

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

Dossier présenté par : Dr. MECHLER  
Date de la présentation : 20/06/2014  
Lieu d'exercice : Hopital Louis Mourier  
Adresse mail : charlotte.mechler@lmr.aphp.fr

**Nom du fœtus** (3 premières lettres) : BYT

**Prénom** (id) : JOA

**Date de naissance** : 25/03/2014

**Mort en post partum à 2h de vie**

**Terme** : 39sa

**Avis diagnostique**

## Antécédents familiaux, consanguinité :

- aucun

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

- mère de 36ans, G4P3, 3 enfants bien portants,

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

- estimation du risque combiné en début de grossesse 1/238 refus amniocentèse  
- Pas de diabète

## Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- **Système cardiovasculaire** : Cardiomyopathie hypertrophique, cœur de **25g (90<sup>ième</sup> percentile)** avec parois : **OD 3mm, VD :7mm<95<sup>ième</sup> pc, SIV 9mm, VG (6mm >90<sup>ième</sup> pc)**). Le foramen est recouvert par une membrane perméable et normale.

- **Système respiratoire** : les cavités pleurales sont normales, La trachée et les bronches sont normales. Les deux poumons sont normalement lobulés, mais de très faible volume. Leur poids est de 22g pour une norme comprise entre 33 et 74g. Le rapport poids des poumons/poids du corps est de 0,007 pour une normale supérieure à 0,012.

## En résumé

-**hypoplasie pulmonaire majeure avec retard de maturation histologique**

-**cardiomyopathie hypertrophique globale mais plutôt prédominante à droite et à septum épaissi.**

-**hépato-splénomégalie**

-**pancréatomégalie** sans particularité des îlots de Langerhans

-reins de poids à la limite inférieure de la normale présentant une duplication des 2 uretères

- radios : retard de maturation osseuse

Le placenta méconial de poids élevé (95<sup>ième</sup> percentile), pâle à la coupe, présentant histologiquement un retard de maturation sévère et une discrète érythroblastose.

## Examen neuropathologique :

-absence de lésions

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

- pas de consentement des parents (demande non faite par le pédiatre)

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

- rapport entre les différentes lésions