

Mme TAL..

16NF00038

IMG à 30 SA pour malformation ano-rectale

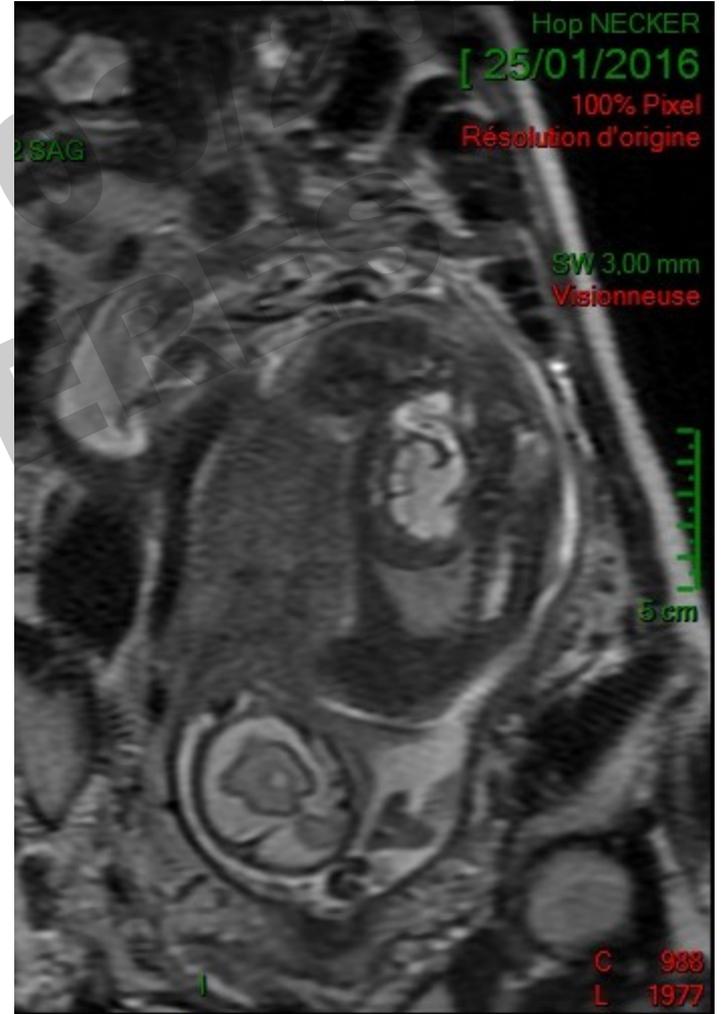
B.Bessières

Unité embryofœtopathologie

Nck

- Patiente 3^{eme} geste nullipare (2 IVG) Couple non apparenté
- Écho T1: poche liquidienne anéchogène sus vésicale
- 13 SA: mégavessie et reins hyperéchogènes + masse liquidienne latéro-vésicale droite
- Caryotype réalisé: normal
- Surveillance échographique: résolution de la megavessie mais persistance de l'image pelvienne, anomalies des vertebres sacrées et marge anale non visualisée .

- IRM à 28 SA: anomalie complexe du pôle caudal avec avec urétéro-hydronéphrose gauche unilatérale, associé a des anomalies lombo-sacrées et possiblement médullaires



Fœtus de sexe féminin eutrophe de 30 SA

Bascule du bassin

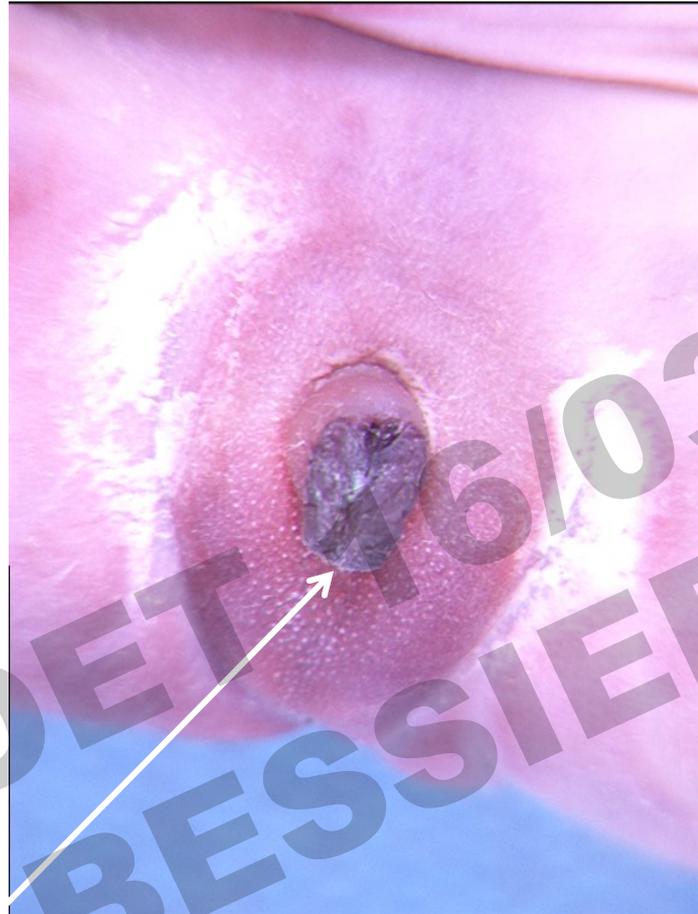




Anomalie de segmentation vertébrale en D5 et de L3 à S5, asymétrie des ailes iliaques et ischions, en rapport avec anomalie rachidienne



Anomalie de segmentation vertébrale D5 et de L3 à S5 avec hémivertèbres fusionnées et déviation en S.13 cotes à D



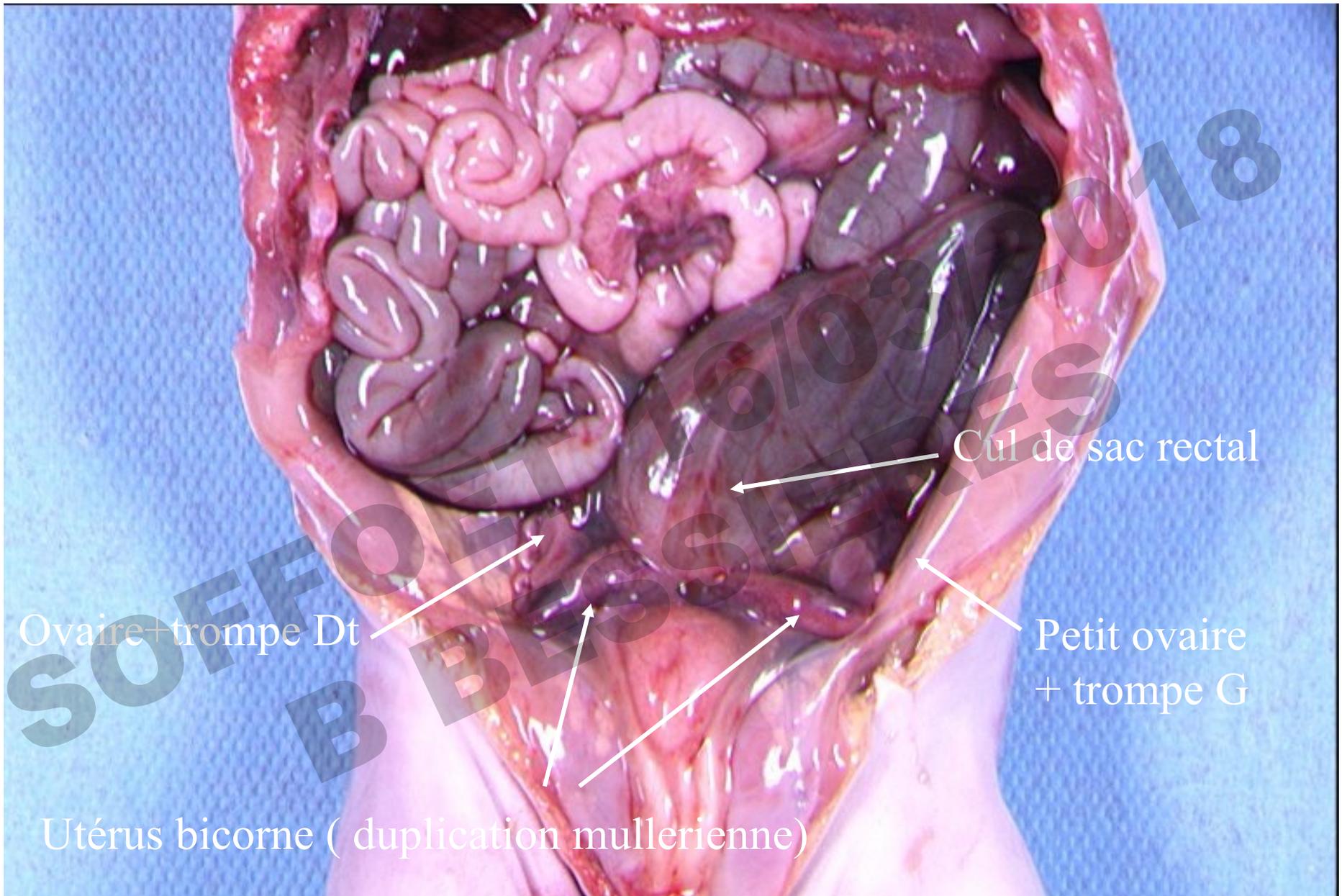
Bourgeon génital proéminent avec petites levres et grandes levres fusionnées

