

ANOMALIE DEL CONTORNO CRANICO E CRANIOSINOSTOSI

www.fisiokinesiterapia.biz

***ERA L'UOMO PIU' BRUTTO CHE VENNE
SOTTO IL IO.***

***ERA CAMUSO E ZOPPO D'UN PIEDE, LE
SPALLE ERAN TORTE, CURVE E
RIENTRANTI SUL PETTO.***

***IL CRANIO AGUZZO IN CIMA E RADO IL
PELO FIORIVA.***

OMERO ILIADE libro II vv. 126-129

CRANIOSINOSTOSI: principali forme

trigonocefalia

dolicocefalia

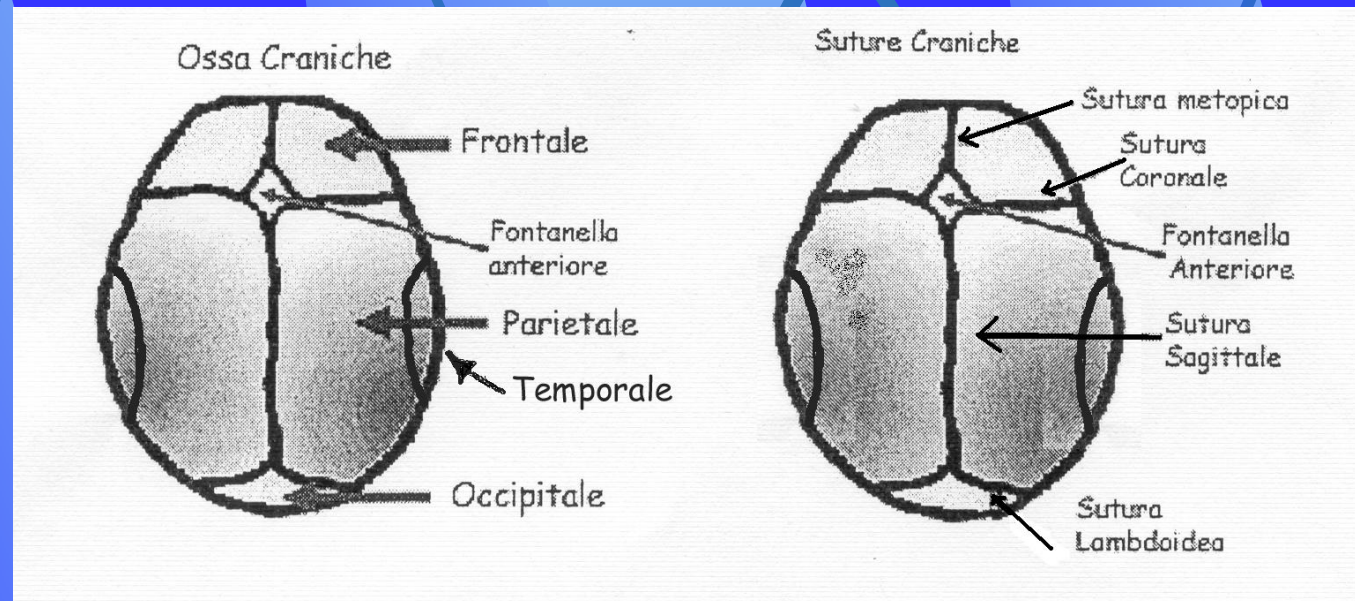
brachicefalia anteriore e posteriore

plagiocefalia anteriore e posteriore

cranio a trifoglio

CRANIOSINOSTOSI: E' IL RISULTATO DELLA PRECOCE FUSIONE DI UNA O PIU' SUTURE CRANICHE

FREQUENZA: 1/2000



ETA' DI CHIUSURA:

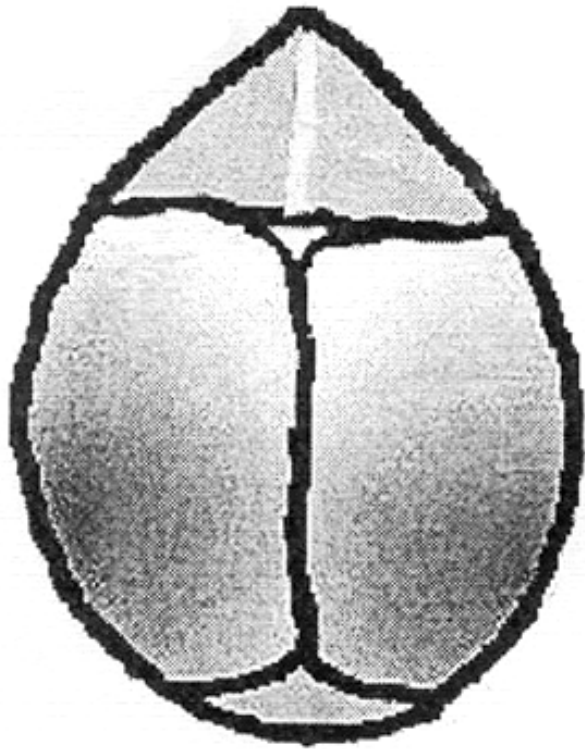
METOPICA A 2 ANNI DI VITA

LE ALTRE A 18-20 ANNI

TRIGONOCEFALIA

CHIUSURA ANTERIORE AL 2° ANNO DI VITA, NELLE FORME PIU' GRAVI CONNATALE.

