

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

Dossier présenté par : [Louise Devisme et Tania Attié](#)
Date de la présentation : [20/06/2014](#)
Lieu d'exercice : [Service de Pathologie, CHU LILLE](#)
Adresse mail : louise.devisme@chru-lille.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : FUZ	Prénom (id) : LOU
Date de naissance : 09/05/2008	
IMG <input checked="" type="checkbox"/> MFIU <input type="checkbox"/>	
Terme : 26 SA	
Avis diagnostique <input type="checkbox"/> Diagnostic fait <input checked="" type="checkbox"/>	

Antécédents familiaux, consanguinité :

- non

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- III^e geste
- signes d'appel écho T2 = agénésie vermienne

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

- Echo = agénésie vermienne, dilatation ventriculaire minime, fémur court

-Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- dysmorphie faciale
- polydactylie pré et post axiale des 4 extrémités

Examens histologique et neuropathologique :

- agénésie vermienne
- arhinencéphalie
- dilatation ventriculaire minime
- olives bulbaires dysplasiques
- hétérotopies cérébelleuses

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- caryotype normal
- CGH : variant polymorphique

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

- syndrome oro facio digital type VI
- mutation du gène *c5orf42* diagnostiquée grâce à l'exome

Données iconographiques :