Un seul orifice périnéal a l'aplomb du bourgeon

SOFFOET 16/03/2018
B BESSIERES

Pas d'anūs
Relief fessier effacé



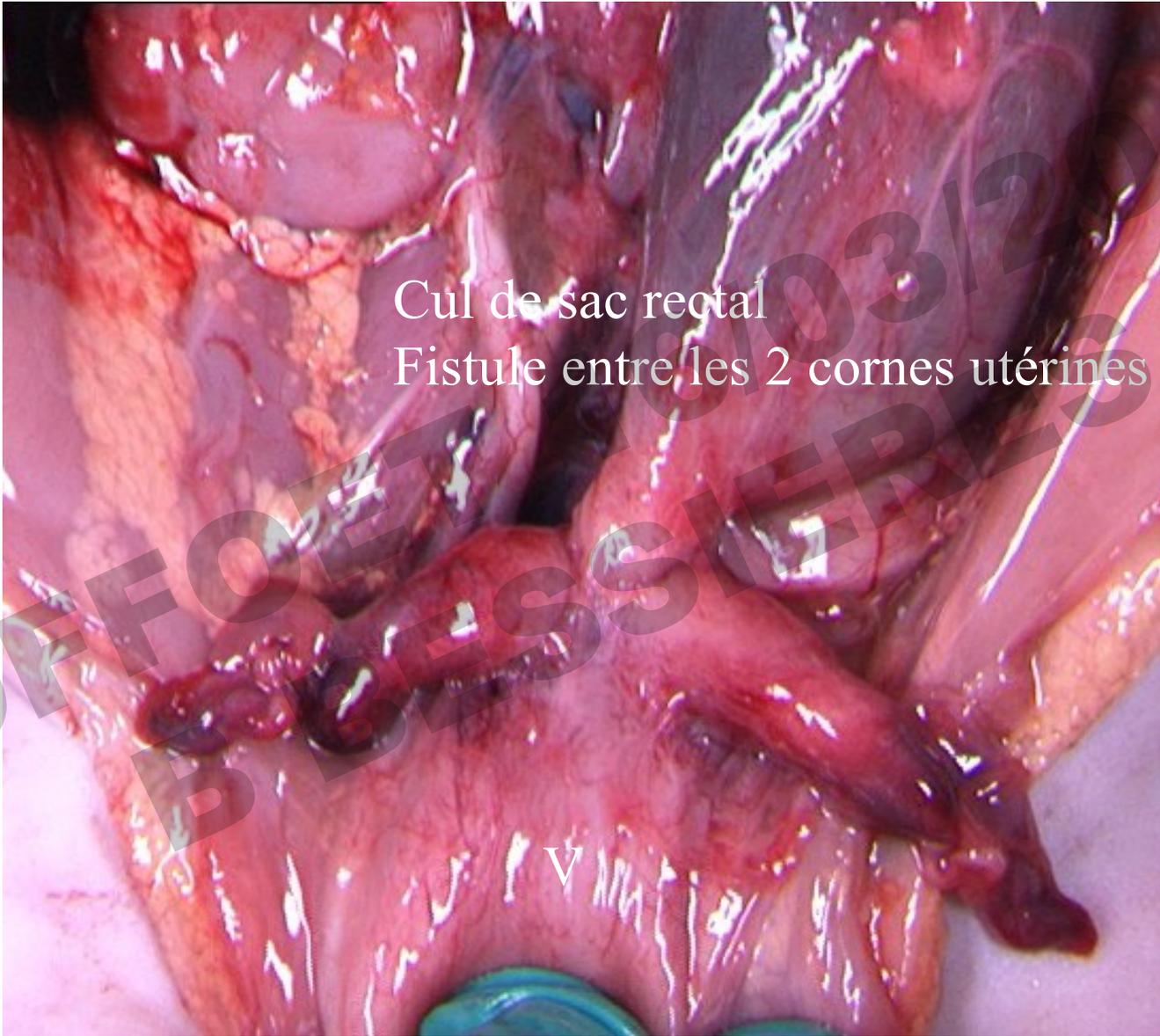


Ovaire+trompe Dt

Cul de sac rectal

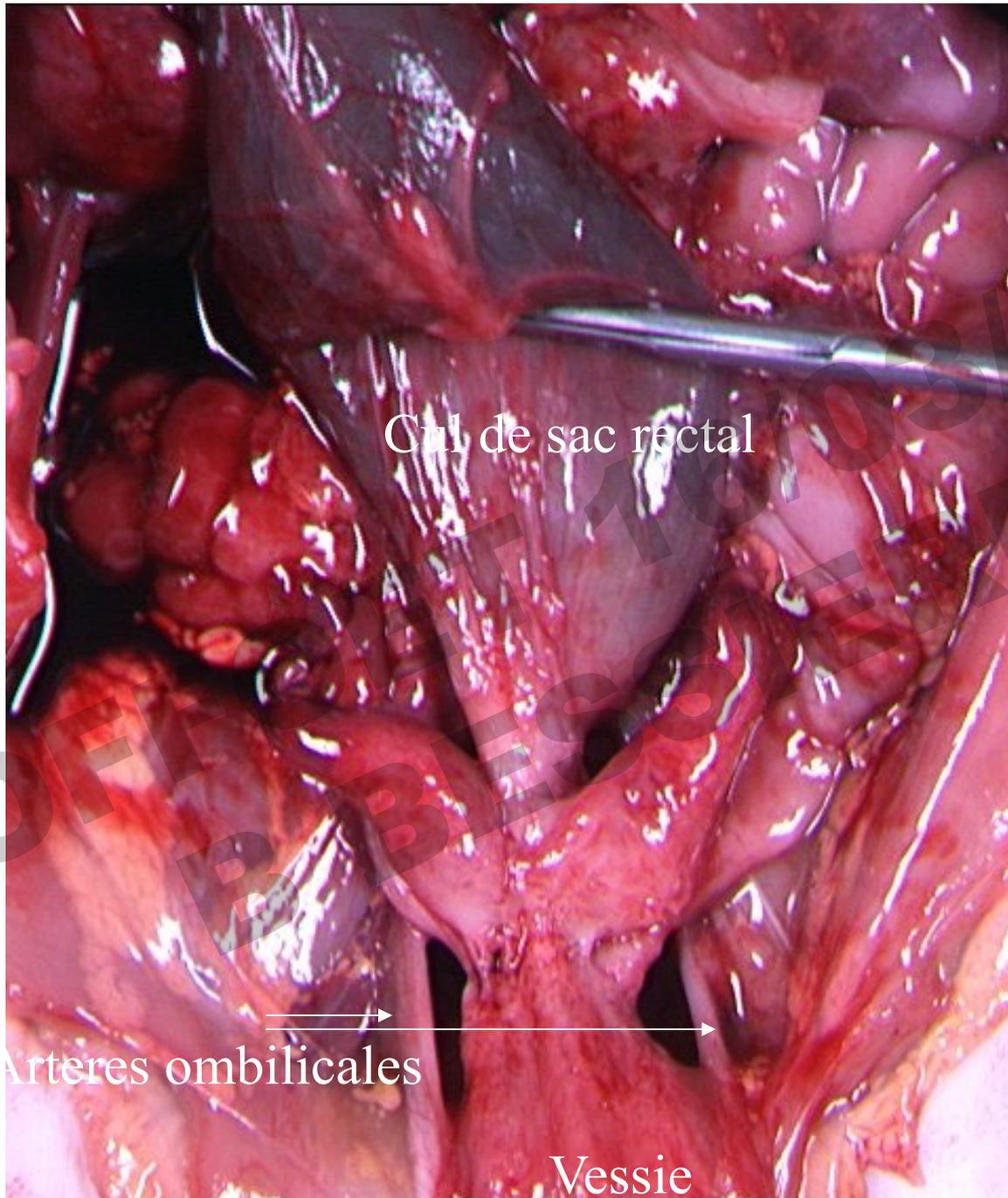
Petit ovaire
+ trompe G

Utérus bicorne (duplication mullerienne)



Cul de sac rectal
Fistule entre les 2 cornes utérines

18

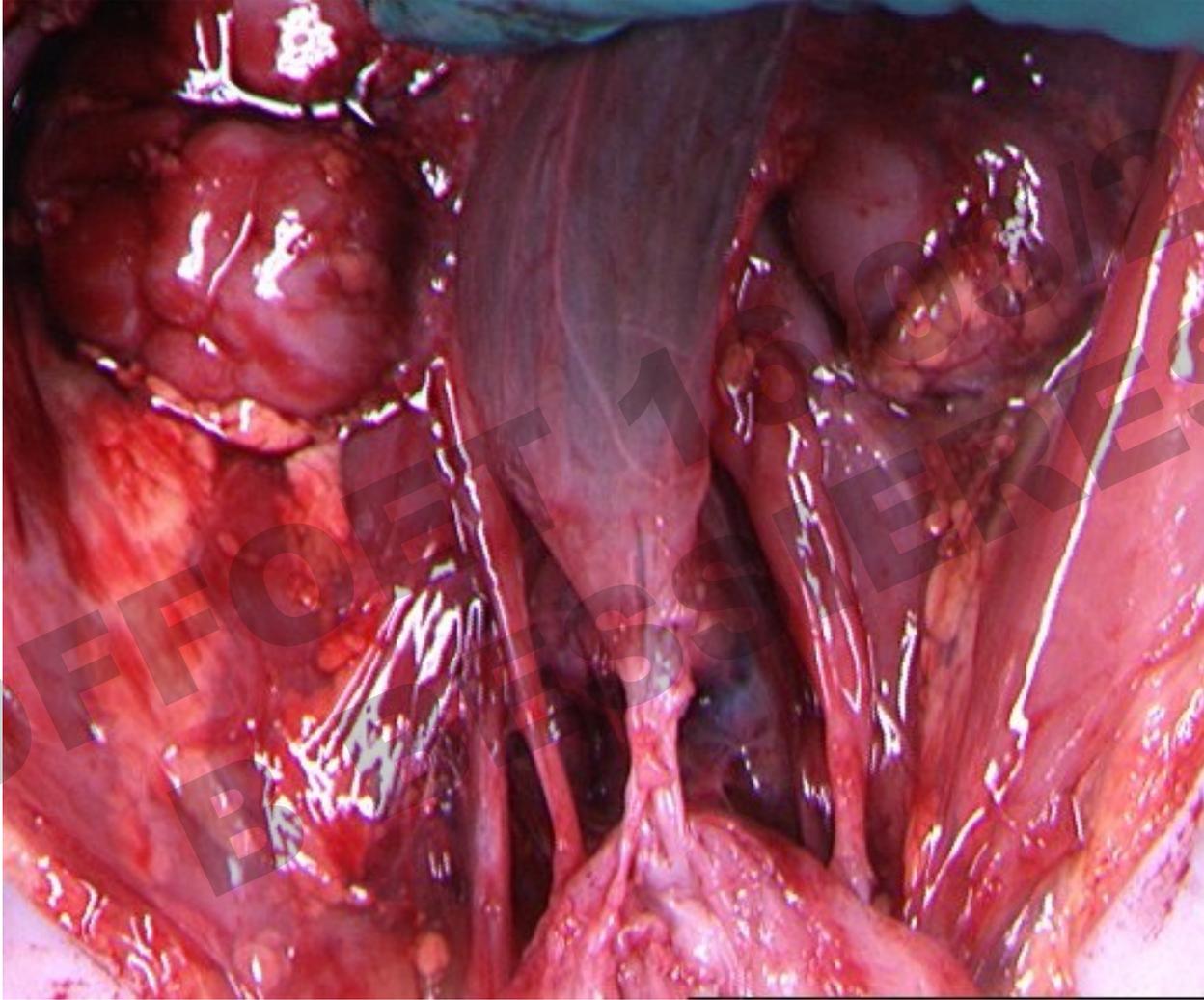


Cul de sac rectal

Arteres ombilicales

Vessie

SOFT COPY 2018
ES



SOFFOFT 160012018
ECS/EN/ES

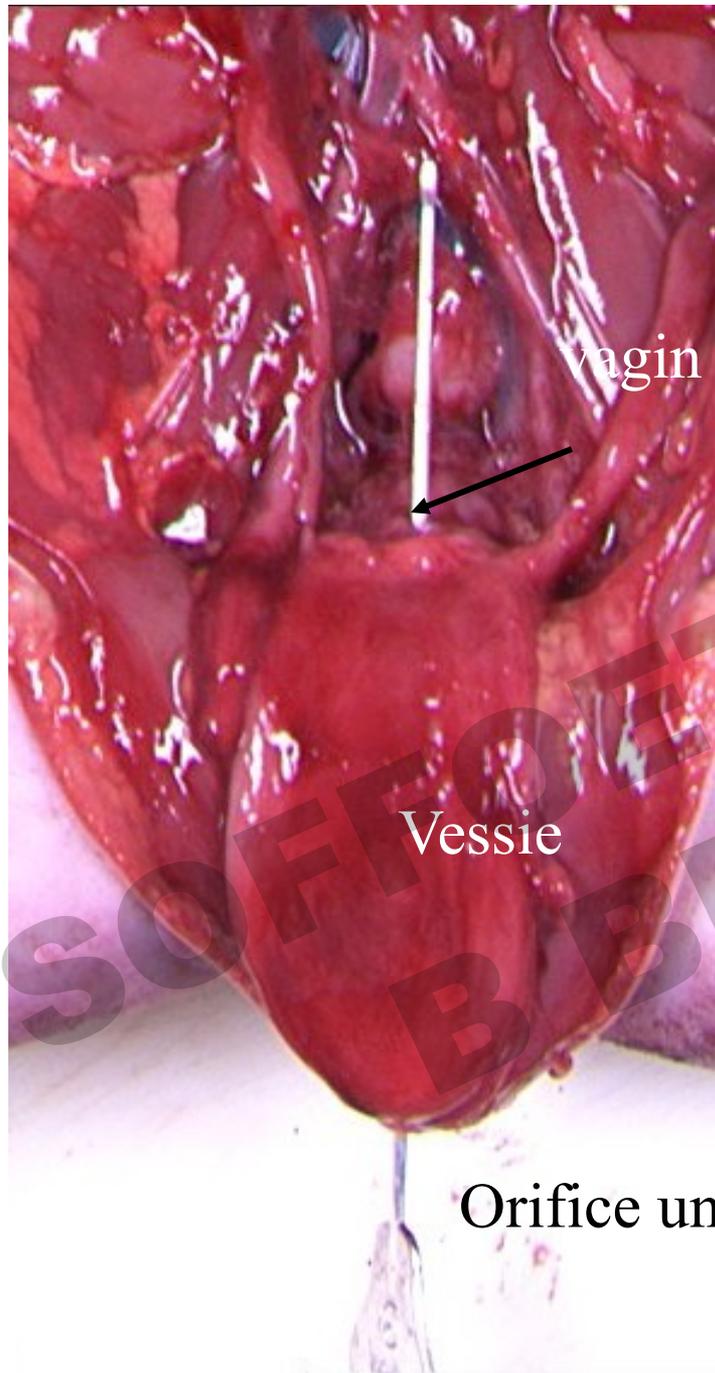
Cul de sac rectal à 6 cm du périnée

Longue fistule

vagin

Vessie

2 cornes utérines s'abouchent dans petite cavité vaginale qui adhère totalement à paroi post de la vessie, et s'abouche dans le canal commun qui communique avec l'orifice périnéal unique



vagin

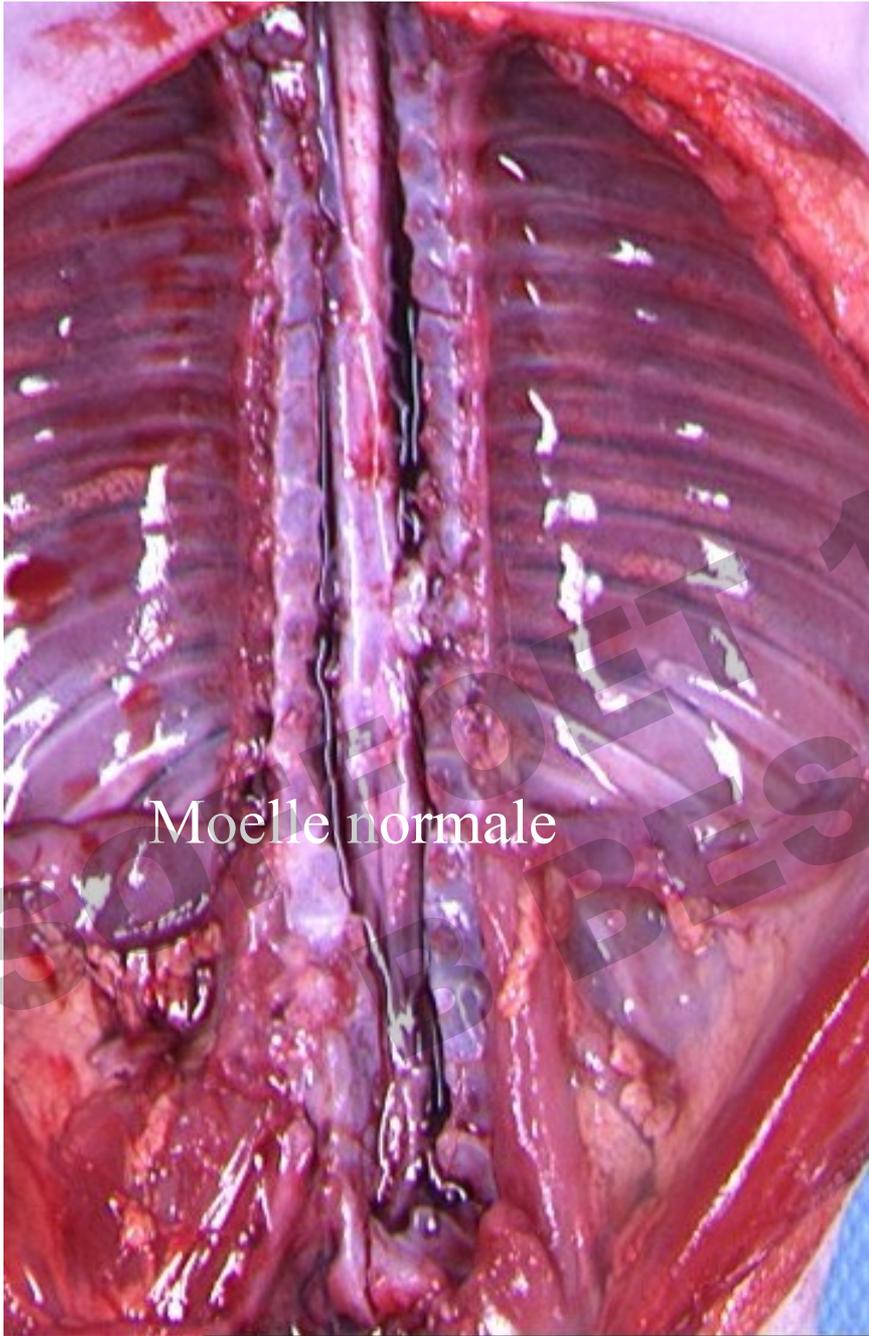
Vessie

Orifice unique

2 cornes utérines s'abouchent dans petite cavité vaginale qui adhère totalement à paroi post de la vessie , et s'abouche dans le canal commun qui communique avec l'orifice unique à l'aplomb du bourgeon génital



Petit rein droit et hydronéphrose bilatérale
Abouchement des ureteres normal a la vessie



Moelle normale

16/03/2018
SIERES

- Dysgénésie caudale avec malformation cloacale à canal long (cul de sac rectal à 6 cm du périnée), une hydronéphrose bilatérale et anomalie de segmentation vertébrale prédominant en L-S, avec déviation en S du sacrum et bascule du bassin
- CGH normale

Mme SAN...18NF00012

IMG à 31 SA pour suspicion VACTERL

Renseignements cliniques

Patiente de 20 ans, G1P0

Echographie T1 :

- MsMT1 hCG 1,7 Mom, PAPP-A 1,21 Mom Risque 1/7000
- Intestin hyperéchogène

Echographie T2:

- Moelle attachée basse, marge anale non visualisée, AOU

Echographie DAN 24 SA +2

Moelle attachée basse au niveau de S2 avec rachis sacré en puzzle

- Marge anale non vue
- AOU
- Déséquilibre des cavités droites avec crosse normale.