Trigonocefalia
(fusione precoce della sutura metopica)



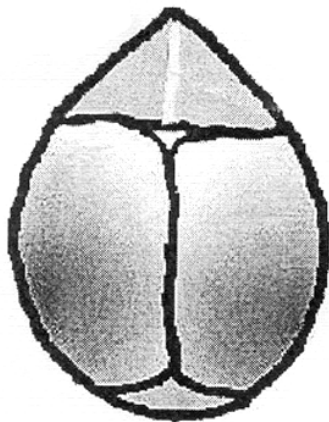
FORME CLINICHE:

- Cordone palpabile in corrispondenza della metopica, senza alterazioni del contorno del cranio.
- Forme intermedie
- Sinostosi verificatasi più precocemente (anche in periodo pre-natale) con evidente deformazione trigonocefalica.

TRIGONOCEFALIA: trattamento chirurgico

FORME LIEVI: non vanno trattate; se necessario rimodellamento, ma senza intervento intracranico maggiore.

Trigonocefalia
(fusione precoce della sutura metopica)



FORME INTERMEDIE: vanno trattate solo se si presume un impatto importante sullo sviluppo neuro-evolutivo o per richiesta specifica e decisa dei genitori.

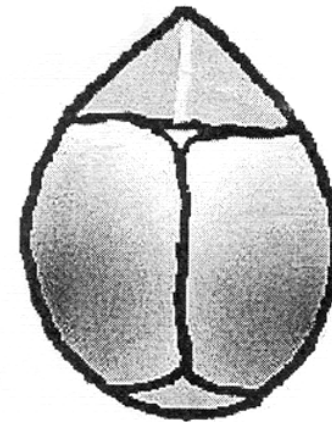
FORME GRAVI: vanno trattate con intervento comprensivo di chirurgia intracranica maggiore che deve correggere sia la recessione sopraorbitaria che l'ipotelorismo che l'aumentata pressione intracranica

TRIGONOCEFALIA: trattamento chirurgico

... QUANDO TRATTARE ?

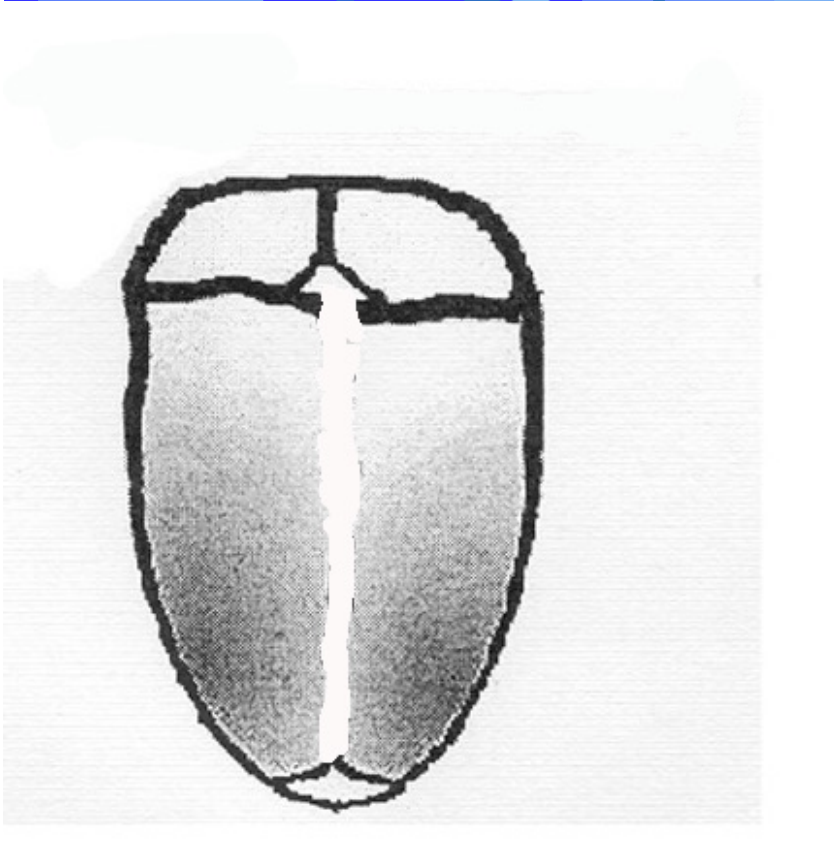
NON PRIMA DEL 5° - 6° MESE DI VITA, in quanto l'intervento chirurgico richiede una struttura ossea ben consolidata.

