

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile

in collaborazione con

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico
C. Besta, Milano

Policlinico Gemelli – Università Cattolica del
Sacro Cuore, Roma

col patrocinio di

AIRN – Associazione Italiana di Neuroradiologia
Diagnostica e Interventistica

SIAARTI - Società Italiana di Anestesia Analgesia
Rianimazione e Terapia Intensiva

SICMF - Società Italiana Chirurgia Maxillo-facciale

SIGU – Società Italiana di Genetica Umana

SIMGePeD - Associazione Italiana delle Malattie
Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

SIN – Società Italiana di Neonatologia

SINPIA – Società Italiana di Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza

SIP – Società Italiana di Pediatria

XXIII Corso di aggiornamento
XXIII Update course

Malformazioni craniofaciali: craniostenosi e facio-
craniostenosi
Craniofacial malformations: craniostenosis and
craniofacial stenosis

2-4 marzo 2011
Museo Nazionale della Scienza e della
Tecnologia
"Leonardo da Vinci", Milano

Direttori del corso***Course Directors***

Concezio Di Rocco
Laura Valentini

Comitato Scientifico***Scientific Committee***

Alberto Bozzetti
Concezio Di Rocco
Carlo Lazzaro Solero
Daria Riva
Angelo Selicorni
Laura Valentini
Gianvincenzo Zuccotti
Gianpiero Tamburrini

Segreteria Scientifica***Scientific Secretariat***

Veronica Saletti
Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano
Gianpiero Tamburrini
Policlinico Gemelli, Roma

Informazioni e iscrizioni***Information and enrolment***

www.fondazione-mariani.org
iscrizioni@fondazione-mariani.org

Marina Cipriani
telefono 02 795458

Coordinamento***Coordination***

Carla Imarisio

Organizzazione***Organization***

Lucia Confalonieri
Marina Denegri

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
viale Bianca Maria 28
20129 Milano
telefono 02 795458
fax 02 7600.9582
www.fondazione-mariani.org

Introduzione

Le Craniostenosi costituiscono un gruppo eterogeneo di malformazioni congenite che trovano in un'anomalia dello sviluppo cranico l'espressione clinica comune ma che differiscono per gravità, evoluzione e risposta al trattamento chirurgico. Il riconoscimento clinico è affidato alle conoscenze del pediatra, conoscenze necessariamente limitate da un interesse non relativamente sufficiente, rispetto all'incidenza, dedicato a queste malformazioni nei programmi della Facoltà di Medicina e Chirurgia e delle Scuole di Specializzazione in Pediatria, Neurochirurgia e Chirurgia maxillo-facciale.

Come riconoscerle

Nella pratica clinica il Pediatra si trova ad individuare una craniostenosi nell'ambito di un vasto gruppo di anomalie morfologiche craniche che possono tradurre una semplice deformità da parto, una deformazione cranica da posizione, una malformazione cranica secondaria ad una malformazione cerebrale oltre che una vera craniostenosi. La diagnosi è essenzialmente clinica, essendo le varie craniostenosi associate a fenotipi specifici. Un'insufficiente conoscenza di queste condizioni patologiche si traduce in ritardi di diagnosi, che possono pregiudicare significativamente lo sviluppo neuro-cognitivo, o in un eccessivo ricorso agli esami strumentali neuroradiologici. Non di rado, un bambino con una semplice anomalia cranica da posizione viene avviato ad un trattamento manipolativo da parte di un osteopata o ad una correzione con ortosi quando sarebbero sufficienti semplici presidi fisioterapeutici.

Negli ultimi anni, i progressi registrati nella genetica di questa malattia permettono una diagnosi corretta specifica delle forme più complesse, ognuna caratterizzata da una sua storia naturale e dalla necessità di un approccio terapeutico mirato. Nello stesso tempo sono state elaborate tecniche chirurgiche più appropriate che, insieme agli avanzamenti nel campo anestesilogico e nell'assistenza postchirurgica neonatale intensiva, hanno cambiato sostanzialmente i risultati del trattamento chirurgico.

Quali le conseguenze di una diagnosi tardiva o incompleta?

Esse dipendono ovviamente dal tipo di craniostenosi e possono essere causate da uno stato di ipertensione endocranica, dall'associazione di anomalie di sviluppo cranio facciale, dalla presenza di deficit neurologici focali (visivi, uditivi) o generali, tutte condizioni destinate ad aggravarsi in caso di trattamento chirurgico tardivo. Il rischio di conseguenze sfavorevoli non si esaurisce nei primi mesi di vita, ma persiste in molti casi fino alla maturazione completa delle strutture cranio facciali, da cui la necessità di sorvegliare lo sviluppo dei bambini affetti attraverso tutta l'adolescenza.

Come trattarle

Il trattamento delle craniostenosi è essenzialmente chirurgico: neurochirurgico nei primi mesi di vita, combinato neurochirurgico e maxillo-facciale successivamente.

Le finalità del trattamento chirurgico sono:

- contrastare la disproporzione cranio-encefalica che secondario alla chiusura precoce di una o più suture del cranio, causa di un iposviluppo dello stesso, creando uno spazio sufficiente per il normale sviluppo dell'encefalo in via di accrescimento
- correggere l'anomala dinamica del liquido cerebrospinale intracranica conseguente alla distorsione/compressione delle vie liquorali esercitata dal cranio ipoplastico
- ri-indirizzare correttamente gli anormali vettori di crescita delle ossa craniche per prevenire le malformazioni facciali
- assicurare un aspetto cosmetico il più vicino possibile al normale, per facilitare l'inserimento sociale.

Introduction

Craniosynostoses form a heterogeneous group of congenital malformations that share the same clinical expression, i.e. a cranial developmental anomaly, but they differ in severity, evolution and response to surgical treatment. Their clinical identification is up to the pediatrician, whose knowledge of these conditions is negatively influenced by the excessively limited attention paid to these malformations (considering their incidence) on the training programs of the faculties of medicine and surgery and the schools of specialization in pediatrics, neurosurgery and maxillofacial surgery.

How to recognize them

In their clinical practice, pediatricians have to identify a craniosynostosis amongst a broad group of cranial morphological anomalies that may be a simple deformity induced during delivery, a positional cranial deformity, a cranial malformation secondary to a cerebral malformation, or a genuine craniosynostosis. The diagnosis is essentially clinical and the various cranial deformities are associated with specific phenotypes. An inadequate knowledge of these pathological conditions can give rise to diagnostic delays (which can interfere significantly with the child's neurocognitive development), or to an excessive recourse to neuroradiological instrumental investigations. Far from rarely, children with simple positional cranial anomalies are referred to an osteopath for manipulation treatment or for corrective orthotics when straightforward physiotherapeutic aids would suffice.

In recent years, advances in the genetics of this disease have enabled a specific and accurate diagnosis of the more complex forms, each of which is characterized by its own natural history and the need for a focused therapeutic approach. Meanwhile, more appropriate surgical methods have been developed that, together with improvements in the field of anesthesiology and postsurgical neonatal intensive care, have substantially changed the outcome of surgical treatment for craniosynostoses.

The consequences of a late or incomplete diagnosis

These naturally depend on the type of craniosynostosis involved and can be due to states of intracranial hypertension, associated craniofacial development anomalies, or focal (visual, auditory) or general neurological impairments - all conditions that are bound to become more severe the longer their surgical treatment is delayed. The risk of unfavorable consequences remains beyond the first few months of life, and can persist right up to the complete maturity of the craniofacial structures in many cases; hence the need to monitor the affected children's development throughout their adolescence.

How to treat them

The treatment of craniosynostoses is essentially surgical, i.e. neurosurgical in the early months of life, and both neurosurgical and maxillofacial later on.

The goals of surgical treatment are:

- to contrast the cranial-encephalic disproportion secondary to early closure of one or more of the cranial sutures, which is a cause of cranial underdevelopment, making the space insufficient for the normal development of the growing brain;
- to correct the dynamic anomaly of the intracranial cerebrospinal fluid consequent to the CSF pathways being distorted/compressed by the hypoplastic skull;
- to correctly re-align the abnormal growth vectors of the cranial bones in order to prevent facial malformations;
- to ensure a cosmetic appearance as near normal as possible in order to facilitate social acceptance.

mercoledì 2 marzo 2011

mattino

ore 9

Saluto delle autorità

Introduzione del Corso

Welcome address by the authorities

Introduction to the course

Carlo Lazzaro Solero, Milano

Concezio Di Rocco, Roma

Laura Valentini, Milano

LE FORME ISOLATE 1

THE ISOLATED FORMS 1

I Sessione

Aspetti generali

General aspects

ore 9.20

Inquadramento clinico: il ruolo del pediatra

Clinical setting: the pediatrician's role

Inquadramento clinico generale

General clinical setting

Giuseppe Zampino, Roma

Le false craniostenosi: plagiocefalia posizionale

False craniostenoses: positional plagiocephaly

Gianvincenzo Zuccotti, Milano

ore 10

Il quadro neurologico

The neurological picture

Possibili implicazioni neurologiche

Potential neurological implications

Veronica Saletti, Milano

Lo sviluppo neurocognitivo

Neurocognitive development

Daniela Chieffo, Roma

ore 10.40

Le alterazioni oculari

Ocular alterations

Elena Piozzi, Milano

ore 11

Coffee break

II Sessione
Inquadramento Diagnostico-Terapeutico
Diagnostic-therapeutic aspects

ore 11.20

Lezione 1/Lecture 1

Diagnosi neuroradiologica
Neuroradiological diagnosis
Charles Raybaud, Toronto
Diagnosi prenatale
Prenatal diagnosis
Cecilia Parazzini, Milano

ore 12.20

Lezione 2/Lecture 2

L'evoluzione del trattamento
Advances in treatment
Maurice Choux, Marsiglia

ore 13

Domande e discussione
Questions and discussion

ore 13.20

Pranzo

pomeriggio

III Sessione
Scafocefalia
Scaphocephaly

ore 14

Riconoscimento clinico, indicazione chirurgica
Clinical identification, indications for surgery
Carlo Mazza, Verona

ore 14.20

Tavola rotonda: Tecniche a confronto sui risultati
Round table: Comparing techniques based on results

Tecnica Mininvasiva
Mini-invasive technique
Concezio Di Rocco, Roma
Tecnica Endoscopica
Endoscopic technique
Josè Hinojosa, Madrid
Stripping della sutura
Suture stripping
Paola Peretta, Torino
Tecnica "open"
"Open" technique
Laura Valentini, Milano

ore 15.40

Domande e discussione
Questions and discussion

ore 16
Coffee break

ore 16.20

Discussione

Abstract di casi clinici presentati dai Corsisti e discussi dalla Faculty

Discussion

Abstracts on clinical cases presented by course participants and discussed by the Faculty

