



Réunion de la SoFFœt :

Fiche standardisée de présentation d'une observation personnelle

Dossier présenté par : ALBI Caroline

Date de la présentation : 03/10/2014

Lieu d'exercice : Imagine Adresse mail :

Nom du foetus : FOV Prénom : Date de naissance : 21/05/2012 Terme : 28 sa

IMG MFIU

Avis diagnostique Diagnostic fait

Antécédents familiaux, consanguinité :

Pas de consanguinité, Pas d'antécédent

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

Patiente de 32 ans primipare

Grossesse normale jusqu'à 22 SA

Découverte échographique d'une agénésie du corps calleux associée à des anomalies cérébrales et extra-cérébrales

Imagerie (données échographiques, IRM, TDM, radiographies squelette)

Echographie prénatale (Dr Roth):

ACC et colpocéphalie bilatérale

Hydramnios

Pieds varus équins bilatéraux; amyotrophie des mollets

IRM prénatale (Dr Sonigo)

Défaut d'operculisations des vallées sylviennes

Suspicion de lissencéphalie

Examen foetopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

Fœtus de sexe masculin

Agénésie calleuse et

- des anomalies de la gyration
- des membres inférieurs amyotrophiques - des pieds varus-équin
- un pénis trapu - un scrotum "en châte"
- une longueur fémorale au 10^{ème} p
- une discrète dilatation pyélique

Examen histologique:

Raréfaction des cellules de Leydig

Au niveau des tubes : raréfaction des gonies, épithélium seminal fin ; pauvreté en cellules germinales.

Examen neuropathologique :

Agénésie totale du corps calleux avec volumineuses bandelettes de Probst

Sillons peu profonds (gradient antéro-postérieur), vallées sylviennes dysmorphiques par hypoplasie des berges frontales.

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

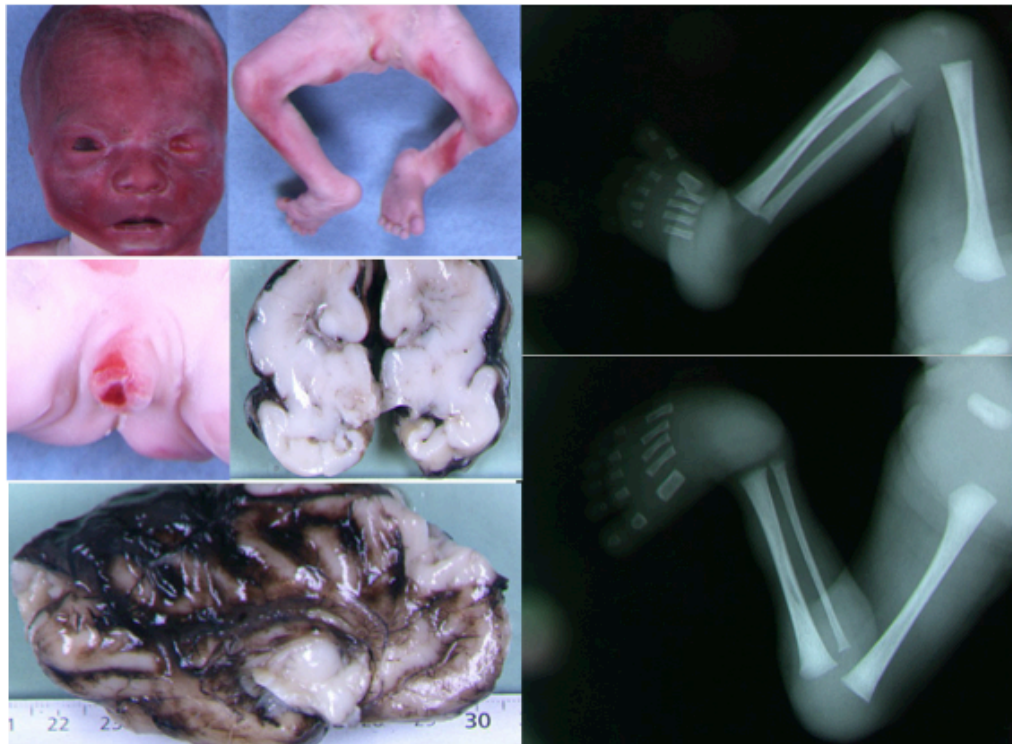
CGH normale

Séquençage du gène ARX: pas de mutation

Exome en trio

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

Anomalie du corps calleux et anomalies génitales: hypothèses diagnostiques?



J Tantau; F Razavi

EFP1200211