Trigonocefalia
(fusione precoce della sutura metopica)



DOLICOCEFALIA

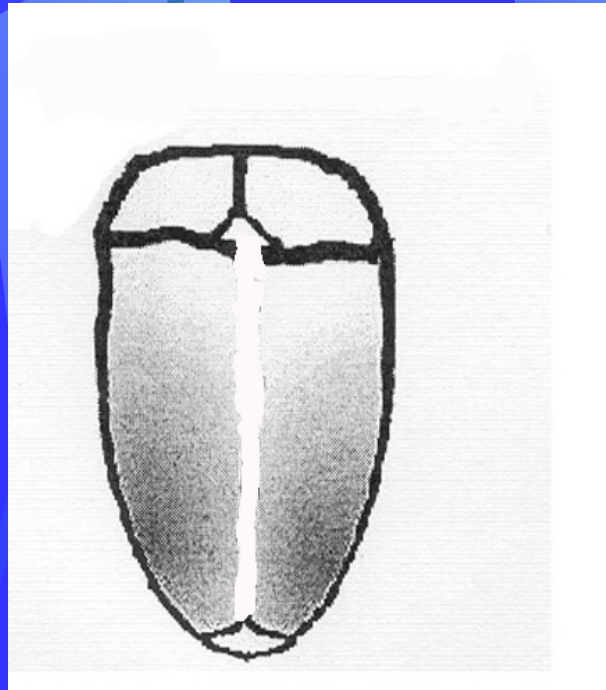
FORME CLINICHE:



- Dolicocefalia patologica da precoce chiusura della sutura sagittale, non risolve spontaneamente.

- Nel bambino pretermine legata alla sua permanenza in incubatrice (consistenza del materassino aumentata, ridotto tono muscolare del collo). Si risolve spontaneamente entro il 3° mese di vita.

DOLICOCEFALIA: trattamento chirurgico



Al 3° MESE DI VITA , in quanto l'intervento non prevede un rimodellamento delle ossa coinvolte e quindi non necessita di una struttura ossea particolarmente consolidata.

PLAGIOCEFALIA

(testa asimmetrica)

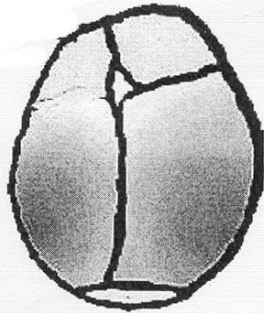
FORME CLINICHE:

- Da posizione del neonato in culla; prevalentemente si tratta di plagiocefalia posteriore, aumentata in percentuale dal 5% al 40% in seguito alle raccomandazioni dell' American Academy of Pediatrics per ridurre il rischio di SIDS. Si risolve spontaneamente variando la posizione del bambino in culla. Va esclusa una asimmetria da torcicollo da altra patologia dello sternocleidomastoideo (ematoma, altri versamenti, esiti di trauma...)
- Da precoce chiusura di una sutura emicoronale (anteriore) o emilambdoidea (posteriore).

PLAGIOCEFALIA

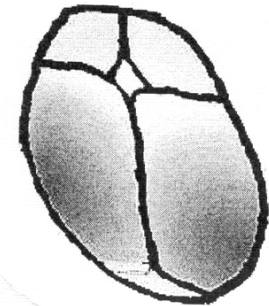
ANTERIORE: chiusura precoce di una sutura emicoronale.

Plagiocefalia anteriore
(fusione precoce di una emisutura coronale)



POSTERIORE: chiusura precoce di una sutura emilambdaidea.

Plagiocefalia posteriore
(fusione precoce dell'emisutura lambdaidea)



DIAGNOSI DIFFERENZIALE: se si tratta di un rimodellamento posizionale, la testa presenta appiattimento monolaterale posteriore associato a prominente occipitale controlaterale e frontale ipsilaterale con orecchio anteriorizzato. Nella sinostosi unilambdaidea, l'appiattimento posteriore è associato a prominente parietale controlaterale con eventuale lieve prominente del frontale controlaterale. L'orecchio in questo caso è normale o spostato anteriormente ed è presente prominente occipitomastoidea ipsilaterale.

