

A cura di: Dott.ssa Grazia Volpe. SC Ginecologia e Ostetricia. Dipartimento Materno-Infantile Grande Ospedale Metropolitano Niguarda

- Pz. inviata presso Centro di II Livello per sospetta Ipoplasia dell'osso nasale all'Ecografia di Screening del II trimestre
- Primigravida di 23 anni
- Consanguineità con marito
- Non eseguito Test combinato



Di cosa si tratta?

1. Trisomia 21
2. Binder Phenotype
3. Rubinstein-Taybi Syndrome
4. Goldenhar Syndrome

A cura di: Dott.ssa Grazia Volpe. SC Ginecologia e Ostetricia. Dipartimento Materno-Infantile Grande Ospedale Metropolitano Niguarda

Rara anomalia dello sviluppo caratterizzata da:

- appiattimento e ipoplasia della porzione mediana della faccia
- naso abnormemente corto e sella appiattita
- mascella iposviluppata,
- prognatismo e/o malocclusione di III classe.

Circa 1 caso ogni 10000. Può essere isolata o associata ad anomalie geniche (*Condrodisplasia Punctata - CDP*).

I principali reperti ecografici sono:

- il profilo fetale “piatto”,
- l'osso nasale ipoplasico e verticalizzato e
- un'anomala convessità della mascella.

La gestante va inviata in un Centro di II livello per un'accurata valutazione ecografica volta alla ricerca di eventuali anomalie associate in caso di CDP, è consigliata l'esecuzione del Cariotipo + CGH-array.

Di cosa si tratta?

1. Trisomia 21
- 2. Binder Phenotype**
3. Rubinstein-Taybi Syndrome
4. Goldenhar Syndrome

