



*Le guide degli esperti dell'ospedale pediatrico Bambino Gesù su labiopalatoschisi e craniostenosi. Le informazioni per i genitori sull'iter diagnostico e di cura*



Roma, 7 luglio 2018 - Due guide, una dedicata alla labiopalatoschisi e l'altra alle craniostenosi, per orientare i genitori nella gestione di queste patologie di grande impatto sia per i bambini che ne sono affetti che per le loro famiglie. I due documenti sono stati realizzati dagli esperti di Chirurgia Plastica e Maxillofacciale guidati dal prof. Mario Zama e di Neurochirurgia diretti dal prof. Carlo Efsio Marras, in occasione dell'Open Day promosso dall'Associazione Genitoriale BA.BI.S. onlus La Banda dei Bimbi Speciali in collaborazione con il Centro per Le Malformazioni Craniofacciali dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

L'appuntamento è per oggi, 7 luglio, presso la sede di Roma-San Paolo: una giornata di consulenze mediche gratuite, informazioni, approfondimenti scientifici, confronto tra famiglie, associazioni, medici, infermieri, logopedisti e racconto delle esperienze di genitori ed ex pazienti.

### **Guida alla labiopalatoschisi: cosa è, come gestirla**

La labiopalatoschisi, conosciuta come "labbro leporino", è la più comune anomalia congenita del cranio e del volto: in Europa ne soffre 1 bambino su 700. L'impatto estetico-funzionale e psicologico è forte, il percorso terapeutico è molto impegnativo, dura 18-20 anni e, nelle situazioni più complesse, è caratterizzato da una lunga serie di interventi chirurgici. Per questo motivo è importante che le famiglie e i pazienti siano sostenuti e accompagnati dalla diagnosi prenatale fino al termine delle cure presso un unico Centro di riferimento e da un team di specialisti - dal chirurgo plastico allo psicologo - che si occupi di ogni aspetto della patologia.

La labiopalatoschisi è una malformazione congenita caratterizzata dalla presenza di una schisi, ovvero

l'interruzione dei tessuti della faccia e della cavità orale (naso, labbra, gengive, palato) dovuta alla loro mancata fusione. L'anomalia può presentarsi sotto varie forme e con diversi gradi di gravità.

È una patologia complessa che può comportare alterazioni funzionali legate alla deglutizione, al linguaggio, all'udito. Le cause non sono note: ad oggi è considerata una malformazione multifattoriale, legata cioè a fattori genetici, ambientali, assunzione di alcol, droghe o farmaci durante la gravidanza.

Ogni anno al Bambino Gesù vengono presi in cura circa 200 nuovi casi e attualmente sono seguiti in follow-up oltre 2.000 bambini e ragazzi colpiti dalla malformazione. La prognosi generale è buona - spiegano gli specialisti - i bambini con labiopalatoschisi, infatti, cresceranno per condurre una vita sana e normale.

Oltre alle informazioni sulla patologia, sulla diagnosi e sull'iter terapeutico, nella guida degli esperti dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù viene dedicato ampio spazio alle tecniche di allattamento al seno, a volte difficoltoso per il neonato a causa della conformazione del labbro che non permette l'attacco a ventosa sull'areola materna e alla comunicazione tra bocca e naso nella palatoschisi.

Per ogni tipo di malformazione viene indicata la posizione più adatta: a "pallone di rugby" in caso di labioschisi; per la palatoschisi si prevede la postura "australiana", posizione semi-eretta del bambino, seduto cavalcioni sulla gamba della mamma.

Il percorso terapeutico (tecnica chirurgica appropriata, tempistica delle operazioni, intervalli tra controlli) è programmato caso per caso. Un team multidisciplinare composto da chirurghi plastici, genetisti, infermieri specializzati, logopedisti, logopedisti disfagisti, otorinolaringoiatri, odontoiatri, psicologi, in maniera coordinata effettua diagnosi, pianifica gli interventi, offre assistenza (medica, chirurgica, psicologica) ai bambini nelle diverse fasi della loro crescita, informa e dà sostegno alle famiglie, spesso fin dal periodo gestazionale.

