

# Синдром Сильвера–Рассела: обзор литературы

© А.А. Антонова<sup>✉1</sup>, Г.Р. Сагитова<sup>1</sup>, Г.А. Яманова<sup>1</sup>, М.Т. Юнусова<sup>1</sup>, М.Р. Бекмурзаева<sup>1</sup>, А.Ш. Газуева<sup>1</sup>, В.М. Серeda<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО «Астраханский государственный медицинский университет» Минздрава России, Астрахань, Российская Федерация  
<sup>2</sup>ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Российская Федерация

## Аннотация

Замедление темпов роста и отставание в ростовых показателях от возрастных норм представляют собой частую причину обращения за специализированной медицинской помощью к педиатру и детскому эндокринологу. Антропометрический мониторинг, включающий динамическую оценку роста-весовых параметров, является важнейшим компонентом клинического обследования в педиатрии, поскольку служит интегральным маркером соматического здоровья и физического развития ребенка. Этиология низкорослости отличается значительным полиморфизмом, что обуславливает необходимость двухэтапного диагностического алгоритма: верификации собственно задержки роста и последующего определения его патогенетических механизмов. Данное состояние может манифестировать при широком спектре пато-логических состояний, включая соматотропную недостаточность. В перечень нозологий, ассоциированных с низкорослостью, входят хро-мосомные аномалии и генетические синдромы (синдромы Тернера, Прадера–Вилли, Сильвера–Рассела – ССР, Нунан), скелетные дисплазии различного происхождения, обменные нарушения, как врожденные, так и приобретенные, задержка развития плода во время беременности-сти, хронические соматические заболевания, патологии эндокринной системы. В обзоре рассмотрен ССР с позиции современного взгляда на проблему патогенетических механизмов, вариантов клинических проявлений, методов диагностического исследования и терапии. ССР представляет собой достаточно редкое генетическое заболевание, основными проявлениями которого являются пренатальная задержка развития, выражающаяся в дефиците массы (МТ) и длины тела новорожденного относительно гестационного возраста, постнатальная ги-потрофия, сопровождающаяся различными врожденными аномалиями, обусловленными нарушениями эмбриогенеза. К числу типичных клинических признаков данного синдрома относятся относительная макроцефалия при рождении, треугольный контур лица, диспропор-циональный тип телосложения, клинодактилия и наличие участков гиперпигментации кожных покровов. МТ при рождении у детей с ССР не превышает 2500 г, а рост составляет менее 45 см. Недоношенными рождаются 1/3 детей с ССР, при этом антропометрические показатели также не соответствуют гестационному возрасту, что свидетельствует о примордиальном нанизме. У детей отмечаются сниженный аппетит и замедленная прибавка МТ. Прогноз при ССР в целом благоприятный, если заболевание вовремя диагностировано и проводится адекватная терапия. Большинство пациентов успешно адаптируются в обществе и развиваются интеллектуально в пределах нормы, несмотря на низко-рослость и специфические черты внешности.

**Ключевые слова:** синдром Сильвера–Рассела, генетическая патология, задержка внутриутробного развития, фенотип, молекулярно-гене-тическое исследование

**Для цитирования:** Антонова А.А., Сагитова Г.Р., Яманова Г.А., Юнусова М.Т., Бекмурзаева М.Р., Газуева А.Ш., Серeda В.М. Синдром Сильвера–Рассела: обзор литературы. *Consilium Medicum*. 2025;27(12):750–753. DOI: 10.26442/20751753.2025.12.203412

REVIEW

## Silver–Russell syndrome: a literature review

© Alyona A. Antonova<sup>✉1</sup>, Gulnara R. Sagitova<sup>1</sup>, Galina A. Yamanova<sup>1</sup>, Markha T. Yunusova<sup>1</sup>, Malika R. Bekmurzaeva<sup>1</sup>, Aminat Sh. Gazueva<sup>1</sup>, Vasily M. Sereda<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Astrakhan State Medical University, Astrakhan, Russian Federation

<sup>2</sup>Saint Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg, Russian Federation

