

Mélanose

Dr Constance WELLS

Dr Patricia BLANCHET

Dr Antoinette GELOT

Webinar Soffoet 25/09/2020

Antenatal

- Couple non apparenté
- G4P2: 2 enfants en bonne santé, 1FCS
- DDG repoussée à plusieurs reprises
- T1:
 - LCC 73mm CN 1,2mm
 - MSMT1: PAPP-A 0,37MoM, hCG 0,19MoM
- 23SA:
 - RCIU
 - Hypoplasie du cervelet
 - Hypotélorisme
 - Mains crispées
 - Alignement valves auriculo-ventriculaires
- MFIU à 29SA+1



- Poids: 273g (<<5^e p, 50^e p. pour 19,5SA)
- Taille: 24cm (<<5^e p, 50^e p. pour 19,5SA)
- PC: 17,5 cm (<<5^e p, 50^e p. pour 20SA)
- Peau trop noire pour le terme
- Hypertrichose diffuse
- Arthrogrypose proximale et distale

- Dismorphie:
 - hypertrichose,
 - hypertélorisme,
 - fentes palpébrales en bas et en dehors, columelle basse,
 - palais ogival avec luvette bifide.
- OGE:
 - tubercule génital médian, fin,
 - pas de fente,
 - méat distal,
 - absence de bourrelet latéraux,
 - excès de peau périnéale.





Examen viscéral

- Panicule adipeux épais
- Pancréas fin
- Implantation coronarienne au-dessus de la même valve aortique
- Neuropathologie: examen limité, gyration autour de 25SA , noyau dentelé fragmenté.
- Craniosténose lambdoïde gauche avec large suture métopique

Génétique

- Caryotype:
 - 46,XY
- CGH-array:
 - pas de microremaniement chromosomique
- Panel des maladies osseuses constitutionnelles (CHU de Montpellier):
 - Pas de mutation retrouvée
- Pas d'autre examen génétique (refus)