

## **Description du phénotype squelettique d'une nouvelle entité pathologique : identification d'un *B3GAT3*-related disorder avec mutation unique sur 4 familles**

Olivier Prodhomme, Ikram Taleb Arrada, Kevin Yauy, Frederic Tran Mau-Them, Marjolaine Willems, Christine Coubes, Patricia Blanchet, Christian Herlin, Elodie Sanchez, Jean-Michel Faure, Marie-Pascale Le Gac, Anne Boland, Doris Lechner, Jean-Baptiste Rivière, Yannis Dufourd, Jean-François Deleuze, Thomas Guignard, Guillaume Captier, Mouna Barat-Houari, David Genevieve

O. Prodhomme et I. Taleb-Arrada : service d'Imagerie Pédiatrique du CHU de Montpellier

Adresse de correspondance : [o-prodhomme@chu-montpellier.fr](mailto:o-prodhomme@chu-montpellier.fr)

J.-M. Faure et M.-P. Le Gac : échographie anténatale respectivement à Montpellier et à Nîmes

L'essentiel des autres auteurs travaillant dans le domaine de la génétique

### **Objectifs :**

Décrire le phénotype squelettique néonatal (et anténatal) d'une nouvelle entité pathologique récemment identifiée par l'équipe de génétique sur un travail collaboratif. Il s'agit d'un syndrome proche de l'Antley-Bixler et des linkéropathies désigné par le terme *B3GAT3*-related disorders.

### **Matériel et méthodes :**

Quatre familles identifiées avec une mutation unique formelle en cours de publication [accepted] dans *Genetics in Medicine* ; soit 6 patients identifiés.

Analyse de l'ensemble des iconographies radiologiques anté- et post-natales des différents patients et description du phénotype de cette pathologie précise.

Présentation succincte du contexte de découverte, de la clinique et du devenir des enfants.

### **Résultats :**

Phénotype très reproductible avec association de craniosténose, de synostose radio-ulnaire proximale, extrémités proximales des humérus en forme de « cornet acoustique du Pr. Tournesol », fragilité osseuse avec fractures périnatales, phalanges rectangulaire dans leur ensemble, chevauchement de doigts et arachnodactylie, contractures articulaires.

Décès systématique précoce avant 1 an et souvent périnatal.

### **Conclusion :**

Première description d'une pathologie nouvellement identifiée avec une mutation unique chez 4 familles dont le phénotype squelettique est très caractéristique en particulier sur le membre supérieur avec déformation de l'humérus proximal, synostose radio-ulnaire proximale et anomalie des doigts et des phalanges.

*Présentation orale souhaitée, orateur souligné*