

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

Dossier présenté par : Claire BENETEAU et Madeleine JOUBERT

Date de la présentation : 04/04/2014

Lieu d'exercice : CHU de Nantes

Adresse mail : cbeneteau@chu-nantes.fr

m.joubert@chu-nantes.fr

Nom (3 premières lettres) : TAL	Prénom (id) : Chloé
Date de naissance : 26/04/2013	
IMG <input type="checkbox"/> MFIU <input type="checkbox"/> Décès néonatal X	
Terme : 3.5 mois	
Avis diagnostique <input type="checkbox"/> Diagnostic fait X	

Antécédents familiaux, consanguinité :

- RAS

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- patiente de 32 ans, II geste, I pare
- à 26 SA : hydramnios, néphromégalie bilatérale >+2DS, image anéchogène supra-rénale gauche, PC > 97^{ème} p, PA 50^{ème} p, fémur 10^{ème} p
- hydramnios récidivant nécessitant 3 amniodrainages
- Chloé née à 37 SA, décède à 3.5 mois de vie aux SI pédiatriques

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

- échographies et IRM fœtales : néphromégalie bilatérale, masses surrénaliennes kystiques bilatérales, hépatomégalie, macroglossie

Examen d'autopsie macroscopique, signes dysmorphiques :

- enfant eutrophe avec macroglossie, incisures des lobes des oreilles, viscéromégalie globale, important panicule adipeux avec légère héli-hypertrophie corporelle gauche
- œdème sous-cutané
- ascite

Examens histologique et neuropathologique :

- nésioblastose diffuse et majeure pancréatique
- hyperplasie surrénalienne corticale sans processus tumoral
- stéatose majeure
- pas de syndrome tumoral thymique
- dépôts éosinophiles anguleux dans l'intima de quelques vx
- restes néphrogéniques périlobaires
- discrète ventriculomégalie et lésions d'encéphalopathie anoxo-ischémiques modérées.

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- diagnostic confirmé sur le plan moléculaire. Forme génétique très rare (10 cas rapportés environ)

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

- diagnostic évoqué en anténatal, confirmé en postnatal.

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

Dossier présenté par : Laurence Loeuillet
Date de la présentation : 4 avril 2014
Lieu d'exercice : Poissy
Adresse mail : lloeuillet@chi-poissy-st-germain.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : GOU	Prénom (id) :
Date de naissance : 20/4/2011	
IMG X	
Terme : 13 SA	
Avis diagnostique <input type="checkbox"/>	Diagnostic fait <input checked="" type="checkbox"/>

Antécédents familiaux, consanguinité : 0

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

Patiente primigeste.

Néo-vaisseau choroïdien traité par Avastin®, dernière injection en Août 2010.

Début de grossesse : 01/02/2011.

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

Echographie T1, à 11 SA + 6 j: hyperclarté nucale, dysmorphie faciale et anomalies des membres inférieurs.

Contrôle échographique : doute sur une angulation du rachis au niveau de D12.

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

Syndrome dysmorphique et malformatif:

- discret hypotélorisme,
- séquence de Pierre Robin,
- agénésie fémorale bilatérale,
- hypoplasie des tibias et des péronés,
- de discrètes anomalies des extrémités
- anomalies de nombre et de répartition des côtes,
- artère sous clavière droite rétro-œsophagienne,
- trompe droite d'aspect hypoplasique.

Examens histologique et neuropathologique : RAS

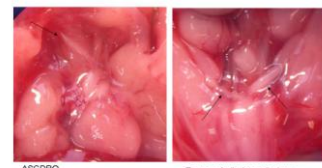
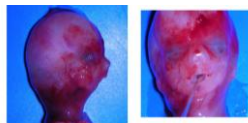
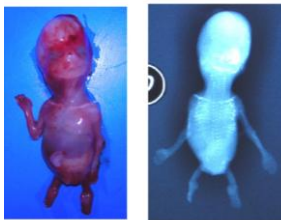
Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

Caryotype demandé sur l chorion amniotique et cordon avec analyse en bandes C demandée: caryotype féminin sans anomalie décelée

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

Embryofetopathie diabétique: bilan biologique (cycle glycémique, insulinémie et hémoglobine glyquée) en faveur d'un diabète de type 2.

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



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

Dossier présenté par : jacqueline AZIZA
Date de la présentation : 4 avril 2014
Lieu d'exercice : CHU de Toulouse
Adresse mail : aziza.j@chu-toulouse.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : LAC	Prénom (id) : HUG
Date de naissance : 30012007	
IMG à 36 SA	
Diagnostic fait	

Antécédents familiaux, consanguinité :

- Néant

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- 29 SA contrôle d'un hydramnios

- Apparition de lésions cérébrales et d'une décompensation cardiaque → IMG à 36 SA

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

- Pas d'anomalie digestive décelée

- Echographie : Image de fistule artério veineuse de la base du crane : Hyper vascularisation des structures cérébrales avec un polygone de Willis trop bien visualisé

