

# 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](mailto:louise.devisme@chru-lille.fr)

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

## Antécédents familiaux, consanguinité :

- non

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

- [III<sup>e</sup> 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 :

