

MeB – Pagine Elettroniche

Volume II

Gennaio 1999

numero 1

IL PUNTO SU

Le craniosinostosi, viste dal pediatra

Giorgio Bartolozzi¹, P.A. Donati²

¹ *Dipartimento di Pediatria - Università di Firenze* ² *Sez. di Neurochirurgia Pediatrica - Azienda ospedaliera Meyer, Firenze*

Capita abbastanza spesso al pediatra di riscontrare durante la visita di un bambino nei primi mesi di vita un'asimmetria della testa. Per prima cosa il pediatra guarda attentamente la testa dei genitori, per scoprire se uno di essi non presenti una deformazione simile a quella del bambino che sta visitando. Poi procederà alla misurazione della circonferenza della testa, come in ogni altro bambino, e infine riporterà il dato riscontrato sul grafico della circonferenza cranica, a seconda del sesso e dell'età.

Nel frattempo porrà le prime diagnosi differenziali, che vengono ricordate in ordine di frequenza:

1) **deformità della testa, in seguito alla posizione che il bambino usa tenere comunemente quando sta sdraiato:** si tratta in generale di deformità caratterizzate da un appiattimento e quindi dalla perdita della rotondità del capo, per lo più in sede parieto-occipitale, da un lato (quasi sempre il destro) o dall'altro; palpatoriamente in corrispondenza dell'appiattimento, con una certa frequenza, si riscontra craniotabe (rachitica?), di entità diversa. Una volta che si sia creato un piccolo appiattimento, la posizione sdraiata, tenuta costantemente dal bambino dei primi mesi di vita, farà sì che quando egli ruoterà la testa, finirà su quell'appiattimento, rendendolo sempre più evidente. A volte è tutta l'emifaccia da un lato che viene spostata in avanti, come si evidenzia guardando dall'alto il perimetro della testa, in questo caso può mancare l'appiattimento, per cui il cranio, pur essendo non corrispondente da un lato e dall'altro, presenta le sue curvature normali. Di recente è stato osservato un aumento di queste deformazioni, da quando, per evitare il rischio di una SIDS, i lattanti vengono tenuti a dormire in posizione supina.

2) **cefaloematoma** (tumefazione fluttuante, che si arresta in corrispondenza delle suture, richiede molti giorni o settimane per scomparire, può andare incontro anche a ossificazione) e tumore da parto (edematoso, spesso con lesioni della cute superficiale, in corrispondenza del segmento presentato, non fluttua, scompare in qualche giorno)

3) **deformazioni della testa**, legate alla posizione fetale, scompaiono in qualche settimana

4) **craniosinostosi (CS) semplice**, che sarà l'argomento di questo trattamento.

5) **sinostosi complessa cranio-facciale**, cui verrà fatto cenno successivamente

6) **deformazioni delle ossa del cranio**, in corso di malattie del metabolismo e nelle anemie croniche: come nelle mucopolisaccaridosi e nella talassemia; si tratta di situazioni molto rare

7) **frattura depressa del cranio**, in seguito a un trauma, fortunatamente molto rara

La diagnosi differenziale, nei casi dubbi, è completata dallo studio radiografico del cranio, che quando non si tratta di craniosinostosi, mostra la pervietà di tutte le suture.

L'interesse del pediatra per le craniosinostosi, deriva dal fatto che quando vi sia la chiusura prematura di più di una sutura, le conseguenze non sono solo cosmetiche, ma possono portare a un aumento della pressione endocranica, a perdita della visione e a lungo andare possono interessare lo sviluppo neuro-motorio e le relazioni sociali.

Per prima cosa è necessario suddividere le CS in due grandi gruppi:

a) le craniosinostosi primitive, nelle quali la saldatura precoce della sutura si verifica, senza alterazioni del cervello e senza la presenza di malattie metaboliche. Esse si verificano quasi sempre per cause genetiche (spesso uno dei familiari ha una forma del cranio simile) e si manifestano in un caso su 2.000 nati.

b) le craniosinostosi secondarie, quando la craniosinostosi è dovuta alla mancata crescita ed espansione di una parte del cervello (atrofia cerebrale sottostante alla saldatura precoce della sutura interessata). Vedremo meglio questo aspetto successivamente, quando parleremo delle leggi della crescita del cranio. Le craniosinostosi secondarie hanno un'incidenza almeno di cento volte inferiore a quelle primitive.

