

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Syndrome de Silver-Russell

Argumentaire

**Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la
Croissance et du Développement (CRMERCD)**

Juillet 2021

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance et du Développement (CRMERCDC). Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Syndrome de Silver-Russell.
Le PNDS est téléchargeable sur le site du centre de référence
<http://crmerc.aphp.fr/>

Sommaire

Liste des abréviations.....	4
Préambule	5
Argumentaire	6
1 Méthodologie.....	6
1.1 Rédaction du PNDS	6
1.2 Recherche documentaire	6
1.2.1 Résultats de la recherche par mots clés	6
1.2.2 Critères de sélection des articles	6
2 Références.....	7
2.1 Recommandations de bonne pratique	7
2.2 Revues de la littérature	7
2.3 Etudes cliniques	8
	pages I-II
	pages I-VI
Annexe 1. Recherche documentaire	9
Annexe 2. Liste des participants	10
Références bibliographiques	11

Liste des abréviations

AMM : Autorisation de mise sur le marché

AMP : Assistance médicale à la procréation

CGH array : Comparative genomic hybridization array

CNV : Copy number variation

DLMI : Différence de longueur des membres inférieurs

DS : Déviation standard

GH : Hormone de croissance (growth hormone)

GnRH : Gonadolibérine

IGF-I : Insulin-like growth factor 1

IGF2 : Insulin-like growth factor 2

IGFBP-3 : IGF binding protein 3

IMC : Indice de masse corporelle

MDPH : Maison Départementale pour les Personnes Handicapées

Mupd7 : Disomie uniparentale maternelle du chromosome 7

NH-CSS : Score de Netchine-Harbison

PAI : Plan d'accueil individualisé

PAG : Petit pour l'âge gestationnel

PNDS : Plan national de diagnostic et de soins

RGO : Reflux gastro-œsophagien

SAOS : Syndrome d'apnées obstructives du sommeil

SNP : Single nucleotide polymorphism

SSR : Syndrome de Silver-Russell

Préambule

La rédaction d'un Plan National de Diagnostic et de Soins (PNDS) pour le syndrome de Silver-Russell (SSR) s'est imposée dans la suite de la tenue d'un consensus international d'experts autour de ce syndrome en septembre 2015. Ce travail a donné lieu à la publication, un an après, d'un document de référence dans le diagnostic clinique et moléculaire ainsi que dans la prise en charge de ces patients. Il semblait nécessaire de rendre accessible aux praticiens français ces recommandations et de les adapter aux particularités nationales, ce qui est proposé dans ce document.

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

Argumentaire

1 Méthodologie

1.1 Rédaction du PNDS

La rédaction du PNDS a été réalisée à partir d'une étude approfondie de la littérature scientifique portant sur le syndrome de Silver-Russell et en retranscrivant les recommandations du consensus international de 2016 à la pratique médicale sur le territoire français ([Consensus](#)). Les auteurs ont ensuite rédigé une version actualisée à proposer aux experts des différents champs médicaux ou sociaux concernés pour leur validation ou modifications après discussion. La version finale a été approuvée par l'ensemble des experts.

1.2 Recherche documentaire

La recherche documentaire a été effectuée dans la base de données National Center for Biotechnology Information (NCBI) à partir des mots-clés « Silver-Russell syndrome » et « Russell-Silver syndrome » (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>). Seuls les articles publiés après janvier 2015 ont été retenus dans les références de l'argumentaire, les articles précédents ayant été intégrés dans l'analyse bibliographique pour la rédaction du consensus international. Cette recherche s'est arrêtée à juin 2021.

1.2.1 Résultats de la recherche par mots clés

207 références ont été recensées, dont le consensus international à partir duquel ce PNDS a été rédigé. Vingt-cinq références ont été exclues d'emblée car correspondant à des erreurs dans l'interrogation de la base de données, n'ayant aucun lien avec le syndrome de Silver-Russell ou non en langue anglaise. Trente-six articles portaient exclusivement sur des travaux fondamentaux d'études de mécanismes génétiques, épigénétiques ou physiopathologiques et n'ont pas été retenus dans les références utiles à l'élaboration du PNDS.

Les 146 références restantes ont ensuite été classées comme suit :

- 1 consensus international
- 59 articles de recherche clinique (ou avec un aspect clinique prépondérant),
- 67 articles avec un aspect de recherche moléculaire prépondérant,
- 19 revues de la littérature.

1.2.2 Critères de sélection des articles

La sélection des articles figurant dans la liste de références finale du PNDS s'est fait sur leur qualité et leur pertinence à figurer dans un document destiné aux praticiens français

non experts de la pathologie. L'essentiel de ces publications avait un abord de recherche clinique (études, revues ou cas isolés).

La majorité des articles à dominante en biologie moléculaire n'a pas été retenue du fait de son champs d'application réservé aux spécialistes. Les 86 références essentielles pour la rédaction du texte du PNDS figurent à la fin du document principal.

2 Références

2.1 Recommandations de bonne pratique

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Wakeling E et al., 2017, Nat Rev Endocrinol, international	Premier consensus sur le diagnostic et la prise en charge des patients avec syndrome de Silver-Russell	Oui	Oui, consortium international d'experts, représentants des sociétés savantes, représentants des associations de patients	Oui	Syndrome de Silver-Russell	Document de référence, procédure Delphi adaptée à la pathologie rare. 76 recommandations majoritairement grade B

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

2.2 Revues de la littérature

Sont recensées dans le tableau suivant les différentes revues de la littérature s'intéressant, spécifiquement ou non, au syndrome de Silver-Russell et avec une approche clinique, diagnostique, moléculaire et/ou thérapeutique.

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

Titre	Auteurs	Année	Revue, DOI	Pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)	Critères de sélection des études	Populations étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Genetic characterization of short stature patients with overlapping features of growth hormone insensitivity syndromes	Andrews A, Maharaj A, Cottrell E, Chatterjee S, Shah P, Denvir L, Dunic K,	2021	J Clin Endocrinol Metab. doi: 10.1210/clinem/dgab437	Royaume-Uni, Pologne, Croatie	Revue des syndromes dans lesquels on retrouve une insensibilité à l'hormone de croissance	Revue de la littérature	x	x	x	Profil d'insensibilité à l'IGF-I chez les patients avec SSR
	Bossowski A, Mushtaq T, Vukovic R, Didi M, Shaw N, Metherell LA, Savage MO, Storr HL									
Clinical epigenetics: a primer for the practitioner	Aygun D, Bjornsson HT	2019	Dev Med Child Neurol. doi: 10.1111/dmcn.14398	Etats-Unis, Islande	Etat des connaissances dans la présentation clinique des pathologies liées à l'empreinte parentale	Revue de la littérature	x	Pathologies liées à l'empreinte	x	Rappels sur l'épigénétique, la croissance et le développement dans les maladies soumises à empreinte parentale. Discussion des stratégies thérapeutiques
Imprinting disorders in humans: a review	Butler MG	2020	Curr Opin Pediatr. doi: 10.1097/MOP.0000000000000965	Etats-Unis	Revue sur les maladies liées à l'empreinte parentale	Revue de la littérature	x	x	x	Résumé des connaissances sur les maladies liées à l'empreinte parentale
Clinical and etiopathological aspects of a model genomic imprinting entity	Cammarata-Scalisi F, Callea M, Stock F, Zambito V, Sparago A, Riccio A	2020	Arch Argent Pediatr. doi: 10.5546/aap.2020	Venezuela, Italie	Revue sur le SSR comme modèle de maladie soumise à empreinte	Revue de la littérature	x	x	x	Résumé sur le diagnostic et la prise en charge des patients avec SSR
Comprehensive meta-analysis reveals association between multiple imprinting disorders and conception by assisted reproductive technology	Cortesis VK, Azadian M, Buxbaum J, Sanogo F, Song AY, Sriprasert I, Wei PC, Yu J, Chung K, Siegmund KD.	2018	J Assist Reprod Genet. doi:10.1007/s10815-018-1173-x	Etats-Unis	Evaluer le risque de survenue de maladie soumise à empreinte parentale en cas d'AMP	Méta-analyse	23 études portant sur l'AMP et les maladies soumises à empreinte parentale (données originales, population de référence, variables indépendantes)	Patients avec maladies soumises à empreinte parentale issus de grossesse spontanée ou suite à AMP.	Comparaison des incidences	Augmentation du risque de survenue de maladie liée à l'empreinte parentale (et de SSR) en cas d'AMP (Odds Ratio estimé à 11.3 (95% CI 4.5–28.5) pour le SSR)
Fateful imprints.	Couzin-Frankel, J.	2017	Science. doi:10.1126/science.355.6321.122	Etats-Unis	Description et définition de l'épigénétique et des gènes soumis à empreinte.	Revue de la littérature	x	x	x	Histoire de la découverte des gènes soumis à empreinte et définitions.
Prenatal molecular testing for Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes: a challenge for molecular analysis and genetic counseling	Eggermann T, Brioude F, Russo S, Lombardi MP, Blik J, Maher ER, Larizza L, Prawitt D, Netchine I, Gonzales M, Granskov K, Turner Z, Monk D, Mannens M, Chrzanowska K, Walasek MK, Begemann M, Soellner L, Eggermann K, Tenorio J, Nevado J, Moore GE, Mackay DJ, Temple K, Gillissen-Kaesbach G, Ogata T, Welsberg R, Algar E, Lapunzina P	2016	Eur J Hum Genet. doi: 10.1038/ejhg.2015.224	Allemagne, France, Royaume-Uni, Espagne, Japon, Italie, Danemark, Pologne, Pays-bas, Canada, Australie	Analyse des résultats de tests moléculaires antenaux de dépistage du SSR et du syndrome de Beckwith-Wiedemann	Analyse multicentrique	x	x	x	Diagnostic antenatal des syndromes de Beckwith-Wiedemann et Silver-Russell doit être optimisé ou réservé à des situations très particulières du fait de ses limites actuelles.
New clinical and molecular insights into Silver-Russell syndrome.	Giabicani E, Netchine I, Brioude F	2016	Curr Opin Pediatr. doi: 10.1097/MOP.0000000000000379.	France	Revue de la littérature et actualisation des connaissances dans le cadre du syndrome de Silver-Russell	Revue de la littérature	x	x	x	Actualisation des connaissances sur la caractérisation clinique, les stratégies moléculaires et la prise en charge thérapeutique dans le cadre du syndrome de Silver-Russell
Diagnosis and management of postnatal fetal growth restriction	Giabicani E, Pham A, Brioude F, Milanchez D, Netchine I	2018	Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. doi: 10.1016/j.beem.2018.03.013	France	Description des principales étiologies moléculaires conduisant à une restriction de croissance foetale. Proposition de prise en charge pour ces patients	Revue de la littérature	x	Patients avec restriction de croissance foetale	x	Synthèse des connaissances sur la restriction de croissance foetale et sa prise en charge de manière globale.
New developments in Silver-Russell syndrome and implications for clinical practice	Ishida M	2016	Epigenomics. doi: 10.2217/epi-2015-0010.	Royaume-Uni	Recensement des défauts moléculaires identifiés dans le SSR	Revue de la littérature	x	x	x	Importance des analyses multi-loci, multi-tissus ainsi que de la ségrégation familiale pour le diagnostic.

