinical spectrum and differential diagnosis among similar syndromes epigenetically determined. <i>Brain Dev</i> , 42(2), 192-198. doi:10.1016/j.braindev.2019.10.007	Cf. Milone R 2020 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Miraldi Utz, V. 2020	Miraldi Utz, V., Brightman, D. S., Sandoval, M. A., Hufnagel, R. B., & Saal, H. M. (2020). Systemic and ocular manifestations of a patient with mosaic ARID1A-associated Coffin-Siris syndrome and review of select mosaic conditions with ophthalmic manifestations. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 184(3), 644-655. doi:10.1002/ajmg.c.31839	Cf. Miraldi Utz V. 2020 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Pascolini, G., 2020	Pascolini, G., Valiante, M., Bottillo, I., Laino, L., Fleischer, N., Ferraris, A., & Grammatico, P. (2020). Striking phenotypic overlap between Nicolaidis-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion. <i>Eur J Med Genet</i> , 63(3), 103739. doi:10.1016/j.ejmg.2019.103739	Cf. Pascolini, G. 2020 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris.

Etude	Reference	Synthese
Reed, L., 2020	Reed, L., Grady, A., Wilson, C., & Stocks, R. (2020). SMARCE1-related Coffin-Siris Syndrome: Case report and otolaryngologic manifestations of the syndrome. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 128, 109735. doi:10.1016/j.ijporl.2019.109735	Anomalies otolaryngologiques congénitales et manifestations otolaryngologiques chez un patient atteint du SCS en rapport avec une mutation de SMARCE1

## Correlation Genotype-Phenotype

Etude	Reference	Synthèse
Halgren, C., 2012	Halgren, C., Kjaergaard, S., Bak, M., Hansen, C., El-Schich, Z., Anderson, C. M., . . . Bache, I. (2012). Corpus callosum abnormalities, intellectual disability, speech impairment, and autism in patients with haploinsufficiency of ARID1B. <i>Clin Genet</i> , 82(3), 248-255. doi:10.1111/j.1399-0004.2011.01755.x	Cf. Halgren, C., 2012 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Kosho, T., 2013	Kosho, T., Okamoto, N., Ohashi, H., Tsurusaki, Y., Imai, Y., Hibi-Ko, Y., . . . Matsumoto, N. (2013). Clinical correlations of mutations affecting six components of the SWI/SNF complex: detailed description of 21 patients and a review of the literature. <i>Am J Med Genet A</i> , 161a(6), 1221-1237. doi:10.1002/ajmg.a.35933	L'auteur décrit les corrélations entre les mutations génétiques dans les six éléments du complexe SWI/SNF et leurs manifestations phénotypiques.
Wieczorek, D., 2013	Wieczorek, D., Bögershausen, N., Beleggia, F., Steiner-Haldenstädt, S., Pohl, E., Li, Y., . . . Wollnik, B. (2013). A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling. <i>Hum Mol Genet</i> , 22(25), 5121-5135. doi:10.1093/hmg/ddt366	Diagnostic génétique du SCS et du syndrome de Baraister-Nicolaïdes( par le séquençage de l'exome entier, le séquençage de 23 gènes du complexe SWI/SNF, et le caryotype moléculaire) et importance des corrélations génotype-phénotype dans la stratégie diagnostique.
Kosho, T., 2014	Kosho, T., & Okamoto, N. (2014). Genotype-phenotype correlation of Coffin-Siris syndrome caused by mutations in SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, and ARID1A. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 262-275. doi:10.1002/ajmg.c.31407	Cf. Kosho, T. 2014 dans 1.11.6 Phénotype Du Syndrome Coffin-Siris
Sousa, S. B., 2014	Sousa, S. B., & Hennekam, R. C. (2014). Phenotype and genotype in Nicolaides-Baraitser syndrome. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 302-314. doi:10.1002/ajmg.c.31409	Cf. Sousa, S. B., 2014 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Gossai, N., 2015	Gossai, N., Biegel, J. A., Messiaen, L., Berry, S. A., & Moertel, C. L. (2015). Report of a patient with a constitutional missense mutation in SMARCB1, Coffin-Siris phenotype, and schwannomatosis. <i>Am J Med Genet A</i> , 167a(12), 3186-3191. doi:10.1002/ajmg.a.37356	Cf. Gossai, N., 2015 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris

Etude	Reference	Synthèse
Ben-Salem, S., 2016	Ben-Salem, S., Sobreira, N., Akawi, N. A., Al-Shamsi, A. M., John, A., Pramathan, T., . . . Al-Gazali, L. (2016). Gonadal mosaicism in ARID1B gene causes intellectual disability and dysmorphic features in three siblings. <i>Am J Med Genet A</i> , 170a(1), 156-161. doi:10.1002/ajmg.a.37405	Cf. Ben-Salem, S., 2016 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Mignot, C., 2016	Mignot, C., Moutard, M. L., Rastetter, A., Boutaud, L., Heide, S., Billette, T., . . . Héron, D. (2016). ARID1B mutations are the major genetic cause of corpus callosum anomalies in patients with intellectual disability. <i>Brain</i> , 139(11), e64. doi:10.1093/brain/aww181	Cf Mignot, C. dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris.
Miyake, N., 2016	Miyake, N., Abdel-Salam, G., Yamagata, T., Eid, M. M., Osaka, H., Okamoto, N., . . . Matsumoto, N. (2016). Clinical features of SMARCA2 duplication overlap with Coffin-Siris syndrome. <i>Am J Med Genet A</i> , 170(10), 2662-2670. doi:10.1002/ajmg.a.37778	Cf. Miyake, N., 2016 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Smith, J. A., 2016	Smith, J. A., Holden, K. R., Friez, M. J., Jones, J. R., & Lyons, M. J. (2016). A novel familial autosomal dominant mutation in ARID1B causing neurodevelopmental delays, short stature, and dysmorphic features. <i>Am J Med Genet A</i> , 170(12), 3313-3318. doi:10.1002/ajmg.a.37945	Cf. Smith, J. A., 2016 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Errichiello, E., 2017	Errichiello, E., Mustafa, N., Vetro, A., Notarangelo, L. D., de Jonge, H., Rinaldi, B., . . . Zuffardi, O. (2017). SMARCA4 inactivating mutations cause concomitant Coffin-Siris syndrome, microphthalmia and small-cell carcinoma of the ovary hypercalcaemic type. <i>J Pathol</i> , 243(1), 9-15. doi:10.1002/path.4926	Cf Errichiello, E., 2017 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Miyatake, S., 2017	Miyatake, S., Okamoto, N., Stark, Z., Nabetani, M., Tsurusaki, Y., Nakashima, M., . . . Matsumoto, N. (2017). ANKRD11 variants cause variable clinical features associated with KBG syndrome and Coffin-Siris-like syndrome. <i>J Hum Genet</i> , 62(8), 741-746. doi:10.1038/jhg.2017.24	Cf. Miyatake, S., 2017 dans 1.11.6 Phénotype Du Syndrome Coffin-Siris
Okamoto, N., 2018	Okamoto, N., Ehara, E., Tsurusaki, Y., Miyake, N., & Matsumoto, N. (2018). Coffin-Siris syndrome and cardiac anomaly with a novel SOX11 mutation. <i>Congenit Anom (Kyoto)</i> , 58(3), 105-107. doi:10.1111/cga.12242	Cf. Okamoto, N., 2018 dans 1.11.6 Phénotype Du Syndrome Coffin-Siris

