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

Dossier présenté par : Samia HACHEMANE
Date de la présentation : 12 Décembre 2014
Lieu d'exercice : Trousseau
Adresse mail : samia.hachemane@trs.aphp.fr

Nom enfant : H **Prénom** : Nat
Date de naissance : 22/11/2003

Avis diagnostique x **Diagnostic fait** □

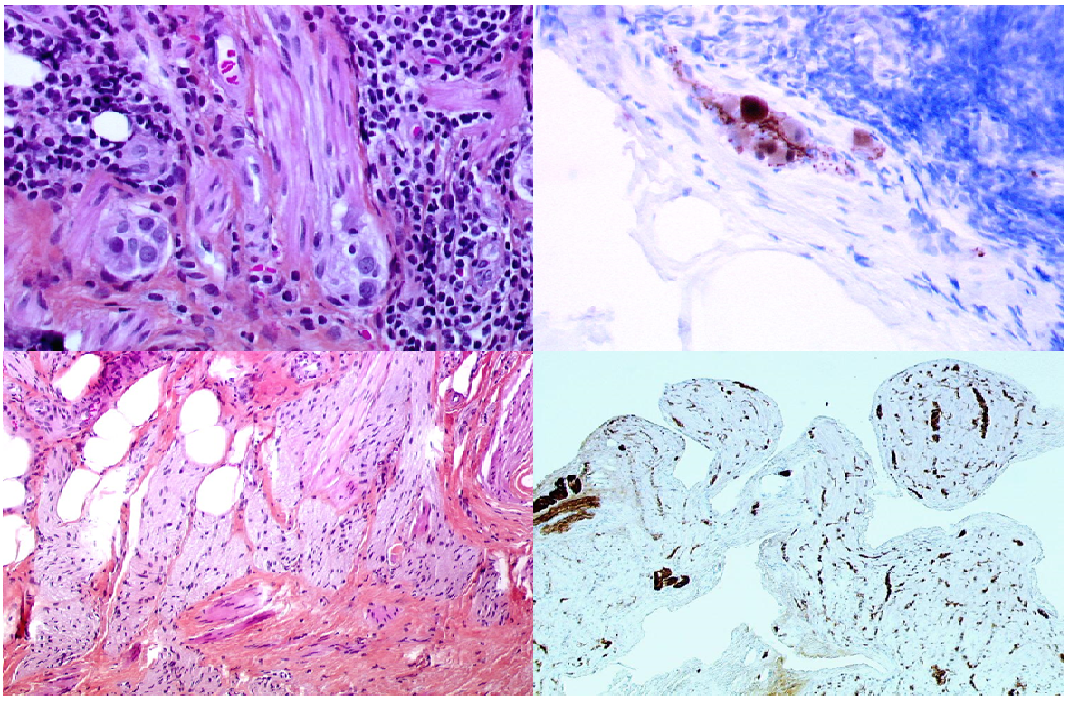
Antécédents familiaux, consanguinité :
- Histoire familiale de TCS (syndrome de Treacher Collins) avec père affecté

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:
- ETG 18 SA: rétrognathie et asymétrie des oreilles

Examen naissance macroscopique
- Dysmorphie typique
- Difficultés alimentaires avec fausses routes liées troubles de la déglutition
- Troubles digestifs depuis la naissance

Examens histologique et neuropathologique :
- Biopsie rectale chirurgicale à 7ans
- POIC : Pseudo obstruction intestinale chronique

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :
- Cytogénetique : mutation hétérozygote de l'exon 3 du gène TCOF1 chez l'enfant et le père

Hypothèse(s) diagnostique(s), question(s) posée(s) :
- POIC : Pseudo obstruction intestinale chronique
- Association TCS et POIC ????

Données iconographiques :