Expertise cardiaque: Sinus coronaire dilaté par VCSG. Pas d'anomalies associées

Renseignements cliniques

- **IRM 30 SA**

- Excès de liquide amniotique
- Rachis: Dilatation du canal lombo sacré avec digitation en arrière compatible avec petite méningocèle 3*5mm
- Rein: Légère dilatation pyélo-calicielle
- Digestif: extrémité rectale haute, pas de dilatation du sigmoïde, pas de fistule uro-digestive, pas d'atrésie de l'œsophage
- Génital: Utérus visible, pas d'anomalie mullérienne
- Cerveau: pas de séquence de Chiari



Fœtus de sexe féminin eutrophe

poids : 1452 g (30^e)

VT 43 cm (75^e)

VC 29,5 cm (50^e)

PC 27 cm (10^e)

Pied 5,9 cm (25^e)



Dolichocéphalie

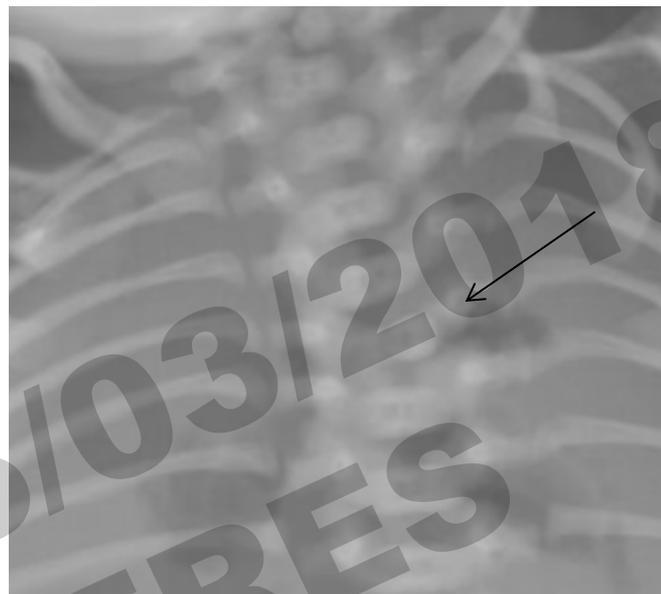
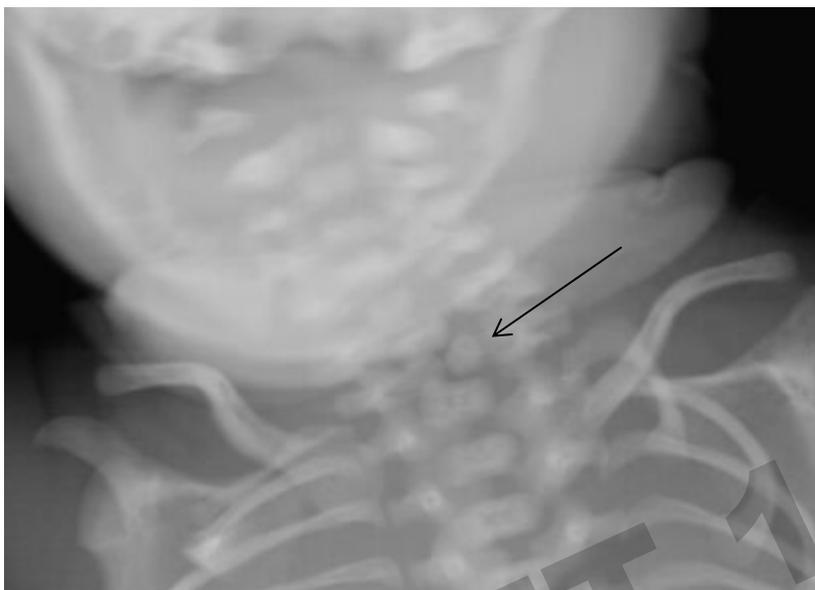


Absence anomalies extrémités





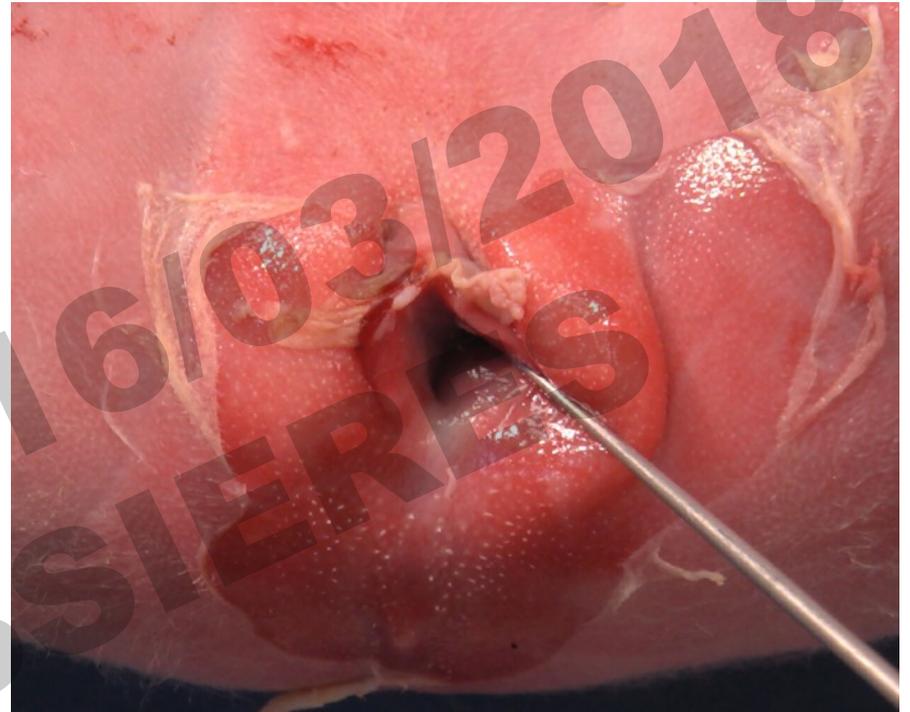
Age statural osseux 31SA (Fémur 58 mm).
Maturation conforme. Anomalies vertébrales



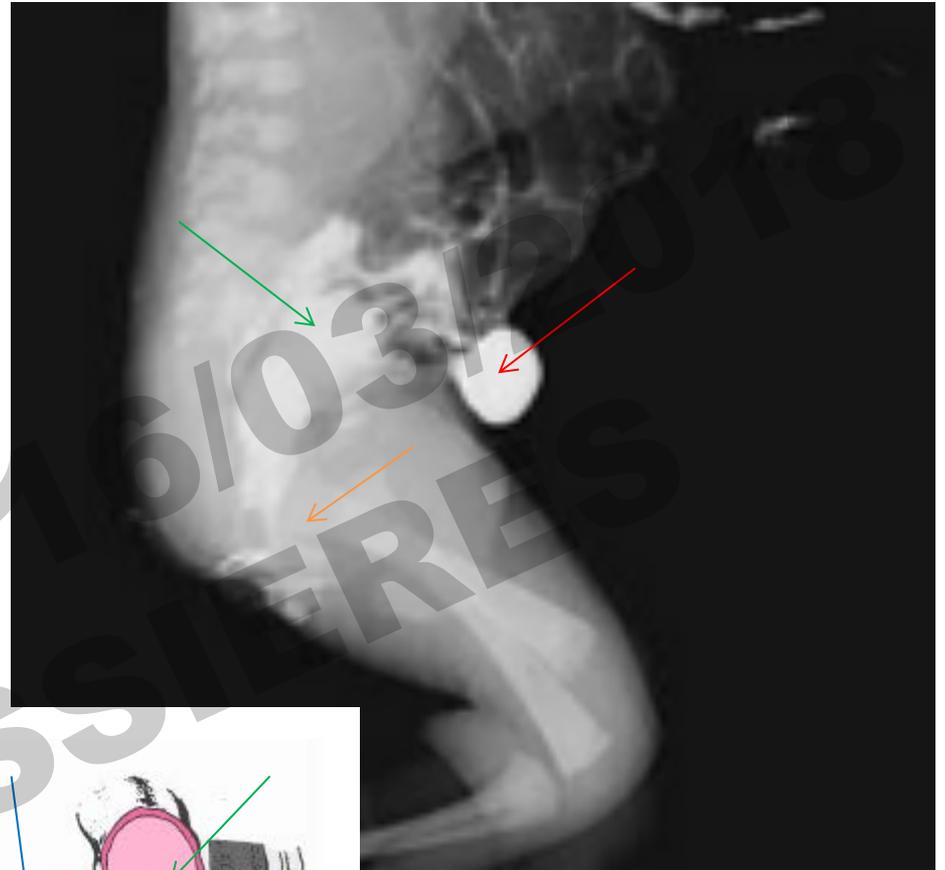
en C6-C7

en T4

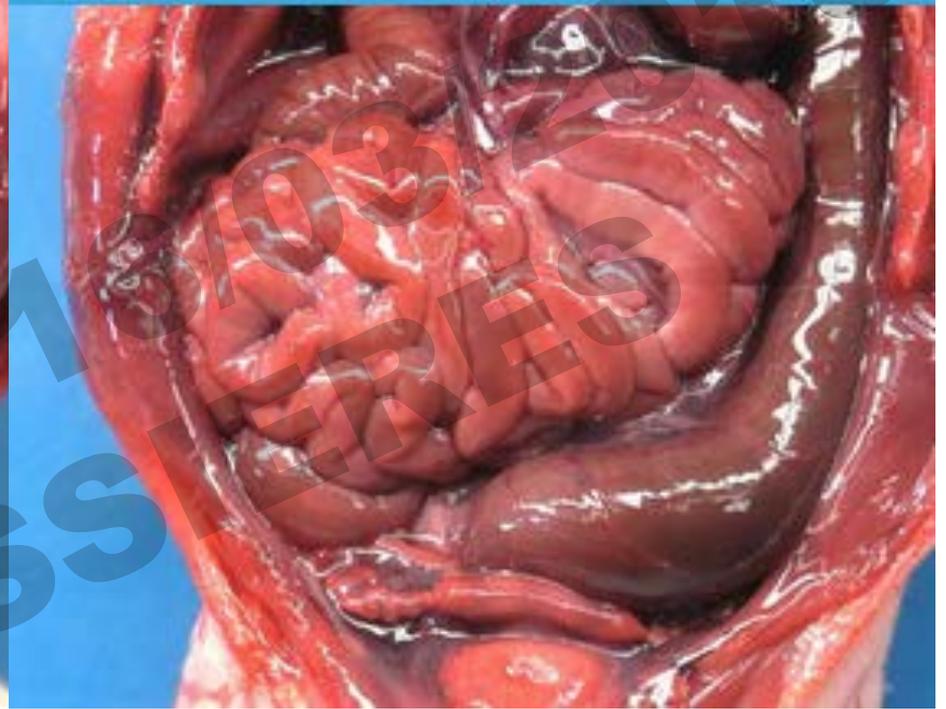
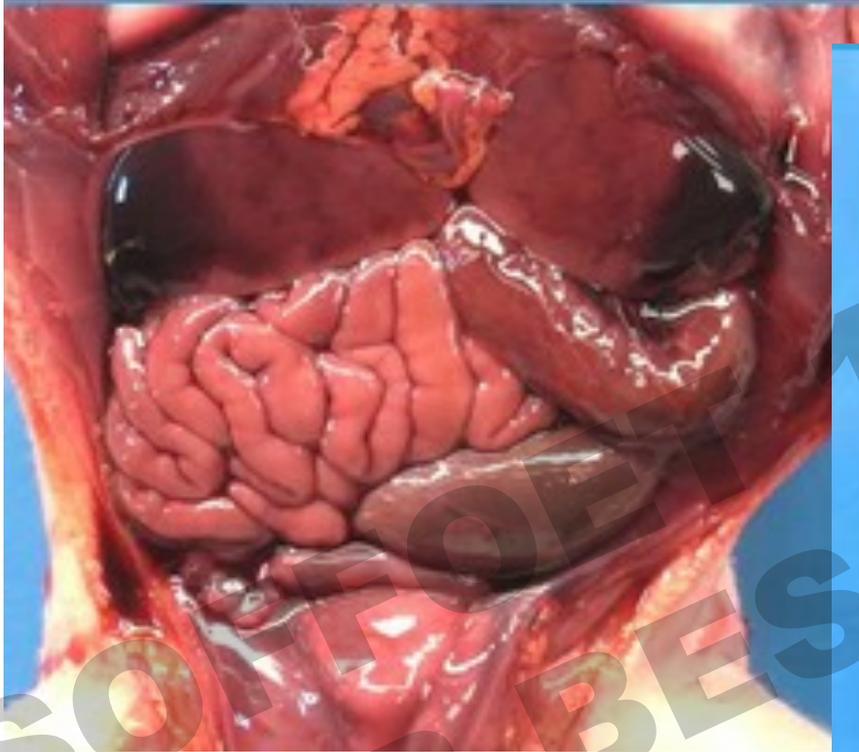
Puzzle avec latéro-déviaton et
Fusion vertebres sacrées



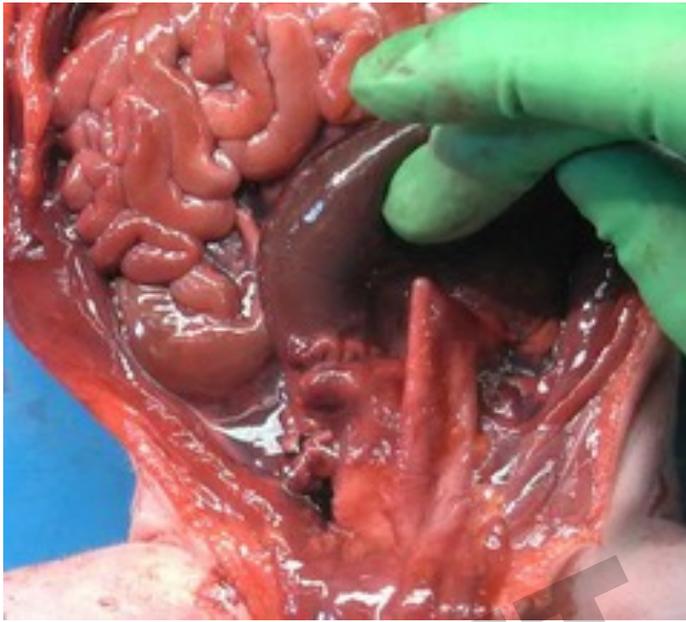
Pas d'orifice anal identifié.
Hypoplasie des petites lèvres.



