

**Hydrothorax dans deux cas d'Opitz**

**G/BBB :**

**extension du phénotype ?**

SOFFOET 27/09/2019

A. Tessier

Hôpital Necker

# Cas 1 : clinique

- IMG à 24 SA
- Sexe masculin
- Eutrophe
- Hypertélorisme
- Hypospade
- Epanchement peural
- Dandy Walker



# Cas 1 : moléculaire

- Séquençage direct du gène *MID1*
- c.1798dup,p.(His600Profs\*12)
- *De novo*



# Cas 2 : clinique

- IMG 25 SA
- Sexe féminin
- Hydrothorax majeur
- Hypertélorisme
- Fente bilatérale
- Hypoplasie vermis antérieur



➡ Dysplasie fronto-nasale?



# Cas 2 : moléculaire



- Dysplasie fronto-nasale?
- Séquençage d'exome
- *MID1*(NM\_001193277.1):
- c.1444-1447dup,p.(Ser483Lysfs\*6)
- *De novo*
- Pas de biais d'inactivation de l'X (poumon foetal)

# Cas de la littérature

## Letter to the Editor: The G Syndrome - Additional Observations

Sunita Arya, Chirane Viseskul, and Enid F. Gilbert

American Journal of Medical Genetics 5:321–324 (1980)

Hydrothorax, ascites, hydramnios  
MFIU, cause funiculaire

PRENATAL DIAGNOSIS, VOL. 6, 109–115 (1986)

## PRENATAL TREATMENT OF FETAL HYDROPS ASSOCIATED WITH THE HYPERTELORISM–DYSPHAGIA SYNDROME (OPITZ-G SYNDROME)

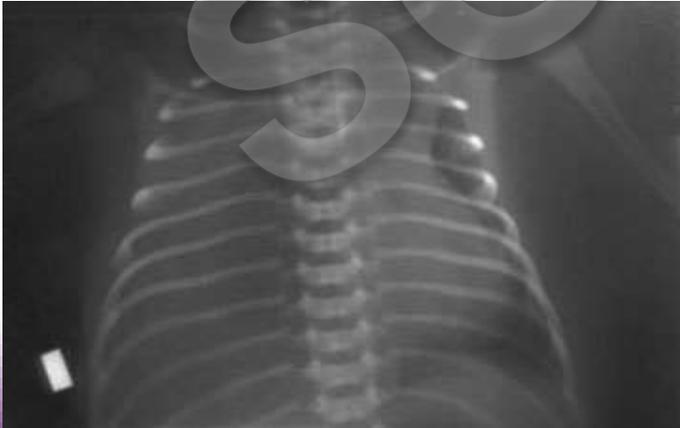
M. A. PATTON\*, M. BARAITSER\*, K. NICKOLAIDES†, C. H. RODECK† AND H. GAMSU†

### Research Letter

## Congenital Chylothorax in Opitz G/BBB Syndrome

Simone Funke,<sup>1</sup> Richard Kellermayer,<sup>2</sup> Márta Czakó,<sup>2</sup>  
Joyce So,<sup>3</sup> György Kosztolányi,<sup>2,4</sup> and Tibor Ertl<sup>1</sup>

American Journal of Medical Genetics Part A 140A:1119–1121 (2006)



# Take home message

- 2 premiers cas d'Opitz avec mutation de *MID1* présentant un hydrothorax
- Nouveau diagnostic à évoquer devant hydrothorax?
- Phénotype des filles peu être aussi sévère que celui des garçons

# Remerciements



## Embryofœtopathologie



Bettina Bessières  
Maryse Bonnière  
Ferechté Encha-  
Razavi

Laurence Loeuillet  
Giulia Petrilli  
Nathalie Roux  
Houria Salhi  
Emmanuel  
Spaggiari

Leila Hakkakian,  
Eglantine Magnin  
Elodie Lunel  
Amel Sekour  
Flavie Frère

Jelena  
Martinovic,  
Julia Tantau  
Charlotte  
Mechler,

Amale Achaiaa  
Nadia Elkhartoufi

**CPDPN  
Maternité  
Necker**

**Tania Attié-Bitach**