

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

Dossier présenté par : Philippe Loget

Date de la présentation : 20 juin 2014

Lieu d'exercice : Rennes

Adresse mail : philippe.loget@chu-rennes.fr ; ploget@atalante-pathologie.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : BRU

Prénom (id) : Céline

Date de naissance : 28/04/79

IMG X

Terme : 21 SA 6 j

Avis diagnostique X

Antécédents familiaux, consanguinité :

- Pas d'ATCD
- pas de consanguinité

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- G4P2, 1 FCS, deux filles en BS
- Echographies : T1 13 SA : 4 images hyperéchogènes liquidiennes intestinales.
- Nuque non mesurée.
- Pas de marqueurs

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

- Echo 18.5 SA : sténose duodénale, kyste pelvien (extrémité pénis), vessie épaissie, verge large, asymétries des reins sans dilatation. AOU.
- Biochimie LA (Dr Müller) : aspect inhabituel des enzymes, effondrement des enzymes (GGPT, LAP et PAL) sténose basse avec doute sur un obstacle haut
- IRM confirmation de l'écho, rachis et rectum normaux.

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- Dysmorphie modérée non spécifique.
- Pas d'anomalie des extrémités
- Atrésie laryngée glottique avec hypertrophie pulmonaire bilatérale
- Atrésie œsophagienne avec fistule œsotrachéale au niveau de la carène.
- Atrésie duodénale (D2) avec agénésie du corps et de la queue du pancréas.
- Atrésie anale à rectum borgne et dilaté sans cloaque.
- AOU droite, persistance de la veine cave supérieure gauche
- Kyste à l'extrémité du méat urétral vu par le radiopédiatre (lors de la cystographie post IMG), verge 1.4 cm plus large à son extrémité distales, vessie peu dilatée à paroi épaissie, hypoplasie du rein gauche (0.5 gr à G, 2.7 gr à Dt) uretères un peu dilatés sans dysplasie rénale ni dilatation pyélocalicielles.

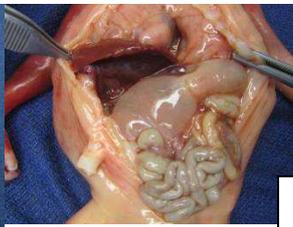
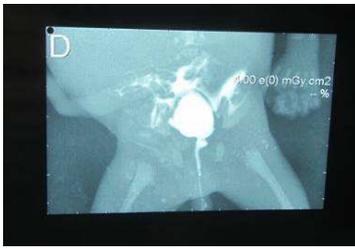
Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- Caryotype 46,XY.
- CGH normale.

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

- Avez vous une expérience de ce type de cas avec des atrésies multiples ?

Données iconographiques :



Cystographie
Fœtus de face
Estomac en double bulle sur
atrésie duodénale



Verge et atrésie anale



Atrésie duodénale et fistule oeso
trachéale



Atrésie laryngée
Hypertrophie poumons