



## Réunion de la SoFFœt :

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

Dossier présenté par : Lucile BOUTAUD  
Date de la présentation : 03/10/2014  
Lieu d'exercice : Necker  
Adresse mail : lucile.boutaud@nck.aphp.fr

Nom du fœtus : KRA                      Prénom :  
Date de naissance : 20/12/2013  
 IMG    MFIU  
Terme : 23 sa  
 Avis diagnostique    Diagnostic fait

#### Antécédents familiaux, consanguinité :

Mère porteuse d'une prémutation FMR1 à 75 triplets CGG  
2 décès par rupture d'anévrisme cérébral dans l'ascendance maternelle du père  
Pas de consanguinité

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

G1P0  
Diagnostic prénatal FRAXA par recherche de mutation complète FMR1 sur biopsie de trophoblaste à 12 SA négatif  
Caryotype masculin normal pour confirmation de sexe fœtal  
A l'échographie morphologique de 22SA découverte d'une atrophie cérébrale unilatérale : IMG à 23SA

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

#### Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

Dr Charlotte MECHLER : Fœtus de sexe masculin, présentant une nécrose du territoire cérébral irrigué par l'artère cérébrale moyenne droite.  
Pas d'anomalie histologique viscérale ou placentaire

#### Examens histologique et neuropathologique :

Dr Féréchté RAZAVI : Hémiatrophie cérébrale avec nécrose cavitaire du territoire de l'artère cérébrale moyenne droite.  
Lésions de polymicrogyrie et de nécrose hémorragique corticale et sous corticale de l'hémisphère droit. La capsule interne est hypoplasique.  
Au niveau du tronc cérébral et du cervelet, hypoplasie majeure des voies cortico-spinales

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

Caryotype : garçon 46,X,Y

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

En raison des antécédent paternels d'anévrisme cérébral précoce (37 et 40 ans) suspicion d'une collagénopathie.