Primordial dwarfism: overview of clinical and genetic aspects	Khetarpal P, Das S, Panigrahi I, Munshi A	2016	Mol Genet Genomics. doi: 10.1007/s00438-015-1110-y	Inde	Revue sur les petites tailles génétiques	Revue de la littérature	x	x	x	Résumé des connaissances sur les petites tailles d'origine syndromique
Association of Assisted Reproductive Technology Treatments with Imprinting Disorders.	Kopca T, Tulay P	2021	Glob Med Genet. doi: 10.1055/s-0041-1723085	Chypre	Comprendre la survenue d'anomalie de l'empreinte parentale selon les différentes procédures d'AMP.	Revue de la littérature	x	x	x	Prévalence accrue des anomalies de l'empreinte chez les enfants conçus par AMP.
Silver-Russell syndrome in Hong Kong	Luk HM, Yeung KS, Wong WL, Chung BH, Tong TM, Lo IF	2016	Hong Kong Med J. doi: 10.12809/hkjm154750	Chine	Caractériser les patients SSR à Hong Kong.	Revue de la littérature	Recherche des patients en utilisant les mots clés "SSR" et "retard de croissance".	28 patients avec SSR clinique	x	Les scores cliniques NH-CSS et Birmingham avaient une sensibilité similaire pour identifier les sujets chinois de Hong Kong atteints du SSR. Description de la cohorte et corrélation génotype-phénotype.
Silver-Russell Syndrome - Part I: Clinical Characteristics and Genetic Background	Marczak-Halupka A, Kalina MA, Tańska A, Chrzanowska KH	2015	Pediatr Endocrinol Diabetes Metab. doi: 10.118544/PEDM-20.03.0009	Pologne	Résumer les données concernant le SSR	Revue de la littérature	x	x	x	Revue portant sur les aspects cliniques, moléculaires et de prise en charge des patients avec SSR
New Horizons in Short Children Born Small for Gestational Age	Netchine I, van der Steen M, López-Bermelo A, Koledova E, Maghnie M	2021	Front Pediatr. doi: 10.3389/fped.2021.655931	France, Pays-Bas, Espagne, Allemagne, Italie,	Evaluation des prises en charge thérapeutiques sur la croissance, la puberté et le métabolisme chez les patients nés PAG et notamment SSR	Revue de la littérature	x	Patients nés PAG	x	Pour les patients SSR : Hormone de croissance améliore la taille finale. Si taille adulte prédite est défavorable, le traitement combiné par analogue de la GnRH et par GH semble améliorer le résultat de la taille adulte finale, sans effets métaboliques ou cardiovasculaires négatifs à long terme. Toutefois, des études supplémentaires sont nécessaires.
The Importance of Collaboration in Advancing Understanding of Rare Disorders: US/EU Joint Initiative on Silver-Russell Syndrome.	Salem JB, Netchine I, Harbison MD	2017	Pediatr Endocrinol Rev. doi: 10.17458/per.vol15.2.017	Etats-Unis, France	Faire connaître les associations de patients et démontrer leur importance dans le l'orientation et le financement de la recherche sur les maladies rares	x	x	x	x	Impact positif de la collaboration internationale et des associations de patients dans l'amélioration des connaissances des maladies rares en prenant l'exemple du SSR
Silver-Russell Syndrome: A Review.	Spiteri BS, Stafrace Y, Calleja-Aguis J	2017	Neonatal Netw. doi:10.1891/0730-0832.36.4.206	Malte	Synthèse des connaissances sur le SSR	Revue de la littérature	x	x	x	Revue portant sur les aspects cliniques, moléculaires et de prise en charge des patients avec SSR
Patients with Silver-Russell Syndrome from Birth to Adulthood: Diagnosis, Development and Medical Care	Wollmann HA, Ranke MB	2017	Pediatr Endocrinol Rev. doi: 10.17458/per.vol15.2.017.wor.patientsilverrussell	Allemagne	Résumé des données concernant le SSR	Revue de la littérature	x	x	x	Revue portant sur les aspects cliniques, moléculaires et de prise en charge des patients avec SSR
Short children born small for gestational age outcomes in the era of growth hormone therapy	Zanelli SA, Rogol AD	2018	Growth Horm IGF Res. doi: 10.1016/j.ghir.2017.12.013.	Etats-Unis	Résumé des données concernant le traitement par GH chez les patients nés PAG	Revue de la littérature	x	Patients nés PAG, dont ceux avec SSR	x	Traitement par GH efficace sur la taille finale, la composition corporelle et la diminution des complications métaboliques, sans effets indésirables majeurs.

2.3 Etudes cliniques

Sont recensées dans le tableau suivant les différentes études cliniques ou description de cas en lien avec le syndrome de Silver-Russell et avec une approche clinique prépondérante.

Titre	Auteurs	Année	Revue, DOI	Pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Severe in utero under-virilization in a 46,XY patient with Silver-Russell syndrome with 11p15 loss of methylation	Adachi M, Fukami M, Kagami M, Shio N, Yamazaki Y, Tanaka Y, Asakura Y, Hanakawa J, Muroya K	2018	J Pediatr Endocrinol Metab. doi: 10.1515/jpem-2018-0464	Japon	Décrire l'association d'anomalie des organes génitaux externes et d'un SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	x	Identification d'une hypométhylation en 11p15 chez un patient XY avec anomalie des organes génitaux.
Russell-Silver Syndrome and Associated Feeding Challenges	Anderson S, Brill J, Kuchinski K	2021	J Pediatr Health Care. doi: 10.1016/j.pedhc.2021.05.004	Etats-Unis	Décrire un patient avec dénutrition sévère	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	x	Diagnostic clinique d'un SSR avec dénutrition sévère.
Lived experience of Silver-Russell syndrome: Implications for management during childhood and into adulthood	Ballard LM, Jenkinson E, Byrne CD, Child JC, Davies JH, Inskip H, Lokulo-Lokulo-Sodipe O, Mackay DG, Wakeling EL, Temple IK, Fenwick A	2019	Arch Dis Child. doi: 10.1136/archdischild-2018-314952	Royaume-Uni	Explorer l'impact psychologique du SSR	Etude de cohorte, prospective	15 adultes avec SSR	Entretiens semi-dirigés qualitatifs	Qualité de vie	Préoccupations importantes liées à l'apparence, y compris en dehors de la taille
Experiences of adolescents living with Silver-Russell syndrome.	Ballard LM, Jenkinson E, Byrne CD, Child JC, Inskip H, Lokulo-Sodipe O, Mackay DG, Wakeling EL, Davies JH, Temple IK, Fenwick A	2021	Arch Dis Child. doi: 10.1136/archdischild-2020-321376.	Royaume-Uni	Etudier le vécu des adolescents avec SSR	Etude de cohorte, prospective	8 patients SSR de 13 à 18 ans	Entretiens semi dirigés.	x	Les adolescents avec SSR peuvent avoir des difficultés psychosociales liées à leur apparence, leur douleur et leur fatigabilité et à leur future vie professionnelle.
Adrenarche in Silver-Russell Syndrome: Timing and Consequences	Binder G, Schweizer R, Blumenstock G, Ferrand N.	2017	J Clin Endocrinol Metab. doi: 10.1210/clinem/2017-00874.	Allemagne	Etudier la prévalence de l'adrenarche précoce chez les patients avec SSR et rechercher des facteurs prédictifs	Etude de cohorte, rétrospective, monocentrique, longitudinale	62 patients avec SSR	x	Prévalence de l'adrenarche (SDHA> à 500 ng/ml) précoce (< 8 ans chez fille et < 9 ans chez garçon) chez les patients avec SSR	13% des patients avaient une adrenarche précoce et l'initiation précoce du traitement par GH était un facteur favorisant.
The Diagnostic Value of IGF-2 and the IGF/IGFBP-3 System in Silver-Russell Syndrome.	Binder G, Eggermann T, Weber K, Ferrand N, Schweizer R.	2017	Horm Res Paediatr. doi: 10.1159/000477666	Allemagne	Décrire le profil biologique des acteurs du système IGF chez les patients avec SSR	Etude cas-témoins	48 patients avec SSR et 48 patients nés PAG non SSR	Dosage IGF2, IGF1, IGFBP3 et ratio IGF2:IGF1.	Comparaison selon le génotype/phénotype des patients	Taux d'IGF2, d'IGF1 et d'IGFBP-3 inférieurs chez les patients avec SSR par mupd7 que par hypométhylation en 11p15.
Intellectual functioning in Silver-Russell syndrome: First study in adults	Burgevin M, Lacroix A, Brown G, Mikaty M, Coutinho V, Netchine I, Sylvie Odent S	2019	Appl Neuropsychol Adult. doi: 10.1080/23279095.2019.1644643	France	Evaluer les fonctions intellectuelles et cognitives des patients avec SSR	Etude de cohorte, prospective	10 adultes avec SSR (18-39 ans)	Réalisation d'un entretien semi dirigé fait par un psychologue et test Weib-IV.	Comparaison à la population générale	Score intellectuels normaux pas de différence avec la population générale, meilleurs score des patients avec SSR en compréhension verbale. Il peut exister des difficultés dans les apprentissages et baisse de l'estime de soi chez 60% des adultes
Russell-Silver syndrome presenting with ambiguous genitalia	Chang JF, Chien YH, Tsai WY, Lee NC	2016	J Formos Med Assoc. doi: 10.1016/j.jfma.2016.11.003	Taiwan	Décrire un patient avec anomalie génitale et SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR de 17 mois	x	x	Association de SSR et d'anomalie des organes génitaux externes
Role of Imprinting Disorders in Short Children Born SGA and Silver-Russell Syndrome Spectrum	Fuke T, Nakamura A, Inoue T, Kawashima S, Hara KI, Matsubara K, Sano S, Yamazawa K, Fukami M, Ogata T, Kagami M	2021	J Clin Endocrinol Metab. doi: 10.1210/clinem/dgaa856.	Japon	Evaluer la prévalence des maladies liées à l'empreinte parentale chez les patients nés PAG	Etude de cohorte, rétrospective, monocentrique	269 patients nés PAG sans rattrapage statural	x	Prévalence des pathologies liées à l'empreinte parentale	Identification d'anomalies moléculaires impliquées dans le SSR chez 44,6% des patients nés PAG sans rattrapage avec les critères cliniques de SSR.
Seminoma in a Man with Russell-Silver Syndrome Presenting with Testicular Torsion.	Funada S, Ikeuchi R, Yoshida T, Segawa T.	2016	Case Rep Urol. doi: 10.1155/2016/6017636	Japon	Décrire un séminome chez un adulte avec SSR	Cas clinique	1 adulte de 36 ans	x	x	Association d'un séminome et d'une hypométhylation 11p15 chez un patient avec SSR de 36 ans
Russell-Silver syndrome associated with low conus medullaris	Gabor L, Canaz H, Canaz G, Kara N, Atasiz I, Bozkus H	2016	J Pediatr Neurosci. doi: 10.4103/1817-1745.199482	Turquie	Décrire un cas de SSR avec cône médullaire bas et moëlle attachée	Cas clinique	1 patient avec SSR clinique	x	x	Association d'anomalie du cône terminal et d'un SSR sans aucun signe de clonus ou de spasticité aux extrémités, mais hyperactivité vésicale et dysnergie vésico-sphinctérienne.

