

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI

Marzo 2013

numero 3

CASI INDIMENTICABILI

Meglio uno che niente

Luisa Marolla

Pediatra di famiglia, Roma

Luca nasce dopo un'ottima gravidanza, a termine, di peso 3,300 kg; sarebbe un bel bambino, ma... ha un orecchio appena abbozzato! Non mi era mai capitato e non ne sapevo niente. Sul foglio di dimissione leggo che sono stati effettuati un ECG, una visita cardiologica e un'ecografia cerebrale, esami non routinari in quel punto nascita; chiedo timidamente alla mamma cosa le hanno detto. La mamma mi dice che le hanno fissato un appuntamento per gli ABR, una visita ORL e una TAC cerebrale. Appena la mamma esce dallo studio mi precipito a cercare qualcosa sull'argomento su PubMed e scopro che questa malformazione si definisce come **microtia** – di vari gradi a seconda della dimensione dell'abbozzo dell'orecchio esterno – o **anotia** (quando manca del tutto). Ha una prevalenza di 1/6000-10.000 nuovi nati; è più frequente nel sesso maschile e nel 10% dei casi è bilaterale. Il più delle volte si tratta di una malformazione isolata. Può essere però anche espressione di sindromi plurimalformative, che coinvolgono strutture della I^a e II^a arca branchiale. Le malformazioni più frequentemente associate sono l'ipoplasia mandibolare, la microsomia emifacciale, anomalie oculari, alterazioni della colonna vertebrale. Le anomalie cerebrali sono: ipoplasia del ponte encefalico, agenesia del corpo calloso, idrocefalo, microcefalo, encefalocele. Sembra che l'origine risieda in una sofferenza vascolare del mesoderma cefalico per una anomalia dell'arteria stapedia che si verifica approssimativamente verso la 30^a-45^a giornata di gestazione (Gorlin RJ, et al., 1963); fattori genetici sono stati presi in considerazione, ma non si conosce il loro ruolo. È stato anche ipotizzato il coinvolgimento di altri fattori nello sviluppo della sindrome: assunzione di alcuni farmaci (cocaina, talidomide, acido retinico, tamoxifene) da parte della madre in gravidanza, fattori ambientali (insetticidi, erbicidi), tiroidite materna e diabete materno (Wang et al., 2002). Ripenso a Luca e mi sembra di poter escludere la forma plurimalformativa, in quanto l'encefalo è normale; non si nota neanche ipoplasia mandibolare. La mamma riferisce di non avere nessuna malattia e di non aver assunto farmaci in gravidanza. Rivedo Luca dopo la visita ORL e la mamma mi riferisce che gli ABR sono normali nell'orecchio sano e che l'ORL ha sconsigliato l'esecuzione della TAC, in quanto sostiene essere del tutto inutile, perché certamente l'orecchio medio del lato affetto è alterato e non recuperabile, e che semmai la si eseguirà solo prima dell'intervento di ricostruzione dell'orecchio esterno verso i 10-12 anni. Non sono soddisfatta; è vero che un orecchio può

bastare per lo sviluppo del linguaggio, ma se nel caso di una cataratta a un occhio si deve intervenire prestissimo per permettere una visione binoculare, perché non ci si comporta nello stesso modo per ottenere un udito migliore? Cerco ancora su internet, ma questa volta uso *google* e trovo più siti che si occupano di microtia e di tutte le possibili soluzioni. In tutti i casi il problema che viene affrontato è quello estetico, in quanto in tutti viene ribadito che anche l'orecchio medio è malformato e irrecuperabile. Unica soluzione, nei casi bilaterali è l'impianto di un BAHA dietro l'orecchio che, bypassando l'orecchio medio, raggiunge l'orecchio interno che in tutti i numerosi casi studiati è sempre sano. Insomma quel che vale per gli occhi non vale per le orecchie! L'intervento sull'occhio nel caso di cataratta congenita è un intervento facile, quello sull'orecchio è molto complicato per la necessità di ricostruire le strutture dell'orecchio medio e anche molto rischioso, vista la vicinanza con il nervo facciale. Le casistiche più ampie sono del dottor Sabbagh a Londra e del dottor Bonilla in Texas: l'età minima per l'intervento è di 7-10 anni; si tratta di intervento esclusivamente estetico con utilizzo di cartilagine costale per la ricostruzione del padiglione o di impianto di una protesi; spesso si rende necessario eseguire più di un intervento. In conclusione: Luca cresce, sorride, lalla. Ci sente, parlerà normalmente, avrà qualche difficoltà in ambienti rumorosi e per sentire la TV e ... non capirà mai da dove viene la voce della mamma che lo chiama! L'iniziale rabbia davanti alla proposta dell'ORL di non fare nulla e di restare in attesa fino alla seconda infanzia è sbollita e il mio delirio di onnipotenza si è ridimensionato di fronte alle evidenze.