Diagnosi Clinica

Clinical diagnosis

Veronica Saletti, Milano

Diagnosi neuroradiologica

Neuroradiological diagnosis

Alessandra Erbetta, Milano

Indicazioni di trattamento

Indications for treatment

Giuseppe Talamonti, Milano

Stefano Pezzotta, Pavia

ore 18

Chiusura della giornata

End of day 1

giovedì 3 marzo 2011

mattino

LE FORME ISOLATE 2
THE ISOLATED FORMS 2

IV Sessione
Trigonocefalia
Trigonocephaly

ore 9

Riconoscimento clinico, indicazione chirurgica
Clinical identification, indications for surgery
Armando Cama, Genova

ore 9.20

Tecniche neurochirurgiche
Neurosurgical techniques
Luca Massimi, Roma

ore 9.40

Tecnica endoscopica
Endoscopic technique
José Hinojosa, Madrid

ore 10.10

Correzione dell'ipotelorismo
Correcting hypotelorism
Fabio Mazzoleni, Monza

ore 10.30

Coffee break

V sessione
Plagiocefalia anteriore
Anterior plagiocephaly

ore 10.50

Riconoscimento clinico, indicazione chirurgica
Clinical identification, indications for surgery
Concezio Di Rocco, Roma

ore 11.20

Tecnica endoscopica
Endoscopic technique
José Hinojosa, Madrid

ore 12

La recidiva: il ruolo delle alterazioni genetiche
Recurrence: the role of genetic modifications
Lorenzo Genitori, Firenze

ore 12.20

Tecnica "combinata" neurochirurgo-maxillofaciale
"Combined" neurosurgical-maxillofacial technique
Laura Valentini, Milano

ore 12.40

L'evoluzione a distanza: il ruolo del maxillo-facciale

Late evolution: the role of maxillofacial specialist

Sandro Pelo, Roma

ore 13

Domande e discussione

Questions and discussion

ore 13.20

Pranzo

pomeriggio

VI sessione

Plagiocefalia posteriore

Posterior plagiocephaly

ore 14

Riconoscimento clinico, indicazione chirurgica

Clinical identification, indications for surgery

Giampiero Tamburrini, Roma

ore 14.20

Le forme bilaterali

Bilateral forms

Carlo Lazzaro Solero, Milano

ore 14.40

Le conseguenze sul SNC

Consequences on the CNS

Idrocefalo, Malformazione di Chiari e anomalie vascolari

Hydrocephalus, Chiari malformations and vascular anomalies

Giuseppe Cinalli, Napoli

ore 15

Lezione 3/Lecture 3

La gestione delle complicanze

Management of complications

James Goodrich, New York

VII Sessione

L'assistenza anestesiologicala e il controllo del dolore

Anesthesiological care and pain control

ore 15.40

Strategie di assistenza anestesiologicala: il risparmio di sangue

Anesthesiological care strategies: saving blood

Domenico Pietrini, Federica Tosi, Roma

Assistenza anestesiologicala: intubazione videoguidata, incannulazione venosa

ecoguidata e strategie trasfusionali

Anesthesiological care: video-guided intubation, ultrasound-guided venous cannulation

and transfusion strategies

Paolo Cortellazzi, Milano

La pervietà del forame ovale e chiusura percutanea: una tecnica preoperatoria?

Patent foramen ovale and percutaneous closure: a preoperative technique?

Gianfranco Butera, Milano

Valutazione del dolore post-operatorio in età prescolare

Post-operative pain assessment in preschool age

Massimo Lamperti, Milano

Gestione delle vie aeree e weaning dal respiratore del paziente con malformazione craniofaciale complessa

Airway management and ventilator weaning for patients with complex craniofacial malformations

Federica Tosi, Roma

ore 17.20

Coffee break

ore 17.30

Discussione/ Discussion

ore 17.50

Abstract di casi clinici presentati dai Corsisti e discussi dalla Faculty

Abstracts of clinical cases presented by course participants and discussed by the Faculty

Diagnosi Clinica

Clinical diagnosis

Angelo Selicorni, Monza

Diagnosi neuroradiologica

Neuroradiological diagnosis

Luisa Chiapparini, Milano

Indicazioni di trattamento

Indications for treatment

Armando Cama, Genova

Carlo Mazza, Verona

ore 19

Chiusura della giornata

End of day 2

venerdì 4 marzo 2011

mattino

LE FORME “COMPLESSE”
THE “COMPLEX” FORMS

VIII sessione

Le craniostenosi complesse e le craniofaciostenosi
Complex craniostenoses and facio-craniostenoses

ore 9

La genetica
Genetics

Le forme sindromiche più frequenti
The most common syndromic forms

Giovanni Battista Ferrero, Torino

Le alterazioni molecolari
Molecular alterations

Wanda Lattanzi, Roma

ore 9.40

La diagnosi neuroradiologica
Neuroradiological diagnosis

Fabio Triulzi, Milano

ore 10

Studio volumetrico della fossa posteriore
Volumetric study of the posterior fossa

Guirish A. Solanki, Birmingham

ore 10.20

Riconoscimento delle problematiche cliniche e relativo “timing” neurochirurgico
Clinical issues and related timing of neurosurgical management

Gianpiero Tamburrini, Roma

ore 10.40

Funzionamento neurocognitivo
Neurocognitive functioning

Daria Riva, Milano

ore 11

Coffee Break

ore 11.10

Problemi Clinici
Clinical problems

L'approccio assistenziale globale al bambino con patologia sindromica e craniostenosi
The global approach to care for children with syndromic disease and craniostenosis

Angelo Selicorni, Monza

Aspetti Nutrizionali
Nutritional aspects

Giuseppe Zampino, Roma

Problematiche respiratorie
Respiratory problems

Renato Maria Gaini, Monza

Trattamento chirurgico dell'ipoplasia del terzo medio della faccia

Surgical correction of midface retrusion in craniofacial synostoses

Alberto Bozzetti

Problematiche ortognatodontiche

Orthognathodontic problems

Maria Costanza Meazzini, Milano

Correzione delle malformazioni alle estremità

Correcting extremity malformations

Giorgio Pajardi, Milano

ore 13.10

Discussione/ Discussion

ore 13.30

Pranzo

pomeriggio

ore 14.30

Tecniche neurochirurgiche e maxillofaciali: sequenziali oppure combinate?

Neurosurgical and maxillofacial techniques: sequential or combined?

Trattamento delle forme gravi neonatali: il clovearleaf

Treatment of severe neonatal forms: the cloverleaf

James Goodrich, New York

Effetti della chirurgia di ampliamento cranico

The impact of calvarian augmentation surgery

Guirish A. Solanki, Birmingham

L'avanzamento in monoblocco

Monobloc advancement

David Dunaway, Londra

Risultati morfofunzionali nel trattamento delle craniofaciostenosi

Morphofunctional results of treatment for craniofacial stenoses

Alberto Bozzetti, Monza

ore 15.50

Lezione 4/Lecture 4

Avanzamenti tecnici e complicazioni nelle cranofaciostenosi

Technical advances and complications in facio-craniostenoses

David Dunaway, Londra

IX sessione

I problemi assistenziali infermieristici

Nursing care problems

ore 16.10

L'assistenza alla diagnostica neuroradiologica

Assistance in the neuroradiological diagnosis

Cristina Basso Ricci, Milano

L'assistenza infermieristica

Nursing care

Paola Leonardi, Roma

Il sostegno della famiglia del bambino che "cambia volto"

Support for families whose children's faces change

Simona Di Carlo, Milano

Il rapporto con le associazioni parentali

Relations with parent associations

Federica Novegno, Roma

ore 17.30

Quiz di Apprendimento

Learning test

ore 18

Conclusione dei Lavori

End of the course

Relatori

Basso Ricci Cristina

Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Bozzetti Alberto

Ospedale San Gerardo
Monza

Butera Gianfranco

IRCCS Policlinico San Donato
San Donato M.se (Milano)

Cama Armando

Ospedale Gaslini, Genova

Chiapparini Luisa

Dipartimento di Neuroradiologia
Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Chieffo Daniela

Università Cattolica del Sacro Cuore
Roma

Choux Maurice

Department of Paediatric Neurosurgery
Hôpital des Enfants, La Timone
Marsiglia

Cinalli Giuseppe

Azienda Ospedaliera Santobono-Pausilipon
Napoli

Cortellazzi Paolo

Dipartimento Neuroanestesia e Neuroanimazione
Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Di Carlo Simona

Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Di Rocco Concezio

Università Cattolica del Sacro Cuore
Roma

Erbetta Alessandra

Dipartimento di Neuroradiologia
Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Ferrero Giovanni Battista

Dipartimento di Pediatria
Università di Torino

Gaini Renato Maria

Ospedale San Gerardo
Monza

Genitori Lorenzo

Divisione di Neurochirurgia
Ospedale Pediatrico Meyer
Firenze

Goodrich James

Clinical Neurosurgery, Pediatrics, Plastic and Reconstructive Surgery
Albert Einstein College of Medicine
New York

Hinojosa José

Servicio de Neurocirugía Pediátrica
Hospital Universitario 12 de Octubre
Madrid

Lamperti Massimo

Dipartimento Neuroanestesia e Neuroanimazione
Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Lattanzi Wanda

Istituto di Anatomia Umana e Biologia Cellulare
Università Cattolica del Sacro Cuore
Roma

Leonardi Paola

Policlinico Universitario A. Gemelli
Roma

Massimi Luca

Dipartimento di Neuroscienze-Neurochirurgia Infantile
Policlinico Universitario A. Gemelli
Roma

Mazza Carlo

Ospedale Civile Maggiore
Verona

Mazzoleni Fabio

Unità Operativa di Chirurgia Maxillo-facciale
Ospedale San Gerardo
Monza

Meazzini Maria Costanza

Ospedale San Paolo
Milano

Novegno Federica

Policlinico Universitario A. Gemelli
Roma

Pajardi Giorgio

UOC di Chirurgia della Mano
IRCCS MultiMedica Ospedale San Giuseppe
Milano

Parazzini Cecilia

UOC di Radiologia e Neuroradiologia Pediatrica
Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano

Pelo Sandro

Policlinico Universitario A. Gemelli
Roma

Peretta Paola

Neurochirurgia Pediatrica
ASO OIRN – S'Anna, Torino

Pezzotta Stefano

Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo
Pavia

Pietrini Domenico

Policlinico Universitario A. Gemelli
Roma

Piozzi Elena

Oculistica Pediatrica
Ospedale Niguarda Cà Granda
Milano

Raybaud Charles

Hospital for sick Children and University of Toronto

Riva Daria

Unità Operativa di Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Saletti Veronica

Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Selicorni Angelo

Ambulatorio Genetica Clinica Pediatrica
Clinica Pediatrica Università Milano Bicocca
Fondazione MBBM
A.O. S. Gerardo, Monza

Solanki Guirish A.