Chromosome 14q32.2 Imprinted Region Disruption as an Alternative Molecular Diagnosis of Silver-Russell Syndrome.	Geoffron S, Abi Habib W, Chantot-Bastaraud S, Dubern B, Steunou V, Azzi S, Afeñjar A, Busa T, Pinheiro Canton A, Chalouhi C, Dufourg MN, Esteve B, Fradin M, Geneviève D, Heide S, Isidor B, Lingart A, Morice Picard F, Naud-Saudreau C, Oliver Petit I, Philip N, Plenkowski C, Rio M, Rossignol S, Tauber M, Thevenon J, Vu-Hong TA, Harbison MD, Salem J, Brioude F, Netchine I, Giabicani E	2018	J Clin Endocrinol Metab. doi: 10.1210/clinem.2017-02152	France	Décrire une cohorte de patients avec syndrome de Temple	Etude de cohorte, rétrospective, monocentrique	28 patients avec syndrome de Temple	x	Score NH-CSS, analyse multiloci	Chevauchement clinique entre syndrome de Temple et SSR (score NH-CSS ≥ 4/6 chez plus de 70% des patients) avec néanmoins des caractéristiques plus spécifiques chez les patients avec syndrome de Temple (hypotonie néonatale, acromicrie, obésité et puberté précoces). Prévalence des atteintes multiloci élevées (environ 60%).
Cystic fibrosis and Silver-Russell syndrome due to a partial maternal isodisomy of chromosome 7.	Gerbrands LC, Haarmann EG, Hankel MA, Finken MJJ.	2017	Clin Case Rep. doi: 10.1002/ccr3.1061.	2017	Décrire une association entre SSR et mucoviscidose	Cas clinique	1 patient avec SSR âgé de 3 semaines	x	x	Association possible entre mupd7 et mucoviscidose en cas de variant impliqué dans une pathologie récessive dans un gène sur l'allèle maternel qui est présent en deux copies du fait de la disomie maternelle.
Sleep disordered breathing in Silver-Russell syndrome patients: a new outcome	Giabicani É, Boulé M, Aubertin G, Galliani E, Brioude F, Dubern B, Netchine I.	2019	Sleep Med. doi: 10.1016/j.sleep.2019.05.020.	France	Caractériser le sommeil des patients avec SSR	Etude de cohorte rétrospective, monocentrique	40 patients avec SSR	61 enregistrements du sommeil	Prévalence d'apnées du sommeil	Existence d'apnées principalement obstructives du sommeil chez 73,8% des patients (dont 4,9% sont sévères). Pas de différence selon l'atteinte moléculaire. Pas de différence avec ou sans traitement par hormone de croissance
Gonadal function and pubertal development in patients with Silver-Russell syndrome.	Goedegebuure WJ, Smeets CCJ, Renes JS, de Rijke YB, Hokken-Koelega ACS	2018	Hum Reprod. doi: 10.1093/humrep/dey286	Pays-Bas	Evaluer la fonction gonadique des patients avec SSR et de l'impact du traitement par agoniste de la GnRH	Etude de cas-témoins, rétrospective	31 patients avec SSR et 123 patients nés PAG	Traitement par analogue de la GnRH si taille finale prédite <-2,5DS	Comparaison du profil pubertaire clinique et biologique des patients avec SSR au non SSR nés PAG selon le traitement par analogue de la GnRH ou non	Pas de différence sur l'âge de début pubertaire entre SSR et non SSR. Gain de taille pubertaire meilleur chez les patients avec SSR traités par analogues de la GnRH, sans différence sur l'âge de la menarche
Limb Lengthening in Russell-Silver Syndrome: An Update Confirming Safe and Speedy Healing	Goodbody CM, Bulksbaum J, Harbison MD, Fragomen AT, Rozbruch SR	2021	J Pediatr Orthop. doi: 10.1097/BPO.0000000000001855	Etats-Unis	Comparer l'indice de cicatrisation osseuse après allongement de membres des patients avec ou sans SSR.	Etude cas-témoins, rétrospective	24 patients avec SSR et groupe témoin de 20 patients	Allongement de membre sur un ou plusieurs segments	Indice de cicatrisation osseuse	Patients atteints de SSR présentent un indice de cicatrisation osseuse plus faible, et donc une cicatrisation plus rapide de leur site d'allongement, que les non atteints. Plus les patients SSR sont jeunes, plus ils cicatrisent vite
A patient with Temple syndrome satisfying the clinical diagnostic criteria of Silver-Russell syndrome.	Goto M, Kagami M, Nishimura G, Yamagata T	2016	Am J Med Genet A. doi: 10.1002/ajmg.a.37827	Japon	Décrire le chevauchement clinique entre syndrome de Temple et SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	x	Score NH-CSS = 4/6, mais analyse moléculaire négative pour le SSR, identification d'un syndrome de Temple.
Isolated Hypomethylation of IGF2 Associated with Severe Hypoglycemia Responsive to Growth Hormone Treatment	Grünert SC, Matysiak U, Hodde F, Ruzalke G, Lausch E, Schumann A, Werf-Grohmann N, Spiekerkoetter U, Schmidt M	2021	Diagnostics. doi: 10.3390/diagnostics11050749	Allemagne	Décrire un patient avec SSR né eutrophe diagnostiqué sur hypoglycémie	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	x	Hypoglycémie récidivante conduisant au diagnostic de SSR par hypométhylation 11p15
Chronic Hypercapnic Respiratory Failure in an Adult Patient with Silver-Russell Syndrome	Hakamata M, Hokari S, Ohshima Y, Kagami M, Saito S, Motoike IN, Abe T, Aoki	2021	Intern Med. doi: 10.2169/internalmedicine.5479-20	Japon	Décrire une insuffisance respiratoire hypercapnique avec hypoventilation nocturne chez un patient avec SSR	Cas clinique	1 patiente SSR adulte	x	x	Insuffisance respiratoire hypercapnique avec atrophie musculaire systémique et syndrome de l'artère mésentérique supérieure chez une patiente avec SSR avec retard de croissance statural sévère.
Assisted reproductive technology represents a possible risk factor for development of epimutation-mediated imprinting disorders for mothers aged ≥ 30 years.	Hara-Isono K, Matsubara K, Mikami M, Arima T, Ogata T, Fukami M, Kagami M.	2020	Clin Epigenetics. doi: 10.1186/s13148-020-00900-x	Japon	Evaluer la prévalence d'enfants nés par AMP ayant une maladie liée à l'empreinte parentale	Etude de cohorte, monocentrique, rétrospective	136 patients avec maladie liée à l'empreinte parentale (77 avec SSR par hypométhylation 11p15))	x	x	Augmentation de la proportion d'enfant porteur d'un SSR né par AMP et dont la mère avait plus de 30 ans, par rapport à la population générale.

Association of four imprinting disorders and ART	Hattori H, Hlura H, Kitamura A, Miyauchi N, Kobayashi N, Takahashi S, Okae H, Kyono K, Kagami M, Ogata T, Arima T	2019	Clin Epigenetics. doi: 10.1186/s13148-019-0623-3	Japon	Etudier chez les patients ayant une maladie liée à l'empreinte, la fréquence de ceux issus d'AMP. Evaluer l'impact de l'AMP sur le profil de méthylation	Etude épidémiologique, rétrospective, multicentrique	931 patients avec une maladie liée à l'empreinte, dont 67 avec SSR.	x	x	8,9 fois plus d'enfants issus d'AMP chez ceux avec SSR par rapport à la population générale.
Imprinting disorders in children born after ART: a Nordic study from the CoNARTas group	Henningsen AA, Gissler M, Rasmussen S, Opdahl S, Wennerholm UB, Spanghøje AL, Tiitinen A, Bergh C, Ronnundstad LB, Lawtoni H, Forman JL, Pinborg A, Lildegård Ø	2020	Hum Reprod. doi: 10.1093/humrep/deaa039	Suède, Danemark, Norvège, Finlande	Evaluer le risque de maladie liée à l'empreinte parentale en cas d'AMP	Etude de cohorte, multicentrique, rétrospective	Registres des enfants nés par AMP au Danemark et en Finlande	x	Incidence des maladies liées à l'empreinte parentale selon le mode de conception	Pas d'incidence supérieure pour le SSR chez les enfants issus d'AMP.
Occlusal Characteristics of Individuals with Growth Hormone Deficiency, Idiopathic Short Stature, and Russell-Silver Syndrome	Hodge N, Evans CA, Simmons KE, Fadavi S, Viana G	2015	J Dent Child	Etats-Unis	Evaluer les caractéristiques occlusales de patients avec déficit en hormone de croissance (GHD), petite taille idiopathique (ISS) et SSR, et comparaison à la population normale.	Etude de cohorte, prospective	20 sujets avec SSR et 16 sujets avec GHD ou ISS.	Recueils de données obtenues à partir d'exams orthodontiques standardisés d'enfants présentant des troubles de la croissance et examinés lors de consultation de dépistage. Calcul de la prévalence de ces caractéristiques occlusales et comparaison à la population normale (National Health and Nutrition Examination Survey).	Prévalence des anomalies liées à l'empreinte parentale chez les patients avec troubles de la croissance.	Prévalence de supraclusion et d'un encombrement mandibulaire et maxillaire plus importante chez les patients avec SSR par rapport à la population générale.
Temple syndrome: comprehensive molecular and clinical findings in 32 Japanese patients	Kagami M, Nagasaki K, Kosaki R, Horikawa R, Naiki Y, Saitoh S, Tajima T, Yorifuji T, Numakura C, Mizuno S, Nakamura A, Matsubara K, Fukami M, Ogata T	2017	Genet Med. doi: 10.1038/gim.2017.53	Japon	Identifier et caractériser cliniquement une cohorte de patients avec syndrome de Temple	Etude de cohorte, rétrospective	32 patients avec syndrome de Temple	x	Chevauchement clinique entre syndrome de Temple et SSR	
Maternal Uniparental Disomy for Chromosome 20: Physical and Endocrinological Characteristics of Five Patients	Kawashima S, Nakamura A, Inoue T, Matsubara K, Horikawa R, Wakui K, Takano K, Fukushima Y, Tatematsu T, Mizuno S, Tsubaki J, Kure S, Matsubara Y, Ogata T, Fukami M, Kagami M	2018	J Clin Endocrinol Metab. doi: 10.1210/clinem.2017-02780	Japon	Evaluer la prévalence des upd(20)mat chez les patients avec SSR et décrire leur clinique	Etude de cohorte, rétrospective	55 patients avec SSR et 96 patients nés PAG	x	5 patients avec upd(20)mat dont 3 avec NH-CSS4, confirmant qu'il s'agit d'une cause moléculaire rare de SSR.	
Silver-Russell Syndrome: Orthodontic Perspective	Khalid Z, Iqbal K, Jan A, Khurshid A	2020	J Coll Physicians Surg Pak. doi: 10.29271/jcsp.2020.12.1352	Pakistan	Décrire de la prise en charge orthodontique d'un patient avec SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	Patient avec SSR et encombrement dentaire et hypomaxille avec prise en charge orthodontique	
Prosthetic management of a growing patient with Russell-Silver syndrome: a clinical report	Kim K, Noh K, Paek J, Kwon KR, Pae A	2015	J Adv Prosthodont. doi: 10.4047/jap.2015.7.5.406	Corée du Sud	Décrire un patient avec SSR et pertes dentaires	Cas clinique	Patient de 6 ans avec SSR	x	Description de la prise en charge d'un enfant avec des pertes dentaires multiples (dues à des caries et des agénésies) par une prothèse définitive bien tolérée	
Orthodontic Treatment in Conjunction with Twin-block Treatment and Growth Hormone Therapy in Silver Russell Syndrome.	Ko SJ, Seo JY, Kwon YD, Cheon K, Park JH	2017	J Clin Pediatr Dent. doi: 10.1177/10534628415392	Corée du Sud	Evaluer l'efficacité d'un traitement orthodontique et chirurgical chez un patient avec SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR de 9 ans		Evolution des mesures céphalométriques et de l'articulé dentaire.	Prise en charge permettant de stimuler la croissance mandibulaire, une expansion buccale lente et d'améliorer le profil facial et l'occlusion labiale.
Adrenal and Gonadal Activity, Androgen Concentrations, and Adult Height Outcomes in Boys With Silver-Russell Syndrome.	Kvernebo-Sunnergren K, Ankarberg-Lindgren C, Dahlgren J.	2020	Front Endocrinol. doi: 10.3389/fendo.2019.00829	Suède	Décrire les profils biologiques surrénaux et gonadiques des garçons avec SSR	Etude de cohorte, rétrospective, longitudinale, monocentrique	13 garçons avec SSR clinique	x	Comparaison des taux d'androgènes entre patients avec SSR selon leur taille adulte	Les garçons avec SSR ayant les taux d'androgènes les plus élevés en période péripubertaire ont une taille adulte inférieure
Hyperestrogenism Affects Adult Height Outcome in Growth Hormone Treated Boys With Silver-Russell Syndrome	Kvernebo-Sunnergren K, Ankarberg-Lindgren C, Åkesson K, Andersson MX, Samuelsson L, Lovmar L, Dahlgren J.	2018	Front Endocrinol. doi: 10.3389/fendo.2018.00780	Suisse	Evaluer l'impact des taux d'estrogènes sur la taille finale des garçons avec un SSR	Etude de cohorte rétrospective	11 garçons avec SSR	x	Taux élevés d'estradiol à l'âge de 10, 12 et 14 ans sont associés à une moins bonne croissance pubertaire chez les garçons avec SSR	

