



## Réunion de la SoFFœt :

### Fiche standardisée de présentation d'une observation personnelle

Dossier présenté par : PELLUARD  
Date de la présentation : 03/10/2014  
Lieu d'exercice : BORDEAUX  
Adresse mail : fanny.pelluard@chu-bordeaux.fr

Nom du fœtus : FAR Prénom : Hel  
Date de naissance : 17/02/2014

**IMG**                       **MFIU**

Terme : 28 sa

**Avis diagnostique**     **Diagnostique fait**

Antécédents familiaux, consanguinité :  
Pas de consanguinité

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:  
Syndrome polymalformatif à l'échographie

Imagerie (données échographiques, IRM, TDM, radiographies squelette) + Examens (virologie, biochimie, autre) :  
Radiographie : spina bifida lombosacré, puzzle vertébral, polydactylie pré axiale pied droit

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :  
OEIS (omphalocèle, extrophie vésicale, imperforation anale, spina) avec atrésie jéjunale et iléale, ASCRO, polydactylie préaxiale pied droit

Examens histologique et neuropathologique :  
Spina bifida avec myéломéningocèle

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :  
CGH : RAS  
Caryotype : garçon 46,X,Y

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

