

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) : MAD
Prénom (id) : Ag
Date de naissance : 31-12-2014

Antécédents familiaux, consanguinité :

- 1 IMG tante paternelle mère (?), 1 décès néonatal fils tante maternelle mère (syndrome polymalformatif ?)

Histoire de la grossesse, parité, premiers signes:

- mère 30 ans G2P0 atcd : GEU, hypothyroïdie, DPN SPM, poursuite grossesse et accompagnement
- naissance 38SA+2j, décès 9j, cardiopathie, anomalie cérébrale

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

- IRM : hypoplasie cérébelleuse, hypoplasie/dysplasie calleuse

Examen fœtopathologique macroscopique, signes dysmorphiques :

- dysmorphie : oreilles faunesques avec fistule pré-hélicéenne bilatérale (hérité père)
- PC<3^{ème} p., reste biométrie : OK
- hypoplasie rénale (8,5 et 7,5 g pour N= 14 g)
- cardiopathie : globuleux, asymétrie droite>>>gauche, fibroélastose endocardique gauche, sténose aortique serrée sur bicuspidie, AP= 1 cm / AO= 0,6 cm
- poumons bilobés, fontanelle fermée ?

Examens histologique et neuropathologique :

- histo : en cours
- neuropath : en cours

Examens de Génétique (caryotype, étude moléculaire) :

- 46,XX.arr(X,1-22)x2

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

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