Autistic traits and cognitive abilities associated with two molecular causes of Silver-Russell syndrome	Lane C, Robinson L, Freeth M.	2019	J Abnorm Psychol. doi: 10.1037/abn0000481	Royaume-Uni	Décrire les phénotypes cognitifs et comportementaux des patients avec SSR	Etude de cohorte, prospective	47 patients avec hypométhylation 11p15 et 32 avec mupd7	Echelles de traits autistiques: Social Responsiveness Scale, Autism Diagnostic Observation Schedule et British Ability Scales	Comparaison à la population générale	Identification d'un degré de traits autistiques chez 37,5% des patients avec mupd7 et 10,6% des patients avec hypométhylation en 11p15. Echelles retrouvant une performance intellectuelle inférieure chez patients avec mupd7.
Effect of Cyproheptadine on Weight and Growth velocity in Children With Silver-Russell Syndrome.	Lemoine A, Harbison MD, Salem J, Tounian P, Netchine I, Dubern B	2018	J Pediatr Gastroenterol Nutr. doi: 10.1097/MPG.0000000000001708	France	Etudier les effets de la cyproheptadine sur l'état nutritionnel des patients avec SSR	Etude de cohorte, monocentrique, retrospective	23 patients avec SSR traités par Cyproheptadine et 11 patients sans	x	Paramètres anthropométriques (taille, poids, PIT, IMC)	Amélioration du poids chez les enfants traités par cyproheptadine dès 3 mois et jusqu'à un an.
Genetic Analysis and Clinical Presentation in Silver Russell Syndrome.	Lohiya N, Lote-Oke R, Agarwal M, Phadke N, Khadlikar V, Khadlikar A.	2018	Indian J Pediatr. doi: 10.1007/s12098-018-2738-5	Inde	Décrire deux patients avec SSR	Cas clinique	2 patients avec SSR	x	x	Description clinique de 2 patients indiens avec hypométhylation en 11p15
Phenotype of genetically confirmed Silver-Russell syndrome beyond childhood	Lokulo-Sodipe O, Ballard L, Child J, Inskip HM, Byrne CD, Ishida M, Moore GE, Wakeling EL, Fenwick A, Mackay DJG, Davies JH, Temple IK	2020	J Med Genet. doi: 10.1136/jmedgenet-2019-106561	Royaume-Uni	Décrire le phénotype des patients avec SSR à l'âge adulte	Etude de cohorte rétrospective, multicentrique	33 patients avec SSR âgés de plus de 13 ans	x	x	Les patients adultes avec SSR ont une petite taille (60%) et des troubles métaboliques (insulinorésistance 25%, dyslipidémie 52% et hypertension artérielle 33%). Autres symptômes pouvant être présents (reflux gastro-oesophagien, maux de tête chroniques...)
Temple syndrome misdiagnosed as Silver-Russell syndrome	Luk HM	2016	Clin Dys. doi:10.1097/mcd.0000000000000114	Chine	Décrire le chevauchement clinique entre syndrome de temple et SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR de 1 an	x	x	Caractéristiques cliniques compatibles avec une SSR, mais analyse de la région 11p15 et recherche LPD 14 normaux. Poursuite des explorations avec élimination des régions 14q32 (revenu normal).
Segmental maternal uniparental disomy of chromosome 7q in a patient with congenital chloride diarrhea	Lyu J, Huang Z, Chen H, Sun X, Liu Y, Yuan C, Ye L, Yu D, Wu J	2021	J Clin Lab Anal. doi: 10.1002/jcla.23862	Chine	Décrire un patient avec SSR et diarrhée chlorée congénitale	Cas clinique	1 Patient avec SSR par mupd7	x	x	Patient avec SSR et diarrhées chlorées congénitales. Illustration de manifestation de pathologie récessive en cas d'mupd7.
Myoclonus-dystonia in Russell-Silver Syndrome: Two syndromes caused by one genetic defect	Martins J, Gabriel D, Borges T, Soares G, Temudo T.	2020	Neurology. doi: 10.1212/WNL.00000000000010076	Portugal	Décrire la dystonie myoclonique chez les patients avec SSR	Cas clinique	1 patiente avec SSR par mupd7 de 14 ans	x	x	Description de l'association de dystonie myoclonique avec le SSR en cas d'mupd7.
Metabolic signatures in an adolescent with Silver-Russell syndrome and outcomes after bariatric surgery.	Mosbah H, Netchine I, Poitou C.	2017	Surg Obes Relat Dis. doi:10.1016/j.soard.2017.01.044	France	Décrire une chirurgie bariatrique chez une patiente avec SSR	Cas clinique	1 patiente avec SSR de 17 ans	x	x	Description du profil métabolique avant et après chirurgie bariatrique chez une patiente avec SSR
Atrial septal defect and patent ductus arteriosus closure in an 8-month-old patient with Silver-Russell syndrome	Oda R, Nakanishi K, Kawasaki S	2021	Clin Case Rep. doi: 10.1002/ccr3.4455.	Japon	Décrire la prise en charge chirurgicale d'une communication intra auriculaire et d'un canal artériel persistant chez un patient avec SSR	Cas clinique	1 Patient avec SSR par mupd7	x	x	Communication intra auriculaire, canal artériel persistant et hypertension artérielle pulmonaire chez un patient SSR. Chirurgie d'évolution favorable sans complications.
Cognitive Profiles and Brain Volume are Affected in Patients with Silver-Russell Syndrome	Patti G, De Mori L, Tortora D, Severino M, Calevo M, Russo S, Napoli F, Confalonieri L, Schiavone M, Thiabat HF, Casalini E, Morana G, Rossi A, Ramenghi LA, Maghnie M, Di Iorgi N.	2019	J Clin Endocrinol Metab. doi: 10.1210/clinem/agg4151	Italie	Evaluer les fonctions cognitives et le volume cérébral des patients avec SSR	Etude cas-témoins, prospective, observationnelle, monocentrique	30 patients avec SSR	Evaluation cognitive par la Wechsler Intelligence Scale et volume cérébral par IRM	Comparaison à une population de référence	Pas de différence dans les scores cognitifs entre les patients avec SSR par hypométhylation en 11p15 d'âge scolaire et le groupe contrôle mais inférieurs en moyenne chez les patients avec mupd7. Patients avec SSR ont un volume cérébral inférieur au niveau frontal, temporal et des globi pallidi.
Clinical Manifestations and Metabolic Outcomes of Seven Adults With Silver-Russell Syndrome.	Capra V, Napoli F, Cangemi G, Notarnicola S, Guzzetti S, Russo S, Maghnie M, Di Iorgi N.	2018	J Clin Endocrinol Metab. doi:10.1210/clinem/agg4151	Italie	Décrire le profil métabolique d'une cohorte de patients adultes avec SSR	Etude de cohorte	7 adultes avec SSR	x	Profil métabolique	Anomalies fréquentes de la composition corporelle, de la régulation glucidique et du profil lipidique chez les patients adultes avec SSR
Silver Russell syndrome in an aboriginal patient from Australia.	Poulton C, Azmanov D, Evans L, Gratton D, Dreyer L, Shetty V, Peake C, McCormack E, Palmer R, Lewis B, Dawkins H, Broley S, Baynam G.	2018	Am J Med Genet A. doi: 10.1002/ajmg.a.40502	Australie	Décrire un patient avec SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	x	Description clinique d'un patient aborigène avec SSR secondaire à une mutation de novo d'IGF2 sur l'allèle paternel