Etude	Reference	Synthèse
Demily, C., 2019	Demily, C., Duwime, C., Lopez, C., Hemimou, C., Poisson, A., Plasse, J., . . . Vaivre-Douret, L. (2019). Corpus callosum metrics predict severity of visuospatial and neuromotor dysfunctions in ARID1B mutations with Coffin-Siris syndrome. <i>Psychiatr Genet</i> , 29(6), 237-242. doi:10.1097/ypg.0000000000000225	Cf. Demily, C., 2019 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Gazdagh, G., 2019	Gazdagh, G., Blyth, M., Scurr, I., Turnpenny, P. D., Mehta, S. G., Armstrong, R., . . . Joss, S. (2019). Extending the clinical and genetic spectrum of ARID2 related intellectual disability. A case series of 7 patients. <i>Eur J Med Genet</i> , 62(1), 27-34. doi:10.1016/j.ejmg.2018.04.014	Cf. Gazdagh, G., dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Li, D., 2020	Li, D., Ahrens-Nicklas, R. C., Baker, J., Bhambhani, V., Calhoun, A., Cohen, J. S., . . . Schrier Vergano, S. A. (2020). The variability of SMARCA4-related Coffin-Siris syndrome: Do nonsense candidate variants add to milder phenotypes? <i>Am J Med Genet A</i> , 182(9), 2058-2067. doi:10.1002/ajmg.a.61732	Cf. Li, D, 2020 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Miraldi Utz, 2020	Miraldi Utz, V., Brightman, D. S., Sandoval, M. A., Hufnagel, R. B., & Saal, H. M. (2020). Systemic and ocular manifestations of a patient with mosaic ARID1A-associated Coffin-Siris syndrome and review of select mosaic conditions with ophthalmic manifestations. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 184(3), 644-655. doi:10.1002/ajmg.c.31839	Cf. Miraldi Utz, 2020 dans 1.11.5 Genotype Du Syndrome Coffin-Siris
Reed, L., 2020	Reed, L., Grady, A., Wilson, C., & Stocks, R. (2020). SMARCE1-related Coffin-Siris Syndrome: Case report and otolaryngologic manifestations of the syndrome. <i>Int J Pediatr Otorhinolaryngol</i> , 128, 109735. doi:10.1016/j.ijporl.2019.109735	Cf. Reed, L., 2020 dans 1.11.6 Phénotype Du Syndrome Coffin-Siris



## Diagnostics Différentiels

Etude	Reference	Synthèse
Sousa, S. B., 2009	Sousa, S. B., Abdul-Rahman, O. A., Bottani, A., Cormier-Daire, V., Fryer, A., Gillissen-Kaesbach, G., . . . Hennekam, R. C. (2009). Nicolaides-Baraitser syndrome: Delineation of the phenotype. <i>Am J Med Genet A</i> , 149a(8), 1628-1640. doi:10.1002/ajmg.a.32956	Le principal diagnostic différentiel du syndrome de Coffin-Siris.
Mari, F., 2015	Mari, F., Marozza, A., Mencarelli, M. A., Lo Rizzo, C., Fallerini, C., Dosa, L., . . . Renieri, A. (2015). Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes are a common well recognizable cause of intellectual disability. <i>Brain Dev</i> , 37(5), 527-536. doi:10.1016/j.braindev.2014.08.009	Différences phénotypiques et génétiques du SCS et du syndrome de Baraister-Nicolaides

## La Prise En Charge

Etude	Reference	Synthèse
Shirakami, G., 2005	Shirakami, G., Tazuke-Nishimura, M., Hirakata, H., & Fukuda, K. (2005). [Anesthesia for a pediatric patient with Coffin-Siris syndrome]. <i>Masui</i> , 54(1), 42-45.	Gestion des troubles respiratoires périaneesthésiques chez les patients atteints du syndrome de Coffin-Siris.
Vergano, S., 2014	Vergano, S. S., & Deardorff, M. A. (2014). Clinical features, diagnostic criteria, and management of Coffin-Siris syndrome. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 166c(3), 252-256. doi:10.1002/ajmg.c.31411	Description du phénotype ? du diagnostic génétique et de la prise en charge des patients atteints du SCS.
Ozkan, A. S., 2017	Ozkan, A. S., Akbas, S., Yalin, M. R., Ozdemir, E., & Koylu, Z. (2017). Successful difficult airway management of a child with Coffin-siris syndrome. <i>Clin Case Rep</i> , 5(8), 1312-1314. doi:10.1002/ccr3.1045	Cet article discute l'efficacité du NTI via le C-MAC VL, une alternative utile au laryngoscope direct pour l'intubation orotrachéale des voies aériennes et la gestion anesthésique dans un cas du syndrom Coffin-Siris
Kruizinga, M. D., 2020	Kruizinga, M. D., Zuiker, R., Sali, E., de Kam, M. L., Doll, R. J., Groeneveld, G. J., . . . Cohen, A. F. (2020). Finding Suitable Clinical Endpoints for a Potential Treatment of a Rare Genetic Disease: the Case of ARID1B. <i>Neurotherapeutics</i> , 17(3), 1300-1310. doi:10.1007/s13311-020-00868-9	Une nouvelle approche pour développer de nouveaux critères d'évaluation des troubles du neurodéveloppement, en particulier pour la déficience intellectuelle liée à 'ARID1B.

## Le risque tumoral dans syndromes Coffin-Siris

Etude	Reference	synthèse
Rogers, L., 1988	Rogers, L., Pattisapu, J., Smith, R. R., & Parker, P. (1988). Medulloblastoma in association with the Coffin-Siris syndrome. <i>Childs Nerv Syst</i> , 4(1), 41-44. doi:10.1007/bf00274083	Premier rapport de médulloblastome chez un enfant de 8 ans atteint du syndrome de Coffin-Siris.
Pollono, D., 2009	Pollono, D., Drut, R., Cecotti, N., & Pollono, A. (2009). Neuroblastoma in a patient with Coffin-Siris syndrome. <i>Fetal Pediatr Pathol</i> , 28(4), 185-191. doi:10.1080/15513810902984129	Le cas d'un garçon de 8 ans présentant les caractéristiques phénotypiques du syndrome Coffin-Siris et qui a développé un neuroblastome rétropéritonéal.
Diets, I. J., 2018	Diets, I. J., Waanders, E., Ligtenberg, M. J., van Bladel, D. A. G., Kamping, E. J., Hoogerbrugge, P. M., . . . Jongmans, M. C. (2018). High Yield of Pathogenic Germline Mutations Causative or Likely Causative of the Cancer Phenotype in Selected Children with Cancer. <i>Clin Cancer Res</i> , 24(7), 1594-1603. doi:10.1158/1078-0432.Ccr-17-1725	Les auteurs ont identifié deux gènes, KDM3B et TYK2, potentiellement impliqués dans le cancer et/ou la prédisposition génétique au cancer dans une cohorte de patients .
Pawel, B. R. 2018	Pawel, B. R. (2018). SMARCB1-deficient Tumors of Childhood: A Practical Guide. <i>Pediatr Dev Pathol</i> , 21(1), 6-28. doi:10.1177/1093526617749671	Cette revue fournit des conseils pratiques pour des patients atteints de tumeurs ayant altéré l'expression de SMARCB1.
Bellantoni, G., 2019	Bellantoni, G., Guerrini, F., Del Maestro, M., Galzio, R., & Luzzi, S. (2019). Simple schwannomatosis or an incomplete Coffin-Siris? Report of a particular case. <i>eNeurologicalSci</i> , 14, 31-33. doi:10.1016/j.ensci.2018.11.021	Cas d'une patiente présentant la mutation SMARCB1 qui a développé une rupture spontanée de la rate.
Lin, B., 2020	Lin, B., Kesserwan, C., Quinn, E. A., Einhaus, S. L., Wright, K. D., Azzato, E. M., . . . Upadhyaya, S. A. (2020). Anaplastic Astrocytoma in a Child With Coffin-Siris Syndrome and a Germline SMARCB1 Mutation: A Case Report. <i>J Pediatr Hematol Oncol</i> , 42(3), e177-e180. doi:10.1097/mp.0000000000001361	L'auteur signale un cas d'astrocytome anaplasique chez un enfant de 18 mois atteint de SCS en raison d'une mutation SMARCB1 germinale de novo.