- IRM : élargissement de la veine de Galien et du sinus droit

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

-Pas de dysmorphie faciale -Pas de malformation viscérale

-Présence d'une cardiomégalie secondaire

Examens histologique et neuropathologique :

- anévrysme de Galien avec réseau vasculaire artériel et veineux cérébral dilaté et tortueux et prolifération capillaire

- lésions cérébrales diffuses à type de polymicrogyries bilatérales diffuses

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

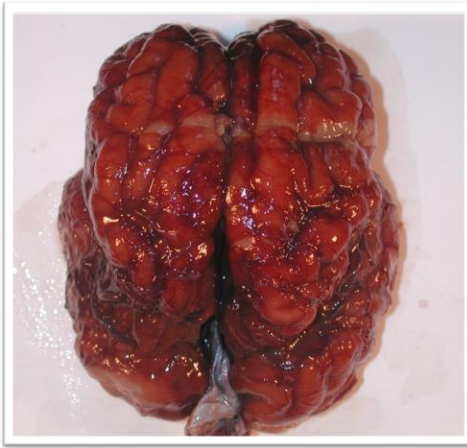
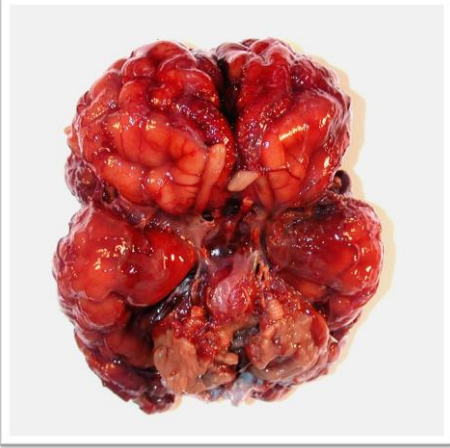
- caryotype normal

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

- malformation artério veineuse : anévrysme de la veine de Galien

- récidence en 2010 (Bordeaux) – mise en évidence d'une mutation de RASA1
traitement par embolisation

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



Dossier présenté par : Sophie BLESSON
Date de la présentation : 04 Avril 2014
Lieu d'exercice : Tours
Adresse mail : blesson@med.univ-tours.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : GUE	Prénom (id) : ARS
Date de naissance : 24/05/2005	
IMG x MFIU <input type="checkbox"/>	
Terme : 34 SA + 3js	
Avis diagnostique <input type="checkbox"/>	Diagnostic fait x

Antécédents familiaux, consanguinité :

- Couple jeune non apparenté ; mère âgée de 31 ans
- Diabète insulino-dépendant découvert à l'âge de 29 ans
- 1er enfant né 1 auparavant macrosome (3940 g)
- Pas de pathologie familiale héréditaire connue

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes :

- Hospitalisée à 19 SA pour déséquilibre du diabète au décours GE non fébrile → pompe à insuline
- Echo réf (24 SA) : DtriV franche (13 et 11); cortex laminé ; biométrie 75^{ème} p ; ILA 19

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

- Bilan infectieux maternel : négatif
- Echo réf 27 SA : hydrocéphalie bilatérale, schizencéphalie franche, macrosomie fœtale, hydramnios
- IRM cérébrale fœtale (32 SA) :
 - Schizencéphalie bilatérale
 - Parenchyme cérébral réduit : cortex fin, non gyré, pas de lobe pariétal ni de lobe occipital
 - Cervelet hypoplasique et tronc cérébral fin avec protubérance non visible

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- Macrosomie : VT 52 cm/VC 36 cm (>>97ème p) , Poids 3435 g (97ème p)
- Macrocéphalie majeure : 36.5 cm soit >> 97ème p
- Examen viscéral normal en dhs viscéromégalie (40 SA)

Examens histologique et neuropathologique :

- Lésions encéphalo-clastiques sévères
- Aspect de basket brain

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- PLA : caryotype fœtal normal : 46, XY

Hypothèse diagnostique :

- Trouble hémodynamique entre la 20ème et la 25ème SA d'origine hypoglycémique ?
- Déséquilibre transitoire du diabète maternel (épisode de décompensation cétosique avec hyperglycémie à 19 SA)

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



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

Dossier présenté par :jacqueline AZIZA / Camille Laurent
Date de la présentation :04042014
Lieu d'exercice :CHU TOULOUSE
Adresse mail :aziza.j@chu-toulouse.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : MAR

Prénom (id) :

Date de naissance :

IMG à 34 sa

Diagnostic fait

Antécédents familiaux, consanguinité :

- néant

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- dilatation ventriculaire avec hypoplasie cérébelleuse

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

- IRM = Dilatation ventriculaire par probable sténose aqueduc de Sylvius + hypoplasie cérébelleuse

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

Naevus congénitaux géants et confluent

Examens histologique et neuropathologique :

Infiltration meningée et cérébrale par une prolifération naevo cellulaire d'aspect monotone et d'architecture diffuse avec dilatation ventriculaire

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

-caryotype normal XY

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

- Mélanocytose neurocutanée **Données iconographiques** (insérer une ou plusieurs photos, compression) :