## Abstract

Slow growth and growth retardation compared to age norms are a common reason for seeking specialized medical care from a pediatrician and pediatric endocrinologist. Anthropometric monitoring, including dynamic assessment of height and weight parameters, is the most important component of clinical examination in pediatrics, since it serves as an integral marker of somatic health and physical development of the child. The etiology of short stature is characterized by significant polymorphism, which necessitates a two-stage diagnostic algorithm: verification of the growth retardation itself and subsequent determination of its pathogenetic mechanisms. This condition can manifest itself in a wide range of pathological conditions, including somatotropic insufficiency. The list of nosologies associated with short stature includes: chromosomal abnormalities and genetic syndromes (Turner, Prader–Willi, Silver–Russell – SRS, Noonan syndromes), skeletal dysplasia of various origins; congenital and acquired metabolic disorders, intrauterine growth retardation, chronic somatic diseases; idiopathic forms (familial and non-familial variants), endocrine disorders. The presented review examines SRS from the perspective of a modern view of the problem of pathogenetic mechanisms, variants of clinical manifestations, as well as methods of diagnostic research and therapy. SRS is a rather rare genetic disease, the main manifestations of which are prenatal developmental delay, expressed in a deficiency of the newborn's body weight and length relative to gestational age, as well as postnatal hypotrophy, accompanied by various congenital anomalies caused by disorders of embryogenesis. Typical clinical signs of this syndrome include: relative macrocephaly at birth, triangular facial contour, disproportionate body type, clinodactyly, and the presence of areas of skin hyperpigmentation. Birth weight in children with SRS does not exceed 2500 g, height is less than 45 cm. One third of children with the syndrome are born prematurely, while the anthropometric indicators also do not correspond to the gestational age, which indicates a primordial nanism. Children have a decreased appetite and slow weight gain. The prognosis for SRS is generally favorable if the disease is diagnosed in time and adequate therapy is carried out. Most patients successfully adapt to society and develop intellectually within normal limits, despite short stature and specific appearance features.

**Keywords:** Silver–Russell syndrome, genetic disease, fetal growth retardation, phenotype, molecular diagnostic techniques

**For citation:** Antonova AA, Sagitova GR, Yamanova GA, Yunusova MT, Bekmurzaeva MR, Gazueva ASH, Sereda VM. Silver–Russell syndrome: a literature review. *Consilium Medicum*. 2025;27(12):750–753. DOI: 10.26442/20751753.2025.12.203412

## Введение

В современной медицине и генетике одной из наиболее актуальных и социально значимых проблем являются наследственные заболевания, обусловленные генетическими нарушениями [1]. Особый интерес привлекает обширная группа синдромов, характеризующихся аномалиями роста, в частности низкорослостью, патогенез которых

связан с различными типами мутаций – как с хромосомными aberrациями, так и с «точковыми» изменениями в структуре генов. Генетические нарушения данной категории представляют значительный научный и практический интерес в связи с необходимостью разработки новых методов диагностики и лечения [2, 3]. Рост организма регулируется множеством генетических факторов, а нару-

шения в работе соответствующих генов и их белковых продуктов могут негативно влиять на данный процесс [4], в частности такие, как недостаток эндокринных факторов, влияющих на рост, развитие и дифференцировку, изменение числа рецепторов и их соотношения к гормонам, генетические мутации, обуславливающие диспластические процессы. Ряд генов, ассоциированных у пациентов с низкорослостью, в норме регулируют ключевые клеточные процессы, включая пролиферацию, миграцию, дифференцировку и апоптоз. Немаловажным аспектом является то, что задержка роста может быть обусловлена мутациями в генах, отвечающих за репарацию ДНК, приводящими к нарушению процессов восстановления генетических повреждений и, как следствие, к патологиям роста и развития [3, 5]. Наследственные синдромы, ассоциированные с низкорослостью, существенно снижают качество жизни (КЖ) пациентов и представляют значительные трудности для клинической диагностики, особенно в педиатрической практике. Приведенные сложности обусловлены недостаточной изученностью патогенетических взаимосвязей между конкретными генетическими дефектами, пороками развития и их клиническими проявлениями на разных этапах онтогенеза [3].