## Revue

Etude	Reference	synthèse
Levy, P., 1991	Levy, P., & Baraitser, M. (1991). Coffin-Siris syndrome. <i>Journal of Medical Genetics</i> , 28(5), 338-341. doi:10.1136/jmg.28.5.338	Une revue de la littérature avec deux cas cliniques atteints du syndrome Coffin-Siris.
Wieczorek, D., 2013	Wieczorek, D., Bögershausen, N., Beleggia, F., Steiner-Haldenstatt, S., Pohl, E., Li, Y., . . . Wollnik, B. (2013). A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling. <i>Hum Mol Genet</i> , 22(25), 5121-5135. doi:10.1093/hmg/ddt366	Cf Wieczorek, D., 2013 dans 1.11.1 Description Générale de la maladie
Kosho, T, 2014	Kosho, T., et al. (2014). "Coffin-Siris syndrome and related disorders involving components of the BAF (mSWI/SNF) complex: historical review and recent advances using next generation sequencing." <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> 166c(3): 241-251.	Une revue de l'effet des mutations du complexe BAF (également connu sous le nom de complexe SWI/SNF des mammifères) dans le développement humain et la formation du cancer, en se concentrant particulièrement sur le syndrome de Coffin-Siris (CSS).

# Coordonnées des centres de référence, de compétences et associations de patients

## Centre de Référence Déficiences Intellectuelles de causes rares

### Centre de Référence des Déficiences Intellectuelles de causes rares, coordonnateurs ;

Dr Delphine Héron, Génétique Clinique - Médecin coordonnateur du Centre de référence de Déficiences intellectuelles de causes rares

Adresse : AP-HP, Hôpital Pitié Salpêtrière - Département de génétique et cytogénétique - 47-83, boulevard de l'Hôpital 75651 Paris cedex 13

Contact : Anne Faudet - anne.faudet@psl.aphp.fr – Tel : 01.42.16.13.87

### Coordonnées des centres de référence constitutifs des Déficiences Intellectuelles de causes rares

CR constitutif Hospices Civils de Lyon	Pr Vincent Des Portes
CR constitutif APHM de Marseille	Pr Mathieu Milh MILH
CR constitutif APHP Trousseau, Paris	Pr Thierry Billette de Villemeur
CR constitutif APHP Necker, Paris	Pr Nadia Bahi Buisson
CR constitutif CHU de Dijon	Pr Christel Thauvin
CR constitutif APHP Necker, Paris	Dr Marlène Rio
CR constitutif APHP Robert Debré, Paris	Dr David Germanaud
CR constitutif CHRU de Brest	Dr Sylviane Peudennier
CR constitutif CHU de Rennes	Dr Laurent Pasquier
CR constitutif CHU de Strasbourg	Dr Salima El Chehadeh

### Centres de compétence des Déficiences Intellectuelles de causes rares

Centre Compétence CHU Tours	Pr Annick Toutain
Centre Compétence APHP Kremlin Bicêtre, Paris	Dr Anya Rothenbuhler Pen
Centre Compétence CHU Lille	Dr Audrey Riquet
Centre Compétence CHU Amiens	Pr Patrick Berquin
Centre Compétence CHU de Besançon	Pr Lionel Van Maldergem
Centre Compétence CHU Nancy	Dr Bruno Leheup
Centre Compétence CHU Nantes	Dr Bertrand Isidor
Centre Compétence CHU Nice	Dr Fabienne Giuliano
Centre Compétence CHU Pointe à Pitre	Dr Marilyn Lackmy Port Lis
Centre Compétence CHU Reims	Pr Nathalie Bednarek
Centre Compétence CHU Toulouse	Dr Caroline Karsenty
Centre Compétence CHU de Bordeaux	Pr Cyril Goizet
Centre Compétence CHU Montpellier	Dr Philippe Meyer

**DéfiScience - Filière de santé maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle** - <http://www.defiscience.fr>

**European Reference Network (ERN) ITHACA**

<https://ern-ithaca.eu>

## Associations de patients

L'association Coffin-Siris France

<https://coffinsiris.fr/>

## Informations complémentaires

Réseau de santé maladies rares méditerranée

<https://www.reseau-maladies-rares.fr/>

Orphanet

<https://www.orpha.net>

The Genetic and Rare Diseases Information

Center

<https://rarediseases.info.nih.gov/>

Online Mendelian Inheritance in Man

<https://www.omim.org/>

GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

**Maladies Rares Info service** – Plateforme d'appel et d'informations des maladies rares

Source Internet : <http://www.maladiesraresinfo.org/>

Téléphone : 01 56 53 81 36

## Références bibliographiques

1. Agaimy, A., & Foulkes, W. D. (2018). Hereditary SWI/SNF complex deficiency syndromes. *Semin Diagn Pathol*, 35(3), 193-198. doi:10.1053/j.semmp.2018.01.002
2. Aguilera, C., Gabau, E., Laurie, S., Baena, N., Derdak, S., Capdevila, N., . . . Ruiz, A. (2019). Identification of a de novo splicing variant in the Coffin-Siris gene, SMARCE1, in a patient with Angelman-like syndrome. *Mol Genet Genomic Med*, 7(1), e00511. doi:10.1002/mgg3.511
3. Alembik, Y., Roy, E., Hirsch, E., Tomb, R., & Stoll, C. (1988). [Coffin-Siris syndrome with Lennox-Gastaut syndrome and hypertrophic cardiomyopathy]. *Ann Pédiatr (Paris)*, 35(7), 491-494.
4. Alfert, A., Moreno, N., & Kerl, K. (2019). The BAF complex in development and disease. *Epigenetics Chromatin*, 12(1), 19. doi:10.1186/s13072-019-0264-y
5. Aref-Eshghi, E., Bend, E. G., Hood, R. L., Schenkel, L. C., Carere, D. A., Chakrabarti, R., . . . Sadikovic, B. (2018). BAFopathies' DNA methylation epi-signatures demonstrate diagnostic utility and functional continuum of Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes. *Nat Commun*, 9(1), 4885. doi:10.1038/s41467-018-07193-y
6. Baban, A., Moresco, L., Divizia, M. T., Rossi, A., Ravazzolo, R., Lerone, M., & De Toni, T. (2008). Pituitary hypoplasia and growth hormone deficiency in Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet A*, 146a(3), 384-388. doi:10.1002/ajmg.a.32111
7. Barber, N., & Say, B. (1978). Coffin-Siris syndrome. *Am J Dis Child*, 132(10), 1044. doi:10.1001/archpedi.1978.02120350112028
8. Bellantoni, G., Guerrini, F., Del Maestro, M., Galzio, R., & Luzzi, S. (2019). Simple schwannomatosis or an incomplete Coffin-Siris? Report of a particular case. *eNeurologicalSci*, 14, 31-33. doi:10.1016/j.ensci.2018.11.021
9. Bender, H. A., Zaroff, C. M., Karantzoulis, S., Nakhutina, L., MacAllister, W. S., & Luciano, D. (2011). Cognitive and behavioral functioning in Coffin-Siris syndrome and epilepsy: a case presentation. *J Genet Psychol*, 172(1), 56-66. doi:10.1080/00221325.2010.506604
10. Ben-Salem, S., Sobreira, N., Akawi, N. A., Al-Shamsi, A. M., John, A., Pramathan, T., . . . Al-Gazali, L. (2016). Gonadal mosaicism in ARID1B gene causes intellectual disability and dysmorphic features in three siblings. *Am J Med Genet A*, 170a(1), 156-161. doi:10.1002/ajmg.a.37405
11. Bochkova, D. N., Ternova, T. I., & Mastrakova, V. N. (1986). [Coffin-Siris syndrome]. *Pediatrriia*(5), 59-61.
12. Bodurtha, J., Kessel, A., Berman, W., & Hartenberg, M. (1986). Distinctive gastrointestinal anomaly associated with Coffin-Siris syndrome. *J Pediatr*, 109(6), 1015-1017. doi:10.1016/s0022-3476(86)80288-8
13. Bögershausen, N., & Wollnik, B. (2018). Mutational Landscapes and Phenotypic Spectrum of SWI/SNF-Related Intellectual Disability Disorders. *Front Mol Neurosci*, 11, 252. doi:10.3389/fnmol.2018.00252
14. Bonioli, E., Palmieri, A., Bertola, A., & Bellini, C. (1995). Autosomal recessive mode of inheritance of a Coffin-Siris like syndrome. *Genet Couns*, 6(4), 309-312.
15. Braddock, S. R., Lipinski, R. J., Williams, M. S., & Carey, J. C. (2015). 35(th) Annual David W Smith Workshop on Malformations and Morphogenesis: abstracts of the 2014 annual meeting. *Am J Med Genet A*, 167a(8), 1685-1740. doi:10.1002/ajmg.a.37107
16. Bramswig, N. C., Caluseriu, O., Lüdecke, H. J., Bolduc, F. V., Noel, N. C., Wieland, T., . . . Wieczorek, D. (2017). Heterozygosity for ARID2 loss-of-function mutations in individuals with a Coffin-Siris syndrome-like phenotype. *Hum Genet*, 136(3), 297-305. doi:10.1007/s00439-017-1757-z
17. Bramswig, N. C., Lüdecke, H. J., Alanay, Y., Albrecht, B., Barthelmie, A., Boduroglu, K., . . . Wieczorek, D. (2015). Exome sequencing unravels unexpected differential diagnoses in individuals with the tentative diagnosis of Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes. *Hum Genet*, 134(6), 553-568. doi:10.1007/s00439-015-1535-8
18. Brunetti-Pierri, N., Esposito, V., & Salerno, M. (2003). Premature thelarche in Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet A*, 121a(2), 174-176. doi:10.1002/ajmg.a.20158
19. Burlina, A. B., Sherwood, W. G., & Zacchello, F. (1990). Partial biotinidase deficiency associated with Coffin-Siris syndrome. *Eur J Pediatr*, 149(9), 628-629. doi:10.1007/bf02034749
20. Cappuccio, G., Brunetti-Pierri, R., Torella, A., Pinelli, M., Castello, R., Casari, G., . . .

