

Fœtus VID...

Audrey Lamouroux

Webinar Soffoet 25/09/2020

Patiente née en 1989

G2P1 (2017 fille née à 36SA en bonne santé)

Suivi obstétrical

- Echo T1 : CN à 1,6 mm pour une LCC à 64,3 mm.
- MSM T1 : 1/10000 (PAPP-A à 1,49 MoM et BHCG à 0,60 MoM)
- Echo T2 de référence
 - RCIU < 1^{er} p. PC au 2^e p ou os longs : < 3^e percentile avec une inégalité de longueur des os longs entre le côté gauche et le côté droit (RCIU osseux plus marqué à droite).
 - Confirmation d'une microphthalmie droite,
 - Au niveau du pied droit ectrodactylie avec un seul orteil identifié,
 - Au niveau de la main droite, suspicion d'agénésie du 4^e doigt avec position rétractile en flexion des 2^e et 5^e doigts, pouce normal.
- IMG à 25+3 SA pour syndrome polymalformatif

Examen foetopathologique

Examen externe et radiologique

Asymétrie

- Asymétrie des cheveux étant plus rares à droite,
- Nez : asymétrie de taille des narines,
- Commissure labiale droite plus haute que la commissure labiale gauche
- Microphthalmie droite.
- Aspect cutané asymétrique, avec une peau plus fine à droite, en particulier sur le haut du dos.



Asymétrie

- Asymétrie des cheveux étant plus rares à droite,
- Nez : asymétrie de taille des narines,
- Commissure labiale droite plus haute que la commissure labiale gauche
- Microphthalmie droite.
- Aspect cutané asymétrique, avec une peau plus fine à droite, en particulier sur le haut du dos.

Webinar Soffoet 25/09/2020

Asymétrie

- Asymétrie des cheveux étant plus rares à droite,
- Nez : asymétrie de taille des narines,
- Commissure labiale droite plus haute que la commissure labiale gauche
- Microphthalmie droite.
- Aspect cutané asymétrique, avec une peau plus fine à droite, en particulier sur le haut du dos.

Webinar Soffoet 25/09/2020

Peau épaisse
rigide axillaire
droit



Asymétrie des membres

- Diamètre des membres D<G et inégalité de longueur des MI D<G
- Hypoplasie unguéale des 4 extrémités.
- Main droite : 4 doigts, 5^e doigt fixé en flexion et clinodactylie.
- Main gauche : clinodactylie du 5^e doigt.
- Pied droit : oligodactylie.
- Membre inférieur gauche : présence de 5 orteils.



Asymétrie des membres

- Diamètre des membres D<G et inégalité de longueur des MI D<G
- Hypoplasie unguéale des 4 extrémités.
- Main droite : 4 doigts, 5^e doigt fixé en flexion et clinodactylie.
- Main gauche : clinodactylie du 5^e doigt.
- Pied droit : oligodactylie.
- Membre inférieur gauche : présence de 5 orteils.



Main droite :

4 doigts, 5^e doigt fixé en flexion et clinodactylie, hypoplasie unguéale.

