

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

Dossier présenté par : Arnaud Molin
Date de la présentation :
Lieu d'exercice : CHU Caen
Adresse mail : molin-a@chu-caen.fr

Nom du fœtus (3 premières lettres) : KOS
Prénom (id) : Nu
Date de naissance : 07-10-1982

Antécédents familiaux, consanguinité :

- couple apparenté (cousins germains) sans antécédent, d'origine turque

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- 4 IMG pour hydrocéphalie syndromique (3 fœtus masculins, 1 féminin), 2 enfants bien portants (1 fille et 1 garçon)

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

- aucun

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- SNC : hydrocéphalie
- OGE : micropénis/hypospade
- voûte crânienne : fontanelles larges, défaut d'ossification
- reins : dilatation pyélocalicielle, DMK
- dysmorphie : petite menton pointu, hypertélorisme
- placenta : hypoplasique
- peau péri-ombilicale ? hypoplasie ?

Examens histologique et neuropathologique :

- histo : RAS
- neuropath : en cours

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- caryotype normaux

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

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

