

Dossier présenté par : SBlesson
Date de la présentation : 3-10-2014
Lieu d'exercice : tours
Adresse mail : blesson@med.univ-tours.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : PHI	Prénom (id) : ANG et GAB
Date de naissance : 06-12-2012 et 27-06-2014	
IMG x MFIU <input type="checkbox"/>	
Terme : 15 SA et 19 SA	
Avis diagnostique (ANG) x	Diagnostic fait (GAB) x

Antécédents familiaux, consanguinité :

- ras ; un 1^{er} enfant en bonne santé

Histoire des grossesses, premiers signes:

- Grossesse n°2 : à 13 SA : main bote radiale bilatérale, image liquidienne intra-abdominale, un seul membre inférieur avec pied unique anormal, cordon court
- Grossesse n°3 : à 17 SA : spinabifida lombosacré et hydrocéphalie majeure

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- Fœtus n°1 ANG : OGI féminins normaux, agénésie radiale bilatérale, oligodactylie asymétrique, cloaque, agénésie rénale bilatérale, agénésie membre inférieur droit, malposition minf gauche replié sous périnée et ptérygium,
RX : hémivertèbres multiples étagées, vertèbres lombosacrées non visualisées, fusions costales ?
- Fœtus n°2 GAB : OGE féminins normaux, myéloméningocèle lombosacrée étendue, hydrocéphalie majeure, CIV apicale 3 à 4 mm

Examens histologique et neuropathologique :

- non réalisé

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- Caryotypes fœtaux normaux : 46, XX
- Fœtus n°1 : CGH array : normale
- Fœtus n°2 : del 22q11.2 absente

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

- Lien entre les deux histoires conceptionnelles ?
- AFTN simple pour fœtus n°2 ?
- hypothèse diagnostique pour fœtus n°1 ? pathologie du mésoderme axial ?

Données iconographiques :



Fœtus n°1



Fœtus n°2