Department of Paediatric Neurosurgery
Birmingham Children's Hospital

Solero Carlo Lazzaro

Dipartimento di Neurochirurgia
Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Talamonti Giuseppe

Ospedale Niguarda
Milano

Tamburrini Gianpiero

Istituto di Neurochirurgia
Università Cattolica del Sacro Cuore
Roma

Tosi Federica

Policlinico Universitario A. Gemelli
Roma

Triulzi Fabio

Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano

Valentini Laura

Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Zampino Giuseppe

Servizio di Epidemiologia
e Clinica dei Difetti Congeniti
Istituto di Pediatria
Policlinico Universitario "A. Gemelli"
Roma

Zuccotti Gian Vincenzo

Dipartimento Materno-Infantile
Università degli Studi di Milano, AO Luigi Sacco
Milano

L'assistenza alla diagnostica neuroradiologica

Cristina Basso Ricci
Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico C. Besta
Milano

All'Istituto Neurologico C. Besta si effettuano circa 800 sedazioni profonde annue per l'esecuzione di esami diagnostici (RMN, TAC, PL, biopsie muscolari) il 95% dei pazienti è rappresentato da bambini.

Gli esami vengono eseguiti prevalentemente in regime di ricovero anche se ormai da tempo vengono organizzati in pre-ricovero, DH e ambulatoriali. Da anni un'equipe dedicata composta da anestesisti e 2 infermiere pediatriche, garantisce l'esecuzione degli esami, l'immobilità del paziente e la sua sicurezza in un ambiente sicuro, equipaggiato per la ventilazione assistita, la rianimazione e il monitoraggio continuo durante l'esecuzione degli esami. Proprio per le sue caratteristiche peculiari anatomiche e fisiologiche, il bambino presenta dei rischi maggiori rispetto all'adulto per cui prima di sottoporre un paziente alla sedazione procedurale è necessario raccogliere un'accurata anamnesi ed effettuare l'esame obiettivo. Il paziente non deve avere in corso patologie di tipo influenzale, rinite, febbre, reflusso gastroesofageo, patologie cardiache, renali spesso associate a patologie neurologiche. Un ulteriore margine di sicurezza viene raggiunto mediante il ricorso alla capnometria, come mezzo per riconoscere prontamente l'apnea. I segni vitali (respiro, polso, pressione arteriosa) vanno rilevati prima, durante e alla fine della procedura e all'inizio e alla fine del periodo di osservazione che deve seguire la sedazione. Il rischio maggiore di complicanze lo si ha nei 5-10 minuti che seguono la somministrazione endovenosa del farmaco e subito dopo la fine della procedura, quando vengono a mancare una serie di stimoli prima assicurati dallo svolgersi della procedura stessa. Molti farmaci sedativi possono essere somministrati anche per via orale, nasale, rettale o intramuscolare, ma nella sedazione profonda e in caso si preveda la somministrazione di dosi ripetute del sedativo è preferibile incannulare sempre una via venosa.

Il monitoraggio è fondamentale per riconoscere e trattare precocemente le complicanze che possono verificarsi nel paziente in stato di sedazione.

Dopo la sedazione deve seguire un periodo di osservazione durante il quale continua il monitoraggio del bambino finché questi non sia vigile e orientato e i segni vitali siano stabili. Il paziente può essere dimesso alla fine del periodo di osservazione quando siano presenti ed evocabili il riflesso della tosse, del vomito e della deglutizione; quando abbia recuperato totalmente la capacità di movimento corrispondente all'età e sviluppo psico-fisico e in assenza di nausea e vomito.

Sedativi utilizzati:

Cloralio Idrato: fa parte dei farmaci sedativi maggiormente usati in passato.

Somministrabile per os e per via rettale, ha un profilo di sicurezza ben determinato. ma come tutti i sedativi non è esente da effetti collaterali quali bradicardia e depressione respiratoria severa. Un altro svantaggio di questo farmaco è il periodo di latenza (circa 30 minuti prima di esplicitare l'effetto sedativo). Il cloralio non ha proprietà analgesiche e il suo uso è praticamente ristretto alla diagnostica per immagini, in particolare nei bambini di età inferiore ai 3 anni.

Tiopentone sodico a boli refratti sino al raggiungimento dello stato di sedazione.

Associazione di Midazolam, Propofol in bolo e in infusione continua, Fentanest.

In caso di sedazione per procedure ambulatoriali può essere utile fornire ai genitori delle raccomandazioni scritte sulla dieta post-sedazione, la valutazione del livello di attività e un numero di telefono cui rivolgersi in caso di dubbi o complicanze tardive.

Sviluppo neuropsicologico e socio-comportamentale in adolescenti affetti da craniostenosi semplice trattati chirurgicamente in età precoce

Daniela Chieffo

Università Cattolica del Sacro Cuore

Roma

Le craniostenosi, o craniosinostosi, sono delle malformazioni cranio facciali determinate da una precoce fusione di alcune suture del cranio. Alcune decine di alterazioni cromosomiche sono state già descritte e nuove alterazioni vengono riconosciute soprattutto nelle forme sindromiche; tuttavia anche disordini mendeliani monogenici sono stati individuati alla base sia delle craniostenosi semplici che di quelle complesse. Mutazioni di geni normalmente coinvolti nello sviluppo embrionale (come i recettori per il fattore di crescita fibroblastico, il TWIST e i geni MSX-1 e-2) sono spesso associate alle forme sindromiche.

Sviluppo cognitivo e risvolti sociali L'andamento del quadro intellettuale globale sembra dipendere, secondo alcune ricerche, dall'età d'intervento e dalla sede della sutura (I casi di bambini con craniostenosi sagittale sembra abbiano uno sviluppo migliore rispetto alle trigonocefalie e alle plagiocefalie). I pazienti con Craniostenosi presentano, quindi, quadri neuropsicologici e comportamentali diversi.

Pazienti e metodi Il gruppo si divide in due sottogruppi in base all'età e al follow up: lo studio retrospettivo che comprende un Gruppo I 65 pazienti in età adolescenziale, di cui 35 Sagittali (21 maschi; 8 femmine) e 30 plagiocefalie (21 maschi; 9 femmine; 16 plagiocefalie destre e 14 sinistre); e uno studio prospettico che comprende un Gruppo II: 45 pazienti in età pre scolare, di cui 20 sagittali e 15 con plagiocefalia e 10 con trigonocefalia.

La valutazione neuropsicologica comprende la somministrazione di prove per esplorare il funzionamento cognitivo globale (WPPSI; WISC III), prove di memoria, di attenzione, di organizzazione visuo spaziale, di linguaggio, funzione esecutive. Valutazione delle funzioni complesse dell'apprendimento (Sartori e PRCR). Valutazione del comportamento con il questionario CBCL (Child Behavior Checklist).

Risultati Si assiste ad una differenza all'interno dei due gruppi (Sagittali e Plagiocefalie). Quando viene determinato il grado di normalità, il QIT (Quoziente Intellettivo Totale) nelle sagittali verte maggiormente nell'area di un gradiente maggiore rispetto alle plagiocefalie, che al contrario appare minore, con una differenza all'interno del profilo intellettuale tra il QIV (Quoziente Intellettivo Verbale) e il QIP (Quoziente Intellettivo di Performance).

La valutazione neuropsicologica mette in risalto una disfunzione a carico del sistema attenzionale visivo e una difficoltà nell'organizzazione visuospaziale nel 7% dei casi. Quando vengono effettuate le prove di lettura e scrittura il 14 % dei pazienti presentano un disordine nell'organizzazione del testo scritto, e alcune lievi difficoltà nella rapidità e comprensione nel 6% e 16% dei casi rispettivamente. All'interno del gruppo delle plagiocefalie vengono osservate disfunzioni per certi aspetti differenti dal gruppo precedente. Il 33% dei bambini presentano una lieve difficoltà nella fluenza verbale e nelle prove di denominazione. Dalle prove di letto-scrittura emergono disordini in misura maggiore nella comprensione del testo (24%) e nella rapidità di scanning (9%) nel corso del processo di lettura.

Discussione I risultati di questo studio apportano l'evidenza che bambini e adolescenti trattati per craniostenosi semplici come sagittali e plagiocefalie durante i primi mesi di vita che espletano uno sviluppo intellettuale nella norma per la loro età cronologica. I pazienti con Craniostenosi potrebbero presentare quadri neuropsicologici e neurocomportamentali diversi.

Da ciò emerge l'esigenza di disporre di metodologie e strumenti di osservazione e valutazione che, costruiti sulla base di precisi ed espliciti modelli teorici, permettano di identificare il più precocemente possibile profili di sviluppo relativi alle varie aree cognitive.

Assistenza anestesiológica: intubazione videoguidata, incannulazione venosa ecoguidata e strategie trasfusionali.

Paolo Cortellazzi

Dipartimento Neuroanestesia e Neuroanimazione

Fondazione IRCCS

Istituto Neurologico C. Besta

Milano

L'intervento tradizionale di correzione chirurgica di malformazioni cranio facciali è effettuato prevalentemente in bambini di età variabili dai 3 mesi ai 12 mesi.

E' un intervento complesso, di lunga durata, in soggetti spesso portatori di anomalie associate di tipo cardiovascolare, genetico o metabolico. L'approccio chirurgico invasivo può provocare notevoli perdite di sangue sia nella fase operatoria che in quella post operatoria.

Per tali motivi la gestione anestesiológica deve essere calibrata per affrontare in modo adeguato gli ostacoli da affrontare e superare.

L'intubazione tracheale è il primo: neonati e lattanti possono essere intubati per via oro o naso tracheale con laringoscopia diretta, con video laringoscopia e con broncoscopia a fibre ottiche.

Nei primi due casi è preferibile una profonda sedazione associata a paralisi neuromuscolare, nel secondo caso il mantenimento del respiro spontaneo.

Le tre metodiche devono essere disponibili e facilmente utilizzabili nel setting operatorio perché permettono di affrontare in modo razionale le possibili intubazioni difficili. In particolari situazioni di difficoltà la videolaryngoscopia e la broncoscopia possono essere usati in combinazione, mentre in laringoscopia diretta e in video laringoscopia ci si può avvalere di mandrini morbidi per le intubazioni oro tracheali o di pinze angolate per le intubazioni naso tracheali.

L'intervento comporta l'infusioni di grosse quantità di liquidi e il monitoraggio continuo dello stato volemico mediante la misurazione della pressione venosa centrale. L'accesso venoso mediante un vena centrale è quindi obbligatorio anche nei bambini di piccole dimensioni, ma può essere di difficile conseguimento.

