

**Titre de l'appel à collaboration**

Foetus porteurs de variants délétères dans le gène PPP1R12A

## Objectifs

Dans le cadre d'un projet de recherche sur le gène PPP1R12A nous sommes à la recherche de foetus phénotypés et porteurs de variants délétères afin de compléter notre cohorte. Les variants pathogènes de ce gène sont responsables de malformation urogénitales et/ou cérébrales déjà rapportés chez une vingtaine d'individu. A noter qu'un foetus porteur d'un variant frameshift a déjà été rapporté dans la littérature (Hughes et al. 2020) avec acrania et anencéphalie.

## Contexte

- Projet de recherche     Publication     Nouveau gène     Mémoire DIU  
 Thèse     Projet personnel     Autre

Année Si autre, préciser : **Protocole**

## Critères d'inclusion

Tout foetus ayant été phénotypé porteur d'un variant SNV de classe 3 à 5 dans le gène PPP1R12A ou d'un variant CNV / remaniement complexe impliquant la perte de fonction du gène

## Documents à joindre

- Compte rendu d'examen fœtopathologique  
 Photographies  
 Consentement parental  
 Autres

## Autres documents

CR biologique de caryotype si disponible  
CR biologique du variant

## Matériel à joindre

- Lames  
 Blocs  
 Tissus congelé  
 ADN extrait  
 Autres ou précisions

## Précisions sur le matériel à joindre

**Investigateur :**Nom Prénom 

## Adresse

Hôpital Bicêtre  
78 rue Général Leclerc  
94270 Le Kremlin Bicêtre

## Téléphone bureau

## Courrier électronique

**Référent SoFFœt**Nom Prénom