- Brunetti-Pierri, N. (2019). Retinal dystrophy in an individual carrying a de novo missense variant of SMARCA4. *Mol Genet Genomic Med*, 7(6), e682. doi:10.1002/mgg3.682
21. Chandler, R. L., & Magnuson, T. (2016). The SWI/SNF BAF-A complex is essential for neural crest development. *Dev Biol*, 411(1), 15-24. doi:10.1016/j.ydbio.2016.01.015
  22. Coffin, G. S., & Siris, E. (1970). Mental Retardation With Absent Fifth Fingernail and Terminal Phalanx. *American Journal of Diseases of Children*, 119(5), 433-439. doi:10.1001/archpedi.1970.02100050435009
  23. Coffin, G. S., & Siris, E. (1970). Mental retardation with absent fifth fingernail and terminal phalanx. *Am J Dis Child*, 119(5), 433-439. doi:10.1001/archpedi.1970.02100050435009
  24. Coffin, G. S., & Siris, E. (1985). The Coffin-Siris syndrome. *Am J Dis Child*, 139(1), 12. doi:10.1001/archpedi.1985.02140030014014
  25. Coulibaly, B., Sigaudy, S., Girard, N., Popovici, C., Missirian, C., Heckenroth, H., . . . Fernandez, C. (2010). Coffin-Siris syndrome with multiple congenital malformations and intrauterine death: towards a better delineation of the severe end of the spectrum. *Eur J Med Genet*, 53(5), 318-321. doi:10.1016/j.ejmg.2010.07.005
  26. Curcio, M. R., Ferranti, S., Lotti, F., & Grosso, S. (2020). Coffin-Siris syndrome and epilepsy. *Neurol Sci*. doi:10.1007/s10072-020-04782-y
  27. DeBassio, W. A., Kemper, T. L., & Knoefel, J. E. (1985). Coffin-Siris syndrome. Neuropathologic findings. *Arch Neurol*, 42(4), 350-353. doi:10.1001/archneur.1985.04060040060012
  28. Delvaux, V., Moerman, P., & Fryns, J. P. (1998). Diaphragmatic hernia in the Coffin-Siris syndrome. *Genet Couns*, 9(1), 45-50.
  29. Demily, C., Duwime, C., Lopez, C., Hemimou, C., Poisson, A., Plasse, J., . . . Vaivre-Douret, L. (2019). Corpus callosum metrics predict severity of visuospatial and neuromotor dysfunctions in ARID1B mutations with Coffin-Siris syndrome. *Psychiatr Genet*, 29(6), 237-242. doi:10.1097/ypg.0000000000000225
  30. Di Donato, N., Isidor, B., Lopez Cazaux, S., Le Caignec, C., Klink, B., Kraus, C., . . . Hackmann, K. (2014). Distinct phenotype of PHF6 deletions in females. *Eur J Med Genet*, 57(2-3), 85-89. doi:10.1016/j.ejmg.2013.12.003
  31. Diets, I. J., Prescott, T., Champaigne, N. L., Mancini, G. M. S., Krossnes, B., Frič, R., . . . Kleefstra, T. (2019). A recurrent de novo missense pathogenic variant in SMARCB1 causes severe intellectual disability and choroid plexus hyperplasia with resultant hydrocephalus. *Genet Med*, 21(3), 572-579. doi:10.1038/s41436-018-0079-4
  32. Diets, I. J., Waanders, E., Ligtenberg, M. J., van Bladel, D. A. G., Kamping, E. J., Hoogerbrugge, P. M., . . . Jongmans, M. C. (2018). High Yield of Pathogenic Germline Mutations Causative or Likely Causative of the Cancer Phenotype in Selected Children with Cancer. *Clin Cancer Res*, 24(7), 1594-1603. doi:10.1158/1078-0432.Ccr-17-1725
  33. Dimaculangan, D., Lokhandwala, B., Wlody, D., & Gross, R. (2001). Difficult airway in a patient with Coffin-Siris syndrome. *Anesth Analg*, 92(2), 554-555. doi:10.1097/0000539-200102000-00050
  34. Dolaghan, M. J., George, S., & McLoone, E. (2019). Raised intra-ocular pressure in the setting of Coffin-Siris syndrome. *Eye (Lond)*, 33(8), 1351-1353. doi:10.1038/s41433-019-0399-x
  35. Dsouza, N. R., Zimmermann, M. T., & Geddes, G. C. (2019). A case of Coffin-Siris syndrome with severe congenital heart disease and a novel SMARCA4 variant. *Cold Spring Harb Mol Case Stud*, 5(3). doi:10.1101/mcs.a003962
  36. Errichiello, E., Mustafa, N., Vetro, A., Notarangelo, L. D., de Jonge, H., Rinaldi, B., . . . Zuffardi, O. (2017). SMARCA4 inactivating mutations cause concomitant Coffin-Siris syndrome, microphthalmia and small-cell carcinoma of the ovary hypercalcaemic type. *J Pathol*, 243(1), 9-15. doi:10.1002/path.4926
  37. Feingold, M. (1978). The Coffin-Siris syndrome. *Am J Dis Child*, 132(7), 660-661. doi:10.1001/archpedi.1978.02120320020003
  38. Filatova, A., Rey, L. K., Lechler, M. B., Schaper, J., Hempel, M., Posmyk, R., . . . Nuber, U. A. (2019). Mutations in SMARCB1 and in other Coffin-Siris syndrome genes lead to various brain midline defects. *Nat Commun*, 10(1), 2966. doi:10.1038/s41467-019-10849-y
  39. Gazdag, G., Blyth, M., Scurr, I., Turnpenny, P. D., Mehta, S. G., Armstrong, R., . . . Joss, S. (2019). Extending the clinical and genetic spectrum of ARID2 related intellectual disability. A case series of 7 patients. *Eur J Med Genet*, 62(1), 27-34. doi:10.1016/j.ejmg.2018.04.014
  40. Gossai, N., Biegel, J. A., Messiaen, L., Berry, S. A., & Moertel, C. L. (2015). Report