Recentemente l'accesso eco guidato ha consentito due facilitazioni rispetto alla tecnica tradizionale: la prima costituito dalla possibilità di individuare e pungere la vena giugulare interna di dimensioni maggiori, la seconda di non dovere eseguire ripetute punture o ripetuti avanzamenti e arretramenti dell'ago alla ricerca della vena. Minori danni per il lattante e in una maggiore tranquillità dell'operatore possono essere alcuni dei vantaggi di tale tecnica.

Infine l'ultimo ostacolo è costituito dalle strategie trasfusionali. Occorre prima di tutto sapere quanto sangue perdono mediamente in conseguenza del tipo di intervento. Le tecniche invasive comportano generalmente perdite peri operatorie intorno al 50 % del volume stimato di globuli rossi (VSGR), raramente inferiori al 20%. Nella fase intra operatoria sono mediamente il 20%. Le trasfusioni di sangue devono essere associate ad infusione di plasma fresco congelato e da cristalloidi. Un lattante di 10 Kg che presenta un contenuto di acqua interstiziale di 1,5 litri e una volemia di 800 ml riceve nella fase intra operatoria da 1 litro a 1 litro e mezzo totale di liquidi. Nella nostra esperienza un rimpiazzo di sangue nelle fasi precoci dell'intervento di almeno il 20% di VSGR associato a PFC (1/3 del volume di emazie concentrate) e il mantenimento di infusioni di cristalloidi superiori a 8/ml/kg ora ci permette di conseguire un buona stabilità emodinamica intra operatoria. Inoltre il decorso post-operatorio non necessita di terapia Intensiva e la maggior parte dei bambini si alimenta entro 7 ore dalla fine dell' intervento. Interventi meno invasivi o eseguiti per via endoscopica possono invece lasciare spazio a strategie conservative nelle quali può trovare spazio l'emodiluizione acuta normovolemica con eventuale trattamento con eritropoietina. A nostro parere tale strategia deve essere adottata in bambini nei quali le perdite peri operatorie medie siano inferiori al 20% di VSGR. In tale caso solo una esigua minoranza di bambini potrebbe essere sottoposta ad una trasfusione aggiuntiva di sangue omologo e al rischio di infezioni.

LE CRANIOSTENOSI

Lorenzo Genitori, F. Giordano, F. Mussa, M. Scagnet, R. Mura, B. Spacca, L. Sardo, P.A. Donati.

Divisione di Neurochirurgia

Ospedale Pediatrico Meyer

Firenze

INTRODUZIONE E CLASSIFICAZIONE:

La craniostenosi o craniosinostosi si caratterizza per una fusione o ossificazione prematura di una o più suture craniche, seguita da una crescita compensatoria che interessa le suture non coinvolte nel processo patologico. Possono essere divise in due grandi gruppi: primarie e secondarie (o pseudocraniostenosi). Le primarie a loro volta si possono distinguere in non sindromiche: semplici (scafocefalia, trigonocefalia, plagiocefalia posteriore) e complesse (oxicefalia, brachicefalia, plagiocefalia anteriore) e craniostenosi sindromiche (Crouzon, Apert, Pfeiffer, Saethre-Chotzen, etc).

Si possono inoltre osservare delle forme particolari come il cranio a trifoglio o la displasia cranio-tele-encefalica.

Accanto a queste forme rare si possono osservare anche delle craniostenosi inclassificabili la dove la combinazione di elementi stenotici e malformativi stabilisce dei morfotipi totalmente particolari.

ASPETTI GENETICI:

Dal punto di vista genetico è molto importante osservare che si possono ritrovare in tutti i tipi di craniostenosi degli riordinamenti cromosomici. Nel circa il 7% dei casi esiste un modo di trasmissione autosomatico dominante e si può osservare la stessa sutura sinostotata in più membri della stessa famiglia (es. una scafocefalia in due fratelli non gemelli) o diverse forme di craniostenosi nella stessa famiglia ad esempio (una brachicefalia nella mamma e una plagiocefalia nel bambino). Inoltre il gene craniostenosi può trovarsi associato al cromosoma X. Da notare che attualmente esistono più di 70 sindromi genetiche dove la craniostenosi è la componente principale. Più spesso e soprattutto nelle craniostenosi semplici si tratta di una mutazione sporadica e il carattere craniostenotico si osserva in un solo membro della famiglia.

ASPETTI CHIRURGICI:

Da un punto di vista chirurgico bisogna distinguere fra una deformazione che tocca semplicemente la volta cranica (scafocefalia) e le più complesse alterazioni morfologiche che interessano la volta e la base del cranio (brachicefalia). La presenza di una asimmetria cranio facciale come ad esempio nella plagiocefalia anteriore rende la pianificazione chirurgica particolarmente complessa. La presenza inoltre di malformazioni cerebrali associate alla craniostenosi deve condizionare la decisione e la scelta chirurgica.

EPIDEMIOLOGIA:

Nei differenti studi pubblicati in letteratura la frequenza stimata delle craniostenosi varia da 0.05/1000 e 29 1000.

Le statistiche più recenti riportano una frequenza di circa 0.4/1000 (serie personale).

Nella nostra serie personale di 1.150 craniostenosi del bambino abbiamo osservato il 33% di scafocefalie, il 30% di plagiocefalie, il 19% di oxicefalie, il 12% di brachicefalie, il 14% di trigonocefalie, il 17% di cranio facio stenosi complesse.

TRATTAMENTO CHIRURGICO:

Il trattamento chirurgico delle craniostenosi semplici mono e plurisuturarie che colpiscono soprattutto la volta deve essere effettuato nei primi mesi di vita e si limita ad una suturectomia facendo perno sulla crescita volumetrica cerebrale che ridà una buona espansione encefalica e un buon risultato morfologico. In questo gruppo includiamo le scafocefalie. Tra le altre craniostenosi è necessario un gesto di rimodellamento cranio orbitale e una ristrutturazione della posizione e dell'orientamento degli angoli orbitari. A questo gruppo appartengono le brachicefalie, le trigonocefalie e soprattutto le plagiocefalie anteriori. L'età migliore per il gesto chirurgico è entro i sei mesi di vita in particolare dal quarto al sesto mese. Il trattamento chirurgico delle malformazioni cranio facciali complesse sarà invece effettuato in più tempi chirurgici. In genere il primo gesto cranico sarà volto alla soluzione della componente stenotica della sindrome come ad esempio nella sindrome di Apert dove la craniostenosi di tipo brachicefalia deve essere trattata nei primi mesi di vita per permettere una buona crescita cerebrale. In generale in

tutte le malformazioni cranio facciali in cui la componente stenotica abbia una ripercussione sulla crescita encefalica e o sulla crescita del globo oculare inducendo variazioni pressorie intracraniche e/o intra orbitarie vanno trattate con un gesto decompressivo e strutturale nei primi mesi di vita.

Con l'acquisizione di nuove conoscenze sull'eziopatologia e al non marginale aiuto portato dalle nuove tecnologie che oggi abbiamo a disposizione (TC, TC-3D e RMN), nell'ultimo decennio si è avuta un'inversione di tendenza ritornando a preferire una tecnica mini-invasiva "spring-mediata", in cui ad una semplice asportazione della sutura si associa il posizionamento di un espansore dinamico che nel tempo di alcuni mesi andrà a rimodellare la forma del cranio aiutandoci ad ottenere il risultato desiderato. Il fine desiderato è quello di ottenere il medesimo risultato riducendo la morbilità.

La gestione delle complicanze

James Goodrich

Clinical Neurosurgery, Pediatrics, Plastic and Reconstructive Surgery

Albert Einstein College of Medicine

New York

The surgical treatment of craniosynostosis requires significant attention to the details of the surgery. In this lecture we will review potential complications and how to hopefully avoid them both during the operation and in the postoperative period. Complications to be addressed include those during the intraoperative period such as blood loss, air embolism, adverse anesthetic issues, treatment of dural tears among other important surgical issues. Postoperative issues include infection, cerebrospinal fluid leaks, management of subgaleal collections and blood loss.

Tecniche neurochirurgiche e maxillofaciali: sequenziali oppure combinate?

Trattamento delle forme gravi neonatali: il clovearleaf

Clinical Neurosurgery, Pediatrics, Plastic and Reconstructive Surgery

Albert Einstein College of Medicine

New York

The cloverleaf craniofacial deformation is one of the most complex surgical issues that neurosurgeons face. There are unique issues that need to be dealt with in the surgical management of this complex craniofacial problem. Both the surgical and medical management of these difficult patients will be addressed.

Valutazione del dolore post-operatorio in età prescolare

Massimo Lamperti

Dipartimento Neuroanestesia e Neuroanimazione

Fondazione IRCCS

Istituto Neurologico C. Besta

Milano

Il dolore non può essere considerato solamente come l'espressione corticale di uno stimolo nocicettivo da un sito periferico bensì come una sensazione complessa che viene integrata e recepita da ogni individuo in modo diverso e assolutamente personalizzato. Sin dalle prime fasi della vita ogni individuo percepisce dolore. La sua valutazione è però resa difficoltosa quando esiste incapacità ad esprimerlo e oggettivarlo. Gli effetti del dolore nel bambino possono avere riflessi negativi anche sul suo sviluppo comportamentale; è per tale motivo che è stata avviata una ricerca sempre più precisa per rendere oggettivabile il dolore e permettere la sua riduzione o scomparsa. La valutazione del dolore costituisce il primo passo per la sua gestione. La valutazione del dolore nel bambino si divide in 3 fasi: acquisizione della storia del dolore, utilizzo di uno strumento idoneo per la misurazione e rivalutazione del dolore dopo analgesia. Esistono tre modi per la misurazione: self-report, scale comportamentali e indicatori fisiologici. Il self-report è da preferire ma spesso applicabile sopra i 3 anni; nei bambini più piccoli sono attualmente in uso le scale comportamentali (FLACC, COMFORT, CHEOPS).

Nei bambini con deficit cognitivi, la valutazione del dolore è difficile e può comportare un'analgesia inadeguata. Per tale motivo sono state studiate scale di valutazione specifiche per valutare il dolore in questa popolazione di pazienti.

Ad oggi sono stati condotti pochi studi per valutare l'incidenza del dolore postoperatorio dopo intervento neurochirurgico. Dal 2009 è in atto uno studio multicentrico (BRAINPAIN) che ha lo scopo di valutare l'incidenza del dolore postoperatorio nei bambini sottoposti ad interventi di craniotomia. Obiettivi secondari dello studi sono: valutare la strategia terapeutica nel trattamento del dolore acuto, capire l'interazione intervento-dolore, tipo di anestesia-dolore e indagare l'incidenza del dolore cronico postoperatorio.