- > vessie
- > utérus
- > rectum
- > canal commun



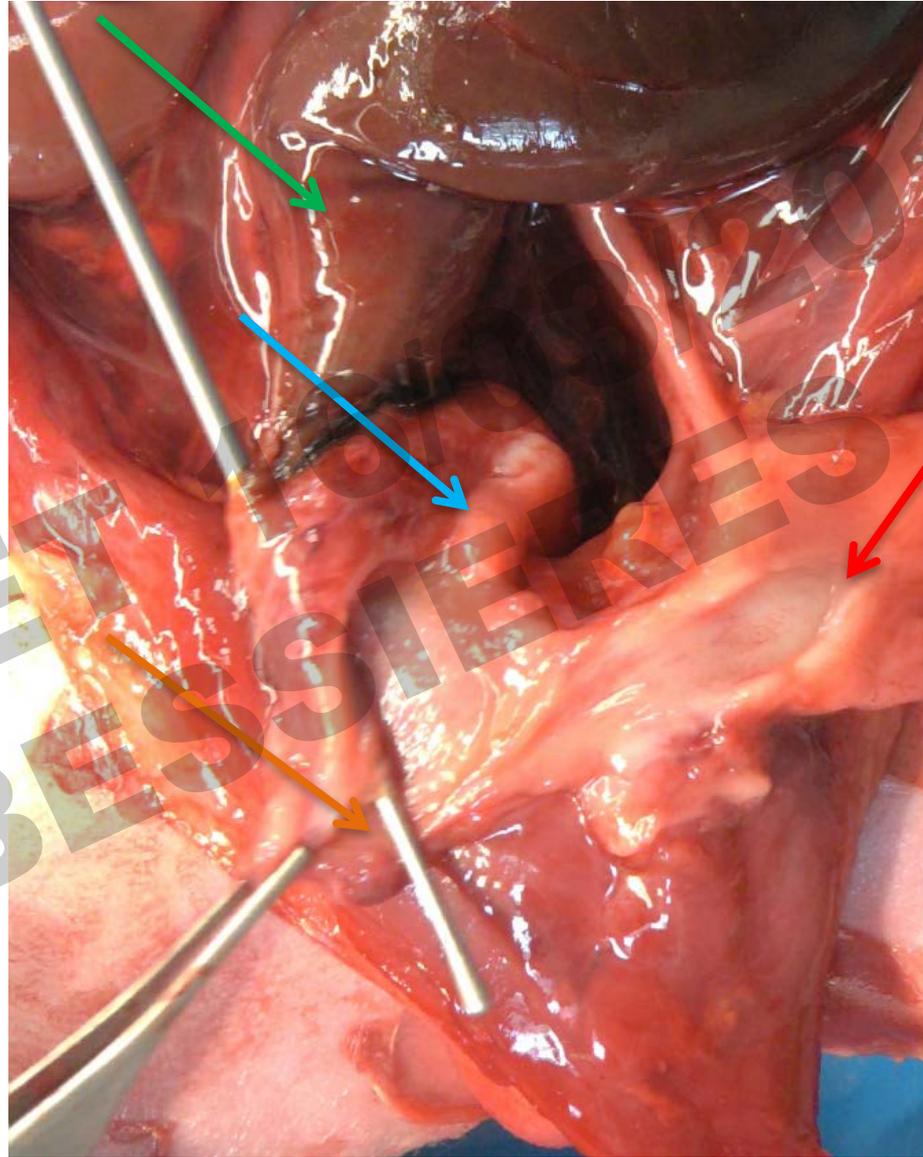
Artère ombilicale unique G
Dilatation du sigmoïde borgne

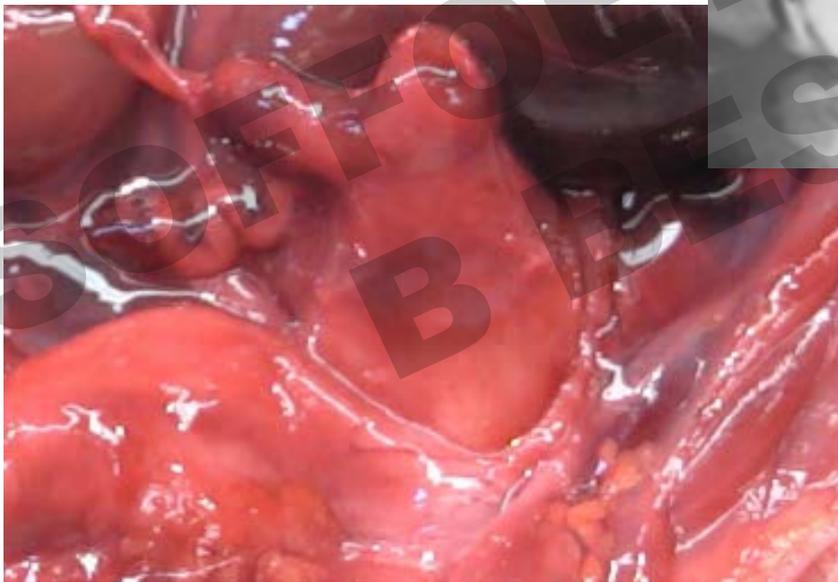
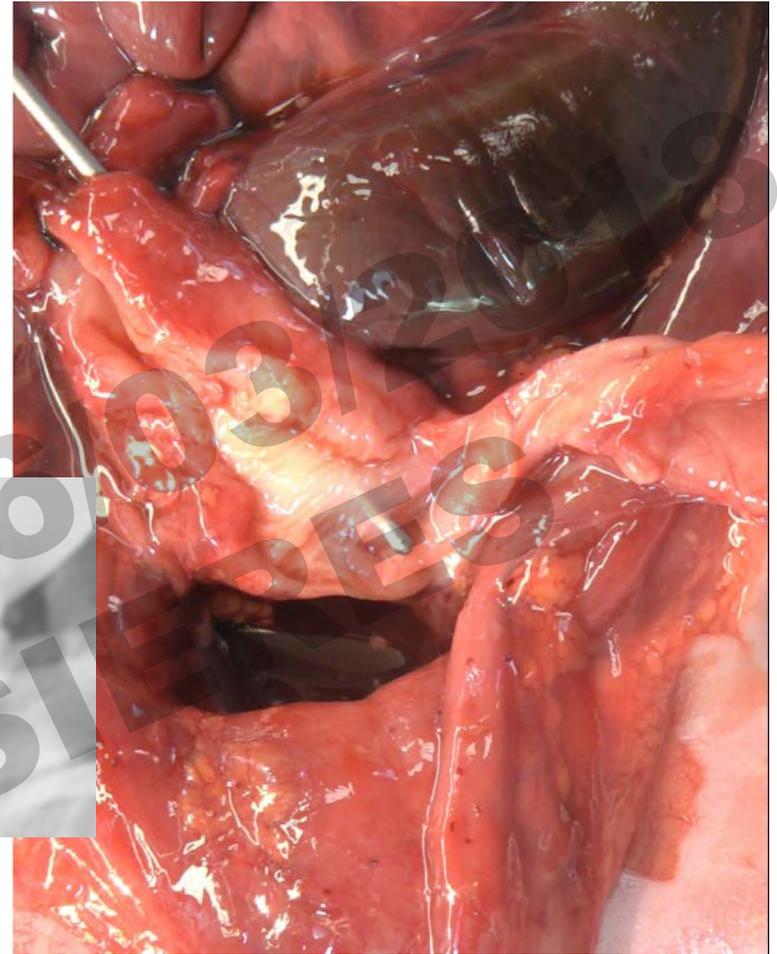
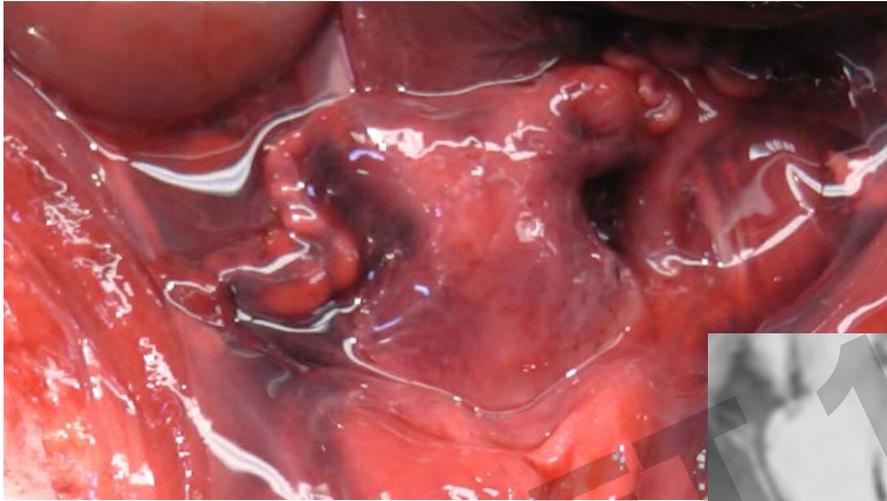


Après Cathétérisation du canal commun : la sonde passe dans la vessie, corne utérine gauche et rectum

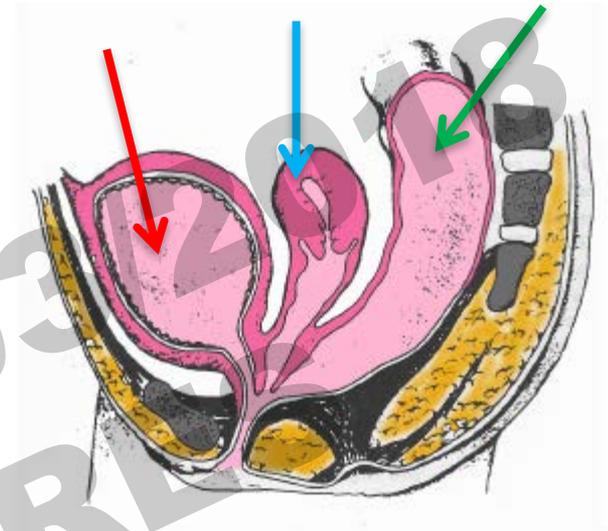
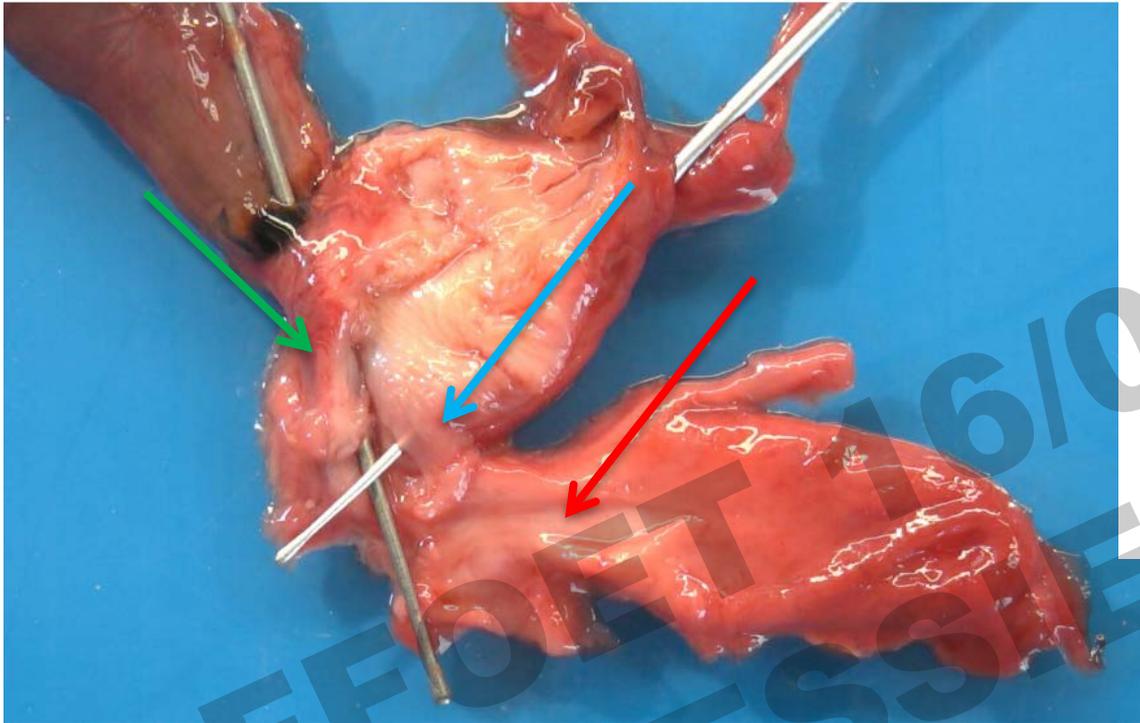


- > vessie
- > utérus
- > rectum
- > canal commun



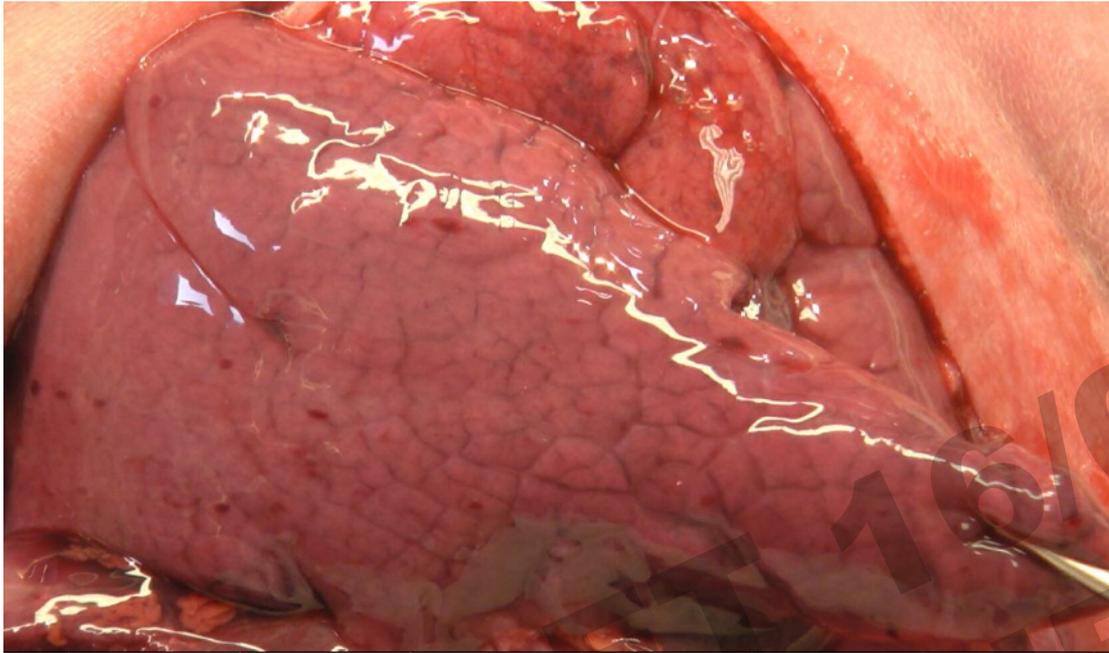


Duplication mullérienne deux
hémi-vagin et deux hémi-utérus
(dont le droit est borgne ?)



