

Dossier présenté par : Alexandre VASILJEVIC  
Date de la présentation : 03 10 2014  
Lieu d'exercice : CHU Lyon  
Adresse mail : alexandre.vasiljevic@chu-lyon.fr

<b>Nom du fœtus</b> : BEN	<b>Prénom</b> : MO
<b>Date de naissance</b> : 16/05/2013	
<b>IMG X MFIU</b> <input type="checkbox"/>	
<b>Terme</b> : 26 SA + 3 jours	
<b>Avis diagnostique X</b>	<b>Diagnostic fait</b> <input type="checkbox"/>

**Antécédents familiaux, consanguinité :**

Mère de 36 ans. Couple consanguin (cousins germains). Deux garçons en bonne santé, nés en 2009 et 2011.

En 2006 et 2007, patiente enceinte d'un fœtus de sexe féminin et de sexe masculin respectivement. Pour ces 2 grossesses, imagerie prénatale mettant en évidence une anomalie de la gyration. Refus d'IMG.

Décès de la fille à 1h30 de vie à et décès du garçon à 30 min de vie.

Autopsie autorisée sur le petit garçon en 2007 montrant une polymicrogyrie avec calcifications.

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

Récidive du même tableau pathologique chez un fœtus de sexe masculin avec IMG à 26 SA.

Après analyse de ce cas et relecture du cas de 2007, le tableau neuropathologique est **identique**.

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

- Récidive d'une anomalie de la gyration. Aspect de « lissencéphalie » et microcéphalie.

**Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :**

- Tableau d'arthrogrypose distale avec mains crispés et pieds en piolet
- Pas d'anomalie viscérale

**Examens histologique et neuropathologique :**

Macroscopie :

Polymicrogyrie diffuse des 2 hémisphères avec aspect grossier et « pseudo-pavimenteux ». Hémisphères hypoplasiques (biométrie à 24 SA), partie infratentorielle relativement épargnée (biométrie 27-28 SA).

Microscopie :

1) *Partie infratentorielle :*

- dysplasie dentato-olivaire
- hypoplasie sévère/agénésie des faisceaux pyramidaux.

2) *Partie supratentorielle*

- polymicrogyrie avec calcifications et hétérotopie glioneuronale leptoméningée focale
- lésions asymétriques d'aspect « ischémique » du putamen et du globus pallidus (thalami épargnés)

3) *Méninges*

- calcifications de la paroi des vaisseaux leptoméningés
- calcifications isolées de l'espace sous-arachnoïdien

4) *Calcifications :*

- calcifications essentiellement périvasculaires dans tout le SNC et surtout dans les couches profondes

du cortex polymicrogyrique  
- rarement, aspect de calcifications en bandes corticales  
Reste de l'autopsie : RAS

**Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :**

- Caryotype= 46, XY
- CGH-array= pas de déséquilibre chromosomique pathogène.

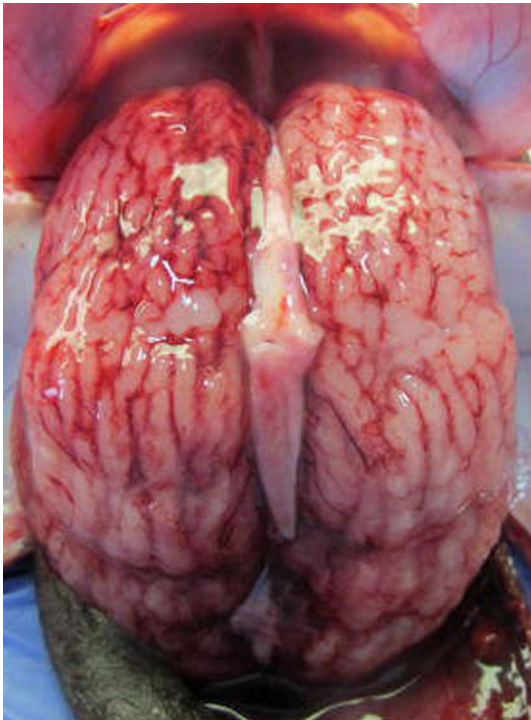
**Hypothèse(s) diagnostique(s), question(s) posée(s) :**

Le tableau est en faveur d'une pathologie autosomique récessive avec mécanisme "hypoxique-ischémique" probable et une neuropathologie de type « pseudo-TORCH ».

Pas d'argument pour un Aicardi Goutières.

Analyse du gène OCLN (occludine) chez les parents (Yanick Crow) dans l'hypothèse d'une « band-like intracranial calcification with simplified gyration and polymicrogyria » : négative

