

# UNE DEFICIENCE INTELLECTUELLE SYNDROMIQUE REVELANT UNE MUTATION EN *MAST1*

**Wafaa Bouzroud1 (wafaabouzroud55@gmail.com), Sarah Berrada1, Dehbi Hind1, 2**

1 Laboratoire de la Génétique Médicale, Centre Hospitalier Universitaire Ibn Rochd, Casablanca, Maroc

2 Laboratoire de la Pathologie Cellulaire et Moléculaire, La Faculté de Pharmacie et de Médecine de Casablanca - Université Hassan II, Casablanca, Maroc

## Le résumé :

La déficience intellectuelle est un trouble du développement fréquent, Plus de 800 gènes ont été impliqués jusqu'à présent dans la pathogenèse des déficiences intellectuelles syndromiques et non syndromiques, nous rapportons dans ce travail le cas d'une déficience intellectuelle syndromique révélant d'une mutation dans le gène *MAST1* « Microtubule-associated serine/threonine-protein kinase 1 ».

L'enfant H.M âgé de 3 ans, du sexe masculin, issu d'un mariage non consanguin, il présente une déficience intellectuelle, un retard de langage, un retard psychomoteur, une dysmorphie faciale, et la présence des cas similaires dans la famille, Le bilan génétique initial fait est négatif : le caryotype constitutionnel standard : 46,XY, et le caryotype moléculaire constitutionnel par hybridation génomique est sans anomalie génomique déséquilibrée.

Le séquençage haut débit d'exome a montré une variante hétérozygote du gène *MAST1* c.1967T>C p.(Leu656Pro), le diagnostic génétique du syndrome méga-corpus-callosum autosomique dominant avec une hypoplasie cérébelleuse et des malformations corticales est désormais possible, un test chez les parents reste nécessaire pour la réalisation d'un conseil génétique.

Dans la littérature, Seuls 13 patients ont été identifiés dans le monde avec 10 variantes différentes de cette gène, notre patient présente des signes cliniques similaires aux précédents. Sur le plan physiopathologique, *MAST1* est principalement exprimé dans les neurones post-mitotiques et présent dans les deux compartiments dendritiques et axonaux, c'est un composant kinase des voies de signalisation qui peut s'associer au cytosquelette des microtubules, ce qui explique les manifestations cliniques neurologiques.

**Conclusion :** la déficience intellectuelle nécessite un bilan étendu qui peut arriver jusqu'au séquençage haut débit d'exome pour établir un diagnostic génétique précis.

**Mots clés :** Déficience intellectuelle - *MAST1* - Syndrome du méga-corpus-callosum - Séquençage haut débit d'exome.