К числу трудно диагностируемых генетических патологий, ассоциированных с низкорослостью, относится синдром Сильвера–Рассела (ССР), характеризующийся внутриутробными нарушениями развития и аномалиями остеогенеза, которые сохраняются на протяжении постнатального онтогенеза, что клинически проявляется прогрессирующей низкорослостью, относительной макроцефалией и другими дизморфическими признаками [6–8].

#### **Этиология и патогенез**

В 1953 г. Н. Silver и в 1954 г. А. Russell впервые описали клинические случаи синдрома в виде внутриутробной задержки в сочетании с низкорослостью и увеличением уровня гонадотропина в моче [1, 7].

В популяции ССР встречается с частотой 1 случай на 30–100 тыс. родившихся [7, 9].

Генетическая основа ССР сложна и неоднородна [10]. Хотя большинство случаев являются спорадическими, сообщалось о семейных случаях с аутосомно-доминантными заболеваниями или с нарушением геномного импринтинга [11]. Генетическое тестирование позволяет подтвердить клинический диагноз ССР лишь в 60% случаев [12, 13].

Наиболее распространенными причинами являются эпигенетические изменения, включая гипометилирование импринтированного контрольного региона 1 (ICR1) на хромосоме 11 (35–50% случаев), и материнская однополоидность (mUPD) хромосомы 7 (7–10% случаев) [6, 9, 12]. В редких случаях выявляются патогенные варианты в генах, таких как *CDKN1C*, *IGF2*, *PLAG1* и *HMGA2*. Однако примерно у 40% пациентов, соответствующих клиническим критериям ССР, генетические нарушения не обнаруживаются [14, 15].

Половая и расовая принадлежность на развитие болезни не влияют. Беременность протекает тяжело и нередко осложняется угрозой прерывания в I триместре. Патогенетические механизмы ССР обусловлены нарушениями эмбриогенеза на 6–7-й неделе гестации, затрагивающими хромосомы 7, 11, 15, 17 и 18, которые играют ключевую роль в регуляции роста плода [1, 16]. Характерным генетическим механизмом ССР является однополоидность материнская дисомия, при которой плод наследует две копии хромосомы от матери вместо одной отцовской и одной материнской.

#### **Клиническая картина**

Важнейшим клиническим маркером ССР служит пренатальная и постнатальная задержка роста. У доношенных новорожденных с данным синдромом отмечаются низкие

значения соматометрических показателей: длина тела при рождении составляет обычно менее 45 см, масса тела (МТ) – 1500–2500 г [17, 18]. С возрастом у пациентов выраженный дефицит роста сохраняется, что требует динамического наблюдения и коррекции эндокринными методами.

Фенотипические проявления ССР включают комплекс краниофациальных аномалий и скелетных нарушений. Для детей, страдающих ССР, характерна треугольная форма лица, с выступающими лобными буграми, что на фоне небольших размеров лицевой части черепа создает впечатление «псевдогидроцефалии» – относительной макроцефалии. Часто наблюдаются низкосожаженные и оттопыренные ушные раковины [19, 20]. Обнаруживаются гипоплазия нижней челюсти, опущенные уголки губ («рот карпа»), высокое узкое («готическое») небо, в части случаев сочетающееся с расщелиной неба. Нарушения опорно-двигательного аппарата проявляются в виде сколиоза, кино-, син- и полидактилии (особенно часто отмечается искривление мизинца) и других аномалий конечностей [16, 19].

Изменения также затрагивают внутренние органы [21–23]. При исследовании сердечно-сосудистой системы нередко выявляются пролапс атриовентрикулярных клапанов, различные формы аритмии, нарушения внутрижелудочковой проводимости, неполные блокады ножек пучка Гиса [3, 20].

Со стороны желудочно-кишечного тракта примерно у более 70% пациентов отмечаются расстройства пищеварения или недостаточность питания [11, 20]. Более чем у 1/2 (55%) развивается выраженный гастроэзофагеальный рефлюкс, который после года жизни часто сопровождается постоянной рвотой [11, 21]. После двухлетнего возраста распространенной проблемой становятся запоры [7].

