

# Cas clinique : Pseudo- CHARGE ???

# Histoire familiale

- Patiente G3P2 :
  - 2 filles nées en 2009 et 2012 en bonne santé
  - IMG 2013 pour SPM
- Absence d'antécédent personnel notable
- Difficultés scolaires chez les 2 parents (niveau CAP, 1 redoublement pour chacun)

# Histoire de la grossesse

- Découverte tardive à 23 SA
- Echographie morphologique (23+6):
  - ACC
  - Hypoplasie cœur gauche, probable atrésie mitrale et aortique
  - Epanchement péricardique
- Demande d'IMG

# Autopsie

- Foetus de 24+5 SA de sexe masculin, eutrophique
- Ventricule droit unique
- ACC, hypoplasie vermienne et cérébelleuse, dilatation des ventricules cérébraux
- Malrotation du rein gauche et dilatation des cavités excrétrices
- Dysmorphie faciale

# Autopsie

Dysmorphie :

- Discrète asymétrie faciale
- Microphthalmie droite
- Hypertélorisme
- Profil plat
- Pyramide nasale courte
- Oreilles basses implantées
- Oreille gauche grossièrement ourlée

Hypoplasie CSC à gauche

# Bilan

- Caryotype prénatal 46,XY
  - CGH Array anténatale : dup19p13.2 de novo (1 gène : PDE4A, jamais relié à un SPM)
  - Suspicion CHARGE
- Projet ACC (T.ATTIE) : 1 gène candidat