I dati preliminari dello studio hanno evidenziato come i bambini dopo l'intervento abbiano una elevata incidenza di dolore moderato (32.5% FLACC>4) e forte (12.3% FLACC>7); non vi sono associazioni tra tipo di intervento e intensità del dolore. Altro dato importante è la presenza del cosiddetto "emergency delirium" (32%) che potrebbe alterare il valore della valutazione. Dai dati dello studio è emersa una diversa gestione del dolore tra centri in cui i bambini sono ricoverati in terapia intensiva dopo l'intervento e che ricevono maggiori dosaggi di oppioidi forti rispetto ai bambini che non vengono ricoverati in terapia intensiva che ricevono meno oppioidi forti ma che riprendono l'alimentazione per os più rapidamente e hanno una degenza ospedaliera minore a parità di intervento. Non sono ancora emersi dati esaustivi sulla possibilità che il dolore da acuto si trasformi in cronico dopo questo tipo di procedure.

I risultati dello studio hanno, per ora, mostrato una mancanza di reale oggettività delle scale comportamentali in uso più comune (FLACC e COMFORT) e hanno portato ad interrogare il clinico sulla possibilità di implementare tali strumenti di valutazione per considerare il dolore come il quinto segno vitale e inserirlo nella cartella clinica in ogni valutazione fatta al bambino.

Basi molecolari delle craniosinostosi umane

Wanda Lattanzi

Istituto di Anatomia Umana e Biologia Cellulare

Università Cattolica del Sacro Cuore

Roma

La precisa eziologia genetica delle craniosinostosi (CS) umane è stata definita solo in circa un terzo delle forme sindromiche, ereditate con modalità autosomica dominante e caratterizzate da elevata eterogeneità genetica e clinica. Solitamente si tratta di mutazioni puntiformi *de-novo* con acquisto di funzione, con rischio di insorgenza associato ad età paterna avanzata. In particolare, oltre ad aberrazioni cromosomiche coinvolgenti diversi loci autosomici, sono note mutazioni in oltre 10 geni, tra i quali: FGFR1,-2 e -3, TWIST1, EFNA4, EFNB1, MSX2, TGFBR-1 e -2, POU3F1. Infine, specifiche mutazioni in FGFR-1,-2 e-3 sono state raramente riscontrate anche in forme non sindromiche. La conoscenza di tali geni-malattia ha consentito di stabilire correlazioni genotipo/fenotipo (tipo di mutazione/tipo di sutura coinvolta nella malformazione). In base a tale evidenza è stata anche ipotizzata l'esistenza di diversi pattern di espressione genica nel tessuto calvariale sede dell'evento dismorfico. I risultati di uno studio pilota hanno infatti mostrato un'aumentata espressione di geni chiave nel controllo del differenziamento osteogenico in cellule mesenchimali isolate dal tessuto calvariale di suture fuse od in via di fusione di pazienti CS.

Complessivamente, in oltre il 60% delle sindromi CS e nella stragrande maggioranza delle forme non sindromiche non sono note le basi genetiche molecolari che sottendono il fenotipo dismorfico. La difficoltà dell'inquadramento genetico delle CS deriva da una serie di fattori, tra i quali l'eterogeneità genetica, la penetranza incompleta e l'espressività variabile delle mutazioni, che peraltro insorgono *de novo* nei casi indice delle famiglie studiate. Tale situazione rende estremamente improbabile l'esecuzione di analisi di linkage tradizionali. D'altro canto, la frequente insorgenza di CS in forma sporadica richiederebbe studi di associazione estesi a campioni estremamente ampi, di difficile reclutamento nel caso di malattie rare. Le tecnologie di ultima generazione per il sequenziamento massivo del genoma/trascrittoma umano potranno consentire l'identificazione di nuove varianti genomiche associate al fenotipo CS anche in famiglie nucleari e campioni di ampiezza limitata. Inoltre l'associazione dell'analisi ad elevato rendimento (*microarray*) dei profili di espressione tissutale, potrà consentire di dedurre le conseguenze funzionali della variabilità genomica nell'espressione genica a livello del sito dismorfico.

Tecniche neurochirurgiche

Luca Massimi

Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

La diagnosi di trigonocefalia, seconda forma di craniostenosi isolata in ordine di frequenza, è in costante incremento rispetto al passato, come conseguenza di un miglior riconoscimento delle forme meno evidenti e come possibile esito di fattori ambientali. Questo tipo di craniostenosi è solitamente evidente fin dalla nascita in considerazione della fusione intrauterina della sutura metopica.

Le forme lievi non richiedono correzione chirurgica, essendo la deformazione triangolare della fronte modesta e tendendo la cresta ossea metopica a scomparire spontaneamente con il trascorrere del tempo. Nelle forme più severe, il restringimento e la deformazione a carena della porzione anteriore delle ossa frontali con prominenza della sutura metopica, la riduzione della fossa cranica anteriore, l'ipotelorismo, il distanziamento dei margini laterali dell'orbita, e la crescita compensatoria del diametro bi-parietale rendono il trattamento chirurgico necessario. Gli obiettivi della correzione chirurgica sono l'aumento del volume della fossa cranica anteriore, il rimodellamento della fronte, e la correzione dell'ipotelorismo e della deformazione orbitaria.

Le tecniche chirurgiche attualmente disponibili sono piuttosto numerose, sebbene molte di esse divergano solo per alcuni dettagli. Le tecniche tradizionali, ad esempio, si basano su alcuni passaggi comuni a tutte le metodiche: incisione cutanea bi-coronarica, craniotomia bi-frontale (con opercolo osseo singolo o diviso in due metà), rimozione del processo nasale dell'osso frontale e parte delle ossa nasali, orbitotomia bilaterale (parete laterale e tetto dell'orbita) con avanzamento del margine laterale e superiore dell'orbita usando il margine mediale come perno o fratturando lo stesso, ricollocamento dell'opercolo bi-frontale opportunamente rimodellato. Possibili variazioni includono: orbitotomia completa e rimodellamento orbitario, inserzione di graft osseo mediano (al posto della porzione superiore delle ossa nasali) per la correzione immediata dell'ipotelorismo, ampliamento della fossa temporale mediante osteotomie a doge di botte, varianti di rimodellamento e di osteosintesi dell'osso frontale, utilizzo di sistemi di distrazione per incrementare e consolidare i risultati chirurgici. Le tecniche chirurgiche mini-invasive, siano esse endoscopio- o microscopio-assistite, necessitano solitamente di terapia ortesica complementare (elmetti) per un risultato ottimale. Indipendentemente dalla procedura utilizzata, la correzione chirurgica della trigonocefalia è generalmente molto soddisfacente.

Correzione dell'ipotelorismo nella trigonocefalia

Fabio Mazzoleni

Unità Operativa di Chirurgia Maxillo-facciale

Ospedale San Gerardo

Monza

INTRODUZIONE

La Trigonocefalia è una craniostenosi dovuta alla precoce ossificazione della sutura metopica che unisce le due parti dell'osso frontale.

Si manifesta con alterazioni della morfologia del distretto orbitario, nasale, frontale e temporale.

La fronte presenta un profilo appuntito sul piano assiale, con prominente regione centrale e appiattimento delle fosse temporali. Le orbite sono regolarmente conformate ma con diminuzione della distanza interorbitaria configurando un quadro di ipotelorismo orbitario. Gli aspetti funzionali sono di dubbia esistenza, come per le altre craniostenosi di tipo monosuturale, e riguardano la possibile influenza negativa che l'aumento della pressione intracranica possa esercitare sullo sviluppo cognitivo. La vista solitamente non presenta degenerazioni particolari.

OBIETTIVI DEL LAVORO

Da queste premesse si evince come sia importante programmare l'intervento in modo da ottenere sia un'adeguata espansione della fossa cranica anteriore, ma diventa fondamentale porsi l'obiettivo di ottenere una normale morfologia craniofacciale attraverso la correzione dell'acuità della fronte, la normale conformazione delle fosse temporali. Si devono inoltre creare le premesse per una adeguata predisposizione della crescita craniofacciale orientata a normalizzare la distanza interorbitaria.

MATERIALI E METODI

Nella presentazione, con l'ausilio di alcuni casi clinici, verranno esaminate le modalità tecniche di smantellamento, modellazione e riposizionamento e fissazione dei segmenti ossei malformati orbito-fronto-naso-temporali al fine di produrre una idonea morfologia finale.

RISULTATI

I risultati sono analizzati attraverso uno studio fotografico che compara in diverse proiezioni la morfologia craniofacciale prima e dopo l'intervento di cranioplastica.

Crescita craniofacciale e principi di trattamento ortodontico delle craniofaciostenosi

Maria Costanza Meazzini

Milano

Le craniofaciostenosi (Sindromi di Apert, Crouzon e Pfeiffer) sono patologie malformative complesse caratterizzate dalla compresenza di una stenosi delle suture del cranio e della faccia.

A livello cranico è presente una sinostosi a carico di una o più suture craniche. Le suture sfenozigomatiche, sfenotemporali e occipitomastoidee sono invece radiologicamente evidenti alla nascita, ma gradualmente vanno incontro a prematura fusione nei primi anni di vita. I processi zigomatici dell'osso frontale sono ipoplasici, la fossa cranica anteriore è molto corta, con orbite poco profonde che comportano, unitamente all'ipoplasia del III medio, un più o meno marcato exorbitismo. La volta palatina è alta e stretta. Il palato duro è più corto, ma il palato molle è più lungo del normale. Queste alterazioni a livello del mascellare comportano un'occlusione in III classe con cross-bite e open-bite anteriore.

Per quanto riguarda la crescita maxillo-malare di questi pazienti, la crescita suturale di tutto il complesso mascellare e zigomatico è essenzialmente assente (Kreiborg, 1981; Meazzini e col., 2005) e esiste solo una crescita apposizionale alterata e, quindi, una crescita dento-alveolare verticale apparentemente eccessiva. ,

I ruoli dell'ortodontista nel trattamento di pazienti affetti da craniofaciostenosi comprendono, oltre al trattamento ortodontico tradizionale, quasi sempre volto ad una preparazione pre-chirurgica, la programmazione di estrazioni, germectomie e scappucciamenti, in modo tale che questi vengano eseguiti, se possibile, contestualmente ad altri interventi già necessari. Inoltre, l'ortodontista ha il ruolo di studiare la crescita sia pre che post-chirurgica, per aiutare il chirurgo a migliorare sempre più i protocolli di trattamento.

E' importantissimo ricordare, che , tranne in rarissimi casi, e non dopo i 4-5 anni, l'espansione ortopedica del mascellare superiore nelle CFS è **CONTROINDICATA**.

