

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 des fœtus: LAF	Prénom : AND et SAN
Date de naissance : 11/09/2013 et 18/01/2014	
IMG X MFIU <input type="checkbox"/>	
Terme : 30 SA + 5 jours et 22 SA + 2 jours	
Avis diagnostique X	Diagnostic fait <input type="checkbox"/>

Antécédents familiaux, consanguinité :

- Père traité pour plagiocéphalie à l'hôpital Necker
- Mère opérée d'une hernie ombilicale à la naissance

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- Mère âgée de 30 ans, 2 premières grossesses

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

- 1^{er} fœtus) Données d'imagerie : anomalie commissurale atypique avec signes indirects d'agénésie du corps calleux (agénésie antérieure concernant le bec, le genou et la partie corporelle antérieure), reflux vésico-urétéral droit, asymétrie ventriculaire modérée (VG petit), suspicion de RVPA.
- 2^{ème} fœtus) Données écho : cardiopathie complexe de type double discordance, fente palatine

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- 1^{er} fœtus) fœtus de sexe masculin macrosome (33 SA) avec dolichocéphalie, télécanthus, uvule bifide, pli palmaire transverse bilatéral, syndactylie cutanée partielle II-III main G et duplication bilatérale de l'hallux. Pas de crâniosténose. Diverticule de Meckel, duplication urétérale totale droite avec probable reflux vésico-urétéral inférieur. Asymétrie ventriculaire modérée aux dépens du VG sans anomalie du retour veineux.

- 2^{ème} fœtus) fœtus de sexe féminin eutrophe avec hypertélorisme, oreilles basses implantées, large fente vélo-palatine. Pas de crâniosténose. Pouces hauts implantés avec pli palmaire transverse et syndactylie cutanée partielle II-III main D ; duplication bilatérale de l'hallux. Dissection du cœur : double discordance avec hypoplasie aortique, anomalie d'implantation des coronaires et straddling de la valve tricuspide à travers une CIV d'admission

Examens histologique et neuropathologique :

- Ex histo : RAS
 - Ex neuropath :
- Fœtus 1) Agénésie partielle du corps calleux avec bandelettes de Probst, atypique car antérieure
Fœtus 2) RAS (pas d'anomalie du corps calleux notamment)

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- Pour les 2 fœtus : caryotypes et CGH-array normaux
- Mise en évidence d'une mutation du gène *TWIST1* p.(Pro139Leu) chez le père et le premier fœtus (recherche de la mutation chez le deuxième fœtus en cours) signant un syndrome de Saethre-Chotzen

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

- Forme atypique du syndrome de Saethre-Chotzen (malformations cardiaques et anomalies du corps calleux atypiques dans ce syndrome) ?

Données iconographiques :

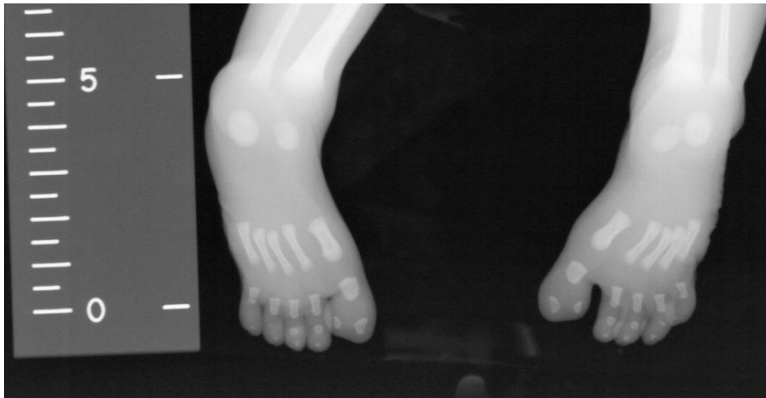
Fœtus 1



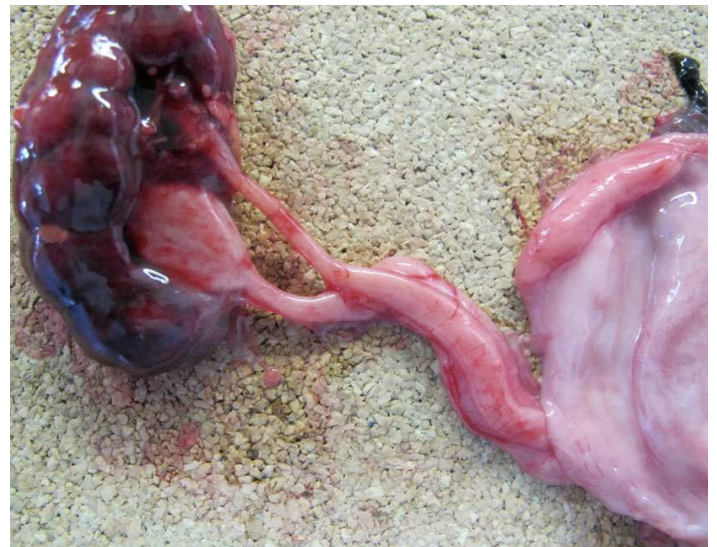
Télécanthus



Agénésie partielle antérieure du corps calleux



Duplication bilatérale de l'hallux



Duplication urétérale totale droite

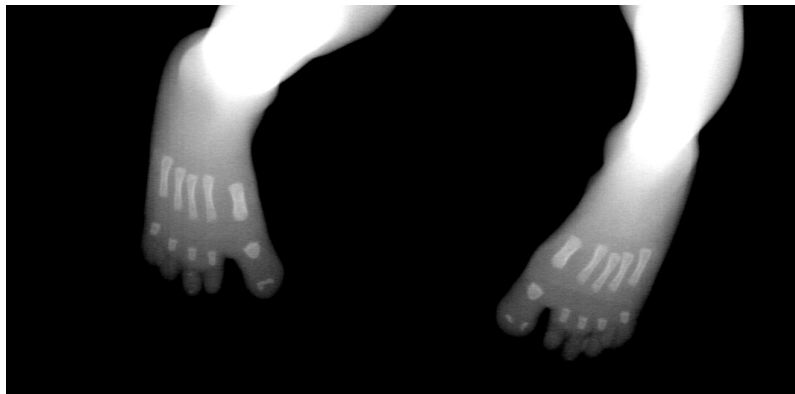
Fœtus 2



Hypertélorisme



Large fente vélo-palatine



Duplication bilatérale de l'hallux



Double discordance : ici, VG de position droite avec éjection dans l'AP et straddling de la tricuspide à travers une CIV d'admission