E' necessario fare un'altra suddivisione fra le CS primitive:

a) le craniosinostosi semplici o isolate, non facenti parte di anomalie genetiche complesse, che determinano un'alterazione della conformazione del cranio, senza interessare altri settori dell'organismo. Sono poco frequenti

b) le craniosinostosi complesse, sia perché interessanti più di una sutura, sia perché facenti parte di complesse sindromi genetiche (sindrome di Apert, sindrome di Crouzon e altre, di cui parleremo successivamente). Sono molto più rare.

LA CRESCITA DEL CRANIO E LA NORMALE SALDATURA DELLE SUTURE

La testa cresce in modo simmetrico durante tutta l'età evolutiva: con un andamento piuttosto veloce nel primo anno di vita (da una circonferenza di 34-35 cm fino a 46-47 cm a 12 mesi), seguito da una crescita lenta e progressiva fino al 18-20° anno, quando vengono raggiunti i 55 cm nei soggetti di sesso femminile e i 56 cm nei soggetti di sesso maschile.

Di norma le suture del cranio si chiudono poco dopo i 20 anni, cioè quando l'aumento del volume del cervello e quindi la circonferenza cranica abbiano raggiunto il massimo sviluppo; solo la sutura metopica, una sutura della parte anteriore del cranio, si chiude intorno ai due anni.

La chiusura delle suture craniche è regolata da vari fattori:

- dalla crescita stessa del cervello: finché la massa del tessuto cerebrale tende ad aumentare, la saldatura delle suture di norma non avviene, tanto è vero che una craniosinostosi secondaria, può insorgere in seguito ad alterazioni della struttura cerebrale, come atrofia o ipoplasia
- fattori che hanno agito durante la gravidanza (utero bicornue, gemellarità, esposizione al fumo materno, alta altitudine) o presenza di fattori genetici, come si riscontra in corso delle sindromi genetiche complesse e nelle aberrazioni cromosomiche (alterazioni del cromosoma 13q). Anche nelle craniosinostosi isolate è spessissimo presente una familiarità a documentare la componente genetica ereditaria. Nelle sindromi genetiche complesse, autosomico-dominanti (sindrome di Apert o acrocefalosindattilia tipo I, sindrome di Crouzon o disostosi cranio facciale e altre) sono state rilevate alterazioni del recettore 2 del fattore di crescita fibroblastico, cui corrisponde un'alterazione dei geni nella stessa regione del cromosoma 10. Sebbene complessivamente queste sindromi rappresentino solo il 5% dei bambini con CS, la conoscenza del loro meccanismo patogenetico è essenziale per comprendere la causa degli altri tipi di CS, e il ruolo del fattore di crescita fibroblastico nella genesi delle saldature precoci.
- dall'azione degli ormoni tiroidei, per cui un ipertiroidismo accelera la chiusura delle suture, mentre un ipotiroidismo la ritarda.

Se tutte le suture sono aperte il cervello cresce normalmente, senza subire compressioni locoregionali; la circonferenza del cranio cresce, la sua forma è simmetrica e grossolanamente rotondeggiante. Nel lattante con microcefalia viene a mancare la spinta continua dall'interno e si verifica una saldatura precoce di tutte le suture.

Al contrario di quanto avviene di norma, nelle craniosinostosi la saldatura della sutura o delle suture interessate può essere già presente alla nascita.