Au total: Cloaque avec

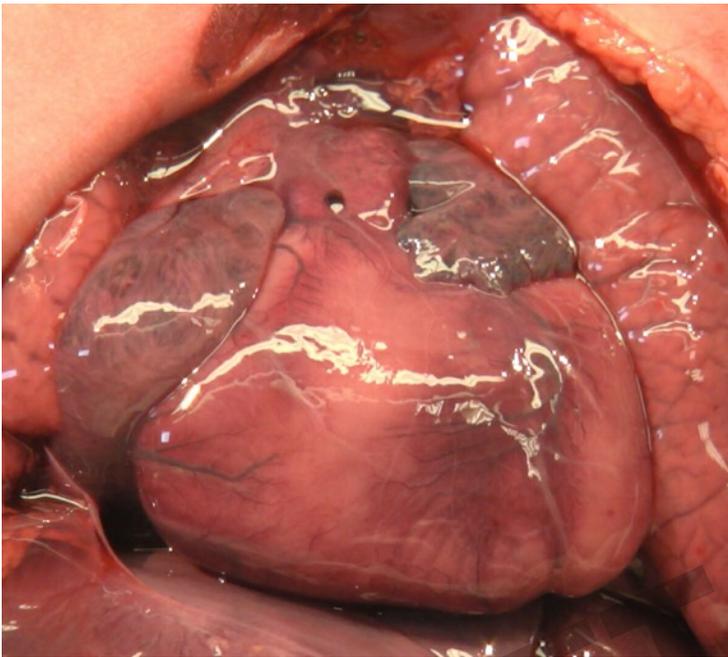
- Canal urétral se jetant dans le canal commun
- Duplication mullerienne avec deux hémi-vagins et deux hémi-utérus (dont le droit est borgne), cloison vaginale incomplète
- Rectum s'abouchant au canal commun



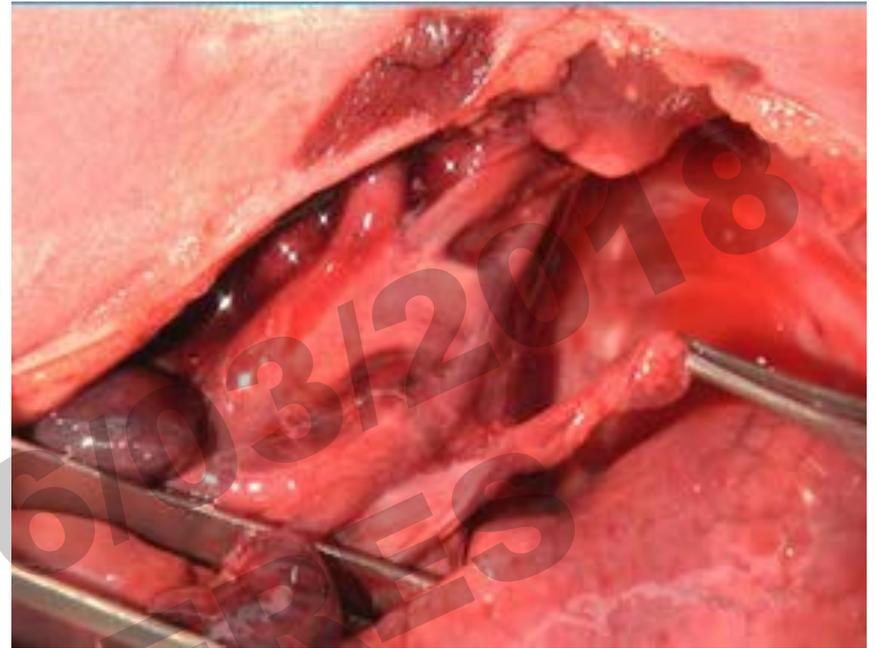
Poumon droit un lobe avec une scissure incomplète

Poumon gauche un lobe avec une ébauche de scissure

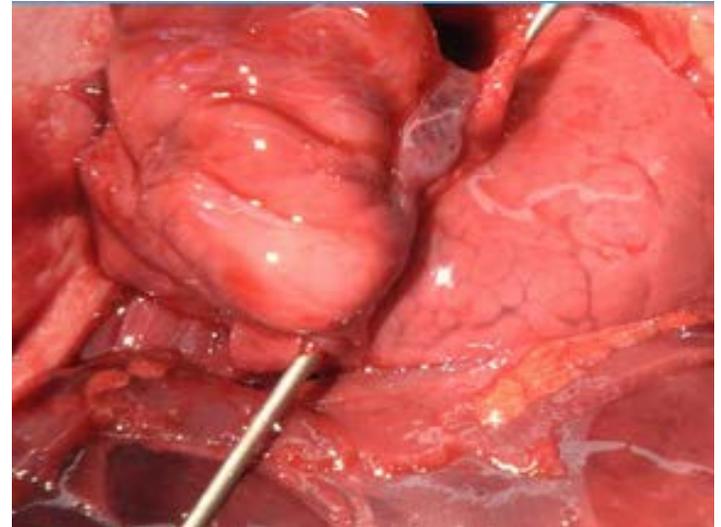
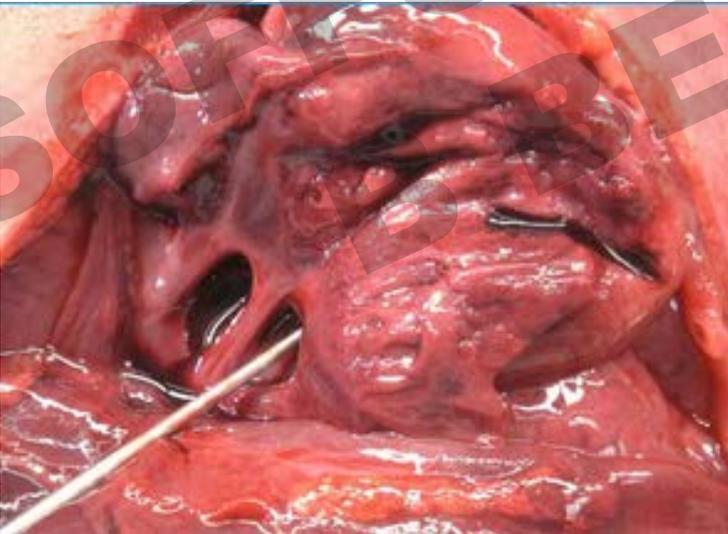


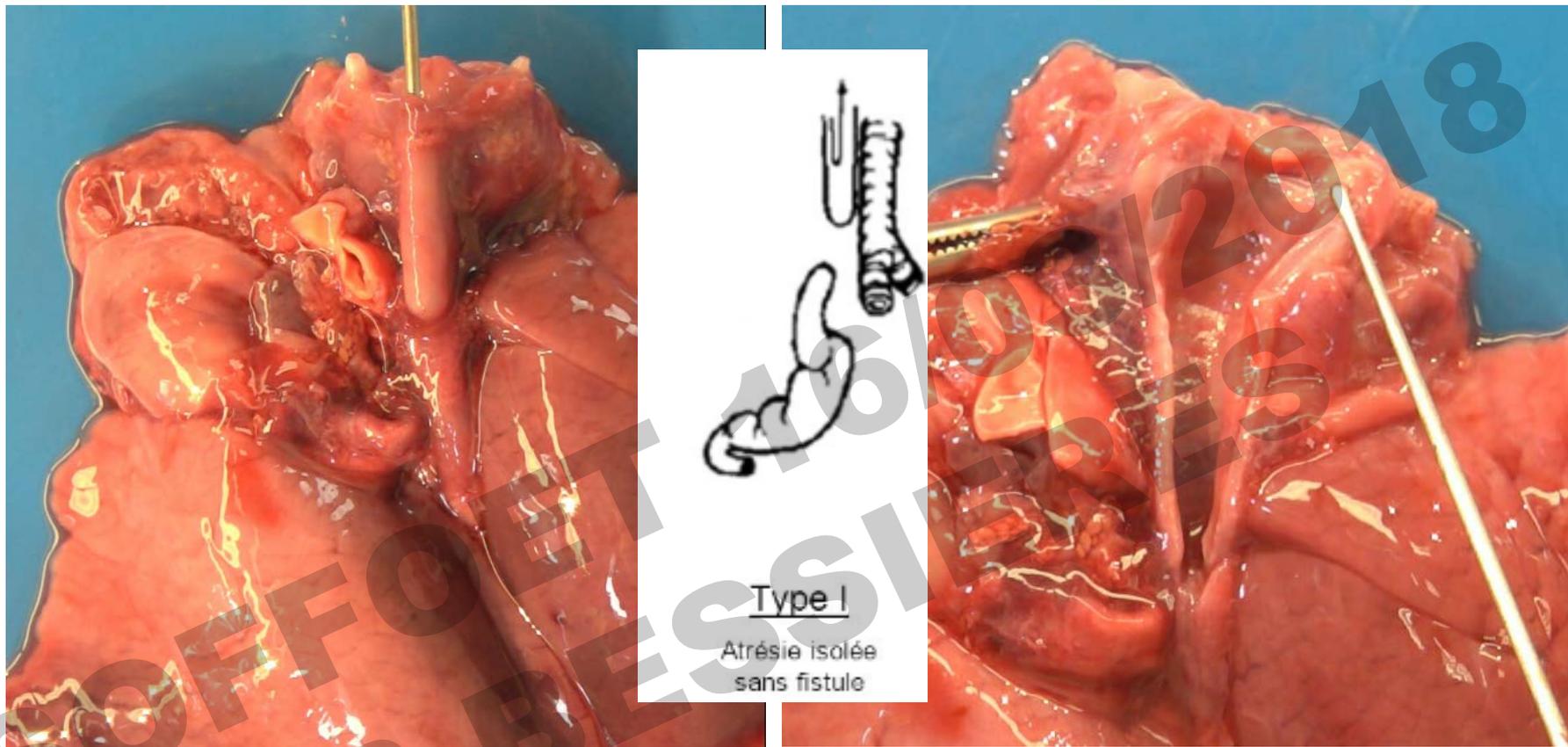


Déséquilibre VD>VG

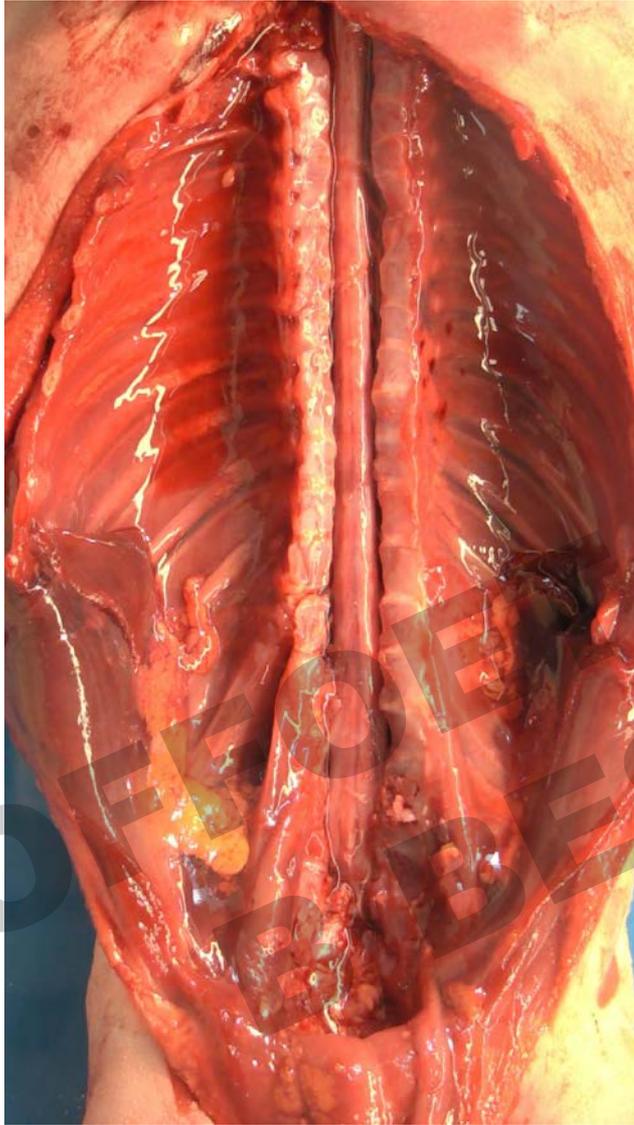


VCSG au sinus coronaire dilaté





Atrésie de l'œsophage sans fistule oeso-trachéale



Moelle attachée basse. Absence de lipome ou de méningocèle postérieure . Absence de Chiari 2

Au total

- IMG à 31 SA pour suspicion de VACTERL
 - Fœtus de sexe féminin
 - **V** Puzzle vertébral sacré, anomalies vertébrales cervicale et thoracique
 - **A** : cloaque et duplication mullérienne
 - **C** Coeur: déséquilibre ventriculaire et VCSG
 - **TE** Atrésie de l'œsophage sans fistule
 - **R** Absence anomalie rénale (sauf poids 95^e)
 - **L** Absence anomalie membres
 - Et AOU et moelle attachée basse. Pas de méningocèle .
 - **Diabète ?**
 - **LA: CGH sans déséquilibre**

Mme AME.... (18NF00067)

IMG à 31 SA pour syndrome polymalformatif

Renseignements cliniques

IMG à 31 SA pour syndrome polymalformatif

Patiente âgée de 28 ans

Gestité 2 Parité 1: 1 fille bien portante

Consanguinité Non

Dépistage du 1er trimestre :

Echographie : LCC = 47,7 mm ; CN = 1,4mm

Image intra abdominale sous diaphragmatique avec cloison, avasculaire

Echographie 16 SA (CHSF)

Estomac dilaté. Calcification au contact de l'estomac. Image anéchogène intra-abdominale

Amniocentèse réalisée: CGH et caryotype normal (CHSF)

Renseignements cliniques

Echocardiographie à 27 + 6

Retour azygos dans la VCSD par absence de VCI sus-rénale

Hypothèse d'hétérotaxie

Cs à 28SA +4 pour diminution MAF -> constatation anasarque

Echographie DAN 28 SA + 4

Anasarque fœtale (ascite, œdème sous cutanée), Agénésie Vésicule Biliaire , atrésie du grêle, Rate bilobée, AOU, imperforation anale, anomalie du sacrum

Prelevement 28,4 SA

PCR CMV dans le liquide négatif

Biochimie du LA : lipase elevee -> vomissements bilieux atypiques. Probable obstacle sous vatérien.