У 20% больных наблюдаются аномалии мочеполовой системы (почечный тубулярный ацидоз, обменная нефропатия, пороки развития почек и чашечно-лоханочной системы, крипторхизм, гипоспадия) [7, 16].

ССР характеризуется рядом ортопедических нарушений, включая асимметрию конечностей или тела, сколиоз (наблюдаемый у 9–36% пациентов), дисплазию тазобедренных суставов и деформации конечностей [20, 22].

Типичными краниофациальными особенностями являются треугольная форма лица, обусловленная диспропорцией черепа, и стоматологические аномалии: позднее прорезывание зубов, микродонтия, отсутствие постоянных зубов и недоразвитие мышечков. Часто встречается микрогнатия с гипоплазией нижней челюсти, что приводит к формированию маленького заостренного подбородка и нарушению прикуса [21, 24].

У некоторых детей с ССР отмечаются гипостатура, гипотрофия, фациальная дисморфия, светло-кофейные пятна на коже, асимметрия тела.

Распространены изменения речи (особенно при материнской однополоидности дисомии хромосомы 7), включая апраксию речи, трудности обучения и признаки расстройств аутистического спектра [18, 21].

Дисфункция эндокринной системы проявляется в ускорении темпов полового созревания как у девочек, так и у мальчиков [25]. В препубертатном периоде отмечается повышенная секреция гонадотропинов и пролактина, а в редких случаях – снижение секреции соматотропного гормона и инсулиноподобного фактора роста-1 [26]. Рост пациентов во взрослом возрасте обычно не превышает 155–160 см у мужчин и 140–150 см у женщин [21], при этом диспропорционального физического развития не наблюдается – показатели МТ соответствуют росту.

Метаболические нарушения включают гипогликемию (наблюдаемую у 27% детей, часто протекающую бессимптомно, особенно в ночное время), а в пубертатном периоде может развиваться инсулинорезистентность с риском формирования сахарного диабета 2-го типа [27, 28].

### Диагностика

ССР представляет диагностические трудности из-за его фенотипической изменчивости и совпадения с другими синдромами, такими как синдром Three M, синдром IMAGE, синдром Блума, синдром Темпла, фетальный алко-гольный синдром и синдром Беквита–Видемана, что требует комплексного подхода к диагностике и лечению [13].

ССР – генетически гетерогенное заболевание, диагностика которого основывается на выполнении определенных клинических критериев, систематизированных в шкале Нетчина–Харбисона (NH–CSS). Данная оценочная система служит инструментом для отбора пациентов, нуждающихся в дополнительном молекулярно-генетическом обследовании для подтверждения диагноза [29–31].

Если человек соответствует четырем из шести критериев, появляется подозрение на клинический диагноз, что требует выполнения подтверждающего молекулярного теста; хотя в редких случаях при наличии трех критериев пациенты имели положительное молекулярное подтверждение ССР.

Основные клинические проявления включают пренатальную задержку развития (МТ и длина тела при рождении ниже 3-го перцентиля), постнатальное отставание в росте (средний рост взрослых – 140–150 см), характерные краниофациальные особенности (треугольное лицо с широким лбом и заостренным подбородком, микрогнатия, тонкие губы, опущенные уголки рта), асимметрию тела и конечностей, клинодактилию мизинцев, а также сопутствующие нарушения (неонатальную гипогликемию, трудности кормления, преждевременное закрытие родничков, аномалии зубного ряда, высокий тембр голоса, двигательную неловкость, сколиоз, кожную пигментацию) [32, 33].

Несмотря на нормальный интеллектуальный потенциал, у пациентов могут наблюдаться трудности обучения и поведенческие проблемы (гиперактивность, тревожность).

Примечательно, что примерно у 40% пациентов, соответствующих клиническим критериям, молекулярно-генетическое подтверждение отсутствует [12]. В таких случаях диагноз устанавливается при наличии выраженных диагностических признаков (лобных бугорков, макроцефалии при рождении) после исключения других генетических патологий.

