

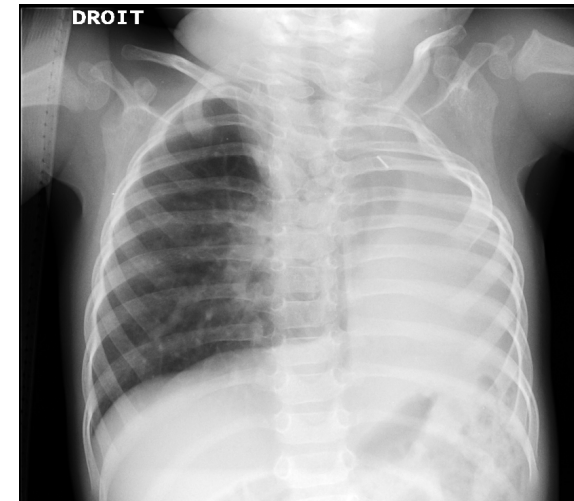
Mardini-Nyhan Association

SOFFOET, 12 décembre 2014

Arnaud Molin, Marie Vincent

Observation N°1

- Patiente de 18 mois, pas de consanguinité
- Suivi anténatal:
 - RCIU harmonieux
 - Cardiopathie (CIV multiples)
 - Agénésie pulmonaire G
- En post natal:
 - Anomalies vertébrales, fusions costales
 - Agénésie pouce G et hypoplasie pouce D
 - Agénésie vésicule biliaire
- Suivi à 20 mois:
 - Retard psychomoteur
 - Traits morphologiques particuliers
 - Retard de croissance à -3DS



➔ CGH array, Holt Oram, Okihiro, Fanconi N

Observation N°2

- Foetus, sexe féminin
- IMG à 25SA pour :
 - Malformation pulmonaire D
 - Hernie diaphragmatique G
- Foetopathologie:
 - **Duplicité pouce D, pouce G adductus**
 - **Poumon D monlobé,** séquestration pulmonaire inférieure G
 - Pas de malformation cardiaque

➔ CGH Array N



Association Mardini-Nyhan

2 publications

Agenesis of the Lung

CHEST / 87 / 4 / APRIL, 1985 523

Report of Four Patients with Unusual Anomalies

Mohamed K. Mardini, M.D., F.C.C.P. and William L. Nyhan, M.D., Ph.D.†*

CLINICAL REPORT

AMERICAN JOURNAL OF
medical genetics 

Mardini–Nyhan Association (Lung Agenesis, Congenital Heart, and Thumb Anomalies): Three New Cases and Possible Recurrence in a Sib—Is There a Distinct Recessive Syndrome?

Rob Hastings,¹ David Harding,² Alan Donaldson,¹ Rachel Liebling,³ Alison Hayes,⁴ Alison Kraus,⁵ Shelagh Joss,⁵ Shuba Narayanaswamy,⁶ Peter Turnpenny,⁷ and Sarah Smithson^{1*}

Association Mardini-Nyhan

Mardini and Nyhan, Chest, 1985

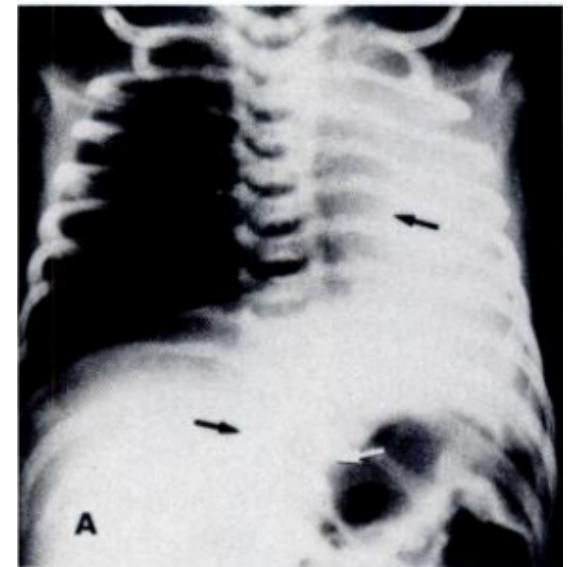
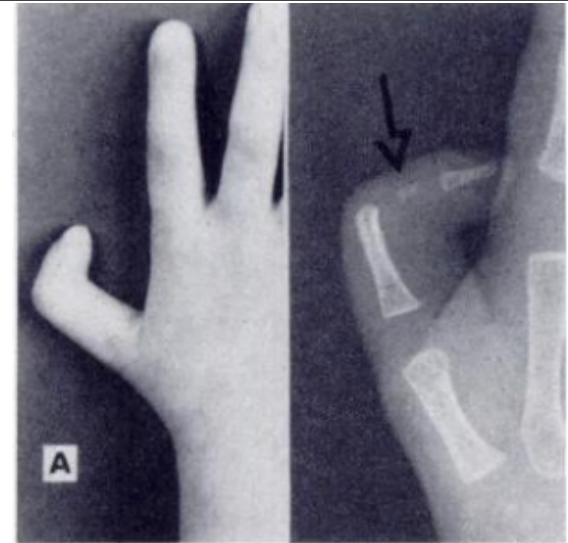
Agenesis of the Lung