Biochimie de l'ascite : perforation digestive avec péritonite méconiale compatible avec MAR, atrésie du grêle ou mucoviscidose

Renseignements cliniques

IRM 30 SA + 4

Anomalie du pôle sacré avec anomalie rachidienne

Moelle attachée basse

Forte suspicion de MAR

Distension du grêle témoignant d'une probable atrésie avec grêle d'aval peu satisfaisant





Fœtus de sexe masculin

poids : 2218 g (e)

VT 40 cm (e)

VC 27 cm (e)

PC 30 cm (e)

ped 6 cm (e)

Œdème sous cutané généralisé
Abdomen volumineux et fluctuant
Thorax court et large
Cou court et large
Cuisses: hypertrophie musculaire

Penis court sans hypospade
Hydrocèle biaterale
Hypertrophie musculaire cuisses
Pas de relief fessier, pas de
fossette anale visible





Dolichocéphalie
Nez plat pincé
Philtrum long avec sillon profond
Petite bouche
hypertélorisme



Extrémités : oedeme





Fémur 61mm compatible avec 31-32 SA

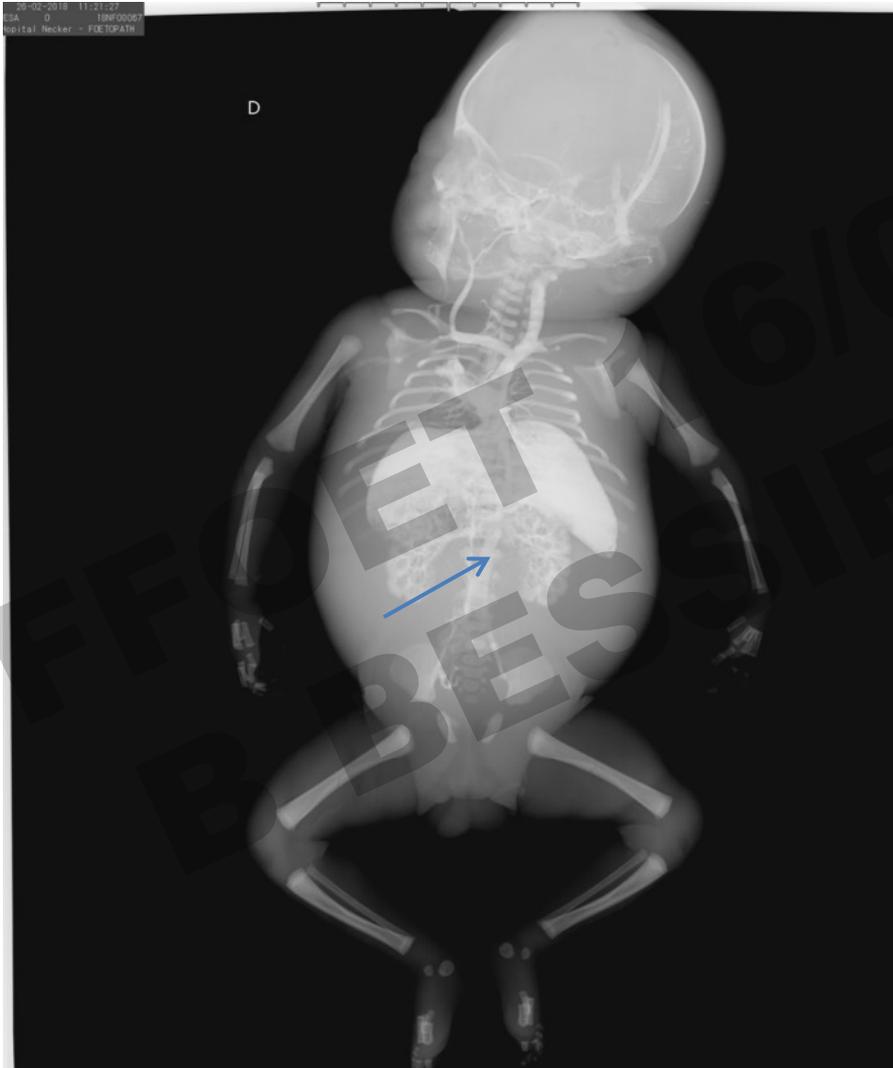
,
Petits points pubiens, anomalie
OPN et CSC présents



Deviation L4-L5 et absence de pedicule L5 à G .
petits points pubiens.

