



Réunion de la SoFFœt :

Fiche standardisée de présentation d'une observation personnelle

Dossier présenté par : ANTAL Cristina
Date de la présentation : 12/12/2014
Lieu d'exercice : STRASBOURG
Adresse mail

Nom du fœtus : ZIT Prénom : Flo
Date de naissance : 14/04/2014
MFIU
Terme : 28 sa
Diagnostic fait

Antécédents familiaux, consanguinité :

Non-consanguin
ATCD obstétricaux: 2011-accouchement à 41 SA, voie basse, garçon, 2990 g
ATCD familiaux maternels: malformations congénitales, diabète sucré

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

Patiente adressée au CHU pour hypotrophie foetale à l'échographie de suivi de 22 sa

Imagerie (données échographiques, IRM, TDM, radiographies squelette) +

Examens (virologie, biochimie, autre) :

Echo 22 SA: hypotrophie moyenne, hyperéchogénéicité intestinale, LA normal, Dopplers utérins normaux, vitalité normale, morphologie normale
Echo 23 SA: hypotrophie sévère, oligoamnios, vitalité normale, morphologie normale; choriocentèse
Echo 26 SA: hypotrophie sévère, anamnios, Dopplers utérins normaux
Echo 28 SA: MFIU, amniocentèse, prélèvement de sang foetal

Examen foetopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

macroscopique :

Morphométrie <3e percentile (selon Leroy-Lefort); (50e percentile pour 22 SA)
-RCIU harmonieux
-Peau d'aspect luisant, sec, excès de kératinisation généralisé
-Dysmorphie (micro-retrognathisme, nez crochu à columelle proéminente, replis sous-orbitaires marqués, oreilles grossièrement ourlées, éctropion, éclabion)
-Cou court, épaules vers l'avant
-Mains trapues, doigts boudinés, fléchis, pli palmaire unique à D, phalanges courtes "en cône", hypoplasie des ongles
-Talons saillants, orteils courts, hypoplasie des ongles

Radiographies

-longueur fémorale <3e percentile
-retard de maturation osseuse
-brachymétacarpe 1er doigt et 1er orteil
-augmentation de la transparence osseuse

Dissection

-microvessie
-petite scissure incomplète
-dilatation duodénale et des anses jéjunales

Examens histologique et neuropathologique :

Peau: hyperkératose ortho-kératosique, couche cornée compacte; présence des annexes cutanées (lames adressées au Dr. Sylvie Fraitag)

Encéphale: morphométrie de 23-24 SA, absence de malformations

Placenta:



Réunion de la SoFFœt :

Fiche standardisée de présentation d'une observation personnelle

- poids 10-25e percentile pour 28 SA
- nombreuse histiocytes dans les espaces intervillex
- dépôts massifs de fibrine péri-villositaire sur 70% du volume placentaire

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

Caryotype foetal: 46,XY (examen direct, absence de pousse cellulaire)

Séquençage haut débit: gène ERCC2 (XPD) - hétérozygote composite (1 mutation tronquante et 1 mutation faux-sens - pathogénicité connue)

Hypothèse(s) diagnostique(s), question(s) posée(s) :

Trychothyodystrophie, xeroderma pigmentosum?

