

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

Nom du fœtus : DIS	Prénom : -
Date de naissance : 29/08/2012	
IMG X MFIU <input type="checkbox"/>	
Terme : 25 SA	
Avis diagnostique <input type="checkbox"/>	Diagnostic fait X

Antécédents familiaux, consanguinité :

- Notion d'IMG à 7 mois chez la mère de la patiente pour syndrome polymalformatif (?)

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- Mère âgée de 34 ans, G5P2 (2005 : une petite fille en BS ; 2008 : IMG pour RCIU précoce et syndrome polymalformatif à caryotype normal ; 2009 : un petit garçon en bonne santé ; 2011 : une FCS du premier trimestre)
- IMG de 2008 (Dr FABRE, Grenoble) : fœtus de sexe féminin, présentant une dysmorphie crânio-faciale associée à des anomalies des extrémités, à une anomalie malformative cérébrale (hypoplasie des lobes pariétaux et occipitaux, kyste de la fosse cérébrale postérieure), à une fibroadénomatose biliaire et à de petits kystes rénaux. Caryotype : 46, XX

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

- Grossesse actuelle : données écho (22 SA) : anomalie cérébrale avec AOU, biométrie anormale (19 SA), sans anomalie du doppler ombilical ou du canal d'arantius. RCIU majeur précoce et syndrome polymalformatif (dilatation ventriculaire cérébrale gauche, cervelet hypoplasique, anomalies rachidiennes (hémi-vertèbres ?), anomalies des extrémités (pieds malposés, polydactylie ?, mains crispées ?), anomalies du cœur (auricule droit ? retour veineux ?)

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- Fœtus de sexe féminin, avec RCIU (18-19 SA)
- Dysmorphie crâniofaciale caractérisée par une microcéphalie, une microtie bilatérale, des yeux globuleux, un télécanthus,
- Atrésie bilatérale des choanes, pouce gauche anormal, pédiculé
- Membres inférieurs courts avec pieds bots bilatéraux et orteils courts
- Rein droit pelvien

Examens histologique et neuropathologique :

- Histo : RAS
- Neuropath : micrencéphalie sévère prédominant à l'étage supratentorial (biométrie 14 SA versus 22 SA en infra). Gyration lisse sans vallée sylvienne creusée, équivalente à 11-12 SA. Anomalies prédominant sur les dérivés télencéphaliques (cortex, striatum). Absence d'anomalie majeure à l'étage diencéphalique et infratentorial. Anomalies de la migration neuronale et hétérotopies glioneuronales leptoméningées.

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- Caryotype : 46, XX

Données iconographiques :



Microcéphalie
Membres inférieurs courts avec pieds bots
bilatéraux
Microtie
Yeux globuleux
Philtrum court



Micrencéphalie sévère