Left Second Metacarpal Pseudoepiphysis in Silver-Russell Syndrome	Ranasinghe JC, Thambavita W.	2021	Indian J Pediatr. doi : 10.1007/s12098-021-03771-z.	Inde	Décrire un patient avec SSR et une pseudo épiphyse du second métacarpe	Cas clinique	1 Patient de 4 ans avec SSR	x	Description des caractéristiques osseuses pouvant être associées au SSR.
Long QT and Silver Russell syndrome: First case report in a 9-year-old girl	Roses-Noguer F, Martinez-Villar M, Monti F, Edwards M, Tili J, Morris-Rosendahl DJ	2020	HeartRhythm Case Rep. doi:10.1016/j.hrcr.2020.06.003	Espagne, Royaume-Uni	Décrire l'association d'un SSR et d'un syndrome du QT long.	Cas clinique	1 patient avec SSR de 9 ans	x	Association d'un syndrome du QT long et d'un SSR par duplication de la région 11p15 <i>de novo</i>
Systemic and maxillofacial characteristics of 11 Japanese children with Russell-Silver syndrome	Sato C, Ogawa T, Tsuge R, Shiga M, Tsuji M, Baba Y, Kosaki K, Moriyama K	2016	Congenit Anom. doi: 10.1111/ega.12162.	Japon	Décrire les caractéristiques maxillo faciales chez les patients avec SSR	Etude de cohorte, prospective	11 patients SSR, agés de 3,9 -42 ans	x	La plupart des patients présentaient une rétrognathie mandibulaire résultant d'une faible longueur du corps mandibulaire, alors que la profondeur de la base crânienne était proche de la normale. Asymétrie faciale peu fréquente. Aucune différence entre l'âge squelettique et dentaire gauche et droit n'a été observée, ce qui indique que les enfants atteints de RSS pourraient présenter une asymétrie en raison de différences quantitatives dans la croissance squelettique plutôt que d'un retard de croissance.
A boy with Silver-Russell syndrome and Sotos syndrome	Schwaiblmair EMC, Beygo J, Obeld K, Jauch A, Hinderhofer K, Moog U	2021	Am J Med Genet A. doi: 10.1002/ajmg.a.61967	Allemagne	Décrire l'association d'un syndrome de Sotos avec le SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	Association d'un syndrome de Sotos (délétion emportant <i>MSD1</i>) et d'un SSR due à une hypométhylation en 11p15
Russel-Silver syndrome: A historical note and comment on an older adult.	Searle C, Johnson D.	2016	Am J Med Genet A. doi: 10.1002/ajmg.a.37442	Royaume-Uni	Décrire l'évolution clinique du premier patient avec SSR décrit en 1954	Cas clinique	1 patient avec SSR adulte	x	Phénotype du patient à 69 ans: taille finale 154 cm, maigre, bonne intégration socio professionnelle, diabète de type 2, hypogonadisme hypogonadotrope modéré avec insuffisance testiculaire, ostéopénie, dyslipidémie.
A spontaneous pregnancy and successful delivery in a Chinese female with Silver-Russell syndrome accompanied by gestational diabetes mellitus	Shi M, Ruan L, Shi X, Zhu Y, Qian Y, Dai Z, Wu C	2019	Gynecol Endocrinol. doi: 10.1080/09513590.2019.1590547	Chine	Décrire un diabète gestationnel chez une patiente avec SSR	Cas clinique	1 patiente avec SSR de 31 ans enceinte	x	Diabète gestationnel et asymétrie de la taille des reins chez une patiente avec SSR.
Russell-Silver syndrome with cleft palate: a case report	Shiraishi M, Mishima K, Umeda H	2019	Oral Maxillofac Surg. doi: 10.1007/s10006-018-0734-6	Japon	Décrire la prise en charge d'un enfant avec un SSR et une fente labio-palatine	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	Association possible d'une fente labio-palatine avec le SSR. Episode d'oedème pharyngé post-intervention
The effects of growth hormone therapy on the somatic development of a group of Polish children with Silver-Russell syndrome.	Sienko M, Petricko E, Zjalczyk S, Zygmunt-Gorska A, Starczy J, Korpysz A, Petricko J, Walczak A, Walczak M.	2017	Neuro Endocrinol Lett. doi: 10.1007/s10006-018-0388	Pologne	Evaluer le traitement par hormone de croissance dans le SSR	Etude de cas-témoin	12 patients avec SSR et un groupe contrôle de 16 patients nés PAG	Evaluation de la croissance staturale	Amélioration taille dans les 2 premières années de traitement chez les patients traités par GH.
Metabolic Health and Long-Term Safety of Growth Hormone Treatment in Silver-Russell Syndrome	Smeets CC, Renes JS, van der Steen M, Hokken-Koelega AC	2017	J Clin Endocrinol Metab. doi: 10.1210/clinem.2016.3388	Pays-Bas	Décrire le statut métabolique des patients SSR pendant et jusqu'à 2 ans après l'arrêt du traitement par GH	Etude cas-témoins, multicentrique, longitudinale	13 patients avec SSR cliniques et 109 sujets non SSR nés PAG ayant atteint leur TF	Profil métabolique large	Pas de différence de profil métabolique entre les patients SSR traités par GH et non SSR.
Long-Term Results of GH Treatment in Silver-Russell Syndrome (SRS): Do They Benefit the Same as Non-SRS Short-SGA?	Smeets CC, Zandwijken GR, Renes JS, Hokken-Koelega AC	2016	J Clin Endocrinol Metab. doi: 10.1210/clinem.2015.4273	Pays-Bas	Comparer la croissance et la taille adulte des patients nés SGA avec ou sans SSR traités par GH	Etude cas-témoins, longitudinale	62 patients avec SSR et 227 patients non SSR.	Taille adulte et gain de taille total	Les enfants avec SSR ont un gain de taille similaire aux sujets non SSR avec un traitement par GH. La taille adulte est inférieure chez les patients avec SSR par rapport aux non-SSR. Tendance d'un meilleur gain de taille en cas de mUPD7 par rapport à l'hypométhylation 11p15.
Absent digit in Russell-Silver syndrome: expanding the clinical spectrum of a well known syndrome	Strong A, McDougall C, Zackai E	2020	Clin Dysmorphol. doi: 10.1097/MCD.0000000000000308	Etats-Unis	Décrire l'absence de 5ème doigt sur une main chez un patient avec SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	Association d'une agénésie du 5ème doigt de la main gauche chez un nourrisson avec SSR par hypométhylation en 11p15
Intra-Abdominal Testicular Torsion as a Cause of Acute Abdominal Pain in Patient with Silver-Russell Syndrome: First Case of Robot-Assisted Laparoscopic Surgical Exploration with Orchiectomy	Taskovska M, Hawlina S	2020	J Endourol Case Rep. doi : 10.1089/jcren.2020.0065	Slovenie	Décrire d'une torsion testiculaire intra abdominale chez un patient avec SSR	Cas clinique	1 patient avec SSR	x	Association d'un SSR avec une cryptorchidie

Assisted Reproductive Technologies and imprinting disorders: Results of a study from a French congenital malformations registry.	Uk A, Collardeau-Frachon S, Scanvion Q, Michon L, Amar E.	2018	Eur J Med Genet. doi:10.1016/j.ejmg.2018.05.017	France	Evaluer l'incidence des maladies épigénétiques chez les enfants issus d'AMP	Etude de cohorte	46 patients avec une maladie épigénétique	Interrogation de registres nationaux	Mode de conception (assistée ou spontanée)	Incidence des maladies épigénétiques supérieure en cas d'AMP
The Frequency of Methylation Abnormalities Among Estonian Patients Selected by Clinical Diagnostic Scoring Systems for Silver-Russell Syndrome and Beckwith-Wiedemann Syndrome	Vais MA, Yakoreva M, Kahre T, Mee P, Miuru K, Joost K, Teek R, Soellner L, Eggemann T, Ünap K.	2015	Genet Test Mol Biomarkers. doi: 10.1089/gtmb.2015.0163	Estonie, Allemagne	Etudier la fréquence d'anomalie de méthylation chez les patients Estoniens ayant un diagnostic clinique de SSR	Etude de cohorte	20 patients avec SSR	Analyse de la méthylation de la région 11p15. Recherche de cause moléculaire alternative.	Prévalence d'un trouble de la méthylation chez les patients avec SSR clinique.	5 patients (38%) avait une anomalie de méthylation de la région 11p15.
Contribution of a better maxillofacial phenotype in Silver-Russell syndrome to define a better orthodontics and surgical management.	Vo Quang S, Galliani E, Eche S, Tomat C, Fauroux B, Picard A, Kadlub N	2019	J Stomatol Oral Maxillofac. doi: 10.1016/j.jormas.2018.10.011.	France	Décrire un phénotype maxillo-facial des patients avec SSR et évaluation de la prise en charge orthodontique et maxillofaciale	Etude rétrospective, cas-témoins	37 patients avec SSR et 24 contrôles	Examen clinique, analyse de photographies de la face et des dents, céphalométrie, évaluation du sommeil	x	L'examen maxillo-facial a montré une rétrognathie (29%), une micrognathie (13%) et des dents excédentaires chez 17 patients. Pas de corrélation entre les données d'enregistrement du sommeil et les anomalies génétiques ou le phénotype craniofacial.
A retrospective analysis of the prevalence of imprinting disorders in Estonia from 1998 to 2016	Yakoreva M, Kahre T, Žordania R, Reinson K, Teek R, Tillmann V, Peet A, Õiglane-Shik E, Pajusalu S, Murumets Ü, Vais MA, Mee P, Wojcik MH, Ünap K	2019	Eur J Hum Genet 2019. doi: 10.1038/s41431-019-0446-x	Estonie	Identifier la prévalence des maladies liées à l'empreinte en Estonie	Etude de cohorte, rétrospective, monocentrique	87 patients ayant une maladie liée à l'empreinte	x	x	Prévalence des maladies liées à l'empreinte en Estonie = 5,8/100.000 (IC 95% 4,6/100.000–7,2/100.000) sur la période 2004-2016. 1/15.866 pour le SSR.
Maternal UPD of chromosome 7 in a patient with Silver-Russell syndrome and Pendred syndrome	Zhang C, Hao S, Zhang Q, Liu F, Zhou B, Xuan F, Xing W, Chen X, Wang Y, Ma P, Cao Z, Ma X	2020	J Clin Lab Anal. doi: 10.1002/jcla.23407	Chine	Décrire l'association entre SSR et syndrome de Pendred	Cas clinique	1 patient avec SSR par mupd7	x	x	Description de l'association de syndrome de Pendred avec le SSR en cas d'mupd7.