**Données iconographiques :**



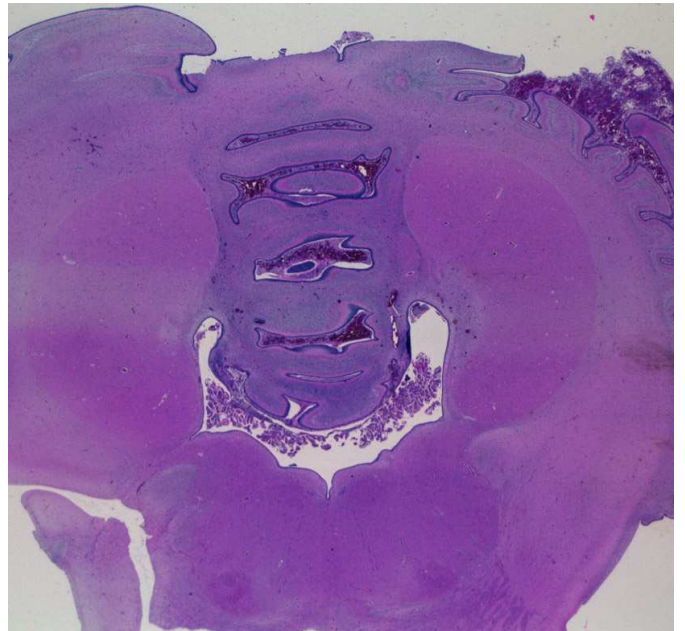
Aspect « pavimenteux » de l'encéphale



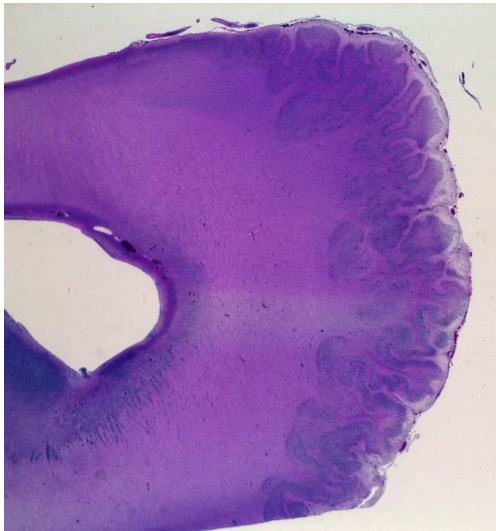
Arthrogrypose distale : mains crispées et pieds en piolet



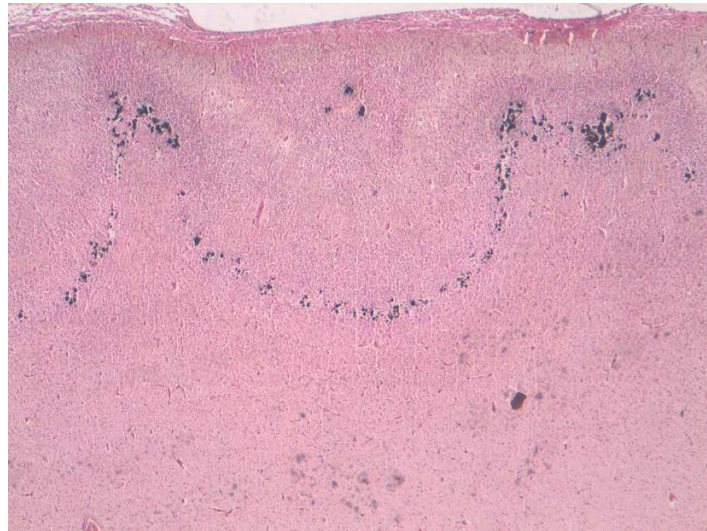
Dysplasie olivaire (bulbe)



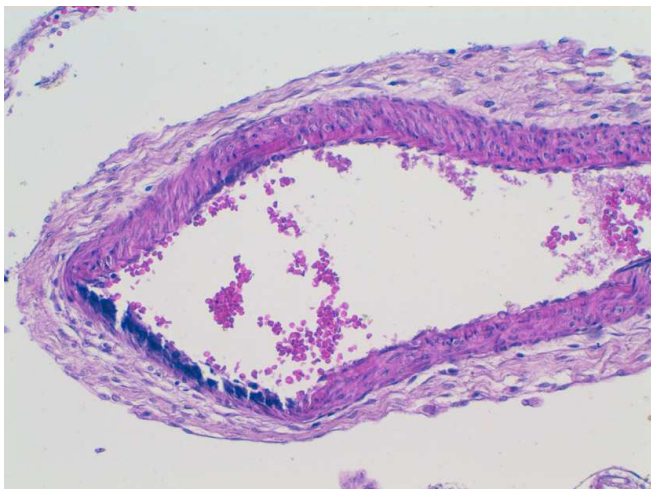
Dysplasie des noyaux dentelés du cervelet



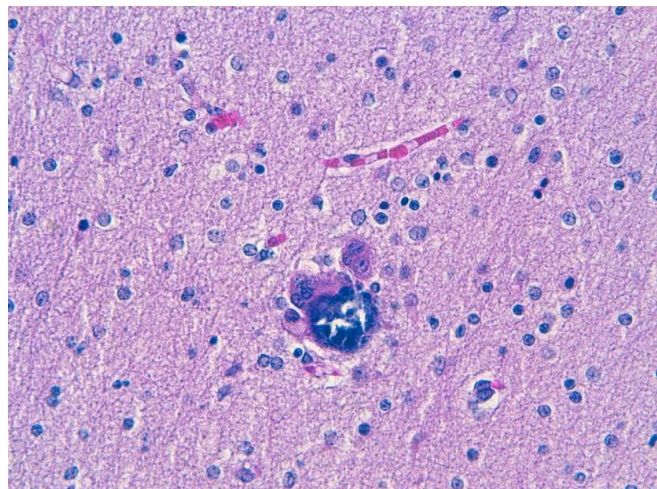
Polymicrogyrie



Calcifications en bandes corticales (Von Kossa)



Calcification des vx leptoméningés



Microcalcifications de la substance blanche et réaction macrophagique au contact