

OBSERVATIONS APRES-MIDI 3^{EME} JEUDI 21 JUIN 2018

Syndrome du mois : phénotype lié aux mutations DNMT3A (Pauline Monin, Lyon)

Julie Réversat, Lyon : A propos d'un phénotype atypique dans un syndrome bien défini.

Une patiente de 5 ans est suivie pour un tableau incluant un retard psychomoteur, un syndrome polymalformatif et une dysplasie ectodermique. Elle a bénéficié d'un panel Déficience Intellectuelle.

Julie Réversat, Lyon : Un nanisme microcéphalique avec profil hétérozygote composite: découverte d'une nouvelle mutation.

Une petite fille de 3 mois présente un tableau incluant un retard de croissance pré et post-natal majeur avec microcéphalie, des anomalies osseuses, une dysmorphie faciale et des anomalies cérébrales. L'étude du gène responsable retrouve deux mutations à l'état hétérozygote, dont l'une n'est pas rapportée dans les bases de données.

Roxane Bunod (Trousseau) : à propos de deux cas cliniques / une mutation de découverte récente.

Aurore Garde (Dijon) : Cas clinique d'une patiente de 6 mois avec retard de développement global, hypotonie et critères physiques mineurs. Apports de l'ERN CPMS - ITHACA pour les cas non résolus.

Gabriella Vera (Rouen) et Geoffroy Delplancq (Dijon) : A propos de 3 patients avec mutation de GATAD2B ayant DI, dysmorphie et retard de développement : présentation phénotypique, revue de la littérature et appel à collaboration émanant du Dr Guerrot.

Valentin Ruault (Montpellier) : agénésie du corps calleux au CPDPN.

Florian CHERIK (Clermont-Ferrand) : Syndrome malformatif avec surdité et retard psychomoteur sans diagnostic.