

Réunion de la SOFFOET :

Dossier présenté par : D Gaillard, E Alanio, AS Lèbre
Date de la présentation : 3 octobre 2014
Lieu d'exercice : CHU REIMS
Adresse mail : dgaillard@chu-reims.fr

Nom du nce :

IMG MFIU

Terme : 31SA

Avis diagnostique Diagnostic fait

Antécédents familiaux, consanguinité :

- Pas d'autres antécédents familiaux qu'une SPA maternelle sans traitement, pas de consanguinité, Couple de 35 et 37 ans, P1G2

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- Anomalies du crâne à écho T2 → échographie de référence à 25 SA: craniosténose de forme complexe (acrobrachycéphalie), petite rigidité rachidienne dorsale

Imagerie (données échographiques coupe coronale du crâne, radiographies squelette)



Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- 31SA : 1650g, 40,8cm, PC 30,5, Pied 64 (mensurations conformes au terme)
- Crâne en trèfle sans syndactylie ni polydactylie des extrémités, impossible d'allonger le bras droit
- Pas d'anomalie viscérale associée

Examens de Génétique (caryotype 46,XX ; étude en génétique moléculaire) :

Hypothèse(s) : diagnostic clinique confirmé par génétique moléculaire

-

Données iconographiques 31 SA (insérer une ou plusieurs photos, compression) :