### Лечение

Терапевтическая стратегия носит симптоматический характер и включает:

- заместительную терапию гормоном роста при его дефиците;
- коррекцию метаболических нарушений: гипогликемии и нутритивной поддержки в неонатальном и младенческом периоде (частых кормлений, высококалорийных смесей);
- профилактику и лечение сопутствующих ортопедических, стоматологических и неврологических осложнений;
- психолого-педагогическое сопровождение.

Все лечебные мероприятия направлены на оптимизацию физического развития и социальную адаптацию пациентов [13, 34, 35].

Прогноз при ССР в целом благоприятный, если заболевание вовремя диагностировано и проводится адекватная терапия [13]. Большинство пациентов успешно адаптируются в обществе и развиваются интеллектуально в пределах нормы, несмотря на низкорослость и специфические черты внешности.

### Заключение

Повышение КЖ пациентов, страдающих наследственной патологией, является основным направлением педиатрической практики. В условиях отсутствия этиотропной терапии важны своевременная диагностика и патогенетическая коррекция состояния у детей с ССР. Поддержание оптимального нутритивного статуса в течение первого года жизни, коррекция гипогликемических состояний должны

обеспечить необходимую потребность в энергетических и пластических веществах. При дефиците соматотропного гормона применяется заместительная фармакологическая терапия, что способствует нормализации состава тела, улучшению моторных функций и аппетита, снижению частоты гипогликемий и стимуляции линейного роста. Несомненно, важен мультидисциплинарный подход в тактике ведения таких пациентов, обеспечивающий участие педиатра, генетика, эндокринолога, гастроэнтеролога, диетолога, ортопеда, невролога, логопеда, психолога. Ранняя диагностика заболевания способствует своевременному началу лечения, что улучшает прогноз в отношении социальной адаптации и КЖ пациентов в долгосрочной перспективе.

**Раскрытие конфликта интересов.** Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

**Disclosure of interest.** The authors declare that they have no competing interests.

**Вклад авторов.** Авторы декларируют соответствие своего авторства международным критериям ICMJE. А.А. Антонова – концепция статьи; А.А. Антонова, М.Т. Юнусова, М.Р. Бекмурзаева, А.Ш. Газуева – написание текста; А.А. Антонова, Г.А. Яманова, М.Т. Юнусова, М.Р. Бекмурзаева, А.Ш. Газуева – сбор и обработка материала; М.Т. Юнусова, М.Р. Бекмурзаева, А.Ш. Газуева – перевод на английский язык; А.А. Антонова, Г.Р. Сагитова, Г.А. Яманова, В.М. Середина – редактирование; А.А. Антонова, Г.Р. Сагитова, Г.А. Яманова, В.М. Середина – утверждение окончательного варианта статьи.

**Authors' contribution.** The authors declare the compliance of their authorship according to the international ICMJE criteria. А.А. Антонова – concept of the article; А.А. Антонова, М.Т. Yunusova, M.R. Bekmurzaeva, A.Sh. Gazueva – text development; А.А. Антонова, G.A. Yamanova, M.T. Yunusova, M.R. Bekmurzaeva, A.Sh. Gazueva – collection and processing of material; M.T. Yunusova, M.R. Bekmurzaeva, A.Sh. Gazueva – translation into English; А.А. Антонова, G.R. Sagitova, G.A. Yamanova, V.M. Sereda – editing; А.А. Антонова, G.R. Sagitova, G.A. Yamanova, V.M. Sereda – approval of the final version of the article.

**Источник финансирования.** Авторы декларируют отсутствие внешнего финансирования для проведения исследования и публикации статьи.

