

Dossier présenté par : Sophie BLESSON
Date de la présentation : 03 10 2014
Lieu d'exercice : Tours
Adresse mail : blessing@med.univ-tours.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : AIB	Prénom (id) : Leï
Date de naissance : 02/08/2007	
IMG <input type="checkbox"/> MFIU <input checked="" type="checkbox"/>	
Terme : 38 SA	
Avis diagnostique <input type="checkbox"/> Diagnostic fait <input checked="" type="checkbox"/>	

Antécédents familiaux, consanguinité :

- Fœtus = 1^{er} enfant ; consanguinité 1/16^{ème}, pas d'ATCD.
- Conseil génétique restrictif (risque non chiffrable de récurrence d'une AFP de transmission AR)
- 2^{ème} enfant de sexe masculin, né eutrope à terme, décédé à 3 mois de vie dans un tableau de défaillance multi-viscérale avec choc septique décompensé, en rapport avec un syndrome d'activation macrophagique déclenché par une infection fébrile d'origine non précisée.

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes :

- 1^{ère} grossesse, spontanée ; découverte à 22 SA d'un excès de liquide amniotique (ILA 22) puis à 38 SA d'un hydramnios franc (ILA 29) ; amniodrainage pour amélioration du confort maternel.
- Constatation concomitante à 38 SA d'une ascite fœtale de moyenne abondance (lame de 14 mm), d'une splénomégalie et d'une nette diminution de la perception des MAF par la mère.
- Biométrie fœtale nle en dehors du DAT au 97^{ème} p. Pas d'œdème périabdominal. Pas d'organomégalie. Hémodynamique utérine normale. Pas de diabète gestationnel maternel.

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

- PCR virales : négatives
- Screening métabolique sur LA : négatif
- Bilan auto-immun maternel : négatif
- Etude de la glycosylation des protéines (CDG) non effectuée a posteriori (PHRC, Pr Seta, Bichat)

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- fœtus de sexe féminin, macéré, non malformé
- volumineuse ascite et épanchement pleural bilatéral, citrins, non hémorragiques.

Examens histologique et neuropathologique :

- Examen histologique des viscères et du placenta (examen effectué à deux reprises et orienté) incomplet (rate et foie nécrosés), sans particularité en dehors d'un aspect congestif, notamment pas de lésion au niveau des ganglions.

Diagnostic :

- Chez le 2^{ème} enfant, diagnostic de **lymphohistiocytose hémophagocytaire familiale de type 2** confirmé par la mise en évidence d'un statut homozygote pour une mutation faux sens (c.1226C>A (p.409P>H) dans l'exon 3 du gène de la perforine (Dr G de Saint Basile, NEM, Paris).

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- Caryotype fœtal sur amniocytes : normal 46,XX
- Etude du gène PIEZO1 (DHSt) non effectuée a posteriori (PHRC, Dr Beneteau, Nantes)
- Mise en évidence a posteriori, chez le fœtus issu de la première grossesse, du même statut moléculaire pour le gène de la perforine.

Données iconographiques :