Annexe 1. Recherche documentaire

Sources consultées	Bases de données : PubMed Sites internet : https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/
Période de recherche	Janvier 2015 – juillet 2021
Langues retenues	Anglais
Mots clés utilisés	Silver-Russell syndrome Russell-Silver syndrome
Nombre d'études recensées	207
Nombre d'études retenues	146 (86 citées dans le PNDS)

Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Pr Irène NETCHINE et le Dr Eloïse GIABICANI. Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédactrices

- Dr Anne-Sophie CROSNIER, pédiatre endocrinologue, Paris,
- Pr Béatrice DUBERN, pédiatre gastroentérologue, Paris,
- Dr Raphaëlle BILLETTE DE VILLEMEUR, pédiatre endocrinologue, Paris

Groupe de travail multidisciplinaire

- Pr Fabrizio ANDREELLI, diabétologue, Paris
- Dr Guillaume AUBERTIN, pédiatre pneumologue, Paris
- Dr Nicole BEYDON, EFR et somnologie, Paris
- Dr Frédéric BRIOUDE, endocrinologie moléculaire, Paris
- Mme Mélissa BURGEVIN, neuropsychologue, Rennes
- Pr Isabelle CONSTANT, anesthésiste-réanimateur, Paris
- Mme Caroline CROSNIER-SCHOEDEL, psychologue, Paris
- Mme Béatrice DEMARET, patiente-experte, association GRANDIR
- Dr Bruno DONADILLE, endocrinologue, Paris
- Dr Eva GALLIANI, chirurgienne maxillo-faciale, Paris
- M Ilan HALFON, diététicien, Paris
- Dr Erik HERVIEUX, chirurgien pédiatre, Paris
- Mme Mailys HIRIGOYEN, diététicienne, Paris
- Pr Elvire LE NORCY, orthodontiste, orthopédie dento-faciale, Paris
- Pr Nicolas LEBOULANGER, ORL et chirurgie cervico-faciale pédiatrique, Paris
- Dr Thibault LECARPENTIER, pédiatre urgentiste, Paris
- Pr Agnès LINGLART, pédiatre endocrinologue, Kremlin Bicêtre
- M Welcome MBERO, attaché de recherche clinique, Paris
- Pr Delphine MITANCHEZ, pédiatre néonatalogiste, Tours
- Mme Emilie MOQUET, assistante sociale, Paris
- Dr Sabine NIZERY, médecin généraliste, La Courneuve
- Pr Sylvie ODENT, généticienne médicale, Rennes
- Dr Isabelle OLIVER-PETIT, pédiatre endocrinologue, Toulouse
- Pr Noël PERRETI, pédiatre gastroentérologue, Lyon
- Dr Aurélie PHAM, pédiatre néonatalogiste, Paris
- Pr Sylvie ROSSIGNOL, pédiatre endocrinologue, Strasbourg
- Mme Claudine SAMUEL, patiente-experte, AFIF-SSR-PAG
- Pr Raphaël VIALLE, chirurgien orthopédiste pédiatrique, Paris

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt, consultables sur le site internet du centre de référence.

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

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

Réunions du groupe de coordination et de rédaction : tous les deux mois environ depuis octobre 2019 puis 18/06/2021, 22/06/2021, 09/07/2021, 30/07/2021 pour la finalisation

Envoi de la première version du PNDS : 14/05/2021

Retours des experts : 15/05/2021-28/06/2021

Réunion de validation du texte final le lundi 28/06/2021.

Irène Netchine et Eloïse Giabicani ont suivi la formation « Elaboration d'un PNDS » le 09/02/2018.

Eloïse Giabicani est membre du groupe de travail PNDS de la filière FIRENDO depuis juin 2019.

Références bibliographiques

- Oda R, Nakanishi K, Kawasaki S. Atrial septal defect and patent ductus arteriosus closure in an 8-month-old patient with Silver-Russell syndrome. *Clin Case Rep*. 2021.9(7): 1-4.
- Pham A, Sobrier ML, Giabicani E. Screening of patients born small for gestational age with the Silver-Russell syndrome phenotype for DLK1 variants. *Eur J Hum Genet*. 2021 Jul 19.
- Brereton RE, Nickerson SL, Woodward KJ. Further heterogeneity in Silver-Russell syndrome: PLAG1 deletion in association with a complex chromosomal rearrangement. *Am J Med Genet A*. 2021.185(10): 3136-3145.
- Anderson S, Brill J, Kuchinski K. Russell-Silver Syndrome and Associated Feeding Challenges. *J Pediatr Health Care*. 2021.0(0): 1-9.
- Andrews A, Maharaj A, Cottrell E. Genetic characterization of short stature patients with overlapping features of growth hormone insensitivity syndromes. *J Clin Endocrinol Metab*. 2021Jun 16.
- Alhendi ASN, Lim D, McKee S. Whole-genome analysis as a diagnostic tool for patients referred for diagnosis of Silver-Russell syndrome: a real-world study. *J Med Genet*. 2021Jun 16.
- Lyu J, Huang Z, Chen H. Segmental maternal uniparental disomy of chromosome 7q in a patient with congenital chloride diarrhea. *J Clin Lab Anal*. 2021.35(7): 1-5.
- Netchine I, van der Steen M, López-Bermejo A. New Horizons in Short Children Born Small for Gestational Age. *Front Pediatr*. 2021.9: 1-9.
- Singer S, Gazou A, Sturm M. New euchromatic variant dup(11)(p15.3p15.1) transmitted through two generations defined by low coverage whole genome sequencing. *Am J Med Genet*. 2021.185(10): 3053-3056.
- Hara-Isono K, Matsubara K, Hamada R. A patient with Silver-Russell syndrome with multilocus imprinting disturbance, and Schimke immuno-osseous dysplasia unmasked by uniparental isodisomy of chromosome 2. *J Hum Genet*. 2021 May 24.
- Ranasinghe JC, Thambavita W. Left Second Metacarpal Pseudoepiphysis in Silver-Russell Syndrome. *Indian J Pediatr*. 2021.88(10):1040-1041.
- Goodbody CM, Buksbaum J, Harbison MD. Limb Lengthening in Russell-Silver Syndrome: An Update Confirming Safe and Speedy Healing. *J Pediatr Orthop*. 2021.41(7): 428-432.
- Hureaux M, Chantot-Bastarud S, Cassinari K. When a maternal heterozygous mutation of the CYP24A1 gene leads to infantile hypercalcemia through a maternal uniparental disomy of chromosome 20. *Mol Cytogenet*. 2021.14(23): 1-6.
- Pignata L, Sparago A, Palumbo O. Mosaic Segmental and Whole-Chromosome Upd(11)mat in Silver-Russell Syndrome. *Genes (Basel)*. 2021.12(4): 581-10.
- Grünert SC, Matysiak U, Hodde F. Isolated Hypomethylation of IGF2 Associated with Severe Hypoglycemia Responsive to Growth Hormone Treatment. *Diagnostics (Basel)*. 2021.11(749): 1-6.
- Tannorella P, Minervino D, Guzzetti S. Maternal Uniparental Disomy of Chromosome 20 (UPD(20)mat) as Differential Diagnosis of Silver Russell Syndrome: Identification of Three New Cases. *Genes (Basel)*. 2021.12(588): 1-11.

- Eggermann T, Davies JH, Tauber M. Growth Restriction and Genomic Imprinting-Overlapping Phenotypes Support the Concept of an Imprinting Network. *Genes (Basel)*. 2021.12(4): 1-16.
- Kopca T, Tulay P. Association of Assisted Reproductive Technology Treatments with Imprinting Disorders. *Glob Med Genet*. 2021.8(1): 1-6.
- Garza-Mayén G, Ulloa-Avilés V, Villarroel CE. UPD(14)mat and UPD(14)pat in concomitance with mosaic small supernumerary marker chromosome 14 in two new patients with Temple syndrome. *Eur J Med Genet*. 2021.64(5):104199.
- Ballard LM, Jenkinson E, Byrne CD. Experiences of adolescents living with Silver-Russell syndrome. *Arch Dis Child*. 2021.0: 1-7.
- Kim SY, Shin CH, Lee YA. Clinical Application of Sequential Epigenetic Analysis for Diagnosis of Silver-Russell Syndrome. *Ann Lab Med*. 2021.41 (4): 401-408.
- Hakamata M, Hokari S, Ohshima Y. Chronic Hypercapnic Respiratory Failure in an Adult Patient with Silver-Russell Syndrome. *Intern Med*. 2021.60(12): 1921-1926.
- Meyer R, Begemann M, Hübner CT. One test for all: whole exome sequencing significantly improves the diagnostic yield in growth retarded patients referred for molecular testing for Silver-Russell syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2021.16(42): 1-10.
- Taskovska M, Hawlina S. Intra-Abdominal Testicular Torsion as a Cause of Acute Abdominal Pain in Patient with Silver-Russell Syndrome: First Case of Robot-Assisted Laparoscopic Surgical Exploration with Orchidectomy. *J Endourol Case Rep*. 2020.6(4): 332-335.
- Khalid Z, Iqbal K, Jan A. Silver-Russell Syndrome: Orthodontic Perspective. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2020. 30(12): 1352-1354.
- Eggermann T, Kraft F, Kloth K. Heterogeneous phenotypes in families with duplications of the paternal allele within the imprinting center 1 (H19/IGF2:TSS-DMR) in 11p15.5. *Clin Genet*. 2020.98(4):418-419.
- Vado Y, Pereda A, Llano-Rivas I. Novel Variant in PLAG1 in a Familial Case with Silver-Russell Syndrome Suspicion. *Genes (Basel)*. 2020;11(1461): 1-9.
- Fuke T, Nakamura A, Inoue T. Role of Imprinting Disorders in Short Children Born SGA and Silver-Russell Syndrome Spectrum. *J Clin Endocrinol Metab*. 2021.106(3): 802-813.
- Schwaibold EMC, Beygo J, Obeid K. A boy with Silver-Russell syndrome and Sotos syndrome. *Am J Med Genet A*. 2021.185(2): 549-554.
- Catusi I, Bonati MT, Mainini E. Recombinant Chromosome 7 Driven by Maternal Chromosome 7 Pericentric Inversion in a Girl with Features of Silver-Russell Syndrome. *Int J Mol Sci*. 2020.21(22): 8487(1 -11).
- Mio C, Allegri L, Passon N. A paternally inherited 1.4 kb deletion of the 11p15.5 imprinting center 2 is associated with a mild familial Silver-Russell syndrome phenotype. *Eur J Hum Genet*. 2021. 29(3): 447-454.
- Butler MG. Imprinting disorders in humans: a review. *Curr Opin Pediatr*. 2020. 32(6): 719-729.
- Hara-Isono K, Matsubara K, Fuke T. Genome-wide methylation analysis in Silver-Russell syndrome, Temple syndrome, and Prader-Willi syndrome. *Clin Epigenetics*. 2020.12(159): 1-12.