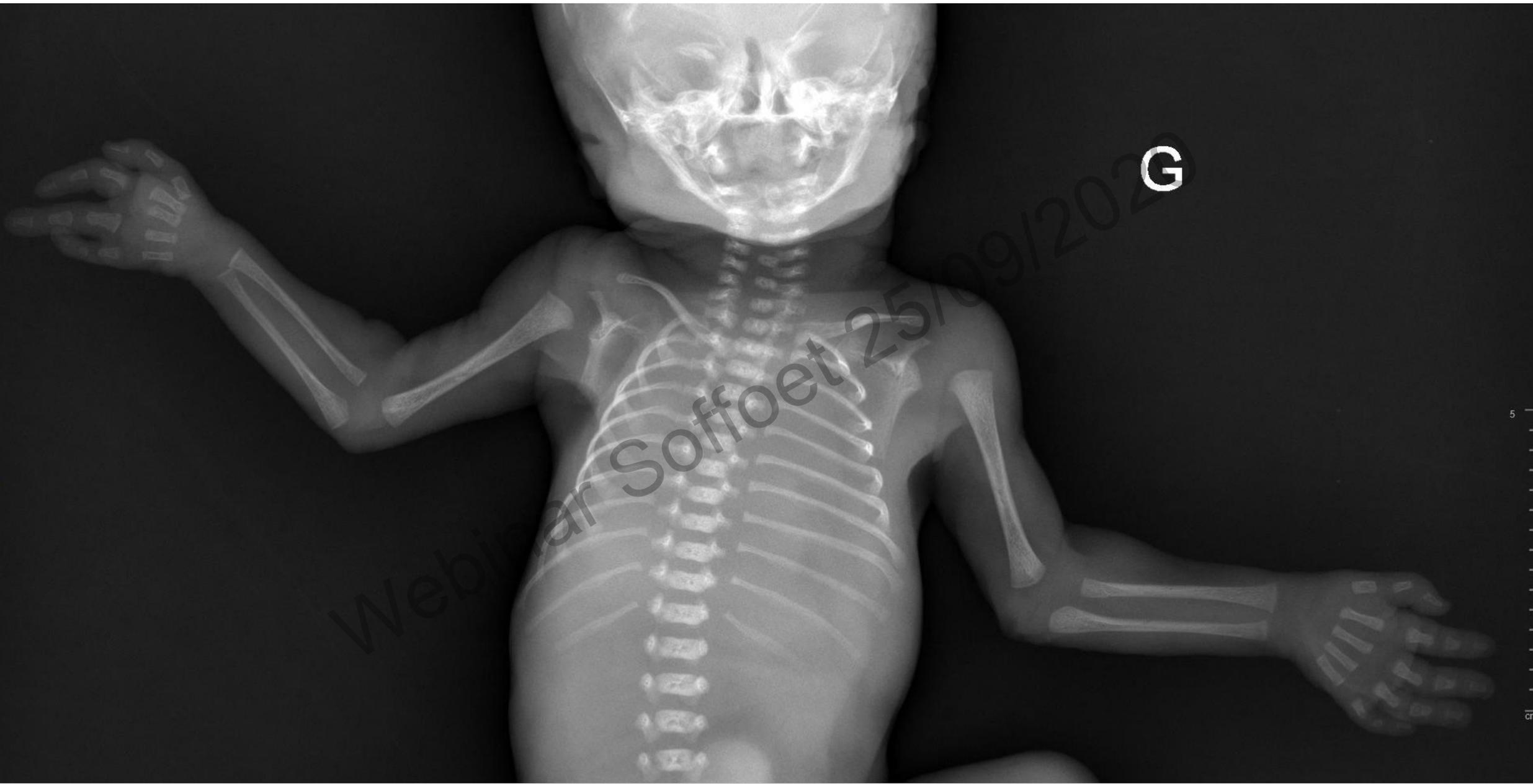


Main gauche :

relative hypoplasie unguéale, clinodactylie du 5^e doigt.



