

Titre de l'appel à collaboration

Recrutement des observations anténatales de dysplasies fronto-nasales et sous-entités apparentées

Objectifs

Recueil des cas anténataux de dysplasies fronto-nasales et sous-entités de DFN connues : DFN liées aux gènes ALX1, ALX3, ALX4, syndrome craniofrontonasal (EFNB1), dysostose frontonasale acromélique (ZSWIM6), syndrome de Pai, syndrome oculauriculofrontonasal. Objectif caractériser le phénotype foetal de ces pathologies rares, hétérogènes sur le plan clinique et génétique.

Contexte

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

Année

Si autre, préciser :

Protocole

Critères d'inclusion

Fœtus avec diagnostic de DFN ou sous-entité apparentée aux DFN, quelque soit l'issue de la grossesse

Documents à joindre

- Compte rendu d'examen fœtopathologique
 Photographies
 Consentement parental
 Autres

Autres documents

- Histoire familiale et déroulement de la grossesse
- CR des échographies de la grossesse
- Iconographie des échographies de la grossesse
- Analyses génétiques, diagnostic génétique moléculaire si fait

Matériel à joindre

- Lames
 Blocs
 Tissus congelé
 ADN extrait
 Autres ou précisions

Précisions sur le matériel à joindre

Investigateur :

Nom

Prénom

Adresse

Téléphone bureau

Courrier électronique

Référent SoFFœt

Nom

Prénom