Foie median

VCI présente légèrement déviée à gauche



03/2018
ERES

Foie median

Coupoles ascensionnées

Dilatation digestive ○

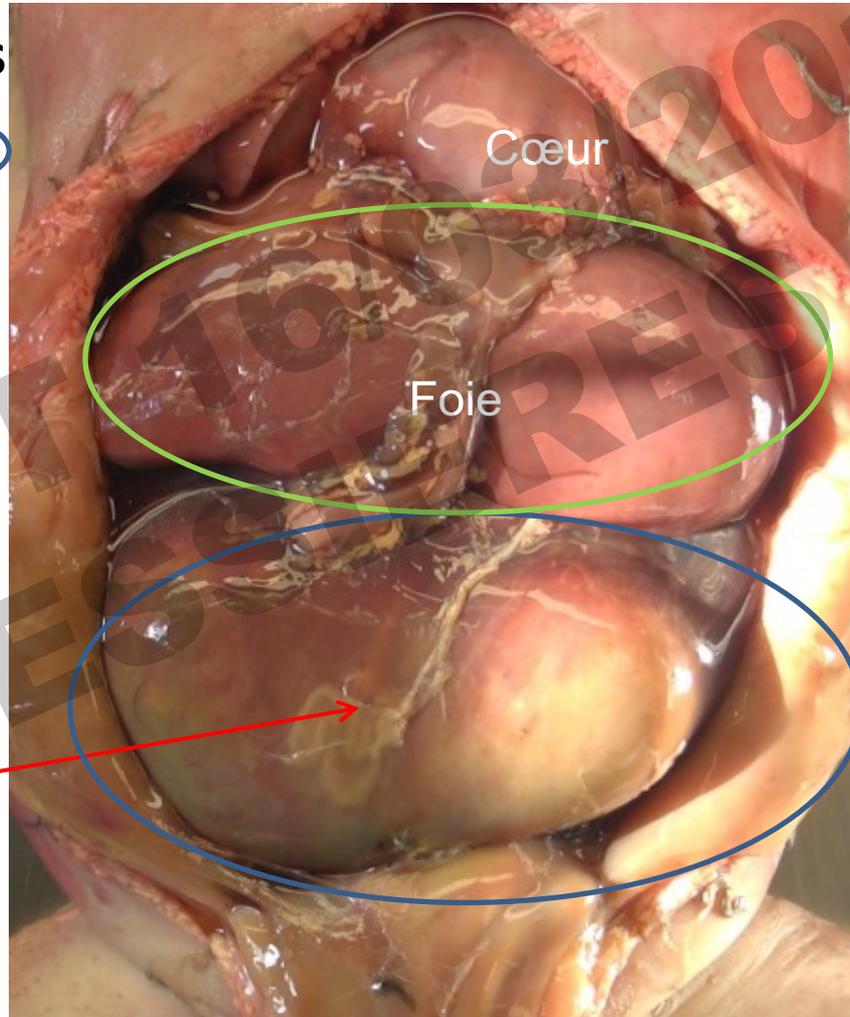
Ascite

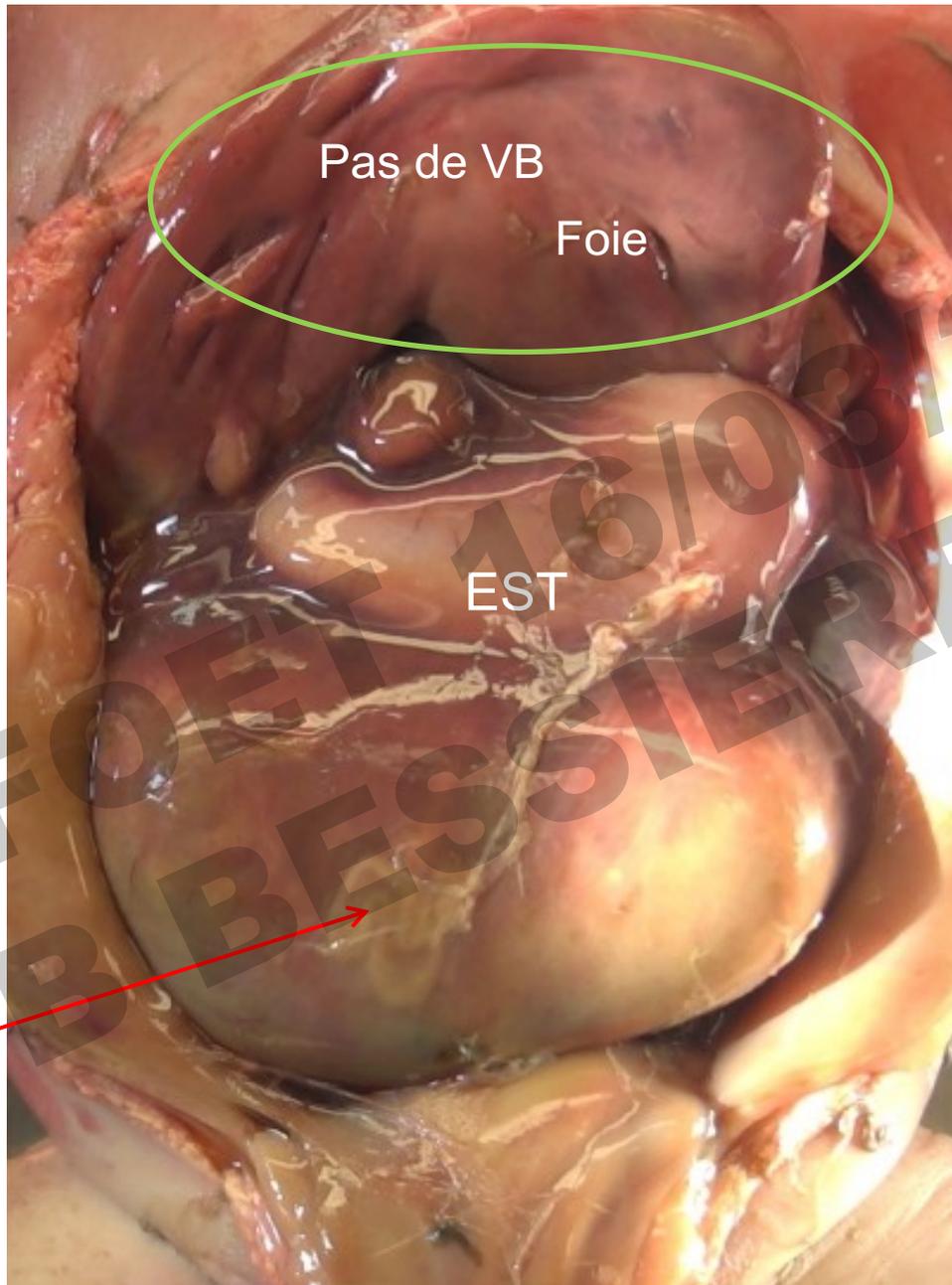
Epanchement pleural

Hypoplasie pulmonaire

AOU G

**Reliquat grèlique ?
pédicule vasculaire?**





Pas de VB

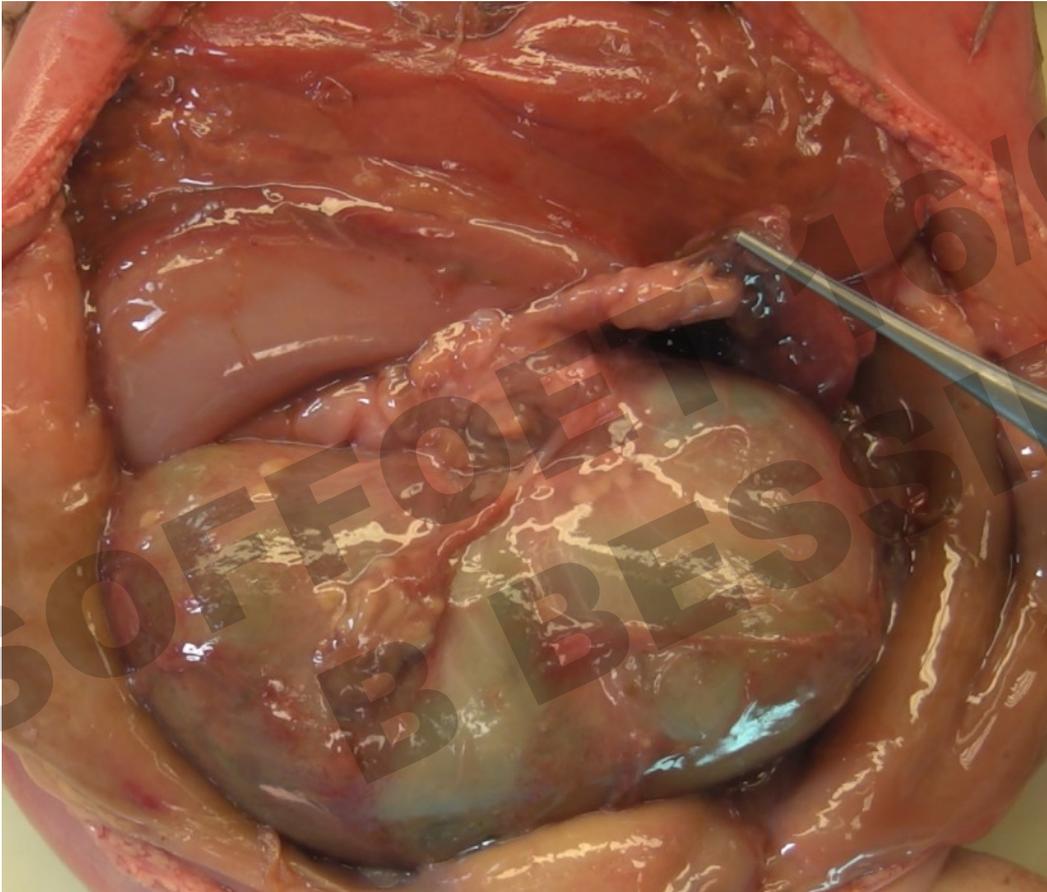
Foie

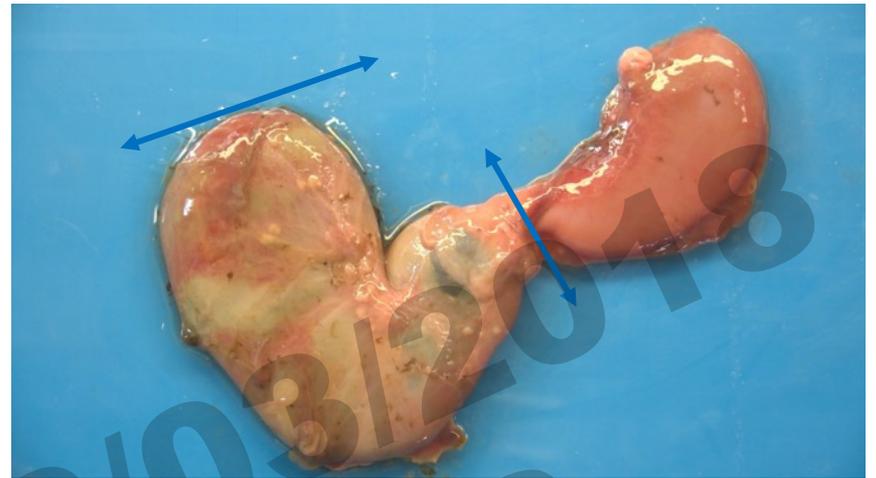
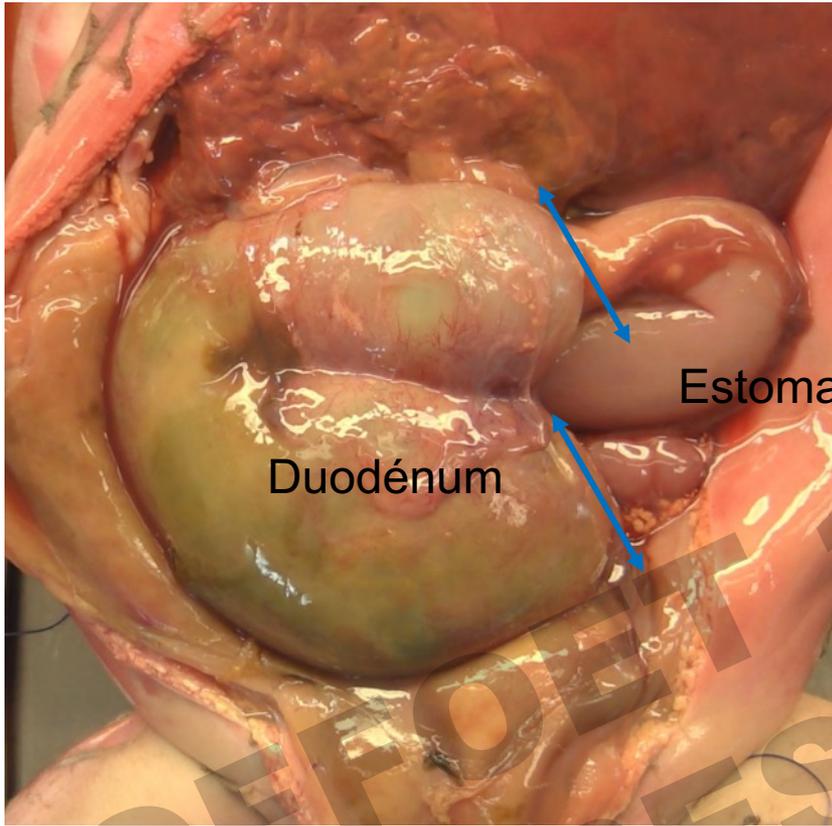
Estomac dilaté

EST

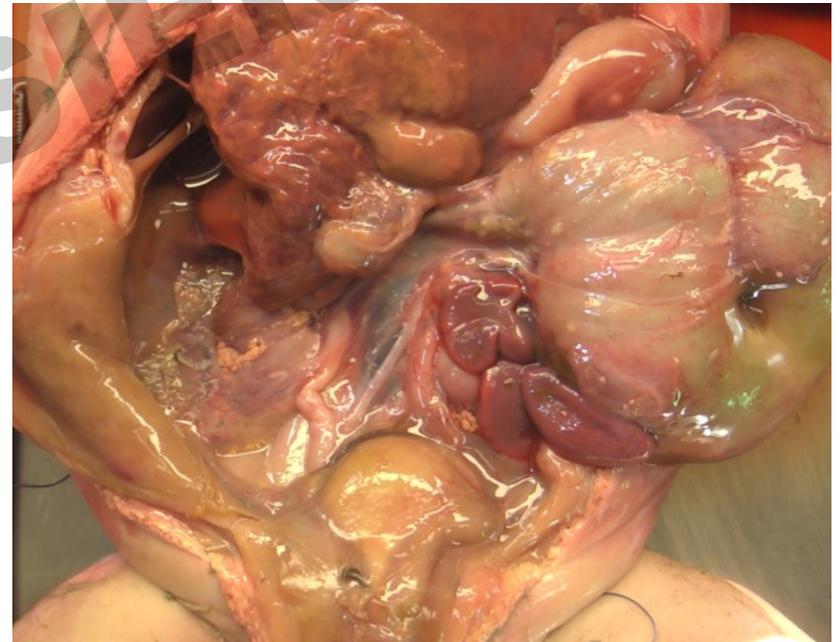
Pancréas fin

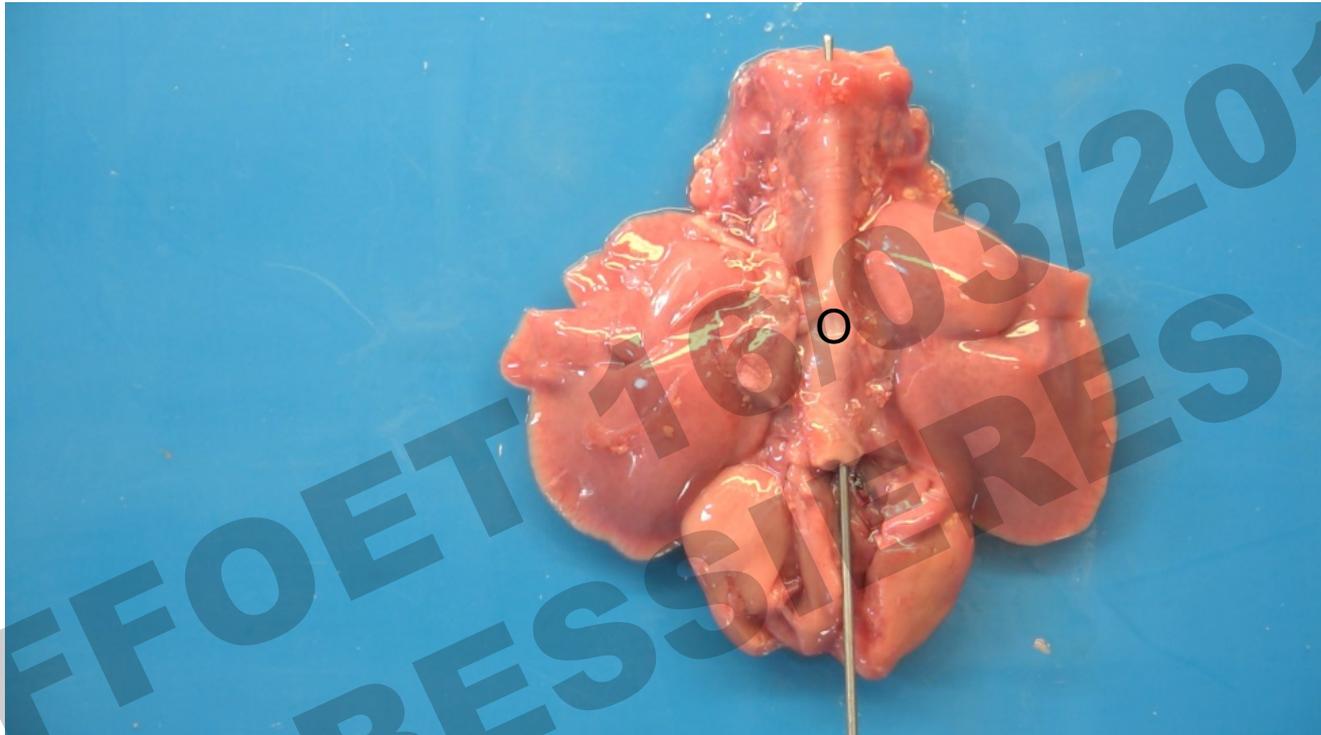
Rate trilobée





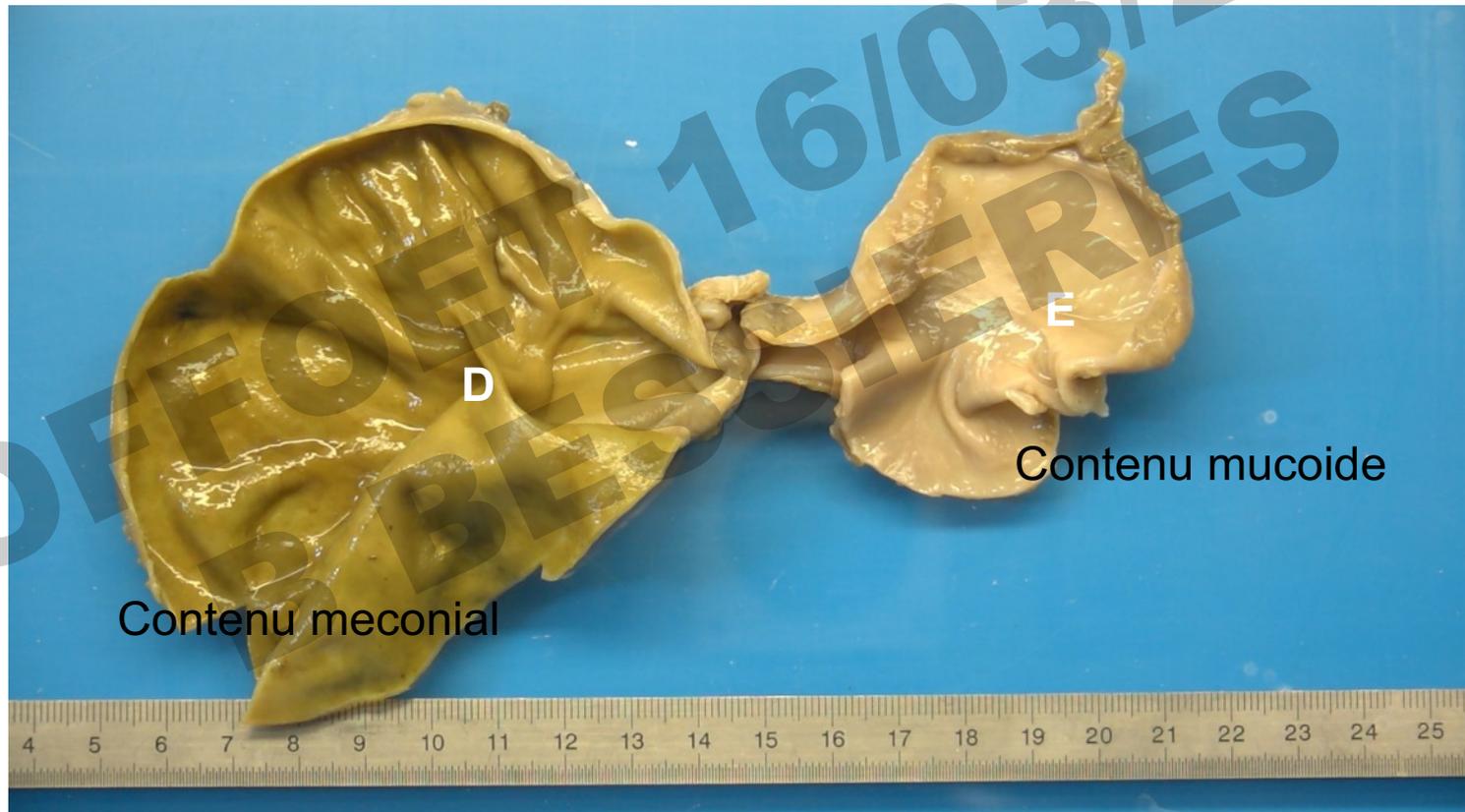
2 zones d' Atrésie:
stomacho-duodénale et
duodéno-jéjunale

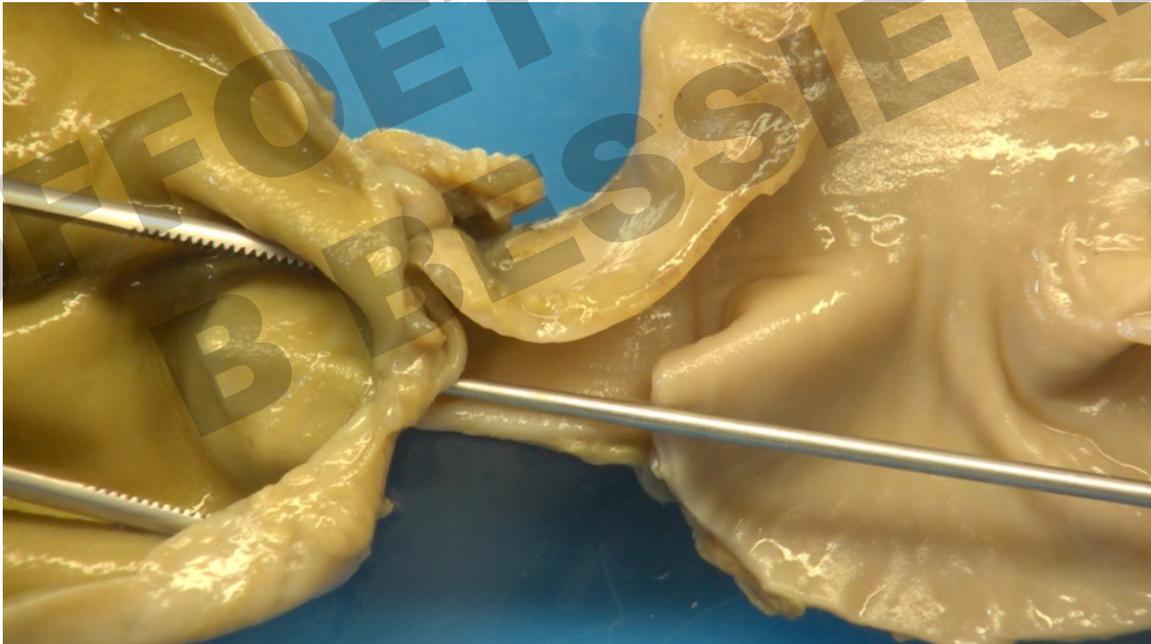
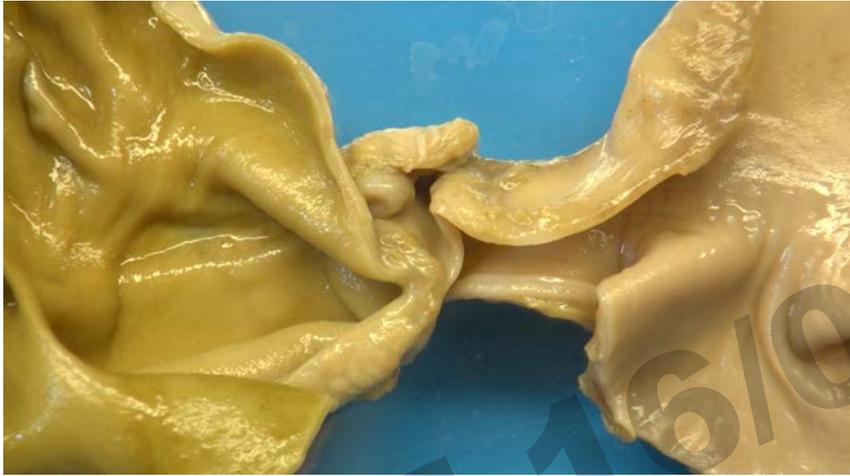