- of a patient with a constitutional missense mutation in SMARCB1, Coffin-Siris phenotype, and schwannomatosis. *Am J Med Genet A*, 167a(12), 3186-3191. doi:10.1002/ajmg.a.37356
41. Gripp, K. W., Baker, L., Telegrafi, A., & Monaghan, K. G. (2016). The role of objective facial analysis using FDNA in making diagnoses following whole exome analysis. Report of two patients with mutations in the BAF complex genes. *Am J Med Genet A*, 170(7), 1754-1762. doi:10.1002/ajmg.a.37672
  42. Halgren, C., Kjaergaard, S., Bak, M., Hansen, C., El-Schich, Z., Anderson, C. M., . . . Bache, I. (2012). Corpus callosum abnormalities, intellectual disability, speech impairment, and autism in patients with haploinsufficiency of ARID1B. *Clin Genet*, 82(3), 248-255. doi:10.1111/j.1399-0004.2011.01755.x
  43. Hempel, A., Pagnamenta, A. T., Blyth, M., Mansour, S., McConnell, V., Kou, I., . . . McNeill, A. (2016). Deletions and de novo mutations of SOX11 are associated with a neurodevelopmental disorder with features of Coffin-Siris syndrome. *J Med Genet*, 53(3), 152-162. doi:10.1136/jmedgenet-2015-103393
  44. Hersh, J. H., Bloom, A. S., & Weisskopf, B. (1982). Childhood Autism in a female with Coffin Siris Syndrome. *J Dev Behav Pediatr*, 3(4), 249-252. doi:10.1097/00004703-198212000-00016
  45. Hida, T., Ishikawa, A., Mizukami, M., & Uhara, H. (2020). Koebner phenomenon of vitiligo associated with Coffin-Siris syndrome. *Eur J Dermatol*, 30(3), 310-311. doi:10.1684/ejd.2020.3778
  46. Holsten, T., Bens, S., Oyen, F., Nemes, K., Hasselblatt, M., Kordes, U., . . . Schüller, U. (2018). Germline variants in SMARCB1 and other members of the BAF chromatin-remodeling complex across human disease entities: a meta-analysis. *Eur J Hum Genet*, 26(8), 1083-1093. doi:10.1038/s41431-018-0143-1
  47. Hoyer, J., Ekici, A. B., Endeke, S., Popp, B., Zweier, C., Wiesener, A., . . . Reis, A. (2012). Haploinsufficiency of ARID1B, a member of the SWI/SNF-a chromatin-remodeling complex, is a frequent cause of intellectual disability. *Am J Hum Genet*, 90(3), 565-572. doi:10.1016/j.ajhg.2012.02.007
  48. Imai, T., Hattori, H., Miyazaki, M., Higuchi, Y., Adachi, S., & Nakahata, T. (2001). Dandy-Walker variant in Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet*, 100(2), 152-155. doi:10.1002/ajmg.1231
  49. Imaizumi, K., Nakamura, M., Masuno, M., Makita, Y., & Kuroki, Y. (1995). Hypoglycemia in Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet*, 59(1), 49-50. doi:10.1002/ajmg.1320590111
  50. Jancewicz, I., Siedlecki, J. A., Sarnowski, T. J., & Sarnowska, E. (2019). BRM: the core ATPase subunit of SWI/SNF chromatin-remodelling complex-a tumour suppressor or tumour-promoting factor? *Epigenetics Chromatin*, 12(1), 68. doi:10.1186/s13072-019-0315-4
  51. Jia, S., Wu, X., Wu, Y., Cui, X., Tao, B., Zhu, Z., & Hu, W. (2020). Multiple Developmental Defects in sox11a Mutant Zebrafish with Features of Coffin-Siris Syndrome. *Int J Biol Sci*, 16(15), 3039-3049. doi:10.7150/ijbs.47510
  52. Jung, E. M., Moffat, J. J., Liu, J., Dravid, S. M., Gurumurthy, C. B., & Kim, W. Y. (2017). Arid1b haploinsufficiency disrupts cortical interneuron development and mouse behavior. *Nat Neurosci*, 20(12), 1694-1707. doi:10.1038/s41593-017-0013-0
  53. Ka, M., Chopra, D. A., Dravid, S. M., & Kim, W. Y. (2016). Essential Roles for ARID1B in Dendritic Arborization and Spine Morphology of Developing Pyramidal Neurons. *J Neurosci*, 36(9), 2723-2742. doi:10.1523/jneurosci.2321-15.2016
  54. Kalmbach, A., Schröder, C., Klein-Hitpass, L., Nordström, K., Ulz, P., Heitzer, E., . . . Bramswig, N. C. (2019). Genome-Wide Analysis of the Nucleosome Landscape in Individuals with Coffin-Siris Syndrome. *Cytogenet Genome Res*, 159(1), 1-11. doi:10.1159/000503266
  55. Khan, U., Study, D., Baker, E., & Clayton-Smith, J. (2018). Observation of Cleft Palate in an Individual with SOX11 Mutation: Indication of a Role for SOX11 in Human Palatogenesis. *Cleft Palate Craniofac J*, 55(3), 456-461. doi:10.1177/1055665617739312
  56. Khazanchi, R., Ronspies, C. A., Smith, S. C., & Starr, L. J. (2019). Patient with anomalous skin pigmentation expands the phenotype of ARID2 loss-of-function disorder, a SWI/SNF-related intellectual disability. *Am J Med Genet A*, 179(5), 808-812. doi:10.1002/ajmg.a.61075
  57. Knapp, K. M., Poke, G., Jenkins, D., Truter, W., & Bicknell, L. S. (2019). Expanding the phenotypic spectrum associated with DPF2: A new case report. *Am J Med Genet A*, 179(8), 1637-1641. doi:10.1002/ajmg.a.61262
  58. Kosho, T., Miyake, N., & Carey, J. C. (2014). Coffin-Siris syndrome and related disorders involving components of the BAF