Esistendo una stenosi congenita delle suture maxillo malari, inoltre, l'utilizzo della maschera di Delaire o di qualunque altra metodica ortopedica che abbia l'obiettivo di stimolare la crescita del mascellare superiore è assolutamente da **PROSCRIVERE** in questi pazienti.

Tre fattori contraddistinguono questi pazienti dal punto di vista dell'allineamento dentale: 1.

L'affollamento è generalmente tale da imporre molto spesso la necessità di estrarre denti permanenti; 2. Sono spesso necessari scappucciamenti dentari;

3. È importante ricordare come sia utile già nelle primissime fasi di allineamento, ad esempio nell'allineamento del gruppo incisale frontale ancora in dentizione mista, tenere presente quelli che saranno i futuri movimenti chirurgici.

Inquadramento diagnostico – terapeutico delle craniostenosi

Diagnosi prenatale

Cecilia Parazzini

UOC di Radiologia e Neuroradiologia Pediatrica

Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano

La diagnosi prenatale delle craniostenosi rimane difficile poiché si basa prevalentemente sulla visualizzazione all'esame ecografico di deformità della volta cranica, aspetto questo che può essere molto soggettivo, poiché la diretta visualizzazione delle suture craniche non è possibile. I casi sino ad ora descritti in letteratura di diagnosi ecografia prenatale si riferiscono soprattutto a situazioni sindromiche gravi caratterizzate da aspetti morfologici piuttosto specifici. Tuttavia la gran parte delle craniostenosi non rientra in quadri sindromici. Una volta identificata l'anomalia morfologica della testa, il passo successivo è quello di differenziare tra una variante della norma e una vera craniostenosi, situazioni che hanno prognosi decisamente differenti. Più frequentemente la diagnosi differenziale è con una deformità posizionale dovuta ai particolari rapporti che la testa del feto ha con le pareti uterine e la placenta. Le tecniche ecografiche 2D e 3D possono essere di aiuto migliorando la visualizzazione delle anomalie di forma della testa. In letteratura sono riportati solo pochi casi di utilizzo della RM fetale su sospetto di craniostenosi all'esame ecografico di II livello. Lo scopo della Rm è quello di valutare sia la forma della scatola cranica che l'eventuale presenza di anomalie cerebrali associate. Un approccio completo alla problematica comprende una attenta valutazione dei parametri biometrici della scatola cranica e dell'eventuale ispessimento focale della teca. Anche lo studio delle strutture del massiccio facciale può essere di aiuto. Quando la deformità è di natura posizionale ciò che si osserva è prevalentemente una dolicocefalia dovuta alla costrizione della testa del feto tra l'utero e la placenta in assenza di altri aspetti anomali.

Sono riportati casi di utilizzo prenatale di esame TC 3D.

Naturalmente una precisa valutazione della craniostenosi in epoca prenatale è fondamentale per un corretto inquadramento prognostico della gravidanza.

L'evoluzione della plagiocefalia sinostotica anteriore: il ruolo del chirurgo maxillo-facciale

Sandro Pelo. Roma

Il termine plagiocefalia sinostotica anteriore definisce la sinostosi della sutura emicoronale, eventualmente accompagnata dal coinvolgimento totale o parziale delle suture: frontozigomatica, frontosfenoidale, intersfenoidale, sfenoetmoidale o sfenozigomatica.

Il risultato della fusione unilaterale delle suture del neurocranio e del basicranio fanno sì che il paziente plagiocefalico mostri delle caratteristiche morfologiche facciali ben precise, in relazione appunto all'estensione della sinostosi, e che sia caratterizzato da uno sviluppo craniofacciale di tipo asimmetrico.

Tale patologia viene suddivisa, nella classificazione di Di Rocco, in quattro gradi nei quali è possibile rintracciare una torsione di tutto lo splancno e neuro cranio che interessa solo il terzo superiore della faccia nella prima classe e si estende anche al terzo medio e inferiore nelle classi successive alla prima esprimendo fenotipi facciali distinti e tipici per ogni classe.

La plagiocefalia sinostotica anteriore è una patologia evolutiva e multiforme, la quale si manifesta in maniera incrementale con il progredire della crescita somatica.

Dalle nostre ricerche condotte su un campione di pazienti operati e giunti a termine di crescita abbiamo potuto notare che l'intervento neurochirurgico con espansione del bandeau fronto-orbitario nel primo anno di vita risolve il problema a livello della regione frontale e risulta correttivo, seppur in maniera non completa, solo nei pazienti in classe I ma non nelle classi più gravi.

Da questi rilievi consegue che il timing terapeutico sarà obbligatoriamente differente nelle varie classi.

Il momento ideale per il trattamento delle malformazioni cranio-facciali è il termine di crescita scheletrica che, a seconda dei vari distretti dello splancnocranio, varia tra i 6 anni d'età ai 18 anni.

Nei pazienti da noi studiati non abbiamo rilevato alterazioni fenotipiche in classe I tali da far ritenere necessari ulteriori interventi correttivi, in classe IIA, nella quale può essere presente un coinvolgimento del III medio del volto, oltre che del III superiore, si possono ipotizzare interventi di contouring facciale, quali rinoplastica e malaroplastica.

Nei pazienti di classe II B e III, i quali possono presentare gravi alterazioni di III medio e III inferiore del volto, compreso il basculamento del piano oclusale, possono essere necessari multipli step chirurgici, oltre al tempo neurochirurgico.

Secondo la nostra esperienza, il timing corretto è il seguente:

Età 0-6anni: Correzione bandeau frontale (Classe I, IIA, IIB, III)

Età 6-14 anni: Trattamenti ortopedici e ortodontici (classe I, IIA, IIB, III)

Età 18-20 anni: Trattamento combinato ortodontico chirurgico (classe IIB e III)

A seguire: Rinoplastica (Classe I, IIA, IIB, III), Malaroplastica (classe IIA, IIB e III) e Contouring mandibolare (classe IIB e III).

Neuroradiological diagnosis of simple craniosynostoses

Charles Raybaud

Hospital for Sick Children and University of Toronto

Craniosynostosis is defined as a cranial dysmorphism due to premature closure of one or several sutures. *Simple craniosynostoses* affect the calvarium only (with or without deformity of the skull base); *syndromic craniosynostoses* typically involve the skull, face and extremities and are typically related to defects of the fibroblast growth factor receptor genes (FGFR).

In simple craniosynostoses the clinical problem typically is a cosmetic problem and concerns the bone only. Therefore the diagnosis today depends on *3D-CT imaging*: the tridimensional acquisition of the data with bony surface rendering allows a precise diagnosis in 90-100% of the cases, showing both the abnormal suture(s) and the cranial deformity. Volume of interest obviously must include the skull and face, but also the crano-vertebral junction down to C3. More details may be provided by axial, sagittal and coronal slice reformatting. *Good views of the skull base* are important as basal deformities may be associated/related to deformities of the vault. In the vast majority of cases, CT is sufficient for the diagnosis and for the planning of the corrective surgery. Because it aims at imaging the bone, the low-radiation parameters used however may not permit a really good evaluation of the intracranial content: yet, as neurological symptoms or hydrocephalus are uncommon it usually suffices to the presurgical diagnosis. In rare cases when most or all cranial sutures are involved (e.g. oxycephaly), intracranial hypertension, cranial nerve compromise (especially the optic nerves) and venous outlet obstruction may occur: then complementary imaging with MR including MRV is useful.

Diagnosis of craniosynostosis rests upon the absence of a visible gap between the bones. Except for the metopic which normally closes in the first year, closure is a long process that lasts until the end of the second decade (from a wide, ill defined gap in the neonate to the well defined indented adolescent suture line to the dense residual bony band in young adult). Therefore, *any fused suture in infancy reflects an early closure*. Common associated findings are a prominent outer ridge or an inner groove. Most characteristic for the diagnosis is the deformity:

- metopic: *trigonocephaly*
- sagittal: *scaphocephaly* (skiff-like skull)
- coronal unilateral: *anterior plagiocephaly* (flat); coronal bilateral: *anterior brachycephaly*
- lambdoid unilateral: *posterior plagiocephaly*; lambdoid bilateral: *posterior brachycephaly*
- sagittal plus metopic: *leptocephaly* (narrow skull)
- bilateral lambdoid plus posterior sagittal: *bathrocephaly* (head with a step)
- coronal plus lambdoid: *turricephaly* (towering head)
- coronal plus lambdoid and sagittal: *oxycephaly* (*acrocephaly* if sagittal incomplete)
- early squamosal synostosis is uncommon

The *differential diagnosis* includes the positional plagiocephaly, in which the corresponding ipsilateral lambdoid is preserved; the early closure of the sutures in case of arrest of brain growth (or spontaneous or iatrogenic intracranial hypotension), in which the skull is thickened; the impaired function of the suture in case of dysplastic, metabolic or hemopathic diseases of the calvarium.

Funzionamento neuro cognitivo

Daria Riva

Unità Operativa di Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS

Istituto Neurologico C. Besta

Milano

L'evoluzione neuro cognitiva e neuro comportamentale dei bambini con craniostenosi non è stata estesamente studiata, anche se costituisce un campo d'indagine che merita ulteriori approfondimenti.

All'interno dell'ampio scenario "craniostenosi" vanno distinte due grandi categorie: il coinvolgimento di una o più suture e le craniostenosi inserite in quadri sindromici più o meno complessi.

I problemi cognitivi sono associabili in entrambe le situazioni a molte variabili, di cui la prima è l'ipertensione endocranica e la seconda la cronica possibile erniazione delle tonsille cerebellari fino alla manifestazione di una completa sindrome di Chiari con una conseguente sofferenza delle strutture cerebellari. Un'altra complessa variabile di più difficile definizione è rappresentata dalle diverse direzioni entro cui il cervello è costretto a svilupparsi, per l'alterazione dei volumi costretti dalla chiusura precoce delle suture, con la conseguente sofferenza secondaria di diverse strutture e quindi di diversi processi mentali specifici, che in queste strutture hanno sede.

Le stenosi di una sola sutura è spesso stata associata ad uno sviluppo neuropsicomotorio regolare, ma sono descritti casi con ritardo motorio e cognitivo. La frequenza di ipertensione intracranica è ovviamente più alta quando più suture sono coinvolte, ma è presente anche nel 15 % delle craniostenosi monosuturali, causando il malfunzionamento mentale ad essa correlata.