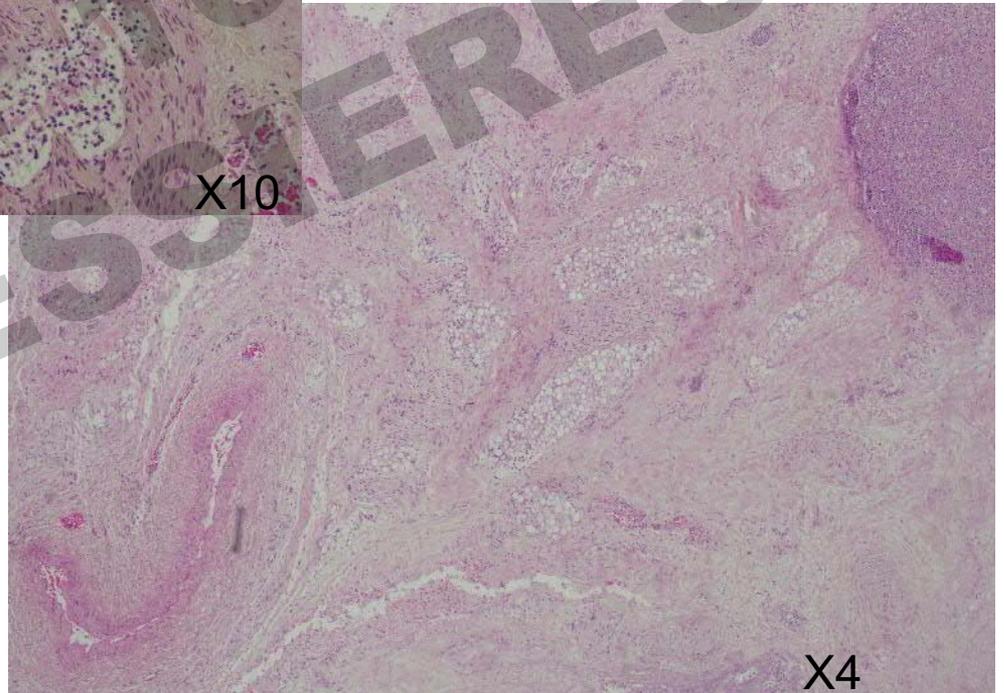
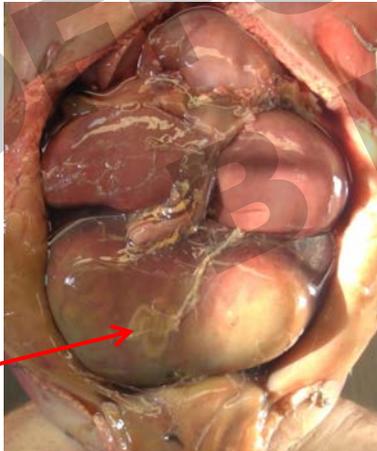
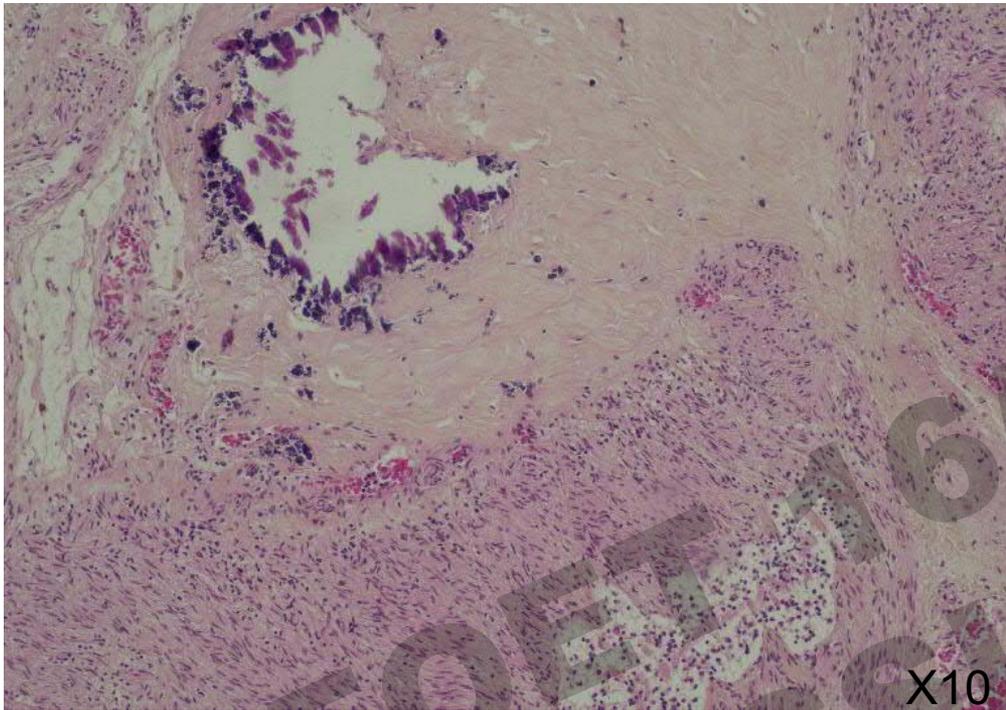
Œsophage perméable
Hypoplasie pulmonaire

Atrésie pylore (jonction estomac – duodénum)



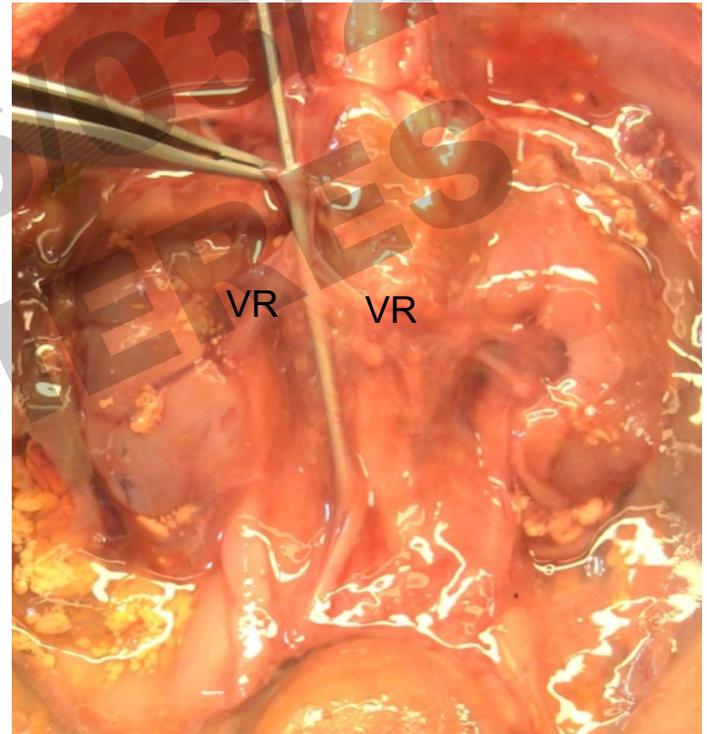
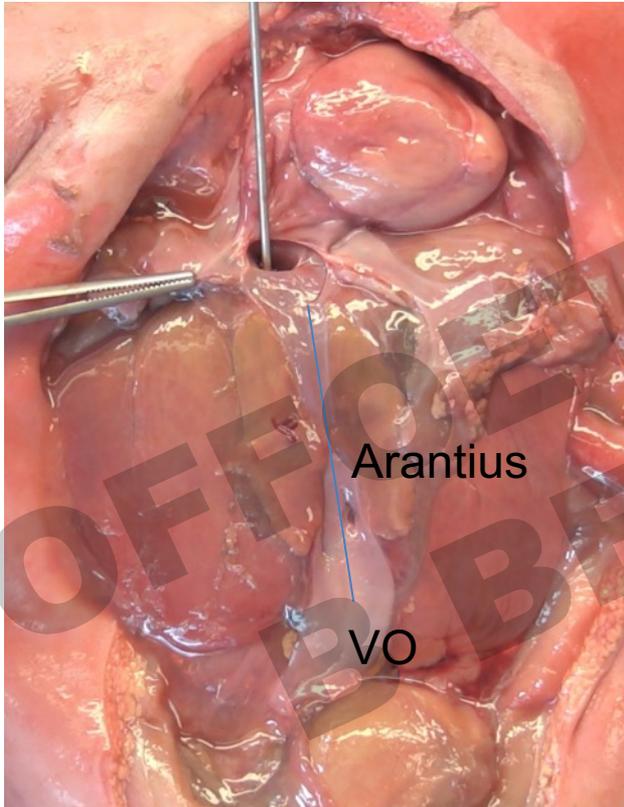


Atrésie



Reliquat grélique, épiploïque avec pédicule vasculaire

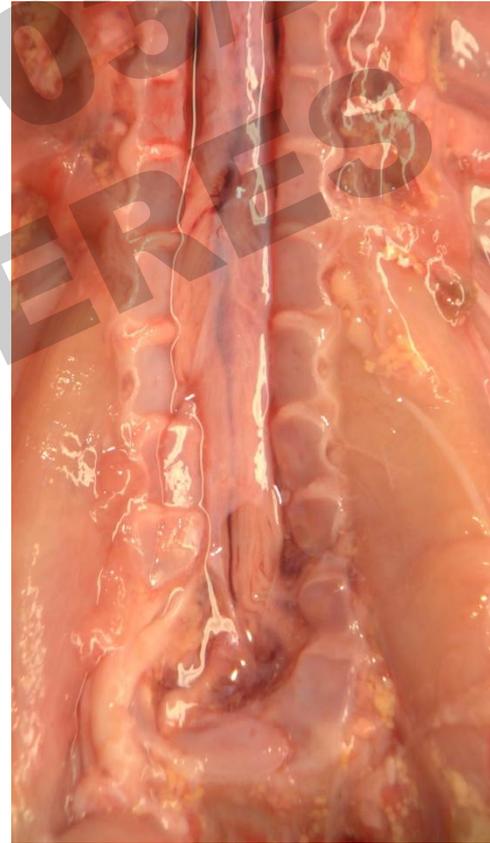
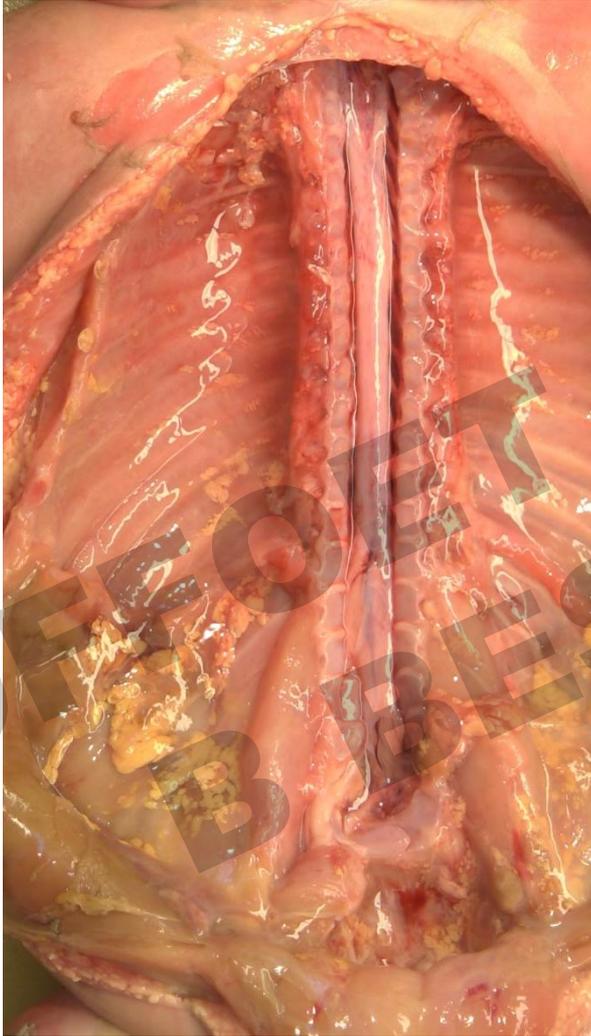
VCI (sonde)



**Vessie légèrement dilatée ,
uretères discrètement dilatés**



Moelle basse



SOFFRONTI 16/03/2018
BRESSIERES

Fœtus de sexe Masculin de 31 SA eutrophe, présentant :

- Atrésie digestive étagée et imperforation anale
- Agénésie de la vésicule biliaire
- Pancréas hypoplasique , Rate trilobée
- Deviation L4-L5 et absence de pédicule L5 à G. petits points pubiens.
- Moelle attachée basse
- AOU
- Anasarque
- Pas d'anomalie du retour veineux systémique



ce tableau évoque **sd Mitchell Riley** (AR) associant pancréas hypoplasique (diabete néonatal) , atrésie duodénale ou jéjunale et anomalies hépatobiliaires.

Diverses mutations de RFX6 regulatory factor X, 6 gene (RFX6, 612659.0001) ont été identifiées chez l'homme et reliées au syndrome de Mitchell Riley

Ce facteur de transcription RFX6, a récemment été identifié comme un nouveau régulateur de la différenciation endocrine pancréatique (îlots Béta)

Mitchell et al. Diabetologia. 47: 2160-67. 2004

Smith et al. Nature. 463: 775-80. 2010

CGH normale

Exome en cours