

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

Dossier présenté par : Chloé Quélin  
Date de la présentation : 03/10/2014  
Lieu d'exercice : CHU de Rennes  
Adresse mail : chloe.queelin@chu-rennes.fr

<b>Nom du fœtus</b> (3 premières lettres) : BEB	<b>Prénom</b> (id) :
<b>Date de naissance</b> : 21/06/2013	
<b>IMG</b> <input type="checkbox"/> <b>MFIU</b> <input checked="" type="checkbox"/>	
<b>Terme</b> : 34 + 6	
<b>Avis diagnostique</b> <input type="checkbox"/> <b>Diagnostic fait</b> <input checked="" type="checkbox"/>	

## Antécédents familiaux, consanguinité :

- Suspicion de MOC chez la mère (cou court, macrocéphalie, 1,56m, membres courts...)

## Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- G3P0 (2 FCS)  
- Echo T1 : CN à 3,2 mm pour LCC à 61 mm, petite hernie ombilicale. Marqueurs sériques T1 à 1/10.  
- Amniocentèse à 17 SA : caryotype normal 46,XY, CGH-array normale  
- Découverte à 19 SA d'un syndrome polymalformatif foetal: rétrognatisme, petite omphalocèle, fémur 3<sup>ème</sup> p, pouces abductus.

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

• Echo à 23 SA + 1 j : ventricule cérébral latéral à 11 mm, périmètre crânien supérieur au 97<sup>ème</sup> p, rétrognatisme important, omphalocèle, fémur au 3<sup>ème</sup> p, pouces souvent en hyperextension  
• Scanner foetal à 32 SA (Dr M.FERRY) : aspect large de la fontanelle antérieure, ensellure nasale marquée, aspect un peu hypoplasique de la mandibule, hypoplasie et asymétrie des fibulas, densification généralisée du squelette

## Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- Fœtus de sexe masculin dont le développement staturo-pondéral correspond à un terme de 34-35 SA et un âge osseux en accord avec 33 SA (os longs courts). PC à la limite supérieure de la normale (95<sup>°</sup>p de 35 SA).  
- Syndrome dysmorphique associant fontanelle antérieure large, hypertélorisme, oreilles petites, bas implantées et en rotation postérieure, nez court, philtrum court et séquence de Pierre-Robin.  
- Pieds en varus équin réductible. Ponces larges (phalanges P2 larges voire bifides) avec angulation radiale.  
- Pénis de petite taille sans hypospadias ni anomalie microscopique testiculaire.  
- Omphalocèle rompue contenant des anses grêles, mésentère commun, anomalie de lobation pulmonaire.  
- Splénomégalie, hypoplasie thymique modérée, cardiomégalie et aspect de sclérocornée.  
- Hypoplasie des fibulas, hypoplasie mandibulaire.

## Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- Caryotype foetal N  
- CGH-array normale  
- pas de mutation dans le gène FGFR3 en faveur d'une achondroplasie ou d'une hypochondroplasie

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

-

Données iconographiques :