Studi in coorti di pazienti valutati prima e dopo l'intervento e affetti da stenosi di suture singole dimostrano tuttavia deficit sottili rispetto ai controlli sani, tanto da suggerirne la necessità di un monitoraggio più accurato pre e post chirurgico. Alcuni studi hanno anche rilevato a distanza dalla correzione chirurgica, selettivi pattern di malfunzionamento neuropsicologico in relazione alle diverse tipologie di stenosi sagittali o coronali unilaterali, in rapporto alla compressione di lobistrutture cerebrali coinvolte. Polisinosi non sindromiche presentano i deficit derivati dagli effetti delle sinostosi di suture singole, anche se una separazione delle cause non è ovviamente possibile.

I sintomi di malfunzionamento neuro cognitivo associato al coinvolgimento di più suture in una sindrome sono più complessi. La polisinosi è associata a circa 100 sindromi con ritardo mentale, di cui tutte con malfunzionamento cognitivo implicito alla sindrome stessa.

Un particolare commento merita la compromissione del linguaggio che è molto frequente nelle craniostenosi sindromiche e che dipende da molte variabili, ma che è stata riscontrata anche nelle craniostenosi sagittali isolate. In questo caso la compromissione del linguaggio sembra causata dalla condizione "craniostenosi" in sé e non da rischi o da altre condizioni patologiche associate.

Questi ultimi dati suggeriscono un monitoraggio stringente del linguaggio in questi bambini.

Le craniostenosi complesse e le craniofaciostenosi

Riconoscimento delle problematiche cliniche e relativo “timing” neurochirurgico

Gianpiero Tamburrini

Neurochirurgia Pediatrica, Istituto di Neurochirurgia

Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

I bambini con craniofaciostenosi presentano, in misura variabile, un complesso insieme di problematiche cliniche di interesse del neurochirurgo pediatra, alcune delle quali richiedono un trattamento già nel primo anno di vita, altre che possono essere affrontate nel corso della crescita del bambino e che necessitano di interventi multidisciplinari, per lo più coinvolgenti il neurochirurgo pediatra e il chirurgo maxillo-facciale. La precoce e progressiva chiusura delle suture della volta e delle sincondrosi della base cranica determina una costrizione delle principali vie di circolazione venosa, con incremento diretto delle resistenze venose, e indiretto del deflusso liquorale, cui consegue un aumento patologico dei valori di pressione intracranica. Tale fenomeno, più frequente nei bambini affetti da sindrome di Crouzon, si può associare ad una condizione attiva di idrocefalo e, per la di sproporzione fra volume ridotto del cranio e volume, il più delle volte normale, del contenuto intracranico, ad una erniazione delle strutture cerebellari attraverso il forame magno (anomalia di Chiari I secondaria). Quest'ultima è alla base della possibile comparsa di disturbi respiratori di origine centrale (apnee centrali), spesso contestuali a disturbi respiratori di natura ostruttiva (apnee ostruttive), dipendenti dall'arresto di crescita del massiccio facciale. L'insieme di precoce chiusura delle suture della volta cranica e di quelle del massiccio facciale determina, accanto a quanto descritto, una proptosi, presente nella maggioranza di questi bambini che, nelle forme più severe, può mettere a rischio la funzione visiva (difficoltà alla chiusura della rima palpebrale, con rischio di cheratiti recidivanti; lussazione dei globi oculari con possibile danno ai nervi ottici). Con la crescita del bambino e l'inserimento in un contesto sociale assumono importanza gli effetti cosmetici della retrusione cranio-massiccio facciale che hanno, accanto ad una rilevanza funzionale, un importante impatto psicologico ed emotivo. I fattori, fra questi, che condizionano la scelta del “timing” chirurgico, sono rappresentati dalla loro significatività clinica al momento dell'osservazione del paziente e dal termine di crescita delle differenti porzioni del neuro e dello splancnocranio, la crescita della volta cranica da ritenersi sostanzialmente completa a partire dal 3° anno di vita, quella del “terzo medio” (regione mascellare) dal 7° anno di vita e quella del “terzo inferiore” (regione mandibolare) dal 15° anno di vita. Il dato più importante nei primi mesi di vita è la presenza o meno di una alterazione della pressione intracranica, che può essere suggerita sugli esami di Risonanza Magnetica (RM) cerebrale da una dilatazione del sistema ventricolare, dalla congestione delle strutture intracraniche con associata presenza di una anomalia di Chiari I e/o all'angio-RM da una costrizione dei seni venosi. In presenza di questi dati è indicata la esecuzione di una misurazione prolungata della pressione intracranica e, in presenza di valori patologici, di un intervento di cranioplastica espansiva della regione parieto-occipitale con apertura del forame magno. Questo tipo di approccio è in grado di fornire un ampliamento dello spazio della fossa cranica posteriore, il cui ruolo è determinante per il controllo centrale del respiro, spesso insufficiente per la costrizione dello spazio anatomico di questa regione; è inoltre in grado di ridurre significativamente la percentuale di bambini che, per la presenza di una dilatazione attiva del sistema ventricolare, richiederebbero un trattamento diretto dell'idrocefalo. Il monitoraggio postoperatorio della pressione intracranica e periodici controlli clinici, di RM e oculistici, con esame del fondo oculare, sono alla base del monitoraggio dell'andamento della pressione intracranica nel tempo. In presenza di un buon controllo della pressione intracranica, di una preservazione della funzione visiva e del controllo centrale del respiro, i bambini con craniostenosi complessa possono essere indirizzati, successivamente a questa fase del trattamento, ad un protocollo di misure temporanee per controllare la presenza, frequente, di disturbi ostruttivi della funzione respiratoria, legati all'ipoplasia delle strutture mascellari (ampliamento delle coane, terapia decongestionante ciclica delle vie aeree superiori e, in casi estremi, una temporanea tracheotomia), procrastinando, per quanto possibile, l'avanzamento della regione fronto-orbitaria e della regione mascellare. Grazie all'utilizzo oggi di sistemi di osteodistruzione, questo tempo della correzione chirurgica può essere affrontato prima del termine di crescita delle strutture anatomiche della regione mascellare (fra i 4 e i 6

anni di vita), riducendo il rischio di recidiva della retrusione, giudicato elevato con interventi di avanzamento con fissazione rigida. Il trattamento cosmetico viene completato in maniera stadiata nel corso della crescita e include la correzione di eventuali anomalie residue della regione nasale, una correzione della retrusione mandibolare, ove necessaria, e interventi ortodontici.

Plagiocefalia posteriore

Riconoscimento clinico, indicazione chirurgica

Gianpiero Tamburrini

Neurochirurgia Pediatrica, Istituto di Neurochirurgia

Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

La plagiocefalia posteriore da chiusura precoce di una delle due suture lambdoidee è una forma di craniostenosi relativamente rara, rappresentando lo 0.3% di tutte le craniostenosi, con una incidenza dello 0.003% dei nati vivi. L'importanza di questa patologia deriva dalla necessità di differenziarla dalle forme di plagiocefalia cosiddette "posizionali", divenute particolarmente frequenti dall'inizio degli anni '90, dopo l'indicazione "ufficiale" da parte dell'Academy of Pediatrics americana, a indicare la posizione supina in epoca neonatale, onde ridurre il rischio di "morte in culla". Già a metà degli anni '90, a seguito di questa indicazione l'incidenza delle plagiocefalie posteriori posizionali era incrementata dal 3% dei nati al 48%.

Condizioni che favoriscono lo svilupparsi di una forma posizionale sono, in epoca prenatale una disproporzione fra cavità uterina e dimensioni del cranio in epoca fetale, per fenomeni compressivi, risultando più frequente per lo stesso motivo nel caso di gravidanze gemellari. In epoca post-natale la nascita con prematurità, per la frequente necessità di un prolungato periodo post-natale in posizione supina e una macrosomia con associata macrocrania, per il maggior carico gravitazionale e la predisposizione di questi bambini ad assumere un decubito preferenziale in posizione supina. La diagnosi differenziale fra forma posizionale e forma sinostotica di plagiocefalia posteriore è innanzitutto clinica. Nel caso di una plagiocefalia posteriore posizionale il bambino presenta accanto all'appiattimento unilaterale dell'occipite, l'incremento della bozza frontale omolaterale e un appiattimento della bozza frontale controlaterale, una asimmetria della posizione dei padiglioni auricolari, con anteriorizzazione del padiglione auricolare omolaterale, una consensuale asimmetria mandibolare, una attrazione omolaterale della radice del naso. Nel caso di una plagiocefalia posteriore sinostotica il bambino presenta accanto all'appiattimento unilaterale dell'occipite la prominente controlaterale della bozza frontale, la deviazione omolaterale della radice del naso e controlaterale della punta del naso, una riduzione del diametro orbitomeatale omolaterale alla plagiocefalia, con riduzione alla TC cranio dell'angolo orbito-zigomatico omolaterale e "acutizzazione" dell'angolo orbito-zigomatico controlaterale. Il trattamento delle forme posizionali di plagiocefalia consiste nella terapia posizionale, favorendo il decubito del bambino controlaterale alla sede della plagiocefalia, ed effettuando esercizi di mobilizzazione passiva controlaterale del collo, per contrastare la tendenza a mantenere il collo in posizione deviata omolateralmente alla plagiocefalia. La proposta di utilizzare nei casi di persistenza del quadro oltre i 5 mesi protesi ortesiche per migliorare il risultato cosmetico presenta come fattore negativo da mettere in bilancio la necessità di mantenere il casco ortesico per almeno 20 ore ogni giorno e per un periodo di circa 12 mesi, che può rappresentare un fattore di stress per il bambino stesso da non sottovalutare. La protesi ortesica va inoltre modificata e ristrutturata ogni tre mesi per le modificazioni del cranio rilevate in corso di crescita del bambino, il tutto a fronte di una problematica che tende ad una sostanziale riduzione spontanea con la sola terapia posizionale e che rimane di natura cosmetica. Nelle forme posizionali che rimangono severe oltre gli otto mesi di vita si può considerare il trattamento chirurgico, rivolto oltre che alla correzione cosmetica della regione occipitale a ridurre la progressione di una crescita torsionale delle strutture emifacciali omolaterali. Per le forme sinostotiche è invece indicata la correzione chirurgica che consiste in una cranioplastica espansiva della regione cranica occipitale omolaterale e ha l'obiettivo di bloccare la crescita compensatoria della regione cranica frontale controlaterale, fornendo un equilibrio più armonico dello spazio intracranico per lo sviluppo e la crescita delle strutture cerebrali.