Per le famiglie è attivo anche un servizio di counseling telefonico (06 68592315) e informatico ([psp.chplastica@opbg.net](mailto:psp.chplastica@opbg.net)). Le richieste di supporto sono gestite dal personale sanitario dell'unità operativa di Chirurgia Plastica e Maxillofacciale in collaborazione con BA.BI.S. onlus La Banda dei Bimbi Speciali, un'associazione di genitori accreditata presso il Bambino Gesù che accoglie famiglie e pazienti adulti, importante punto di riferimento per i pazienti più piccoli.

### **Guida alle craniosinostosi: le varie forme, la diagnosi, la cura**

Le craniosinostosi, o craniostenosi, sono malformazioni del cranio e della faccia causate dalla fusione precoce e patologica di una o più suture craniche. Le suture sono i punti di unione delle ossa del cranio che aumenta di volume, sotto la spinta del cervello, per il 95% entro la fine del secondo anno di vita. In questo processo di sviluppo è indispensabile che tutte le suture siano aperte e funzionanti correttamente.

Esistono varie forme, da quelle che coinvolgono una sola sutura (scafocefalia, trigonocefalia, plagiocefalia, brachicefalia), a quelle sindromiche, che interessano, cioè, più suture. L'incidenza totale delle craniosinostosi oscilla da 1 caso ogni 5.000 nati vivi della scafocefalia a 1 caso ogni 100.000/160.000 della sindrome di Apert.

Il processo di fusione prematura provoca deformazioni della scatola cranica e di alcune strutture della faccia (orbite, naso, mascella superiore, mandibola) differenti a seconda della sutura coinvolta e può generare alcune disfunzioni come fenomeni di compressione cerebrale, ostacoli al deflusso venoso, aumento della pressione intracranica.

La diagnosi di craniostenosi viene fatta alla nascita. La malformazione infatti è già presente e, in genere, evidente. Nei pochi casi dubbi si ricorre all'esame ecografico delle suture. All'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, in caso di conferma della diagnosi, il piccolo paziente viene sottoposto ad una serie di visite ed esami specialistici (genetista, chirurgo plastico craniofacciale, neurochirurgo, cardiologo, TAC) in regime di day hospital.

In particolare, per verificare una sospetta ipertensione endocranica viene eseguita l'ecografia dei nervi ottici, mentre per valutare la presenza di anomalie del cervello, della rete vascolare e per programmare le fasi dell'operazione di correzione, si esegue la TAC del cranio, del massiccio facciale e della mandibola.

Il trattamento delle craniosinostosi è chirurgico e ha lo scopo di riaprire le suture fuse prematuramente e di rimodellare il cranio e le strutture scheletriche compromesse. Con l'intervento, eseguito da un'équipe di chirurghi plastici craniofacciali e neurochirurghi, viene aumentato lo spazio a disposizione del cervello e delle reti vascolari per prevenire possibili deficit funzionali. La correzione chirurgica di questo tipo di malformazioni - sottolineano gli specialisti del Bambino Gesù - è quasi sempre risolutiva.

Il team multidisciplinare (chirurghi plasticcraniofacciali, neurochirurghi pediatri, genetisti, oculisti, otorinolaringoiatri, odontoiatri e ortodontisti, psicologici, assistenti sociali e altri specialisti che, a seconda del caso, si rendono necessari) del Centro per le Malformazioni Craniofacciali del Bambino Gesù segue con controlli periodici il percorso di crescita di tutti i bambini operati, per verificare che non insorgano anomalie o problemi durante lo sviluppo. Anche per questa patologia, le famiglie possono ricevere supporto e informazioni contattando 06 68592315.

### **Il Centro per le Malformazioni Craniofacciali del Bambino Gesù**

Il Centro per le Malformazioni Craniofacciali del Bambino Gesù è Centro di riferimento per la diagnosi e il trattamento di tutte le forme di entrambe le patologie. Ogni anno vengono seguiti circa 40 nuovi casi di piccoli pazienti con craniosinostosi, mentre i nuovi casi di labiopalatoschisi sono oltre 200, pari a più del 25% del totale dei bambini nati in Italia con questa anomalia.