

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

Dossier présenté par : MECHLER
Date de la présentation : 03/10/2014
Lieu d'exercice : Louis Mourier
Adresse mail : charlotte.mechler@lmr.aphp.fr

Nom du fœtus : IGU	Prénom : GAR
Date de naissance : décès per-partum	
Terme : 39 SA	
Diagnostic fait	

Antécédents familiaux, consanguinité :

- néant

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- hydrocéphalie majeure tétraventriculaire

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

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- macrocranie
- buphtalmie droite

Examens histologique et neuropathologique :

- dysplasie gonadoblastoïde
- lissencéphalie de type 2

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- en cours

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

- lissencéphalie de type 2

Données iconographiques :

