

# Réunion de la SOFFOET : fiche standardisée de présentation d'une observation personnelle

Dossier présenté par : Chloé Quélin , Philippe Loget  
Date de la présentation : 12/12/2014  
Lieu d'exercice : CHU Rennes  
Adresse mail : chloe.queлин@chu-rennes.fr

<b>Nom du fœtus</b> (3 premières lettres) : MOE.	<b>Prénom</b> (id) :
<b>Date de naissance</b> : 14/02/2013	
<b>IMG X MFIU</b> <input type="checkbox"/>	
<b>Terme</b> : 22 SA + 2 jours	
<b>Avis diagnostique</b> <input type="checkbox"/>	<b>Diagnostic fait</b> X

## Antécédents familiaux, consanguinité :

30 ans.

Pas d'ATCD personnel ni familial

## Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- G1P0.

- Echographie T1: nuque de 2.1 mm pour une LCC de 72 mm, vessie paraissant un peu grosse pour le terme.

- Echographie 15 SA et 2j: croissance et vitalité normales, vessie et reins sensiblement normaux. Image kystique abdominale bilobée au dessus et en avant de la vessie. Estomac intra thoracique, déviation droite du médiastin. Aspect d'hernie diaphragmatique gauche.

## Imagerie (données échographiques, IRM, TDM, radiographies squelette) + Examens (virologie, biochimie, autre) :

- Echographie de référence 18.5 SA: hernie gauche, ascension de l'estomac, foie semblant en place, refoulement du cœur. Asymétries des cavités cardiaque (G < Dt). Un seul vaisseau au niveau de la base décrivant une crosse, naissant à cheval sur une CIV haute. Dilatation intra-abdominale en double bulle. AOU.

- Echocardiographie 20 SA et 2 j: probable VDDI avec hypoplasie de l'artère pulmonaire.

## Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- Dilatation vésicale, de l'ouraque et de l'urètre postérieur (VUP ?)

- Pénis de petite taille à verge coudée, AOU

- Diverticule de Meckel

- Agénésie du pancréas, de la vésicule biliaire sans anomalie des voies biliaires intra hépatiques.

- Cardiopathie complexe à type de VDDI et obstacle sous valvulaire pulmonaire, hypoplasie de l'arbre artériel pulmonaire et des cavités gauches.

- Vaste HERNIE DIAPHRAGMATIQUE gauche, sans sac herniaire, de type 3 de Bargy

## Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- Caryotype 46,XY. Pas de délétion 22q. CGH-array normale.

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

- OMIM 601656

## Données iconographiques (insérer une ou plusieurs photos, compression) :

