



Réunion de la SoFFœt :

Fiche standardisée de présentation d'une observation personnelle

DOSSIER PRESENTE PAR : PELLUARD

DATE DE LA PRESENTATION : 03/10/2014

LIEU D'EXERCICE : BORDEAUX

ADRESSE MAIL : fanny.pelluard@chu-bordeaux.fr

NOM DU FŒTUS : GOU **PRENOM :** Gina

DATE DE NAISSANCE : 08/08/2014

IMG

MFIU

TERME : 30 sa

Avis diagnostique **Diagnotic fait**

ANTECEDENTS FAMILIAUX, CONSANGUINITE :

2 boucles de consanguinité.

Syndrome de Netherton chez une cousine germaine coté maternel

Amyotrophie spinale infantile sœur coté maternel

Mucoviscidose coté paternel

Parents testés pour ces pathologies et non transmetteurs.

1 enfant : épilepsie secondaire naissance, suivi en neuropédiatrie

Patiente épileptique traitée depuis 10 ans.

HISTOIRE DE LA GROSSESSE, PARITE, PREMIERS SIGNES:

2011 : Ines : IMG pour spina bifida à 25 SA

2012 : Dorka : IMG pour immobilisme foetal

2014 : Récidive

IMAGERIE (DONNEES ECHOGRAPHIQUES, IRM, ETC.) + EXAMENS (VIROLOGIE, BIOCHIMIE, ETC.) :

Apparition autour de 25/30 SA : hydramnios avec immobilisme foetal

EXAMEN FŒTOPATHOLOGIQUE MACROSCOPIQUE, SIGNES DYSMORPHIQUES :

Hyperkératose focale au niveau du cuir chevelu

Aspect luisant et rouge du revêtement cutané, ectropion.

Hépatosplénomégalie.

Petit retard de croissance intrautérin et microcéphalie.

EXAMENS HISTOLOGIQUE ET NEUROPATHOLOGIQUE :

Revêtement cutané et cuir chevelu : zone d'hyperkératose et zone où l'épithélium est abrasé, remplacé par un tissu inflammatoire renfermant des cellules géantes.

EXAMENS DE GENETIQUE (CARYOTYPE, ETUDE MOLECULAIRE) :

Etude moléculaire en cours.

HYPOTHESE(S) DIAGNOSTIQUE(S), QUESTION(S) POSEE(S) :

Syndrome de Neu-Laxova

Cellules géantes?