**Funding source.** The authors declare that there is no external funding for the exploration and analysis work.

**Раскрытие информации об использовании ИИ.** При написании статьи ИИ не использовался.

**Disclosing the use of AI.** No AI was used when writing the article.

### Литература/References

1. Хафизова Н.Р., Мерзлякова Д.Р., Сафина Ю.Ф. Синдром Сильвера–Рассела у ребенка 7 месяцев: клиническое наблюдение. *РМЖ. Мать и дитя*. 2021;4(1):103-5 [Khafizova NR, Merzlyakova DR, Safina Yu.F. Silver-Russell syndrome in a 7-month-old child: clinical observation. *RMZh. Mat' i ditiya*. 2021;4(1):103-5 (in Russian)]. DOI:10.32364/2618-8430-2021-4-1-103-105
2. Ларева А.В., Цветкова И.Г., Спирина Е.И., Колышкин Е.В. Синдром Сильвера–Рассела в сочетании с сахарным диабетом у пациента молодого возраста. *Верхневолжский медицинский журнал*. 2024;23(4):57-60 [Lareva AV, Tsvetkova IG, Spirina EI, Kolyshkin EV. Silver-Russell syndrome in combination with diabetes mellitus in a young patient. *Verkhnevolzhskii meditsinskii zhurnal*. 2024;23(4):57-60 (in Russian)].
3. Сокольник В.П. Молекулярные основы некоторых форм низкорослости. *Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности*. 2022;15:581-91 [Sokolnik VP. Molecular bases of some forms of short stature. *Sovremennye perinatalnye meditsinskie tekhnologii v reshenii problem demograficheskoi bezopasnosti*. 2022;15:581-91 (in Russian)].
4. Jee YH, Baron J, Nilsson O. New developments in the genetic diagnosis of short stature. *Curr Opin Pediatr*. 2018;30(4):541-4. DOI:10.1097/MOP.0000000000000653
5. Zhou E, Hauser BR, Jee YH. Genetic evaluation in children with short stature. *Curr Opin Pediatr*. 2021;33(4):458-63. DOI:10.1097/MOP.0000000000001033

