

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

Dossier présenté par : Laurence Loeuillet
Date de la présentation : 12 décembre 2014
Lieu d'exercice : GHU Paris centre Cochin-Port-Royal
Adresse mail : laurence.loeuillet@cch.aphp.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : HAS

Prénom (id) :

Date de naissance : 27/08/2013

IMG X MFIU

Terme : 18 SA

Avis diagnostique **Diagnostic fait**

Antécédents familiaux, consanguinité : 0

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- 1^{ère} grossesse
- Hyperclarté nucale et cardiopathie au 1^{er} trimestre
- exposition à des solvants pendant 15j entre les 4^e et 8^e semaines

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

- Echographie de référence 15 SA : anamnios, cardiopathie, agénésie rénale, hyperéchogénicité intestinale
- échocardiographie 17 SA+5j : aspect de VDDI

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

Hernie diaphragmatique droite
Atrésie laryngée
Aplasia pulmonaire bilatérale
Cardiopathie, VDDI (hypoplasie artérielle pulmonaire)
Polysplénisme
Atrésie rectale
Rein droit dysplasique multikystique
Hypogénitalisme

Examens histologique et neuropathologique :

- Examen neuropathologique normal
- Anomalie oculaire unilatérale suspectée

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- BT : caryotype normal masculin
- CGH-array 60K : pas de déséquilibre génomique à la résolution moyenne de 1,5 Mb

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

- tératogénicité ?
- Syndrome de Matthew-Wood ?

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