CRANIOSINOSTOSI: classificazione

primitive si verificano quasi sempre per cause genetiche

- semplici o isolate (poco frequenti)
- complesse interessano più di una sutura e/o sono associate ad altre malformazioni e/o fanno parte di sindromi genetiche (Apert, Crouzon, Pfeiffer)

CRANIOSINOSTOSI

isolate

associate ad altre malformazioni:

- anomalie degli arti 84%
- anomalie dell'orecchio 38%
- cardiopatie congenite 23%

CRANIOSINOSTOSI: INDAGINE POSSUM

-craniosinostosi	166
-craniosinostosi + anom. arti	47
-craniosinostosi + anom. orecchio	93
-craniosinostosi + cardiopatie congenite	76
-craniosinostosi + tutte le anom. precedenti	22

CRANIOSINOSTOSI: classificazione

secondarie: sono molto eterogenee:

- malformazioni del SNC: mancato accrescimento dell'encefalo, oloprosencefalia, encefalocele
- endocrinopatie: ipertiroidismo, pseudoipertiroidismo ipofosfatasia
- mal. metaboliche: mucopolisaccaridosi
- pat. emato-immunologica: anemia falciforme, talassemia, sindrome da iper IgE (scafocefalia da chiusura precoce dell sagittale e lambdoidea)
- teratogeni in gravidanza: idantoina, retinoidi, ac. valproico, trimetadione, aminopterina/methotrexate, inalazione di benzina (scafocefalia)

CRANIOSINOSTOSI: genetica molecolare

I geni recettori dei fattori di crescita dei fibroblasti (FGFRs) ed il gene TWIST sono responsabili delle forme più comuni di craniosinostosi

I recettori dei fattori di crescita dei fibroblasti (FGFRs) sono costituiti da 4 diverse proteine codificate da 4 geni situati su diversi cromosomi, cui si lega un numeroso gruppo (26 proteine) di fattori di crescita (FGFs).

CRANIOSINOSTOSI genetica molecolare:

Dai dati della letteratura inerente i FGFRs si evidenzia:

- il FGFR4 non sembra coinvolto nelle patologie con craniosinostosi
- le mutazioni nei FGFRs sono altamente non casuali
- la quasi totalità delle mutazioni sono situate su FGFR2 (eccezione: una mutazione su FGFR1 associata alla s. di Pfeiffer e due mutazioni su FGFR3*)

*Esiste una correlazione tra questa mutazione e la craniostenosi da chiusura precoce della coronale (D.M.Moloney 1997)

CRANIOSINOSTOSI: visita pediatrica

- ricercare altre malformazioni o deformazioni associate
- escludere una deformazione da posizione (raccomandazioni AAP per la SIDS, presenza di torcicollo o di altra patologia dello sterno-cleido-mastoideo)
- valutare la eventuale associazione con RM e/o motorio
- valutare gli organi di senso (orecchio, occhio)
- escludere il verificarsi di aumento della pressione intracranica, talvolta improvvisa (vomito e cefalea) o più subdola (lenta fino a edema papillare, atrofia ottica e perdita della visione)
- saper riconoscere altri sintomi meno specifici come apnea nel sonno, stridore laringeo, ridotta acuità auditiva.

CRANIOSINOSTOSI: follow-up clinico

- visita clinico-dismorfologica
- indagini strumentali

CRANIOSINOSTOSI: diagnosi

Ecografia: permette di verificare l'eventuale associazione con malformazioni cerebrali, il contorno, la grandezza e la simmetria dei ventricoli.

TAC tridimensionale e TAC spirale: è l'indagine di scelta in quanto ci evidenzia le suture in modo inequivocabile

RMN: indicato solo in caso di malformazioni del SNC associate

Scintigrafia delle suture: sfrutta la captazione di fosfonati marcati Tc 99 m da parte delle suture (che prova l'attività della sutura). Oggi obsoleta perché sostituita dalla TAC tridimensionale

CRANIOSINOSTOSI: trattamento chirurgico – obiettivi

- a) mantenere una pressione endocranica normale o riportarla alla norma
- b) assicurare una normale crescita del cervello e del cranio
- c) migliorare la funzione visiva, fonetica, nasale e masticatoria
- d) evitare complicazioni psicologiche sia nel bambino che nei familiari a causa dell'aspetto fisico

CRANIOSINOSTOSI: trattamento chirurgico

Dolicocefalie (sutura sagittale) a tre mesi

Trigonocefalia, brachicefalia (ant. e post.),
plagiocefalia (ant. e post.) a 5-6 mesi

Forme lievi (p.e. cordone sulla coronale) non si
dovrebbero operare, si operano solo se lo
richiedono esplicitamente i genitori

CRANIOSINOSTOSI: trattamento chirurgico e complicanze

Le complicanze si verificano in circa il 7% dei casi e sono per lo più generiche postoperatorie, più raramente specifiche (idrocefalo, perdita subacuta di liquor, convulsioni) raramente decesso.

Le complicanze sono più frequenti

- nei secondi interventi
- nel trattamento delle sinostosi coronali bilaterali
- nelle sinostosi multiple
- cranio a trifoglio