- (mSWI/SNF) complex: historical review and recent advances using next generation sequencing. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 166c(3), 241-251. doi:10.1002/ajmg.c.31415
59. Kosho, T., & Okamoto, N. (2014). Genotype-phenotype correlation of Coffin-Siris syndrome caused by mutations in SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, and ARID1A. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 166c(3), 262-275. doi:10.1002/ajmg.c.31407
  60. Kosho, T., Okamoto, N., Ohashi, H., Tsurusaki, Y., Imai, Y., Hibi-Ko, Y., . . . Matsumoto, N. (2013). Clinical correlations of mutations affecting six components of the SWI/SNF complex: detailed description of 21 patients and a review of the literature. *Am J Med Genet A*, 161a(6), 1221-1237. doi:10.1002/ajmg.a.35933
  61. Kruizinga, M. D., Zuiker, R., Sali, E., de Kam, M. L., Doll, R. J., Groeneveld, G. J., . . . Cohen, A. F. (2020). Finding Suitable Clinical Endpoints for a Potential Treatment of a Rare Genetic Disease: the Case of ARID1B. *Neurotherapeutics*, 17(3), 1300-1310. doi:10.1007/s13311-020-00868-9
  62. Lee, B. L., Oh, S. H., Jun, K. R., Hur, Y. J., Lee, J. E., Keum, C., & Chung, W. Y. (2020). First Korean Case of Coffin-Siris Syndrome with a Novel Frameshift ARID1B Mutation. *Ann Clin Lab Sci*, 50(1), 140-145.
  63. Lefebvre, V. (2019). Roles and regulation of SOX transcription factors in skeletogenesis. *Curr Top Dev Biol*, 133, 171-193. doi:10.1016/bs.ctdb.2019.01.007
  64. Levy, P., & Baraitser, M. (1991). Coffin-Siris syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 28(5), 338-341. doi:10.1136/jmg.28.5.338
  65. Li, D., Ahrens-Nicklas, R. C., Baker, J., Bhambhani, V., Calhoun, A., Cohen, J. S., . . . Schrier Vergano, S. A. (2020). The variability of SMARCA4-related Coffin-Siris syndrome: Do nonsense candidate variants add to milder phenotypes? *Am J Med Genet A*, 182(9), 2058-2067. doi:10.1002/ajmg.a.61732
  66. Lian, S., Ting, T. W., Lai, A. H. M., Tan, E. S., Wei, H., Cham, B., & Tan, E. C. (2020). Coffin-Siris Syndrome-1: Report of five cases from Asian populations with truncating mutations in the ARID1B gene. *J Neurol Sci*, 414, 116819. doi:10.1016/j.jns.2020.116819
  67. Lin, B., Kesserwan, C., Quinn, E. A., Einhaus, S. L., Wright, K. D., Azzato, E. M., . . . Upadhyaya, S. A. (2020). Anaplastic Astrocytoma in a Child With Coffin-Siris Syndrome and a Germline SMARCE1 Mutation: A Case Report. *J Pediatr Hematol Oncol*, 42(3), e177-e180. doi:10.1097/mp.0000000000001361
  68. Lomeli, H., & Castillo-Robles, J. (2016). The developmental and pathogenic roles of BAF57, a special subunit of the BAF chromatin-remodeling complex. *FEBS Lett*, 590(11), 1555-1569. doi:10.1002/1873-3468.12201
  69. Määttänen, L., Hietala, M., Ignatius, J., & Arvio, M. (2018). A 69-year-old woman with Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet A*, 176(8), 1764-1767. doi:10.1002/ajmg.a.38844
  70. Machol, K., Rousseau, J., Ehresmann, S., Garcia, T., Nguyen, T. T. M., Spillmann, R. C., . . . Campeau, P. M. (2019). Expanding the Spectrum of BAF-Related Disorders: De Novo Variants in SMARCC2 Cause a Syndrome with Intellectual Disability and Developmental Delay. *Am J Hum Genet*, 104(1), 164-178. doi:10.1016/j.ajhg.2018.11.007
  71. Malli, T., Duba, H. C., Erdel, M., Marschon, R., Kranewitter, W., Deutschbauer, S., . . . Webersinke, G. (2014). Disruption of the ARID1B and ADAMTS6 loci due to a t(5;6)(q12.3;q25.3) in a patient with developmental delay. *Am J Med Genet A*, 164a(12), 3126-3131. doi:10.1002/ajmg.a.36738
  72. Mannino, E. A., Miyawaki, H., Santen, G., & Schrier Vergano, S. A. (2018). First data from a parent-reported registry of 81 individuals with Coffin-Siris syndrome: Natural history and management recommendations. *Am J Med Genet A*, 176(11), 2250-2258. doi:10.1002/ajmg.a.40471
  73. Mari, F., Marozza, A., Mencarelli, M. A., Lo Rizzo, C., Fallerini, C., Dosa, L., . . . Renieri, A. (2015). Coffin-Siris and Nicolaidis-Baraitser syndromes are a common well recognizable cause of intellectual disability. *Brain Dev*, 37(5), 527-536. doi:10.1016/j.braindev.2014.08.009
  74. Martinelli, B., & Campailla, E. (1969). [The coffin, Siris, Wegienka syndrome]. *G Psichiatr Neuropatol*, 97(3), 449-458.
  75. McCague, E. A., Lamichhane, R., Holt, N., & Schrier Vergano, S. A. (2020). Growth charts for individuals with Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet A*, 182(10), 2253-2262. doi:10.1002/ajmg.a.61823
  76. Melo Gomes, S., Dias, C., Omoyinmi, E., Compeyrot-Lacassagne, S., Klein, N., Sebire, N. J., & Brogan, P. (2019). Inflammatory Arthritis as a Possible Feature of Coffin-Siris Syndrome. *Pediatrics*, 144(1). doi:10.1542/peds.2018-1741

77. Mignot, C., Moutard, M. L., Rastetter, A., Boutaud, L., Heide, S., Billette, T., . . . Héron, D. (2016). ARID1B mutations are the major genetic cause of corpus callosum anomalies in patients with intellectual disability. *Brain*, *139*(11), e64. doi:10.1093/brain/aww181
78. Milone, R., Gnazzo, M., Stefanutti, E., Serafin, D., & Novelli, A. (2020). A new missense mutation in DPF2 gene related to Coffin Siris syndrome 7: Description of a mild phenotype expanding DPF2-related clinical spectrum and differential diagnosis among similar syndromes epigenetically determined. *Brain Dev*, *42*(2), 192-198. doi:10.1016/j.braindev.2019.10.007
79. Miraldi Utz, V., Brightman, D. S., Sandoval, M. A., Hufnagel, R. B., & Saal, H. M. (2020). Systemic and ocular manifestations of a patient with mosaic ARID1A-associated Coffin-Siris syndrome and review of select mosaic conditions with ophthalmic manifestations. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, *184*(3), 644-655. doi:10.1002/ajmg.c.31839
80. Miyake, N., Abdel-Salam, G., Yamagata, T., Eid, M. M., Osaka, H., Okamoto, N., . . . Matsumoto, N. (2016). Clinical features of SMARCA2 duplication overlap with Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet A*, *170*(10), 2662-2670. doi:10.1002/ajmg.a.37778
81. Miyake, N., Tsurusaki, Y., & Matsumoto, N. (2014). Numerous BAF complex genes are mutated in Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, *166c*(3), 257-261. doi:10.1002/ajmg.c.31406
82. Miyatake, S., Okamoto, N., Stark, Z., Nabetani, M., Tsurusaki, Y., Nakashima, M., . . . Matsumoto, N. (2017). ANKRD11 variants cause variable clinical features associated with KBG syndrome and Coffin-Siris-like syndrome. *J Hum Genet*, *62*(8), 741-746. doi:10.1038/jhg.2017.24
83. Morin, G., Villemain, L., Baumann, C., Mathieu, M., Blanc, N., & Verloes, A. (2003). Nicolaidis-Baraitser syndrome: confirmatory report of a syndrome with sparse hair, mental retardation, and short stature and metacarpals. *Clin Dysmorphol*, *12*(4), 237-240. doi:10.1097/00019605-200310000-00005
84. Natsume, T., Takano, K., Motobayashi, M., & Kosho, T. (2018). Hepatomegaly in a boy with ARID1B-related Coffin-Siris syndrome. *Pediatr Int*, *60*(4), 378-380. doi:10.1111/ped.13508
85. Nixon, K. C. J., Rousseau, J., Stone, M. H., Sarikahya, M., Ehresmann, S., Mizuno, S., . . . Campeau, P. M. (2019). A Syndromic Neurodevelopmental Disorder Caused by Mutations in SMARCD1, a Core SWI/SNF Subunit Needed for Context-Dependent Neuronal Gene Regulation in Flies. *Am J Hum Genet*, *104*(4), 596-610. doi:10.1016/j.ajhg.2019.02.001
86. Okamoto, N., Ehara, E., Tsurusaki, Y., Miyake, N., & Matsumoto, N. (2018). Coffin-Siris syndrome and cardiac anomaly with a novel SOX11 mutation. *Congenit Anom (Kyoto)*, *58*(3), 105-107. doi:10.1111/cga.12242
87. Okamoto, N., Ehara, E., Tsurusaki, Y., Miyake, N., & Matsumoto, N. (2018). Coffin-Siris syndrome and cardiac anomaly with a novel SOX11 mutation. *Congenit Anom (Kyoto)*, *58*(3), 105-107. doi:10.1111/cga.12242
88. Ozkan, A. S., Akbas, S., Yalin, M. R., Ozdemir, E., & Koylu, Z. (2017). Successful difficult airway management of a child with Coffin-siris syndrome. *Clin Case Rep*, *5*(8), 1312-1314. doi:10.1002/ccr3.1045
89. Pallotta, R. (1985). Ocular anomalies in Coffin-Siris syndrome. *Ophthalmic Paediatr Genet*, *6*(1-2), 349-352.
90. Pascolini, G., Valiante, M., Bottillo, I., Laino, L., Fleischer, N., Ferraris, A., & Grammatico, P. (2020). Striking phenotypic overlap between Nicolaidis-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion. *Eur J Med Genet*, *63*(3), 103739. doi:10.1016/j.ejmg.2019.103739
91. Pawel, B. R. (2018). SMARCB1-deficient Tumors of Childhood: A Practical Guide. *Pediatr Dev Pathol*, *21*(1), 6-28. doi:10.1177/1093526617749671
92. Pollono, D., Drut, R., Cecotti, N., & Pollono, A. (2009). Neuroblastoma in a patient with Coffin-Siris syndrome. *Fetal Pediatr Pathol*, *28*(4), 185-191. doi:10.1080/15513810902984129
93. Pranckėnienė, L., Siavrienė, E., Gueneau, L., Preikšaitienė, E., Mikštienė, V., Reymond, A., & Kučinskis, V. (2019). De novo splice site variant of ARID1B associated with pathogenesis of Coffin-Siris syndrome. *Mol Genet Genomic Med*, *7*(12), e1006. doi:10.1002/mgg3.1006
94. Reed, L., Grady, A., Wilson, C., & Stocks, R. (2020). SMARCE1-related Coffin-Siris Syndrome: Case report and otolaryngologic manifestations of the syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, *128*, 109735. doi:10.1016/j.ijporl.2019.109735
95. Rogers, L., Pattisapu, J., Smith, R. R., & Parker, P. (1988). Medulloblastoma in association with the Coffin-Siris syndrome.

