

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

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>	BUI	<b>Prénom :</b>	Zoe
<b>Date de naissance :</b>	02/09/2013		
<b>IMG X MFIU</b>	<input type="checkbox"/>		
<b>Terme :</b>	24 SA + 1 jour		
<b>Avis diagnostique</b>	<input type="checkbox"/>	<b>Diagnostic fait</b>	X

### Antécédents familiaux, consanguinité :

- RAS

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

- Mère âgée de 31 ans, première grossesse

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

- Echo : anasarque avec épanchement pleural bilatéral, ascite, œdème sous-cutané. Petite hypoplasie cérébelleuse, retard de gyration. Immobilisme fœtal. Pieds : bot varus équin à droite, en piolet à gauche. Pas de signe d'anémie fœtale sur les dopplers de l'ACM.

### Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- Fœtus de sexe féminin, biométrie à 23 SA  
- Anasarque avec œdème sous-cutané, épanchement pleural bilatéral massif avec hypoplasie pulmonaire et ascite  
- Immobilisme fœtal (malposition des pieds, mains crispés, ankylose des chevilles et poignets)  
- Hépatosplénomégalie

### Examens histologique et neuropathologique :

- Histo : infiltration par des cellules de Gaucher dans le thymus, le foie, les ganglions lymphatiques (cellule macrophagique CD68+, cytoplasme avec matériel « en papier froissé » PAS +, résistant à la diastase)  
- Ex neuropath : micrencéphalie (18 SA) avec infiltration massive par des cellules de Gaucher (cortex, substance blanche, moëlle épinière)

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

- Caryotype : 46, XX  
- CGH-array normale  
- Biochimie : déficit en activité beta-glucosidase acide  
- recherche mutations parentales en cours

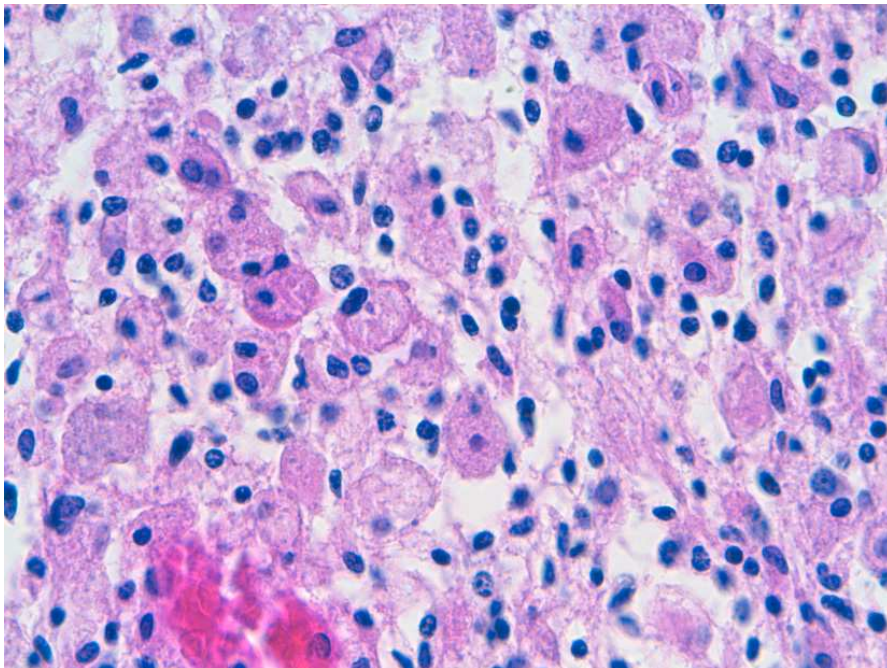
### Hypothèse(s) diagnostique(s), question(s) posée(s) :

-

Données iconographiques :



A gauche : microcéphalie, anasarque et malposition des pieds  
En haut : micrencéphalie



Infiltration du cortex par des cellules de Gaucher (aspect en « papier froissé »)