Report of Four Patients with Unusual Anomalies

Mohamed K. Mardini, M.D., F.C.C.P.* and William L. Nyhan, M.D., Ph.D.†

CHEST / 87 / 4 / APRIL, 1985 523

- 4 observations
- Consanguinité
- Triade clinique:
 - Agénésie pulmonaire
 - Anomalies pouce homolatéral
 - Cardiopathie
- Autres malformations:
 - Hémivertèbres homolatérales
 - Fusions costales
 - 1 patient avec traits morphologiques particuliers
- Hypothèse: anomalie du développement embryonnaire 4^{ème} semaine de gestation



Association Mardini-Nyhan

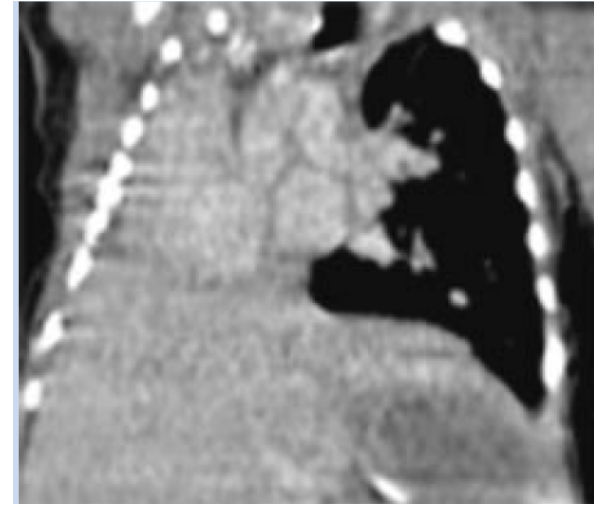
Hastings et al, AJMG, 2009

CLINICAL REPORT

AMERICAN JOURNAL OF
medical genetics **PART A**

Mardini–Nyhan Association (Lung Agenesis, Congenital Heart, and Thumb Anomalies): Three New Cases and Possible Recurrence in a Sib—Is There a Distinct Recessive Syndrome?

Rob Hastings,¹ David Harding,² Alan Donaldson,¹ Rachel Liebling,³ Alison Hayes,⁴ Alison Kraus,⁵ Shelagh Joss,⁵ Shuba Narayanaswamy,⁶ Peter Turnpenny,⁷ and Sarah Smithson^{1*}



Agénésie poumon D

- 4 observations, dont 2 frères et sœurs
- Pas de consanguinité
- Même triade clinique +
 - Anomalies mineures pouce controlatéral
 - Anomalie de la lobulation pulmonaire
 - 1 patient sans anomalie du pouce
- Autres signes décrits: spina bifida, épilepsie



Pouce hypoplasique et malposé

Association Mardini-Nyhan

- 8 patients décrits dans la littérature
 - 2 fratries
 - Consanguinité dans 3 familles
- Triade clinique caractéristique:
 - Agénésie pulmonaire/ anomalie lobulation
 - Cardiopathie
 - Anomalies pouce
- Autres malformations associées:
 - Anomalies squelettiques (hémivertèbres, fusion costale)
 - Traits morphologiques particuliers
 - Anomalies neurologiques
- Suspicion de maladie autosomique récessive
- Bases moléculaires inconnues

Appel à collaboration

- Exome (trio) en cours sur 1^{ère} patiente
 - Recherche de mutations homozygotes/ hétérozygotes composites
- 2^{ème} patient (foetus), diagnostic moins certain
- Recherche patients/foetus avec :
 - Agénésie pulmonaire/ anomalie lobulation
 - Cardiopathie
 - Anomalies pouce
 - +/- autres malformations
- Contact:
 - marie.vincent@chu-nantes.fr ou
 - bertrand.isidor@chu-nantes.fr