

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

Dossier présenté par : Féréchté RAZAVI, Caroline ALBY
Date de la présentation : 20/06/2014
Lieu d'exercice : Hôpital Necker- Enfants Malades
Adresse mail : ferechté.razavi@nck.aphp.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : GRA...

Prénom (id) : EFP0600238

Date de naissance : 01/12/2006

IMG MFIU

Terme : 25SA

Avis diagnostique Diagnostic fait

Antécédents familiaux, consanguinité :

Pas d'antécédents particuliers. Couple non apparenté.

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

Mère 2ème geste nullipare, de 32 ans

IMG 25SA pour agénésie corps calleux, ventriculomégalie, anomalie cérébelleuse.

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

ETG Dr Barthe

Radio squelette normales, mesure os longs: 24SA

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques : **Dr Jéléna Martinovic**

Fœtus de sexe féminin, non macéré, eutrophe, non malformé sur le plan viscéral, de 25 SA d'âge gestationnel pour un terme théorique de 25 SA.

Examens histologique et neuropathologique :

Histologie placentaire : très discret liseré fibrinoïde basal avec quelques foyers de NIDF villositaire

Histologie viscérale : histogénèse viscérale conforme.

Examen neuropathologique : Dr Féréchté RAZAVI:

Microcéphalie : 63,5 g (N 100g, <5è p), OF = 64 mm (N 75 mm, <5è p)

Probable agénésie du corps calleux et hydrocéphalie triventriculaire en rapport avec une hypoplasie du tronc cérébral (dysmorphie de l'aqueduc, agénésie des pyramides)

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

Caryotype 46,XX

Analyse du gène *L1CAM* (P. Saugier): normal

Analyse de l'inactivation de l'X (JP Bonnefont): absence de biais

Examen : **Exome en trio.**

Analyse en récessif: pas de mutations

Analyse en de novo: une mutation *de novo*