- Binder G, Ziegler J, Schweizer R. Novel mutation points to a hot spot in CDKN1C causing Silver-Russell syndrome. *Clin Epigenetics*. 2020.12(152): 1-7.
- Cottrell E, Cabrera CP, Ishida M. Rare CNVs provide novel insights into the molecular basis of GH and IGF-1 insensitivity. *Eur J Endocrinol*. 2020. 183(6): 581-595.
- Brück J, Begemann M, Dey D. Molecular characterization of temple syndrome families with 14q32 epimutations. *Eur J Med Genet*. 2020. 63(12): 104077.
- Roses-Noguer F, Martinez-Villar M, Honti F. Long QT and Silver Russell syndrome: First case report in a 9-year-old girl. *HeartRhythm Case Rep*. 2020. 6(9): 591-595.
- Kawashima S, Yagi H, Hirano Y. Screening for imprinting disorders in 58 patients with clinically diagnosed idiopathic short stature. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2020. 33(10): 1335-1339.
- Meyer R, Elbracht M, Opladen T. Patient with an autosomal- recessive MBTPS1-linked phenotype and clinical features of Silver-Russell syndrome. *Am J Med Genet A*. 2020.182(11): 2727-2730.
- Eggermann T, Brück J, Knopp C. Need for a precise molecular diagnosis in Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndrome: what has to be considered and why it is important. *J Mol Med (Berl)*. 2020. 98(10): 1447-1455.
- Mercadante F, Busè M, Salzano E. 12q14.3 microdeletion involving HMGA2 gene cause a Silver-Russell syndrome-like phenotype: a case report and review of the literature. *Ital J Pediatr*. 2020.46(108): 1-8.
- Hara-Isono K, Matsubara K, Mikami M. Assisted reproductive technology represents a possible risk factor for development of epimutation-mediated imprinting disorders for mothers aged ≥ 30 years. *Clin Epigenetics*. 2020.12(111): 1-10.
- Zhang C, Hao S, Zhang Q. Maternal UPD of chromosome 7 in a patient with Silver-Russell syndrome and Pendred syndrome. *J Clin Lab Anal*. 2020.34(e23407): 1-5.
- Martins J, Gabriel D, Borges T. Child Neurology: Myoclonus-dystonia in Russell-Silver Syndrome: Two syndromes caused by one genetic defect. *Neurology*. 2020. 95(7): 936-938.
- Yamazawa K, Inoue T, Sakemi Y. Loss of imprinting of the human-specific imprinted gene *ZNF597* causes prenatal growth retardation and dysmorphic features: implications for phenotypic overlap with Silver-Russell syndrome. *J Med Genet*. 2021.58(6): 427-432.
- Inoue T, Nakamura A, Iwahashi-Odano M. Contribution of gene mutations to Silver-Russell syndrome phenotype: multigene sequencing analysis in 92 etiology-unknown patients. *Clin Epigenetics*. 2020.12(86): 1-14.
- Cammarata-Scalisi F, Callea M, Stock F. Silver-Russell syndrome. Clinical and etiopathological aspects of a model genomic imprinting entity. *Arch Argent Pediatr*. 2020.118(3): e258-e264.
- Eggermann T, Kraft F, Lausberg E. Paternal 132 bp deletion affecting *KCNQ1OT1* in 11p15.5 is associated with growth retardation but does not affect imprinting. *J Med Genet*. 2021. 58(3): 173-176.
- Higashimoto K, Watanabe H, Tanoue Y. Hypomethylation of a centromeric block of *ICR1* is sufficient to cause Silver-Russell syndrome. *J Med Genet*. 2021.58(6): 422-425
- Hübner CT, Meyer R, Kenawy A. HMGA2 Variants in Silver-Russell Syndrome: Homozygous and Heterozygous Occurrence. *J Clin Endocrinol Metab*. 2020 Jul 1;105(7): dgaa273.

Henningsen AA, Gissler M, Rasmussen S. Imprinting disorders in children born after ART: a Nordic study from the CoNARTaS group. *Hum Reprod.* 2020. 35(5): 1178-1184.

Hjortshøj TD, Sørensen AR, Yusibova M. Upd(20)mat is a rare cause of the Silver-Russell-syndrome-like phenotype: Two unrelated cases and screening of large cohorts. *Clin Genet.* 2020. 97(6):902-907.

Lokulo-Sodipe O, Ballard L, Child J. Phenotype of genetically confirmed Silver-Russell syndrome beyond childhood. *J Med Genet.* 2020. 57(10): 683-691.

Sabir AH, Ryan G, Mohammed Z. Familial Russell-Silver Syndrome like Phenotype in the PCNA Domain of the CDKN1C Gene, a Further Case. *Case Rep Genet.* 2019. 2019:1-8.

KverneboSunnergren K, Ankarberg-Lindgren C, Dahlgren J. Adrenal and Gonadal Activity, Androgen Concentrations, and Adult Height Outcomes in Boys With Silver-Russell Syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2019.10(829):1-8.

Strong A, McDougall C, Zackai E. Absent digit in Russell-Silver syndrome: expanding the clinical spectrum of a well known syndrome. *Clin Dysmorphol.* 2020. 29(2):118-120.

Xia CL, Lyu Y, Li C. Rare De Novo IGF2 Variant on the Paternal Allele in a Patient With Silver-Russell Syndrome. *Front Genet.* 2019. 10(1161):1-6.

Crippa M, Bonati MT, Calzari L. Molecular Etiology Disclosed by Array CGH in Patients With Silver-Russell Syndrome or Similar Phenotypes. *Front Genet.* 2019.10(955): 1-13.

Aygun D, Bjornsson HT. Clinical epigenetics: a primer for the practitioner. *Dev Med Child Neurol.* 2020. 62(2):192-200

Patti G, De Mori L, Tortora D. Cognitive Profiles and Brain Volume Are Affected in Patients with Silver-Russell Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2020 Apr 1;105(4):dgz151.

Giabicani É, Boulé M, Aubertin G. Sleep disordered breathing in Silver-Russell syndrome patients: a new outcome. *Sleep Med.* 2019. 64:23-29.

Lane C, Robinson L, Freeth M. Autistic traits and cognitive abilities associated with two molecular causes of Silver-Russell syndrome. *J Abnorm Psychol.* 2020.129(3):312-319.

Burgevin M, Lacroix A, Brown G. Intellectual functioning in Silver-Russell syndrome: First study in adults. *Appl Neuropsychol Adult.* 2021. 28(4):391-402.

Yakoreva M, Kahre T, Žordania R. A retrospective analysis of the prevalence of imprinting disorders in Estonia from 1998 to 2016. *Eur J Hum Genet.* 2019. 27(11): 1649-1658.

Eggermann T, Begemann M, Kurth I. Contribution of GRB10 to the prenatal phenotype in Silver-Russell syndrome? Lessons from 7p12 copy number variations. *Eur J Med Genet.* 2019 Jul;62(7):103671.

Shi M, Ruan L, Shi X. A spontaneous pregnancy and successful delivery in a Chinese female with Silver-Russell syndrome accompanied by gestational diabetes mellitus. *Gynecol Endocrinol.* 2019. 35(9): 752-755.

Mackay DJG, Blik J, Lombardi MP. Discrepant molecular and clinical diagnoses in Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes. *Genet Res (Camb).* 2019.101(e3.):1-5

- Hattori H, Hiura H, Kitamura A. Association of four imprinting disorders and ART. *Clin Epigenetics*. 2019.11(21):1-12.
- Adachi M, Fukami M, Kagami M. Severe in utero under-virilization in a 46,XY patient with Silver-Russell syndrome with 11p15 loss of methylation. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2019.32(2): 191-196.
- Kvernebo-Sunnergren K, Ankarberg-Lindgren C, Åkesson K. Hyperestrogenism Affects Adult Height Outcome in Growth Hormone Treated Boys With Silver-Russell Syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2018.9 (780):1-9.
- Neuheuser L, Meyer R, Begemann M, Elbracht M. Next generation sequencing and imprinting disorders: Current applications and future perspectives: Lessons from Silver-Russell syndrome. *Mol Cell Probes*. 2019.44:1-7.
- Vado Y, Errea-Dorransoro J, Llano-Rivas I. Cri-du-chat syndrome mimics Silver- Russell syndrome depending on the size of the deletion: a case report. *BMC Med Genomics*. 2018.11(124): 1-7.
- Kanani F, Parker MJ, Burren CP. Clinical report follow up: Type 1 Collagenopathy presenting with a Russell-Silver phenotype. *Am J Med Genet A*. 2019. 179(1):139-140.
- Cirello V, Giorgini V, Castronovo C. Segmental Maternal UPD of Chromosome 7q in a Patient With Pendred and Silver Russell Syndromes-Like Features. *Front Genet*. 2018. 9(600):1-9.
- Shiraishi M, Mishima K, Umeda H. Russell-Silver syndrome with cleft palate: a case report. *Oral Maxillofac Surg*. 2019. 23(1):113-117.
- Vo Quang S, Galliani E, Eche S. Contribution of a better maxillofacial phenotype in Silver-Russell syndrome to define a better orthodontics and surgical management. *J Stomatol Oral Maxillofac Surg*. 2019. 120(2):110-115.
- Goedegebuure WJ, Smeets CCJ, Renes JS. Gonadal function and pubertal development in patients with Silver-Russell syndrome. *Hum Reprod*. 2018. 33(11):2122-2130
- Inoue T, Yagasaki H, Nishioka J. Molecular and clinical analyses of two patients with UPD(16)mat detected by screening 94 patients with Silver-Russell syndrome phenotype of unknown aetiology. *J Med Genet*. 2019.56(6): 413-418.
- Poulton C, Azmanov D, Atkinson V. Silver Russell syndrome in an aboriginal patient from Australia. *Am J Med Genet A*. 2018. 176(12): 2561-2563.
- Giabicani E, Pham A, Brioude F. Diagnosis and management of postnatal fetal growth restriction. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2018. 32(4): 523-534.
- Lohiya N, Lote-Oke R, Agarwal M. Genetic Analysis and Clinical Presentation in Silver Russell Syndrome. *Indian J Pediatr*. 2018. 85(12):1141-1142.
- Ballard LM, Jenkinson E, Byrne CD. Lived experience of Silver-Russell syndrome: implications for management during childhood and into adulthood. *Arch Dis Child*. 2019.104(1):76-82.
- Kawashima S, Nakamura A, Inoue T. Maternal Uniparental Disomy for Chromosome 20: Physical and Endocrinological Characteristics of Five Patients. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018.103(6):2083-2088.
- Uk A, Collardeau-Frachon S, Scavion Q. Assisted Reproductive Technologies and imprinting disorders: Results of a study from a French congenital malformations registry. *Eur J Med Genet*. 2018. 61(9): 518-523.

Cortessis VK, Azadian M, Buxbaum J. Comprehensive meta-analysis reveals association between multiple imprinting disorders and conception by assisted reproductive technology. *J Assist Reprod Genet.* 2018. 35(6):943-952.

Geoffron S, Abi Habib W, Chantot-Bastaraud S. Chromosome 14q32.2 Imprinted Region Disruption as an Alternative Molecular Diagnosis of Silver-Russell Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2018. 103(7):2436-2446.

Leszinski GS, Warncke K, Hoefele J. A case report and review of the literature indicate that HMGA2 should be added as a disease gene for Silver- Russell syndrome. *Gene.* 2018.663:110-114.

Patti G, Giaccardi M, Capra V. Clinical Manifestations and Metabolic Outcomes of Seven Adults With Silver-Russell Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2018.103(6): 2225-2233.

Heldt F, Wallaschek H, Ripperger T. 12q14 microdeletion syndrome: A family with short stature and Silver-Russell syndrome (SRS)-like phenotype and review of the literature. *Eur J Med Genet.* 2018. 61(8):421-427.

Sienko M, Petriczko E, Zajaczek S. The effects of growth hormone therapy on the somatic development of a group of Polish children with Silver-Russell syndrome. *Neuro Endocrinol Lett.* 2017. 38(6): 415-421.

Salem JB, Netchine I, Harbison MD. The Importance of Collaboration in Advancing Understanding of Rare Disorders: US/EU Joint Initiative on Silver- Russell Syndrome. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2017.15(Suppl 1): 98-101.

Wollmann HA, Ranke MB. Patients with Silver-Russell-Syndrome from Birth to Adulthood: Diagnosis, Development and Medical Care. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2017. 15(Suppl 1): 85-91.

Zanelli SA, Rogol AD. Short children born small for gestational age outcomes in the era of growth hormone therapy. *Growth Horm IGF Res.* 2018.38: 8-13.

Muurinen M, Hannula-Jouppi K, Reinius LE. Hypomethylation of HOXA4 promoter is common in Silver-Russell syndrome and growth restriction and associates with stature in healthy children. *Sci Rep.* 2017.7(15693): 1-11.