6. Крючкова Т.А., Мезенцева О.А. Синдром Сильвера–Рассела у ребенка двух лет: клинический случай из практики. *Научные ведомости Белгородского государственного университета. Серия «Медицина. Фармация»*. 2016;5(226):195-99 [Kryuchkova TA, Mezentseva OA. Silver–Russell syndrome in a two-year-old child: a clinical case from practice. *Nauchnye vedomosti Belgorodskogo gosudarstvennogo universiteta. Seriya «Meditsina. Farmatsiya»*. 2016;5(226):195-99 (in Russian)]. DOI:10.24022/1810-0686-2019-16-3-162-170
7. Wakeling EL, Brioude F, Lokulo-Sodipe O, et al. Diagnosis and management of Silver–Russell syndrome: first international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol*. 2017;13(2):105-24. DOI:10.1038/nrendo.2016.138
8. Kim K, Noh K, Paek J, et al. Prosthetic management of a growing patient with Russell–Silver syndrome: a clinical report. *J Adv Prosthodont*. 2015;7(5):406-10. DOI:10.4047/jap.2015.7.5.406
9. Singh A, Pajni K, Panigrahi I, Khetarpal P. Clinical and Molecular Heterogeneity of Silver–Russell Syndrome and Therapeutic Challenges: A Systematic Review. *Curr Pediatr Rev*. 2023;19(2):157-68. DOI:10.2174/1573396318666220315142542
10. Spiteri BS, Stafrace Y, Calleja-Agius J. Silver–Russell Syndrome: A Review. *Neonatal Netw*. 2017;36(4):206-12. DOI:10.1891/0730-0832.36.4.206
11. Ishida M. New developments in Silver–Russell syndrome and implications for clinical practice. *Epigenomics*. 2016;8(4):563-80. DOI:10.2217/epi-2015-0010
12. Kurup U, Lim DBN, Palau H, et al. Approach to the Patient With Suspected Silver–Russell Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 2024;109(10):e1889-901. DOI:10.1210/clinem/dgae423
13. Cammarata-Scalisi F, Callea M, Stock F, et al. Silver–Russell syndrome. Clinical and etiopathological aspects of a model genomic imprinting entity. *Arch Argent Pediatr*. 2020;118(3):e258-64. DOI:10.5546/aap.2020.eng.e258
14. Luk HM, Yeung KS, Wong WL, et al. Silver–Russell syndrome in Hong Kong. *Hong Kong Med J*. 2016;22(6):526-33. DOI:10.12809/hkmj154750
15. Lin HY, Lee CL, Fran S, et al. Epigenotype, Genotype, and Phenotype Analysis of Taiwanese Patients with Silver–Russell Syndrome. *J Pers Med*. 2021;11(11):1197. DOI:10.3390/jpm11111197
16. Shpiner DS, Bardos J, Barbooth DS, Moore HP. Uniparental Disomy Causing Myoclonus Dystonia Associated with Russell–Silver Syndrome. *Mov Disord Clin Pract*. 2019;6(5):409-10. DOI:10.1002/mdc3.12768
17. Neissner C, Schepp C, Rösch WH. Rare diseases with clinical relevance – the Silver–Russell syndrome. *Urologe A*. 2017;56(7):876-81 (in German). DOI:10.1007/s00120-017-0368-6
18. Giabicani E, Perrière A, Netchine I. Silver–Russell Syndrome in 2025: Is It Still a Distinct Diagnostic Entity? *J Clin Endocrinol Metab*. 2025;dgae902. DOI:10.1210/clinem/dgae902
19. Marczak-Hałupka A, Kalina MA, Tańska A, Chrzanowska KH. Silver–Russell Syndrome – Part I: Clinical Characteristics and Genetic Background. *Pediatr Endocrinol Diabetes Metab*. 2015;20(3):101-6. DOI:10.18544/PEDM-20.03.0009
20. Yamaguchi KT Jr, Salem JB, Myung KS, et al. Spinal Deformity in Russell–Silver Syndrome. *Spine Deform*. 2015;3(1):95-7. DOI:10.1016/j.jspsd.2014.06.003
21. Lahmamssi FZ, Saadaoui L, Aynaou H, et al. An Unusual Association: Silver–Russell Syndrome and Ectopic Thyroid. *Cureus*. 2022;14(5):e24837. DOI:10.7759/cureus.24837
22. Ribeiro EHP, Haduo MDH, Ribeiro CDC, Lamônica DAC. Silver–Russell syndrome: clinical, neurodevelopmental and communication characteristics: clinical case studies. *Codas*. 2021;34(1):e20200273. DOI:10.1590/2317-1782/20212020273
23. Kvernebo-Sunnergren K, Ankarberg-Lindgren C, Åkesson K, et al. Hyperestrogenism Affects Adult Height Outcome in Growth Hormone Treated Boys With Silver–Russell Syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2018;9:780. DOI:10.3389/fendo.2018.00780
24. Gabor L, Canaz H, Canaz G, et al. Russell–Silver syndrome associated with low conus medullaris. *J Pediatr Neurosci*. 2016;11(4):361-6. DOI:10.4103/1817-1745.199482
25. Khalid Z, Iqbal K, Jan A, Khurshid A. Silver–Russell Syndrome: Orthodontic Perspective. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2020;30(12):1352-34. DOI:10.29271/jcpsp.2020.12.1352
26. Patti G, Malerba F, Calevo MG, et al. Pubertal timing in children with Silver–Russell syndrome compared to those born small for gestational age. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022;13:975511. DOI:10.3389/fendo.2022.975511
27. Hattori A, Okuyama T, So T, et al. Maternal uniparental disomy of chromosome 7 underlying argininosuccinic aciduria and Silver–Russell syndrome. *Hum Genome Var*. 2022;9(1):32. DOI:10.1038/s41439-022-00211-y
28. Kaur P, Chaudhry C, Kaur A, et al. Case Studies of Two Classical Imprinting Growth Disorders: Silver–Russell and Beckwith–Wiedemann Syndromes. *J Pediatr Genet*. 2024;13(2):127-32. DOI:10.1055/s-0041-1739388
29. Darneau D, Giabicani E, Netchine I, Pham A. Perinatal features of children with Silver–Russell syndrome due to 11p15 loss of methylation. *Front Pediatr*. 2024;12:1367433. DOI:10.3389/fped.2024.1367433
30. Soellner L, Kraft F, Sauer S, et al. Search for cis-acting factors and maternal effect variants in Silver–Russell patients with ICR1 hypomethylation and their mothers. *Eur J Hum Genet*. 2019;27(1):42-8. DOI:10.1038/s41431-018-0269-1
31. Meyer R, Soellner L, Begemann M, et al. 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.e1. DOI:10.1016/j.jpeds.2017.04.018
32. Boro H, Patra S, Pasam KK, et al. Russell–Silver Syndrome With Growth Hormone Deficiency. *Cureus*. 2024;16(5):e60018. DOI:10.7759/cureus.60018
33. Tannorella P, Minervino D, Guzzetti S, et al. Maternal Uniparental Disomy of Chromosome 20 (UPD20mat) as Differential Diagnosis of Silver Russell Syndrome: Identification of Three New Cases. *Genes (Basel)*. 2021;12(4):588. DOI:10.3390/genes12040588
34. Ko SJ, Seo JY, Kwon YD, et al. Orthodontic Treatment in Conjunction with Twin-brook Treatment and Growth Hormone Therapy in Silver Russell Syndrome. *J Clin Pediatr Dent*. 2017;41(5):392-9. DOI:10.17796/1053-4628-41.5.392
35. Naem B, Nasim J, Sultan T. Silver–Russell syndrome associated with type-I Chiari malformation. A case report. *Clin Case Rep*. 2023;11(4):e7203. DOI:10.1002/ccr3.7203

