

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

Dossier présenté par : Jelena MARTINOVIC
Date de la présentation : 3/10/14
Lieu d'exercice : Hôpital Antoine Bécclère
Adresse mail : jelena.martinovic@abc.aphp.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : VAR

Prénom (id) : Isa

Date de naissance : 11/02/87

IMG X MFIU

Terme : 23

Avis diagnostique **Diagnostic fait** X

Antécédents familiaux, consanguinité :

- 0

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- Os longs courts, épiphyses hyper-échogènes

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

- épiphyses ponctuées multiples

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- CDPX2

Examens histologique et neuropathologique :

- RAS

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- mutation EBP

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

- CHH

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