Su J, Wang J, Fan X. Mosaic UPD(7q)mat in a patient with silver Russell syndrome. *Mol Cytogenet.* 2017.10 (36): 1-7.

Gerbrands LC, Haarman EG, Hankel MA. Cystic fibrosis and Silver-Russell syndrome due to a partial maternal isodisomy of chromosome 7. *Clin Case Rep.* 2017.5(10): 1697-1700.

Binder G, Schweizer R, Blumenstock G. Adrenarche in Silver- Russell Syndrome: Timing and Consequences. *J Clin Endocrinol Metab.* 2017.102(11): 4100-4108.

Ko SJ, Seo JY, Kwon YD. Orthodontic Treatment in Conjunction with Twin-brook Treatment and Growth Hormone Therapy in Silver Russell Syndrome. *J Clin Pediatr Dent.* 2017. 41(5): 392-397.

Shapiro L, Chatterjee S, Ramadan DG. Whole-exome sequencing gives additional benefits compared to candidate gene sequencing in the molecular diagnosis of children with growth hormone or IGF-1 insensitivity. *Eur J Endocrinol.* 2017. 177(6): 485-501.

Liu D, Wang Y, Yang XA. De Novo Mutation of Paternal IGF2 Gene Causing Silver-Russell Syndrome in a Sporadic Patient. *Front Genet.* 2017. 8(105): 1-6.

- Aref-Eshghi E, Schenkel LC, Lin H. Clinical Validation of a Genome-Wide DNA Methylation Assay for Molecular Diagnosis of Imprinting Disorders. *J Mol Diagn*. 2017.19(6): 848-856.
- Lemoine A, Harbison MD, Salem J. Effect of Cyproheptadine on Weight and Growth Velocity in Children With Silver-Russell Syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2018. 66(2): 306-311.
- Abi Habib W, Brioude F, Edouard T. Genetic disruption of the oncogenic HMGA2-PLAG1-IGF2 pathway causes fetal growth restriction. *Genet Med*. 2018. 20(2): 250-258.
- Spiteri BS, Stafrace Y, Calleja-Agius J. Silver-Russell Syndrome: A Review. *Neonatal Netw*. 2017.36(4): 206-212.
- Welch TR. The next generation of Silver-Russell syndrome. *J Pediatr*. 2017.187: 3-4.
- Binder G, Eggermann T, Weber K. The Diagnostic Value of IGF-2 and the IGF/IGFBP-3 System in Silver-Russell Syndrome. *Horm Res Paediatr*. 2017. 88(3-4): 201-207.
- Kagami M, Nagasaki K, Kosaki R. Temple syndrome: comprehensive molecular and clinical findings in 32 Japanese patients. *Genet Med*. 2017. 19(12): 1356-1366.
- Wu D, Gong C, Su C. Genome-wide analysis of differential DNA methylation in Silver-Russell syndrome. *Sci China Life Sci*. 2017.60 (7): 692-699.
- Dateki S, Kagami M, Matsubara K. Maternally derived 15q11.2-q13.1 duplication and H19-DMR hypomethylation in a patient with Silver-Russell syndrome. *J Hum Genet*. 2017. 62(10):919-922.
- Meyer R, Soellner L, Begemann M. Targeted Next Generation Sequencing Approach in Patients Referred for Silver-Russell Syndrome Testing Increases the Mutation Detection Rate and Provides Decisive Information for Clinical Management. *J Pediatr*. 2017.187: 206-212.
- Inoue T, Nakamura A, Fuke T. Genetic heterogeneity of patients with suspected Silver-Russell syndrome: genome-wide copy number analysis in 82 patients without imprinting defects. *Clin Epigenetics*. 2017.9(52): 1-10.
- Yamoto K, Saitsu H, Nakagawa N. De novo IGF2 mutation on the paternal allele in a patient with Silver-Russell syndrome and ectrodactyly. *Hum Mutat*. 2017.38(8): 953-958
- Mosbah H, Netchine I, Poitou C. Metabolic signatures in an adolescent with Silver-Russell syndrome and outcomes after bariatric surgery. *Surg Obes Relat Dis*. 2017.13(7): 1248-1250.
- Gabor L, Canaz H, Canaz G. Russell-Silver syndrome associated with low conus medullaris. *J Pediatr Neurosci*. 2016.11(4): 361-363.
- Couzin-Frankel J. Fateful imprints. *Science*. 2017. 355(6321): 122-125.
- Smeets CC, Renes JS, van der Steen M. Metabolic Health and Long-Term Safety of Growth Hormone Treatment in Silver-Russell Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 2017.102(3): 983-991.
- Chang IF, Chien YH, Tsai WY. Russell-Silver syndrome presenting with ambiguous genitalia. *J Formos Med Assoc*. 2017.116(8): 645-646.
- Wakeling EL, Brioude F, Lokulo-Sodipe O. Diagnosis and management of Silver-Russell syndrome: first international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol*. 2017.13(2): 105-124.
- Jurkiewicz D, Kugaud M, Skórka A. A novel IGF2/H19 domain triplication in the 11p15.5 imprinting region causing either Beckwith-Wiedemann or Silver-Russell syndrome in a single family. *Am J Med Genet A*. 2017.173(1): 72-78.

Luk HM, Yeung KS, Wong WL. Silver-Russell syndrome in Hong Kong. *Hong Kong Med J*. 2016.22(6): 526-33.

Giabicani E, Netchine I, Brioude F. New clinical and molecular insights into Silver-Russell syndrome. *Curr Opin Pediatr*. 2016. 28(4): 529-35.

Goto M, Kagami M, Nishimura G. A patient with Temple syndrome satisfying the clinical diagnostic criteria of Silver-Russell syndrome. *Am J Med Genet A*. 2016.170(9): 2483-5.

Boonen SE, Freschi A, Christensen R. Two maternal duplications involving the CDKN1C gene are associated with contrasting growth phenotypes. *Clin Epigenetics*. 2016.8(69): 1-11.

Sachwitz J, Meyer R, Fekete G. NSD1 duplication in Silver-Russell syndrome (SRS): molecular karyotyping in patients with SRS features. *Clin Genet*. 2017.91(1): 73-78.

Eggermann K, Blik J, Brioude F. EMQN best practice guidelines for the molecular genetic testing and reporting of chromosome 11p15 imprinting disorders: Silver-Russell and Beckwith-Wiedemann syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2016. 24(10):1377-87.

Luk HM, Ivan Lo FM, Sano S, Matsubara K. Silver-Russell syndrome in a patient with somatic mosaicism for upd(11)mat identified by buccal cell analysis. *Am J Med Genet A*. 2016.170(7): 1938-41.

Ishida M. New developments in Silver-Russell syndrome and implications for clinical practice. *Epigenomics*. 2016. 8(4): 563-80.

Funada S, Ikeuchi R, Yoshida T. Seminoma in a Man with Russell-Silver Syndrome Presenting with Testicular Torsion. *Case Rep Urol*. 2016. 2016: 1-3.

Smeets CC, Zandwijken GR, Renes JS. Long-Term Results of GH Treatment in Silver-Russell Syndrome (SRS): Do They Benefit the Same as Non- SRS Short-SGA? *J Clin Endocrinol Metab*. 2016.101(5): 2105-12.

Sachwitz J, Strobl-Wildemann G, Fekete G. Examinations of maternal uniparental disomy and epimutations for chromosomes 6, 14, 16 and 20 in Silver-Russell syndrome- like phenotypes. *BMC Med Genet*. 2016. 17(20):1-7.

Segal NL. Twin Legacies: Victor and Vincent McKusick/Twin Studies: TwinningRates I; Twinning Rates II; MZ Twin Discordance for Russell-Silver Syndrome; Twins' Language Skills/Headlines: Babies Born to Identical Twin Couples; Identity Exchange; Death of Princess Ashraf (Twin); Yahoo CEO Delivers IdenticalTwins. *Twin Res Hum Genet*. 2016.19(2): 158-62.

Russo S, Calzari L, Mussa A. A multi-method approach to the molecular diagnosis of overt and borderline 11p15.5 defects underlying Silver-Russell and Beckwith-Wiedemann syndromes. *Clin Epigenetics*. 2016. 8(23): 1-15.

Sato C, Ogawa T, Tsuge R. Systemic and maxillofacial characteristics of 11 Japanese children with Russell-Silver syndrome. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2016. 56(5): 217-25.

Shin EH, Cho E, Lee CG. Temple syndrome: A patient with maternal hetero-UPD14, mixed iso- and hetero-disomy detected by SNP microarray typing of patient-father duos. *Brain Dev*. 2016. 38(7): 669-73.

Luk HM. Temple syndrome misdiagnosed as Silver-Russell syndrome. 2016. 25(2):82-3.

Vals MA, Kahre T, Mee P. Familial 1.3-Mb 11p15.5p15.4 Duplication in Three Generations Causing Silver- Russell and Beckwith-Wiedemann Syndromes. *Mol Syndromol*. 2015. 6(3): 147-51.

Hodge N, Evans CA, Simmons KE. Occlusal Characteristics of Individuals with Growth Hormone Deficiency, Idiopathic Short Stature, and Russell-Silver Syndrome. *J Dent Child (Chic)*. 2015. 82(3): 135-40

Riess A, Binder G, Ziegler J. First report on concordant monozygotic twins with Silver-Russell syndrome and ICR1 hypomethylation. *Eur J Med Genet*. 2016. 59(1): 1-4.

Carrera IA, de Zaldívar MS, Martín R. Microdeletions of the 7q32.2 imprinted region are associated with Silver-Russell syndrome features. *Am J Med Genet A*. 2016. 170(3): 743-9.

Marczak-Hałupka A, Kalina MA, Tańska A. Silver-Russell Syndrome - Part I: Clinical Characteristics and Genetic Background. *Pediatr Endocrinol Diabetes Metab*. 2015. 20(3): 101-6.

Kim K, Noh K, Paek J. Prosthetic management of a growing patient with Russell-Silver syndrome: a clinical report. *J Adv Prosthodont*. 2015. 7(5): 406-10.

Searle C, Johnson D. Russel-Silver syndrome: A historical note and comment on an older adult. *Am J Med Genet A*. 2016. 170A (2): 466-470.

Eggermann T, Brioude F, Russo S. Prenatal molecular testing for Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes: a challenge for molecular analysis and genetic counseling. *Eur J Hum Genet*. 2016. 24(6): 784-93.

Vals MA, Yakoreva M, Kahre T. The Frequency of Methylation Abnormalities Among Estonian Patients Selected by Clinical Diagnostic Scoring Systems for Silver-Russell Syndrome and Beckwith-Wiedemann Syndrome. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2015.19(12): 684-91.

Müller A, Soellner L, Binder G. No major contribution of IGF2 variants to the etiology of sporadic 11p15-associated imprinting disorders. *Am J Med Genet A*. 2016. 170A (1): 283-4.

Khetarpal P, Das S, Panigrahi I. Primordial dwarfism: overview of clinical and genetic aspects. *Mol Genet Genomics*. 2016. 291(1): 1-15.