

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

Dossier présenté par : YURI MUSIZZANO –PEREZ MARIE JOSEE
Date de la présentation : 03/10/2014
Lieu d'exercice : CHRU MONTPELLIER
Adresse mail : y-musizzano@chu-montpellier.fr mj-perez@chu-montpellier.fr

Nom du fœtus : NES J1 et J2	Prénom : APO et EVA.
Date de naissance : 04/11/2012	
IMG <input checked="" type="checkbox"/> MFIU <input type="checkbox"/>	
Terme : 30 SA	
Avis diagnostique <input type="checkbox"/>	Diagnostic fait <input checked="" type="checkbox"/>

Antécédents familiaux, consanguinité :

- Couple non apparenté
- Antécédents familiaux : Père: cousin fente palatine, déficit intellectuel (accident voie publique, causal ??) retard mental 2 garçons (fils et petit fils de la sœur de la grand mère maternelle)

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- GI Gémellaire BI-BI (induite Clomid)
 - ECHO 27SA: RCIU sévère avec Biométries céphaliques < 3^{ème} percentile et retard de gyration chez les 2 fœtus de sexe différent.
 - IRM cérébrale: Microlissencéphalie chez les 2 fœtus;
- Fœtus sexe féminin : présence d'une image kystique inter-hémisphérique avec agénésie partielle corps calleux
- Fœtus sexe masculin : corps calleux court avec splénium non individualisé de façon formelle.

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

- Imagerie ANTE NATALE: cf plus haut
 - Imagerie POST NATALE :
- Radiographie du squelette:
- Fœtus masculin: croissance et maturation 27SA.
Mains: brachy-méso-phalangie D5, aspect effilé des P3
Pieds: Retard ossification dernières phalanges.
- Fœtus féminin: Croissance 26SA, retard ossification
Mains et pieds: idem fœtus masculin

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- Fœtus féminin: RCIU avec PC<<3^è perc. Mains: brachydactylie et clinodactylie D5; pieds: brachydactylie, ongles hypoplasiques
- Fœtus masculin : RCIU PC<<3^è perc. Aspect idem extrémités
- Pas de malformation viscérale

Examens histologique et neuropathologique :

- Neuropathologie (Yuri Musizzano - Ferechté Razavi) :
- Aspects entrant dans le contexte du spectre micrencéphalie à gyration simplifiée, microlissencéphalie. chez les deux fœtus

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

ANTE NATAL: Génétique: caryotypes standards normaux; Agilents CGH micro array 8x60K: pas de microremaniement chromosomique.

POST EFP : Etude moléculaire : Jumeaux homozygotes, parents hétérozygotes pour la mutation

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

Association RCIU, dysmorphie faciale, microcéphalie, anomalies extrémités, microlissencéphalie : hypothèse diagnostique (+ généticien Dr Lucile Pinson) : **syndrome de** confirmé par l'étude moléculaire

- Autres cas SOFFOET? Anomalies extrémités?

Données iconographiques :

Fœtus de sexe féminin



Fœtus de sexe masculin