Tecnica “combinata” neurochirurgico-maxillofaciale

Laura Valentini

Fondazione IRCCS

Istituto Neurologico C. Besta

Milano

F. Mazzoleni Monza

S. Visintini, C. Casali, V. Saletti, P. Cortellazzi, A. Erbetta, A. Bozzetti

INTRODUZIONE: Mentre la correzione delle scafocefalie e delle sinostosi che riguardano la volta posteriore possono essere corrette con ottimi risultati in ambito monospecialistico neurochirurgico, le monosinostosi e le polisinostosi anteriori con interessamento delle orbite beneficiano di un trattamento multidisciplinare, il cosiddetto “craniofacial team”. I criteri di trattamento sono però differenti per le due specialità, per cui è necessario tempo e plasticità da parte degli specialisti per riuscire ad armonizzare il lavoro delle due équipes. Per esempio, le fissazioni rigide sono preferibili per il settore orbitario, ma sono mal applicabili sulla volta in rapida crescita; inoltre i quadri malformativi una tal varietà interindividuale, da necessitare che il team multippecialistico elabori un specifico programma di correzione ad hoc per ogni singolo caso.

Scopo di questa revisione è quello di analizzare i pro e contro del trattamento multipspecialistico, bilanciando da un lato la durata, le perdite ematiche e il numero degli interventi con le due metodiche, neurochirurgica e combinata e dall'altro i risultati estetici e funzionali a lungo termine.

CASISTICA: La plagiocefalia anteriore può presentarsi isolata, oppure all'interno di un quadro di polisinostosi; la chiusura delle altre suture può non essere evidente contestualmente alla diagnosi di chiusura di una coronarica, ma avvenire in sequenza, a distanza di mesi dalla correzione della plagiocefalia anteriore. La casistica che presentiamo riguarda 35 casi di plagiocefalia operati alla FINNCB. Sin dal 2004 è iniziata una collaborazione con la chirurgia maxillofaciale, per cui 18 bambini sono stati operati con metodica “combinata”. 15 erano sinostosi isolate, 20 plagiocefalie anteriori nel contesto di una polisinostosi;

Tutti i casi sono stati operati mediante un lembo bicoronarico a zig-zag, confezionamento con trapano ad alta velocità di craniectomie multiple della volta anteriore, rimodellamento e rotazione degli opercoli frontali; in tutti i casi sono state effettuate trasfusioni, che dal 2005 sono di microsacche di emazie ultrafiltrate e plasma, provenienti da monodonatore; il volet frontorbitario è stato rimosso e rimodellato, rifissandolo con punti di seta nei casi operati dai soli neurochirurghi, con placche in titanio oppure riassorbibili e ipercorrezione nei casi operati in “combinata”. Non vi sono stati ematomi né infezioni, né complicanze parenchimali.

Verranno presentati i risultati estetici a distanze delle tre metodiche, confrontando le TAC volumetriche pre e postoperatorie.

RISULTATI: Nella plagiocefalia anteriore i risultati migliori a lungo termine sono stati ottenuti con la tecnica della fissazione rigida, seguiti da quelli con la fissazione riassorbibile; in questi casi dopo un iniziale buon risultato estetico, vi è stata una tendenza alla recidiva tardiva, anche se meno marcata che nei casi operati da un team puramente neurochirurgico, senza alcuna fissazione. Svantaggio della fissazione rigida è la necessità del reintervento per la rimozione delle placche, che deve essere effettuato entro l'anno dal posizionamento, pena la difficoltà di estrazione delle viti, che vengono a lungo termine inglobate dall'osso in crescita. Nei casi in cui la plagiocefalia era parte di un quadro polisinostotico, il reintervento per la rimozione delle placche feriva la possibilità di effettuare la correzione posteriore, coincidendo all'incirca con il periodo di chiusura precoce delle suture lambdoidi.

Craniostenosi sagittale: risultati di una tecnica “open”

Laura Valentini

Fondazione IRCCS

Istituto Neurologico C. Besta

Milano

S.Visintini, V.Saletti, P.Cortellazzi, A.Erbetta, S. Di Carlo and C.L..Solero

INTRODUZIONE: E' stato prospettato che la scafocefalia dovuta alla chiusura della sutura sagittale sia una malformazione che richiede correzione solo per una finalità cosmetica, mentre sono possibili complicanze funzionali, come ritardo e genesi di CM1, conseguenti al mancato trattamento. Sono più di 20 le tecniche proposte per la correzione della craniostenosi sagittale negli ultimi decenni, proprio per la difficoltà di comparare i risultati; l'efficacia cosmetica e funzionale di alcune di esse è discutibile. Scopo di questa revisione è descrivere la tecnica “open” utilizzata alla FINCB negli ultimi 20 anni, bilanciandone i risultati estetici e funzionali con le complicanze.

CASISTICA: La casistica raccoglie 75 casi operati negli ultimi 10 anni alla FINCB: l'età media all'intervento era compresa fra i 3-36m. (media 10).

Criterio di indicazione al trattamento è stato che i bambini presentassero una chiusura completa della sutura sagittale alla CT volumetrica.

La ricostruzione veniva programmata sulla base di questo esame; in tutti i casi è stata effettuata una esposizione mediante lembo bicoronarico a zigzag; con il trapano ad alta velocità venivano effettuate delle craniectomie multiple parasagittali, ampliate poi con pinze ossivore, da 3 cm davanti alle coronariche fino al livello delle suture lambdoidi, a formare due ampi lembi liberi fronto-temporo-parietali, che venivano poi bi oppure tripartiti; punto chiave della tecnica poi è stata l'aggiunta di 2-4 soluzioni di continuo traverse sul ponte osseo residuo a livello del seno sagittale superiore, per permette la crescita verticale del cranio e prevenire l'insorgenza di CM1.

Una correzione dell'ipertrofia marcata delle bozze frontali è stata effettuata mediante craniectomie radiali in aggiunta alla tecnica classica in 3 casi.

Tutti i bambini eccetto due sono stati trasfusi con sangue e plasma nel periodo perioperatorio. E' stato necessario effettuare una seconda correzione in tre casi, 1 due per stenosi residua posteriore e in una per stenosi pterionale; in tutti gli altri casi il risultato estetico è stato soddisfacente. Non vi è stata mortalità né morbilità neurologica. Le complicanze sono state: una raccolta liquorale che ha richiesto numerose revisioni di ferita; due soluzioni di continuità ossee al vertice, per una delle quali è stato tentato un impianto alloplastico fallito ed è in attesa di intervento di ricostruzione mediante duplicazione ossea autologa. La degenza postoperatoria media è stata di 4 gg, senza ricovero in terapia intensiva, dal 2004 quando venne applicato il nuovo protocollo anestesilogica, che prevede la trasfusione preventiva con microsacche ultrafiltrate da monodonatore; si è ridotto ad una percentuale inferiore al 10% anche il numero di bambini che ha richiesto trasfusioni dopo la fine dell'intervento chirurgico. Nessun paziente ha presentato reazioni né complicanze a distanza dovute alla pratica trasfusionale.

CONCLUSIONI:

Questa serie ha presentato una bassa percentuale di complicanze e un buon risultato estetico applicando una tecnica open, associate ad un protocollo trasfusionale; è risultata anche efficace nella prevenzione della genesi di CM1. I risultati migliori dal punto di vista estetico, in termini di correzione sia del Cranial Index, che del Vertical Index, si sono ottenuti quando i pazienti venivano sottoposti al trattamento prima dei 6 mesi.

Le plagiocefalie posizionali

Gian Vincenzo Zuccotti

Dipartimento Materno-Infantile

Università degli Studi di Milano, AO Luigi Sacco

Milano

Le asimmetrie craniali possono essere presenti alla nascita o svilupparsi nei primi mesi di vita. Nell'ultimo decennio si è assistito ad un incremento delle diagnosi di plagiocefalia posizionale. Senza dubbio ciò è coinciso con la pubblicazione nel 1992 delle linee guida dell'American Academy of Pediatrics riguardo alla prevenzione della Sudden Infant Death Syndrome (SIDS) che raccomandano la posizione supina durante il sonno per tutti i neonati. L'aderenza dei genitori alle linee guida ha permesso una drastica riduzione dei casi di SIDS (40%) e, concomitantemente, un aumento dei casi di anomalie craniali. Compito del pediatra è riconoscere tempestivamente i casi di plagiocefalia posizionale, eseguire una diagnosi differenziale di esclusione nei confronti di possibili sindromi malformative e infine fornire consigli posturali adeguati alle famiglie per evitare l'instaurarsi di deformità permanenti.

Le asimmetrie del cranio possono essere già presenti alla nascita a causa di fattori di compressione meccanica uterina come ad esempio avviene nei parti gemellari o dopo applicazione di forcipe o ventosa ostetrica; in questi casi solitamente la forma del cranio si normalizza senza necessità di alcun intervento. I nati pretermine, spesso sottoposti a ventilazione meccanica assistita per lunghi periodi e con ossa craniche ancora molto cedevoli, spesso sviluppano una plagiocefalia occipitale per azione delle forze gravitazionali, anch'essa è risolvibile con la graduale mobilizzazione del neonato non appena le condizioni lo permettano. Ancora, nel caso di presenza di ematoma dello sternocleidomastoideo da trazione durante il parto, la posizione antalgica che il neonato assume (torcicollo) può causare una asimmetria occipitale monolaterale.

La diagnosi di plagiocefalia posizionale si basa quasi esclusivamente sulla anamnesi e sull'esame obiettivo, raramente sono necessari esami strumentali. Tomografia assiale computerizzata e risonanza magnetica nucleare sono indicate solo nei casi più gravi dove sia essenziale escludere la presenza di una vera craniostenosi o di una sindrome malformativa. La prevenzione e il trattamento di queste anomalie possono essere effettuate educando i genitori a porre il neonato/lattante già dalle prime settimane di vita in posizione prona quando è sveglio, ciò, oltre ad evitare possibili deformità craniche rinforza il cingolo scapolare e sollecita lo sviluppo neuromotorio del bambino. Con tali accorgimenti il miglioramento della plagiocefalia è evidente già dopo 2 mesi. L'utilizzo di elmetti modellanti è ancora controverso, comunque applicabile solo se le manovre posturali non hanno dato esito soddisfacente.

Informazioni

Sede

Il Corso si svolge presso il Museo Nazionale della Scienza e della Tecnologia "Leonardo da Vinci" (via San Vittore 21 Milano)
dal 2 al 4 marzo 2011.

La registrazione avviene presso la Segreteria del Corso primadell'inizio del congresso, dalle ore 8.30 alle ore 9.

Accreditamento ECM e Attestati di partecipazione

La Fondazione Mariani ha fatto richiesta di accreditamento per l'attribuzione dei crediti formativi per le seguenti categorie professionali: Medici, Psicologi, Infermieri e Infermieri Pediatrici.

Al termine dei lavori verrà distribuito un attestato di partecipazione.

Lingue ufficiali

Il Corso si svolgerà in italiano e inglese: sarà disponibile la traduzione simultanea continua.

Per informazioni potete consultare il nostro sito internet

www.fondazione-mariani.org