- Childs Nerv Syst*, 4(1), 41-44.  
doi:10.1007/bf00274083
96. Santen, G. W., Aten, E., Sun, Y., Almomani, R., Gilissen, C., Nielsen, M., . . . Kriek, M. (2012). Mutations in SWI/SNF chromatin remodeling complex gene ARID1B cause Coffin-Siris syndrome. *Nat Genet*, 44(4), 379-380. doi:10.1038/ng.2217
  97. Santen, G. W., Aten, E., Vulto-van Silfhout, A. T., Pottinger, C., van Bon, B. W., van Minderhout, I. J., . . . van Belzen, M. J. (2013). Coffin-Siris syndrome and the BAF complex: genotype-phenotype study in 63 patients. *Hum Mutat*, 34(11), 1519-1528. doi:10.1002/humu.22394
  98. Santen, G. W., & Clayton-Smith, J. (2014). The ARID1B phenotype: what we have learned so far. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 166c(3), 276-289. doi:10.1002/ajmg.c.31414
  99. Santen, G. W., Kriek, M., & van Attikum, H. (2012). SWI/SNF complex in disorder: SWI/SNF from malignancies to intellectual disability. *Epigenetics*, 7(11), 1219-1224. doi:10.4161/epi.22299
  100. Schrier, S. A., Bodurtha, J. N., Burton, B., Chudley, A. E., Chiong, M. A., D'Avanzo M, G., . . . Dearnorff, M. A. (2012). The Coffin-Siris syndrome: a proposed diagnostic approach and assessment of 15 overlapping cases. *Am J Med Genet A*, 158a(8), 1865-1876. doi:10.1002/ajmg.a.35415
  101. Schrier Vergano, S., Santen, G., Wiczorek, D., Wollnik, B., Matsumoto, N., & Dearnorff, M. A. (1993). Coffin-Siris Syndrome. In M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon, S. E. Wallace, L. J. H. Bean, K. Stephens, & A. Amemiya (Eds.), *GeneReviews*(®). Seattle (WA): University of Washington, Seattle
  102. Sekiguchi, F., Tsurusaki, Y., Okamoto, N., Teik, K. W., Mizuno, S., Suzumura, H., . . . Matsumoto, N. (2019). Genetic abnormalities in a large cohort of Coffin-Siris syndrome patients. *J Hum Genet*, 64(12), 1173-1186. doi:10.1038/s10038-019-0667-4
  103. Sethy, R., Rakesh, R., Patne, K., Arya, V., Sharma, T., Haokip, D. T., . . . Muthuswami, R. (2018). Regulation of ATM and ATR by SMARCA1 and BRG1. *Biochim Biophys Acta Gene Regul Mech*, 1861(12), 1076-1092. doi:10.1016/j.bbagr.2018.10.004
  104. Shang, L., Cho, M. T., Retterer, K., Folk, L., Humberson, J., Rohena, L., . . . Chung, W. K. (2015). Mutations in ARID2 are associated with intellectual disabilities. *Neurogenetics*, 16(4), 307-314. doi:10.1007/s10048-015-0454-0
  105. Shirakami, G., Tazuke-Nishimura, M., Hirakata, H., & Fukuda, K. (2005). [Anesthesia for a pediatric patient with Coffin-Siris syndrome]. *Masui*, 54(1), 42-45.
  106. Sim, J. C., White, S. M., Fitzpatrick, E., Wilson, G. R., Gillies, G., Pope, K., . . . Lockhart, P. J. (2014). Expanding the phenotypic spectrum of ARID1B-mediated disorders and identification of altered cell-cycle dynamics due to ARID1B haploinsufficiency. *Orphanet J Rare Dis*, 9, 43. doi:10.1186/1750-1172-9-43
  107. Smith, J. A., Holden, K. R., Friez, M. J., Jones, J. R., & Lyons, M. J. (2016). A novel familial autosomal dominant mutation in ARID1B causing neurodevelopmental delays, short stature, and dysmorphic features. *Am J Med Genet A*, 170(12), 3313-3318. doi:10.1002/ajmg.a.37945
  108. Smith, M. J., O'Sullivan, J., Bhaskar, S. S., Hadfield, K. D., Poke, G., Caird, J., . . . Evans, D. G. (2013). Loss-of-function mutations in SMARCE1 cause an inherited disorder of multiple spinal meningiomas. *Nat Genet*, 45(3), 295-298. doi:10.1038/ng.2552
  109. Sokpor, G., Xie, Y., Rosenbusch, J., & Tuoc, T. (2017). Chromatin Remodeling BAF (SWI/SNF) Complexes in Neural Development and Disorders. *Front Mol Neurosci*, 10, 243. doi:10.3389/fnmol.2017.00243
  110. Son, E. Y., & Crabtree, G. R. (2014). The role of BAF (mSWI/SNF) complexes in mammalian neural development. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 166c(3), 333-349. doi:10.1002/ajmg.c.31416
  111. Sousa, S. B., Abdul-Rahman, O. A., Bottani, A., Cormier-Daire, V., Fryer, A., Gillessen-Kaesbach, G., . . . Hennekam, R. C. (2009). Nicolaiides-Baraitser syndrome: Delineation of the phenotype. *Am J Med Genet A*, 149a(8), 1628-1640. doi:10.1002/ajmg.a.32956
  112. Sousa, S. B., & Hennekam, R. C. (2014). Phenotype and genotype in Nicolaiides-Baraitser syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 166c(3), 302-314. doi:10.1002/ajmg.c.31409
  113. Sweeney, N. M., Nahas, S. A., Chowdhury, S., Campo, M. D., Jones, M. C., Dimmock, D. P., & Kingsmore, S. F. (2018). The case for early use of rapid whole-genome sequencing in management of critically ill infants: late diagnosis of Coffin-Siris syndrome in an infant with left congenital diaphragmatic hernia, congenital heart disease, and recurrent infections. *Cold*