R



G

5

L

cm

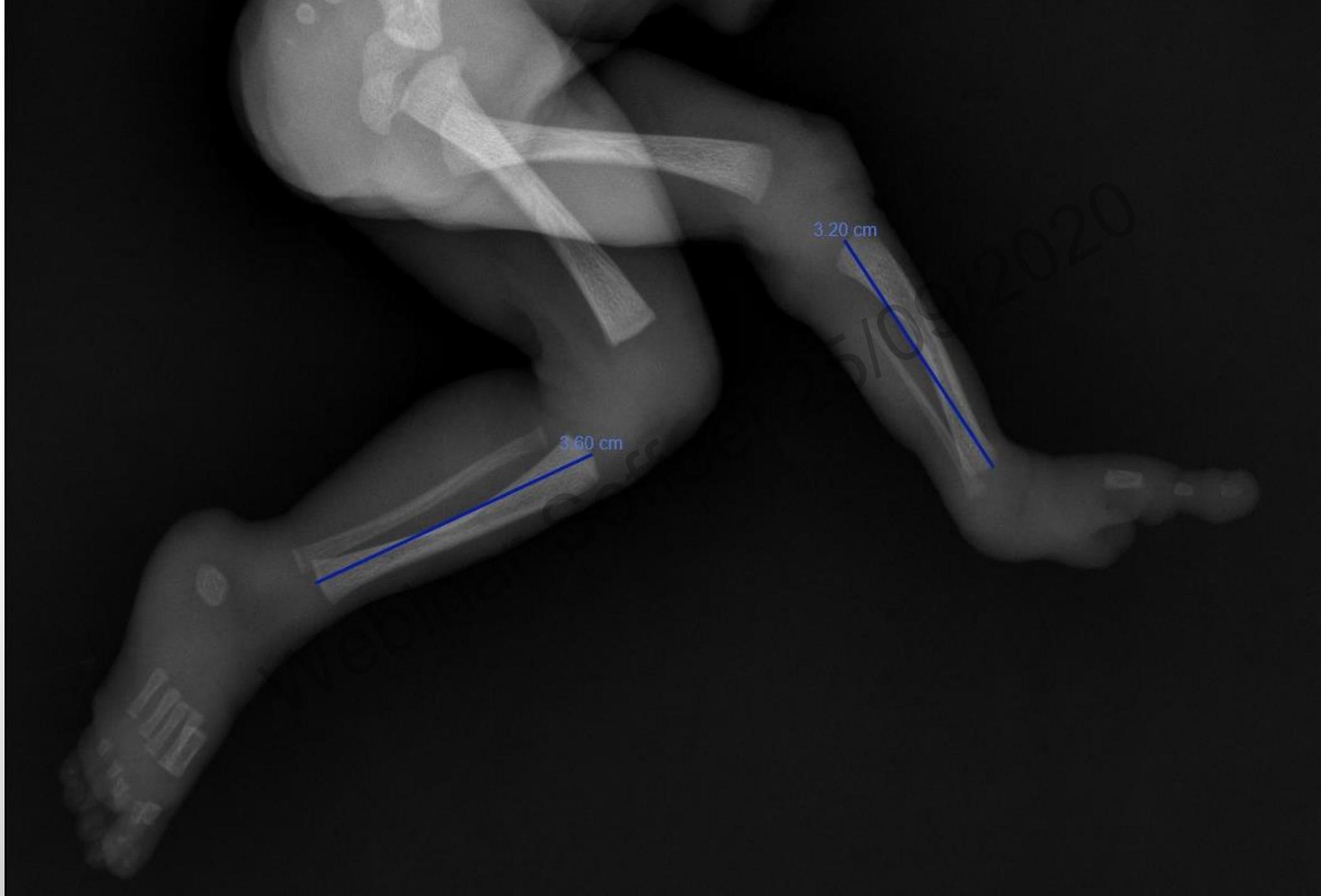
Pied droit :
Oligodactylie



Pied gauche :
5 orteils







Appendice
caudal

Webinar Soffoet 25/09/2020



Examen foetopathologique

Examen interne

Webinar Softfoot 25/09/2020

Asymétrie viscérale

- Anomalie de la lobulation pulmonaire :
 - un seul lobe avec un début de 2ème scissure de manière bilatérale.
- Asymétrie surrénales
 - $D < G$
- Asymétrie des globes oculaires :
 - $D \text{ à } 9 \text{ mm} < G \text{ à } 13 \text{ mm}$.



Asymétrie viscérale

- Anomalie de la lobulation pulmonaire :
 - un seul lobe avec un début de 2ème scissure bilatéral.
- Asymétrie surrénales
 - $D < G$
- Asymétrie des globes oculaires :
 - $D \text{ à } 9 \text{ mm} < G \text{ à } 13 \text{ mm}$.



Examen foetopathologique

Examen histologique sans particularité

Examen neuropathologique (Dr A Gelot) :

- asymétrie encéphalique en défaveur de la droite
- Examen neuropathologique sans particularité par ailleurs.

Examens génétiques

- ACPA :
 - Pas de micro réarrangement chromosomique retenu selon les conditions expérimentales et les paramètres d'analyse utilisés. Ce résultat est interprété avec les connaissances actuelles.
- Biologie moléculaire (Dr Trost et Dr Costa, CERBA) :
 - Séquençage d'exome retrouvant une mutation hétérozygote de novo probablement pathogène du gène PORCN (c. 136+1G>A).

Syndrome de Goltz (mutation PORCN)

- Goltz syndrome (GS) = hypoplasie dermique en aire = Focal dermal hypoplasia (OMIM #305600)
- X-linked dominant syndrome
- Mutation perte de fonction de PORCN (Xp11)

Webinar Softicket 25/09/2020

A clinical report of a male patient carrying a novel *PORCN* variant



Frisk S, Grandpeix-Guyodo C, Popovic Silwerfeldt K, Hjartarson HT, Chatzianastassiou D, Magnusson I, et al. Goltz syndrome in males: A clinical report of a male patient carrying a novel *PORCN* variant and a review of the literature. *Clin Case Rep*. 2018 Sep 21;6(11):2103–10.

	Signes présents dans cette observation	Signes absents de cette observation
Cutanée	<ul style="list-style-type: none"> Hypoplasie unguéale 	<ul style="list-style-type: none"> Aplasia cutanée focale, Hernie de graisse dermique en sous cutanée, Papilloma, Télangiectasies, Cheveux éparses, Syndactylies, Hypo/hyperpigmentation suivant les lignes de Blaschko
Squelette	<ul style="list-style-type: none"> Ectrodactylie, Oligodactylie, Défaut des os longs → longitudinal Appendice caudal 	<ul style="list-style-type: none"> Agénésie transverse de membres
Yeux	<ul style="list-style-type: none"> Microphthalmie 	<ul style="list-style-type: none"> Anophtalmie, Cataracte, Colobome
Face	<ul style="list-style-type: none"> Asymétrie faciale, Hypoplasie des ailes du nez 	<ul style="list-style-type: none"> Anomalie de la morphologie des oreilles, Défaut dentaire Fente Labiopalatine
Cerveau		<ul style="list-style-type: none"> Microcéphalie

Bibliographie

- Lombardi MP, Bulk S, Celli J, Lampe A, Gabbett MT, Ousager LB, et al. Mutation update for the PORCN gene. Human Mutation. 2011;32(7):723–8.
- Happle R. Goltz syndrome and PORCN: A view from Europe. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics. 2016;172(1):21–3.
- Frisk S, Grandpeix-Guyodo C, Popovic Silwerfeldt K, Hjartarson HT, Chatzianastassiou D, Magnusson I, et al. Goltz syndrome in males: A clinical report of a male patient carrying a novel PORCN variant and a review of the literature. Clin Case Rep. 2018 Sep 21;6(11):2103–10.
- OMIM # 305600 FOCAL DERMAL HYPOPLASIA; FDH
- Gene Reviews PORCN

Je vous remercie de votre attention !