LA CRESCITA DEL CRANIO NELLE CRANIOSINOSTOSI

La chiusura di una sutura porta a un alterato accrescimento del cranio, che può continuare ad attuarsi solo a opera delle suture rimaste aperte: quando una sutura è precocemente saldata, il cranio non cresce più perpendicolarmente alla sutura interessata e le ossa fuse si comportano come una singola struttura ossea. All'insufficiente crescita in una direzione, fa seguito quindi una crescita compensatoria delle altre suture ossee, per permettere un adeguato sviluppo del cervello, tanto è vero in una CS semplice o isolata la circonferenza cranica è spesso nei limiti del normale. Queste modificazioni compensatorie si accompagnano infatti a un'adeguata crescita cerebrale, senza che si sviluppino i segni di un'aumentata pressione intracranica o deficit neurologici focali.

Le deformità che all'esame obiettivo si riscontrano a carico del cranio sono proprio dovute dalla combinazione di una ridotta crescita perpendicolare alla sutura saldata, unita alle modificazioni compensatorie delle altre suture pervie, con la comparsa delle tipiche deformità, caratteristiche di ogni tipo di CS.

CLASSIFICAZIONE DELLE CRANIOSINOSTOSI

1) Semplici

a) scafocefalia: prematura fusione della sutura sagittale, che determina un allungamento in senso antero-posteriore del cranio, che viene ad assumere la forma di uno scafo rovesciato con cresta ossea mediana in corrispondenza della sutura interessata. L'indice cefalico (vedi successivamente) è basso (inferiore a 70).

b) trigonocefalia: prematura fusione della sutura metopica, che determina fronte triangolare, con cresta ossea mediana frontale, in corrispondenza della sutura metopica sinostotizzata, ipertelorismo e indice cefalico normale

c) brachicefalia: prematura fusione delle due suture coronarie con interessamento anche delle suture sfenofrontali, che determinano una diminuzione del diametro antero-posteriore del cranio con frontale alto e appiattito (il punto più alto della testa può venire a trovarsi anteriormente al bregma) viene denominata anche acrocefalia ed è sovente associata alle sindromi di Apert, Crouzon, Pfeiffer, Saethre-Chotzen e Carpenter

d) plagiocefalia: distinta in frontale e occipitale (o anteriore e posteriore) a seconda del coinvolgimento, rispettivamente di una sutura coronaria o di una sutura lambdoidea. Anche in questa forma sono coinvolte le suture fronto-sfenoidali. Determina un appiattimento unilaterale del frontale (o della squama dell'occipitale) dal lato interessato e crescita compensatoria opposta o controlaterale con sollevamento dell'orbita e della grande ala dello sfenoide ipsilaterale (condizione che provoca il peculiare aspetto descritto come orbita mefistofelica al radiogramma antero-posteriore del cranio) e importanti anomalie dello sviluppo facciale (in particolare deviazione del naso).

e) pachicefalia: determinata dalla precoce fusione di entrambe le suture lambdoidee, che determina un appiattimento posteriore del cranio.

f) oxicefalia: causata dalla precoce fusione delle due suture coronali e della sutura sagittale, che determina un cranio di aspetto conico e appuntito a livello della fontanella bregmatica.

g) cranio a trifoglio: con precoce fusione di tutte le suture craniche, per cui il cranio assume un aspetto trilobato, essendo le bozze frontali e temporali separate da un restringimento a livello della regione silviana.

2) Complesse

a) sindrome di Crouzon: si manifesta con esoftalmo di grado severo, per ipoplasia delle cavità orbitarie, ipoplasia del

mascellare con prognatismo relativo, naso a becco di pappagallo: si associa spesso a brachicefalia (ma è stata descritta anche l'associazione con la oxicefalia e la scafocefalia)

b) sindrome di Apert: fa parte, come le altre sindromi riportate di seguito, delle "acrocefalosindattilie"; si manifesta con ipoplasia mascellare e prognatismo relativo, sindattilie ossee di grado severo delle mani e dei piedi, e brachicefalia.

c) esistono altre sindromi molto rare: sindrome di Saethre-Chotzen, sindrome di Pfeiffer, sindrome di Carpenter, sindrome di Cohen, con varie associazioni

Le craniosinostosi hanno una diversa incidenza, a seconda della sutura interessata:

- solo la sagittale: 55,4%, con forte prevalenza di maschi - una sola coronaria: 11,9%, con prevalenza del sesso femminile - due coronarie: 11,7% con prevalenza del sesso femminile - tre diverse suture: 7,3%, con prevalenza del sesso maschile - quattro suture o più: 5,8% con prevalenza del sesso maschile - solo la metopica: 3,5% con prevalenza del sesso maschile - due suture, non appaiate: 1,9%, con prevalenza del sesso maschile - una lambdoidea: 1,5% con eguaglianza numerica fra i due sessi - due lambdoidee: 1% con prevalenza del sesso femminile

LA VISITA DEL BAMBINO CON CRANIOSINOSTOSI

Nell'anamnesi particolare cura va dedicata alla storia familiare di alterazioni cranio-facciali. Stabilito che ci si trovi di fronte a un bambino con una evidente asimmetria della testa, il pediatra deve accertarsi che non vi siano altre deformazioni o malformazioni a carico di altri organi o apparati. Va ricercata la motilità del collo, per evidenziare la presenza di torcicollo e l'eventuale presenza, nei primi 3-4 mesi di vita, di una tumefazione (ematoma e/o fibrosi) a carico del muscolo sternocleidomastoideo.

La regione cranio-facciale va esaminata da tutti i lati: di fronte, di lato (cioè di profilo), dal di dietro, dal basso (dal di sotto del mento) e dal di sopra. Spesso i rilievi obiettivi sono sufficienti per porre il forte sospetto di craniosinostosi e di tipo di alterazione. Il riscontro di una cresta ossea, in corrispondenza della sutura saldata è fortemente suggestivo di una craniosinostosi.

La valutazione estetica di una deformità del cranio può essere completata dalla determinazione dei seguenti indici cranio-metrici:

Indice cefalico = (Larghezza massima del cranio / Lunghezza massima del cranio) x 100

Indice cefalico verticale = (Altezza massima del cranio / Lunghezza massima del cranio) x 100

Questi indici possono essere misurati sia direttamente sul paziente, utilizzando appositi calibri, sia sui radiogrammi: infatti in caso di forte sospetto va eseguita una Rx del cranio o meglio una TC. Con queste tecniche è possibile vedere inoltre se la saldatura interessa tutta la lunghezza della sutura o solo una parte.

La comparsa del sospetto diagnostico è abbastanza facile; la diagnosi differenziale in teoria più difficile è quella fra un appiattimento posteriore laterale da posizione e la saldatura di una sutura lambdoidea, che d'altra parte è eccezionale (1% di tutte le craniosinostosi). La presenza della cresta ossea, l'obiettività radiologica, che mostra la fusione della sutura, la protuberanza occipito-mastoidea dello stesso lato, lo spostamento posteriore dell'orecchio dello stesso lato, sono tutti aspetti che sono a favore della diagnosi di sinostosi unilaterale della lambdoidea.

COMPLICAZIONI

Una delle conseguenze più importanti delle CS è l'aumentata pressione intracranica: questa complicanza non si verifica quasi mai quando sia interessata una sola sutura, ma può comparire nelle CS che interessino più suture: è tanto più frequente quanto maggiore è il numero delle suture colpite. L'aumento della pressione intracranica può insorgere in modo acuto, con i classici sintomi di vomito e cefalea, o può insorgere lentamente fino a determinare edema papillare e atrofia ottica con perdita della visione.

In alcuni casi può essere presente esoftalmo e a volte ipertelorismo. Talvolta nelle forme più diffuse ci può essere apnea nel sonno, stridore laringeo o difetti dell'acutezza auditiva.

La compromissione estetica può avere ripercussioni sull'equilibrio psicologico del bambino.

TRATTAMENTO

Il trattamento delle CS è di regola chirurgico.