- Spring Harb Mol Case Stud*, 4(3).  
doi:10.1101/mcs.a002469
114. Swillen, A., Glorieux, N., Peeters, M., & Fryns, J. P. (1995). The Coffin-Siris syndrome: data on mental development, language, behavior and social skills in 12 children. *Clin Genet*, 48(4), 177-182. doi:10.1111/j.1399-0004.1995.tb04084.x
  115. Takenouchi, T., Yoshihashi, H., Sakaguchi, Y., Uehara, T., Honda, M., Takahashi, T., . . . Miyama, S. (2016). Hirschsprung disease as a yet undescribed phenotype in a patient with ARID1B mutation. *Am J Med Genet A*, 170(12), 3249-3252. doi:10.1002/ajmg.a.37861
  116. Tchanque-Fossuo, C. N., Dahle, S. E., Kiuru, M., & Isseroff, R. R. (2019). Vitiligo and melanocytic nevi: New findings in Coffin-Siris syndrome associated with ARID1 germline mutation. *JAAD Case Rep*, 5(1), 50-53. doi:10.1016/j.jdc.2018.08.024
  117. Todd, M. A., Huh, M. S., & Picketts, D. J. (2016). The sub-nucleolar localization of PHF6 defines its role in rDNA transcription and early processing events. *Eur J Hum Genet*, 24(10), 1453-1459. doi:10.1038/ejhg.2016.40
  118. Tsurusaki, Y., Koshimizu, E., Ohashi, H., Phadke, S., Kou, I., Shiina, M., . . . Matsumoto, N. (2014). De novo SOX11 mutations cause Coffin-Siris syndrome. *Nat Commun*, 5, 4011. doi:10.1038/ncomms5011
  119. Tsurusaki, Y., Okamoto, N., Ohashi, H., Kosho, T., Imai, Y., Hibi-Ko, Y., . . . Matsumoto, N. (2012). Mutations affecting components of the SWI/SNF complex cause Coffin-Siris syndrome. *Nat Genet*, 44(4), 376-378. doi:10.1038/ng.2219
  120. Tsurusaki, Y., Okamoto, N., Ohashi, H., Mizuno, S., Matsumoto, N., Makita, Y., . . . Matsumoto, N. (2014). Coffin-Siris syndrome is a SWI/SNF complex disorder. *Clin Genet*, 85(6), 548-554. doi:10.1111/cge.12225
  121. Tzeng, M., du Souich, C., Cheung, H. W., & Boerkoel, C. F. (2014). Coffin-Siris syndrome: phenotypic evolution of a novel SMARCA4 mutation. *Am J Med Genet A*, 164a(7), 1808-1814. doi:10.1002/ajmg.a.36533
  122. Vals, M. A., Öiglanc-Shlik, E., Nõukas, M., Shor, R., Peet, A., Kals, M., . . . Öunap, K. (2014). Coffin-Siris Syndrome with obesity, macrocephaly, hepatomegaly and hyperinsulinism caused by a mutation in the ARID1B gene. *Eur J Hum Genet*, 22(11), 1327-1329. doi:10.1038/ejhg.2014.25
  123. van der Sluijs, P. J., Jansen, S., Vergano, S. A., Adachi-Fukuda, M., Alanay, Y., AlKindy, A., . . . Santen, G. W. E. (2019). The ARID1B spectrum in 143 patients: from nonsyndromic intellectual disability to Coffin-Siris syndrome. *Genet Med*, 21(6), 1295-1307. doi:10.1038/s41436-018-0330-z
  124. Van Paemel, R., De Bruyne, P., van der Straaten, S., D'Hondt, M., Fränkel, U., Dheedene, A., . . . Callewaert, B. (2017). Confirmation of an ARID2 defect in SWI/SNF-related intellectual disability. *Am J Med Genet A*, 173(11), 3104-3108. doi:10.1002/ajmg.a.38407
  125. Vasileiou, G., Vergarajauregui, S., Endeles, S., Popp, B., Büttner, C., Ekici, A. B., . . . Reis, A. (2018). Mutations in the BAF-Complex Subunit DPF2 Are Associated with Coffin-Siris Syndrome. *Am J Hum Genet*, 102(3), 468-479. doi:10.1016/j.ajhg.2018.01.014
  126. Vergano, S. S., & Deardorff, M. A. (2014). Clinical features, diagnostic criteria, and management of Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 166c(3), 252-256. doi:10.1002/ajmg.c.31411
  127. Weiss, K., Terhal, P. A., Cohen, L., Bruccoleri, M., Irving, M., Martinez, A. F., . . . Muenke, M. (2016). De Novo Mutations in CHD4, an ATP-Dependent Chromatin Remodeler Gene, Cause an Intellectual Disability Syndrome with Distinctive Dysmorphisms. *Am J Hum Genet*, 99(4), 934-941. doi:10.1016/j.ajhg.2016.08.001
  128. Wiczorek, D., Bögershausen, N., Beleggia, F., Steiner-Haldenstät, S., Pohl, E., Li, Y., . . . Wollnik, B. (2013). A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaidis-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling. *Hum Mol Genet*, 22(25), 5121-5135. doi:10.1093/hmg/ddt366
  129. Yu, Y., Yao, R., Wang, L., Fan, Y., Huang, X., Hirschhorn, J., . . . Shen, Y. (2015). De novo mutations in ARID1B associated with both syndromic and non-syndromic short stature. *BMC Genomics*, 16(1), 701. doi:10.1186/s12864-015-1898-1
  130. Zarate, Y. A., Bhoj, E., Kaylor, J., Li, D., Tsurusaki, Y., Miyake, N., . . . Schrier Vergano, S. A. (2016). SMARCE1, a rare cause of Coffin-Siris Syndrome: Clinical description of three additional cases. *Am J Med Genet A*, 170(8), 1967-1973. doi:10.1002/ajmg.a.37722
  131. Zawerton, A., Yao, B., Yeager, J. P., Pippucci, T., Haseeb, A., Smith, J. D., . . . Lefebvre, V. (2019). De Novo SOX4 Variants Cause a Neurodevelopmental

- Disease Associated with Mild Dysmorphism.  
*Am J Hum Genet*, 104(2), 246-259.  
doi:10.1016/j.ajhg.2018.12.014
132. Zhu, J., Qiu, J., Magrane, G.,  
Abedalthagafi, M., Zanko, A., Golabi, M., &  
Chehab, F. F. (2012). Duplication of  
C7orf58, WNT16 and FAM3C in an obese  
female with a t(7;22)(q32.1;q11.2)  
chromosomal translocation and clinical  
features resembling Coffin-Siris Syndrome.  
*PLoS One*, 7(12), e52353.  
doi:10.1371/journal.pone.0052353
133. Zweier, C., Rittinger, O., Bader, I.,  
Berland, S., Cole, T., Degenhardt, F., . . .  
Wieczorek, D. (2014). Females with de novo  
aberrations in PHF6: clinical overlap of  
Borjeson-Forssman-Lehmann with Coffin-  
Siris syndrome. *Am J Med Genet C Semin  
Med Genet*, 166c(3), 290-301.  
doi:10.1002/ajmg.c.31408