

## Outros

### (21626) - DISPLASIA MAXILONASAL TIPO BINDER: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Sofia Rodrigues<sup>1</sup>; [Maria Henriques<sup>1</sup>](#); Cláudia Rijo<sup>1</sup>; Ana Bernardo<sup>1</sup>; Álvaro Cohen<sup>1</sup>

1 - Maternidade Dr. Alfredo da Costa

#### **Introdução**

A displasia maxilonasal tipo Binder é uma malformação congénita rara, caracterizada por hipoplasia do terço médio do maciço facial (achatamento da face, com hipoplasia nasal e do maxilar superior). Pode ser isolada ou estar associada a malformações de vértebras cervicais, alterações auditivas, fenda palatina, cardiopatias congénitas, atraso do neurodesenvolvimento, entre outros.

#### **Objectivos**

Dar a conhecer um caso raro de displasia maxilonasal tipo Binder.

#### **Metodologia**

Descrição de um caso clínico ocorrido em 2021 no Centro de Diagnóstico Pré-Natal da nossa instituição.

#### **Resultados e Conclusões**

Grávida de 39 anos, natural de São Tomé e Príncipe, saudável e sem antecedentes pessoais relevantes, encaminhada do Centro de Saúde por filho anterior do progenitor com hidrocefalia. Realizou a primeira ecografia desta gravidez às 17 semanas na nossa instituição, sem alterações aparentes. No estudo morfológico, às 22 semanas, constatou-se alteração do terço médio do maciço facial, com achatamento da face, hipoplasia nasal e agenésia dos ossos malares, prolongamento ósseo do cóccix e espessura da prega da nuca aumentada. Nesta altura realizou amniocentese para estudo citogenético (Qf-PCR e microarray) com perfil genómico normal para um feto do sexo masculino. Após aconselhamento sobre o prognóstico, o casal optou por interrupção da gravidez às 23 semanas. O estudo anatomopatológico do feto confirmou as alterações identificadas na ecografia morfológica: perfil facial achatado, associado a hipoplasia malar grave e nariz muito hipoplásico, achados compatíveis com displasia maxilonasal tipo Binder. Adicionalmente, o feto apresentava braquidactilia telefalângica e ossificação punctiforme anormal no esqueleto axial para-vertebral e apendicular. Este caso realça a importância do diagnóstico pré-natal de patologias raras e de prognóstico incerto, e do trabalho conjunto com a Consulta de Genética Médica e com a Anatomia Patológica, com vista a um melhor aconselhamento do casal em futuras gestações.

**Palavras-chave :** displasia maxilonasal, hipoplasia nasal, malformação fetal