Gli obiettivi del trattamento sono molteplici:

a) mantenere una normale pressione intracranica o ricondurla al normale b) assicurare una normale crescita del cervello e del cranio c) migliorare la funzione visiva, fonetica, nasale e masticatoria d) evitare complicazioni psicologiche del bambino e della famiglia, migliorandone l'aspetto estetico

Le moderne tecniche chirurgiche prevedono la resezione della sinostosi e la correzione della forma del cranio, effettuando un rimodellamento della porzione di cranio interessata e, quando necessario, un avanzamento del segmento fronto-orbitario; vengono corrette anche le eventuali modificazioni del volto, con una correzione dell'ipoplasia mascellare e dell'ipo o dell'ipertelorismo associato. Le vecchie tecniche, che si basavano sulla separazione chirurgica della sutura saldata e sull'interposizione di materiale plastico, sono ormai abbandonate. Spetta al neurochirurgo pediatra l'onere dell'intervento, che ormai è associato a scarsa morbidità e a una permanenza in ospedale di soli 6-7 giorni. Le CS complesse richiedono una serie d'interventi in successione.

L'indicazione generale è che l'intervento vada eseguito tra i 4 e i 6 mesi di età; secondo altri neurochirurghi è sufficiente che il lattante pesi meno di 10 kg.

Il pediatra di famiglia assisterà il team chirurgico nella preparazione dell'intervento e, dopo di questo, parteciperà al trattamento del bambino in coordinamento col centro neurochirurgico pediatrico.

Bibliografia

- David DJ, Poswillo D, Simpson D - The craniosynostosis - Causes, natural history and management - Springer Verlag, Berlino, Heidelberg, New York, 1982
- Gonzalez S, Hayward R, Jones B, Lane R - Upper airway obstruction and raised intracranial pressure in children with craniosynostosis - Eur Respir J 10, 367-75, 1997
- Huang MH, Mouradian WE, Cohen SR, Gruss JS - The differential diagnosis of abnormal head shapes: separating craniosynostosis from positional deformities and normal variants - Cleft Palate Craniofac J 35, 204-11, 1998
- Kapp Simon KA - Mental development and learning disorders in children with single suture craniosynostosis - Cleft Palate Craniofac J 35, 197-203, 1998
- Krude H, Biebermann H, Krohn HP et al - Congenital hypertiroidism - Exp Clin Endocrinol Diabetes 105, Suppl 4, 6-11, 1997
- Levine JP, Bradley JP, Roth DA et al - Studies in cranial suture biology: regional dura mater determines overlying suture biology - Plast Reconstr Surg 101, 1441-7, 1998
- Liptak GS, Serletti JM - Pediatric approach to craniosynostosis - Pediatr Rev 19, 352-9, 1998
- Meyer P, Renier D, Blanot S et al - Anesthésie-reanimation des craniostenoses et dysmorphies craniofaciales de l'enfant - Ann Fr Anesth Reanim 16, 152-64, 1997
- Moloney DM, Wall SA, Ashworth GJ et al - Prevalence of Pro250Arg mutation of fibroblastic growth factor receptor 3 in coronal craniosynostosis - Lancet 349, 1059-62, 1997
- Oldridge M, Lunt PW, Zackai EH et al - Genotype-phenotype correlation for nucleotide substitutions in the IgII-IgIII linker of FGFR2 - Hum Mol Genet 6, 137-43, 1997
- Rosi F, Gaeta G, Biani D et al - Craniosinostosi: è possibile una diagnosi prenatale? - Pediatr Med Chir 19, 297-9, 1997
- Sloan GM, Wells KC, Raffel C, McComb JG - Surgical treatment of craniosynostosis: outcome analysis of 250 consecutive patients - Pediatrics 100, E2, luglio 1997
- Ward C - The treatment of craniosynostosis: an ethical perspective - Cleft Palate Craniofac J 35, 212-4, 1998
- Wilkie AO - Craniosynostosis: genes and mechanisms - Hum Mol Genet 6, 1647-56, 1997
- Winograd JM, Im MJ, Vander-Kolk CA - Osteoblastic and osteoclastic activation in coronal sutures undergoing fusion ex vivo - Plast Reconstr Surg 100, 1103-12, 1997