

Dossier présenté par : Sophie BLESSON / neuropath Annie LAQUERRIERE
Date de la présentation : 20 Juin 2014
Lieu d'exercice : Tours
Adresse mail : blessing@med.univ-tours.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : BER **Prénom** (id) : Esteban
Date de naissance :
IMG X **MFIU**
Terme : 27 SA
Avis diagnostique **Diagnostic fait** X

Antécédents familiaux, consanguinité :

- 2^{ème} garçon de la fratrie
- mère de petite taille -3.5 DS (1.45m)

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- nuque normale
- agénésie radiale bilatérale
- agénésie rénale unilatérale
- ventriculomégalie modérée
- atrésie œsophage

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

- agénésie radiale bilatérale
- pouce pédiculé ossifié

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- main bote bilatérale
- un pouce pédiculé ossifié
- atrésie œsophage stade IV
- agénésie rénale unilatérale
- anomalie de lobation pulmonaire
- pas de dysmorphie faciale évidente

Examens histologique et neuropathologique :

- dysplasie aqueduc de Sylvius
- vermis très anormal confinant au rhombencéphalosynapsis

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

- association VACTER H+ ? transmission AR ou RLX : conseil génétique restrictif
- syndrome polymalformatif d'origine chromosomique (infracytogénétique), potentiellement accidentel ?

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- caryotype sur LA normal 46, XY ; pas de cassures chromosomiques
- délétion hémizygote en Xp22.2 identifiée en CGH-array emportant 4 derniers exons de FANCB, confirmée en PCR quantitative et héritée de la mère (survenue de novo chez elle)

Données iconographiques

