

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

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

Antécédents familiaux, consanguinité :

- 1^{er} enfant de la fratrie

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- nuque épaisse
- agénésie radiale bilatérale
- doute sur présence des pouces

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

- agénésie radiale bilatérale

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- main bote bilatérale
- présence des deux pouces
- petite dysmorphie non spécifique (hypertélorisme, microrétrognathisme, pavillons basculés)

Examens histologique et neuropathologique :

Non contributif

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

- syndrome polymalformatif d'origine chromosomique (infracytogénétique), potentiellement accidentel ?

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- caryotype normal 46, XY ; pas de cassures chromosomiques
- CGH-array : mise en évidence d'une délétion de 200 kb (RMC) en 1q21.1, survenue de novo, non suffisante pour induire phénotype mais suffisante pour poser le diagnostic de syndrome TAR
- effets modificateurs additionnels altérant la transcription de l'allèle controlatéral (gène RBM8A à étudier ?)

Données iconographiques

