

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 :	PIA	Prénom :	Noa
Date de naissance :	05/11/2012		
IMG X MFIU	<input type="checkbox"/>		
Terme :	30 SA + 4 jours		
Avis diagnostique	<input type="checkbox"/>	Diagnostic fait	X

Antécédents familiaux, consanguinité :

- Pas d'ATCD familiaux
- Pas de consanguinité

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- Mère âgée de 37 ans, G3P2 (2 accouchements à terme en 2006 et 2009, un petit garçon et une petite fille en bonne santé ; un avortement spontané précoce en 2008 (œuf clair))

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

- Echographie : ventriculomégalie mineure
- IRM : anomalie d'organisation diffuse du ruban cortical à type de polymicrogyrie intéressant l'ensemble de l'étage sus-tentorial avec macrocéphalie.

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- Fœtus de sexe masculin, macrosome (35 SA)
- Face : ensellure nasale marquée, pli palmaire transverse droit
- Hépatomégalie

Examens histologique et neuropathologique :

- Histo standard : RAS
- Examen neuropathologique : mégalencéphalie (étage supratentorial +++) avec polymicrogyrie bilatérale, fronto-pariéto-temporale, plus étendue vers le pôle frontal à droite ; Polymicrogyrie à 4 couches avec hétérotopies glioneuronales leptoméningées

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- Caryotype : 46, XY
- CGH-array : pas de déséquilibre pathogène
- Mise en évidence (Dr JB Rivière, CHU Dijon) d'une variation hétérozygote pathogène (p.Gly373Arg) au niveau de l'exon 10 du gène *PIK3R2* (anomalie déjà identifiée chez des patients présentant un syndrome MPPH (megalencephaly-polydactyly-polymicrogyria-hydrocephalus))

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

-

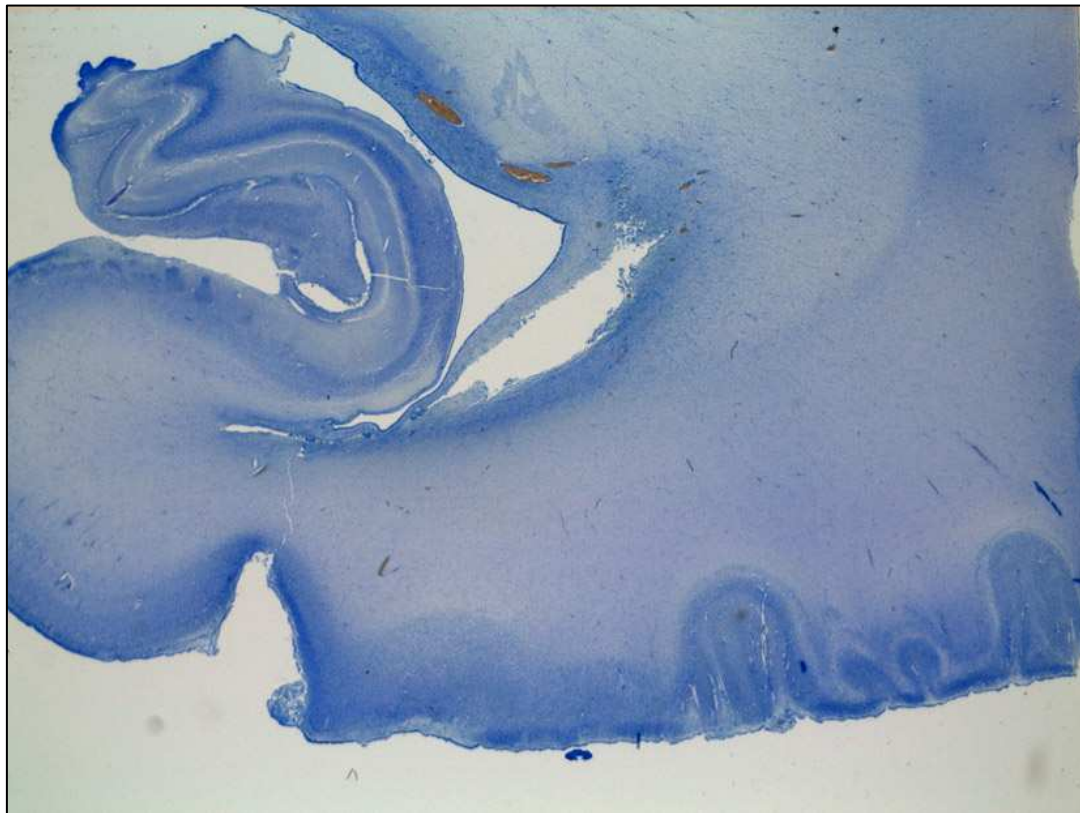
Données iconographiques:



Ensellure nasale marquée



Polymicrogyrie fronto-pariéto-temporale



Polymicrogyrie à 4 couches