## Информация об авторах / Information about the authors

✉ **Антонова Алена Анатольевна** – канд. мед. наук, доц., доц. каф. госпитальной педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО «Астраханский ГМУ». E-mail: fduecn-2010@mail.ru

**Сагитова Гульнара Рафиковна** – д-р мед. наук, проф. каф. госпитальной педиатрии и неонатологии ФГБОУ ВО «Астраханский ГМУ»

**Яманова Галина Александровна** – ассистент каф. нормальной физиологии ФГБОУ ВО «Астраханский ГМУ»

**Юнусова Марха Тимуровна** – студентка лечебного фак-та ФГБОУ ВО «Астраханский ГМУ»

**Бекмурзаева Малика Рамзановна** – студентка лечебного фак-та ФГБОУ ВО «Астраханский ГМУ»

**Газуева Аминат Шамильевна** – студентка лечебного фак-та ФГБОУ ВО «Астраханский ГМУ»

**Серета Василий Михайлович** – д-р мед. наук, проф., проф. каф. социальной педиатрии и организации здравоохранения ФГБОУ ВО СПбГПМУ

✉ **Alyona A. Antonova** – Cand. Sci. (Med.), Assoc. Prof., Astrakhan State Medical University. E-mail: fduecn-2010@mail.ru; ORCID: 0000-0003-2581-0408

**Gulnara R. Sagitova** – D. Sci. (Med.), Astrakhan State Medical University. ORCID: 0000-0002-8377-6212

**Galina A. Yamanova** – Assistant, Astrakhan State Medical University. ORCID: 0000-0003-2362-8979

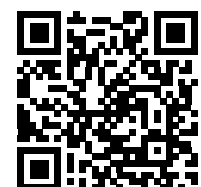
**Markha T. Yunusova** – Student, Astrakhan State Medical University. ORCID: 0009-0002-3496-9680

**Malika R. Bekmurzaeva** – Student, Astrakhan State Medical University. ORCID: 0009-0007-5319-1882

**Aminat Sh. Gazueva** – Student, Astrakhan State Medical University. ORCID: 0009-0003-8763-366X

**Vasily M. Sereda** – D. Sci. (Med.), Prof., Saint Petersburg State Pediatric Medical University. ORCID: 0000-0001-8593-8601

Статья поступила в редакцию / Submitted: 29.04.2025  
Поступила после рецензирования / Revised: 01.08.2025  
Принята к печати / Accepted for publication: 26.12.2025



OMNIDOCTOR.RU