

Il gravida (1 absp) 30 anni, DM tipo 1 + fenilchetonuria (HbA1C 5.5% e fenilalanina <10 mg/dl)

- NT 1,4 mm + NIPT nella norma con FF 11%
- Eco riferimento 17 e 21 sett: profilo piatto (ipoplasia terzo medio)
- Cariotipo ed array-cGH: nella norma
- Eco a 29 settimane: EFW all'11° centile (con FL al 4° centile), polidramnios
- Parto pretermine a 32 settimane



Di cosa si tratta:

1. Sindrome di Crouzon
2. Sindrome di Binder
3. Robinow syndrome
4. Aarksog syndrome

CASO CLINICO

A cura di: **Fabiana Savoia MD**

Azienda Ospedaliera Universitaria Luigi Vanvitelli, Napoli

Dipartimento della donna, del bambino e di chirurgia generale e specialista

ECO-TA

17 sett + 6 gg

ECO-TV



Il gravida (1 absp) 30 anni, DM tipo 1 + fenilchetonuria (HbA1C 5.5% e fenilalanina <10 mg/dl)

- NT 1,4 mm + NIPT nella norma con FF 11%
- Eco riferimento 17 e 21 sett: profilo piatto (ipoplasia terzo medio)
- Cariotipo ed array-cGH: nella norma
- Eco a 29 settimane: EFW all'11° centile (con FL al 4° centile), polidramnios
- Parto pretermine a 32 settimane



Di cosa si tratta:

1. Sindrome di Crouzon
2. **Sindrome di Binder**
3. Robinow syndrome
4. Aarksog syndrome



CASO CLINICO

A cura di: **Fabiana Savoia MD**

Azienda Ospedaliera Universitaria Luigi Vanvitelli, Napoli

Dipartimento della donna, del bambino e di chirurgia generale e specialista

Caso
Clinico
Febbraio
2024

Di cosa si tratta ? Sindrome di Binder

La sindrome di Binder, o disostosi maxillonasale, è stata descritta per la prima volta da Binder nel 1962.

È una malformazione congenita caratterizzata da ipoplasia naso-mascellare, ovvero da un naso corto con profilo piatto, l'angolo nasolabiale è acuto, il labbro superiore è estroflesso con tendenza a malocclusione di classe III. Può essere isolata o associata ad altre anomalie e presenta un'eziologia multipla, tra cui assunzione di anti-coagulanti come il warfarin, LES, condizioni monogeniche come la sindrome di Keutel syndrome o la condrodiplosia puntata (CDP).

Quando il fenotipo di Binder viene diagnosticato in epoca prenatale, è fondamentale un'attenta valutazione dell'anatomia fetale per escludere soprattutto le forme associate a CDP (escludere epifisi punteggiate).



CASO CLINICO

A cura di: **Fabiana Savoia MD**

Azienda Ospedaliera Universitaria Luigi Vanvitelli, Napoli
Dipartimento della donna, del bambino e di chirurgia generale e specialista

**Caso
Clinico
Febbraio
2024**

Di cosa si tratta ? Sindrome di Binder

Le anomalie del naso difficilmente sono diagnosticabili con certezza in epoca prenatale, allo stesso modo lo spettro dei fenotipi considerati normali è altrettanto ampio.

Queste anomalie possono essere associate ad un'ampia varietà di condizioni sindromiche.

In generale le sindromi che si associano ad anomalie facciali sono caratterizzata da un grado da moderato a severo di ritardo mentale, mentre la sindrome di Binder quando è isolata presenta un outcome neurologico assolutamente normale.

L'aspetto del volto può essere migliorato chirurgicamente, l'olfatto è conservato, nel 5% dei casi può essere presente ipoacusia e nel 5% difetti congeniti aspecifici.