

# **Craniostenosi**

**Roberto Faggin**

**UOC di Neurochirurgia**

**Responsabile ERN Cranio**

**Az.Ospedaliera/Università di Padova**

**Padova 30 Settembre 2023**

**CESPER 2023**



# European Reference Network

for rare or low prevalence  
complex diseases

## **Network**

Craniofacial anomalies  
and ear, nose and throat  
disorders (ERN CRANIO)

**CESPER 2023**

# Che cos'è un Centro Hub per le Craniostenosi?

- Padova è un Centro individuato nel 2017 attraverso un endorsement del ministero della Salute Italiano: consente di appartenere all'ERN Cranio in Europa
- Minimo 15/20 interventi di craniostenosi in un anno
- Gruppo multidisciplinare: ginecologi, neonatologi, neurologi pediatri, neurochirurghi, maxillofaciali, neuroradiologi, nurses specializzati, anestesisti pediatri, oculisti, otorinolaringoiatri, audiologi, logopedisti, genetisti
- Costituzione di associazioni familiari
- Attività di ricerca, didattica, **formazione** e **informazione**
- Contatto email/telefonico diretto

CESPER 2023

Alla cortese attenzione dei genitori di  
nato/a il Sesso: Età  
Residente

ANAMNESI:

ESAME OBIETTIVO:

ESAMI RADIOLOGICI:

VALUTAZIONE ANESTESIOLOGICA:

CONCLUSIONI:

Si discutono con il paziente e la sua famiglia il percorso diagnostico, le opportunità terapeutiche e le opzioni riabilitative.

Si informa la famiglia della possibilità di contattare le associazioni di pazienti e famiglie dedicate alla patologia.

Viene inoltre consegnato materiale informativo.

L'equipe rimane a disposizione in caso di necessità di chiarimenti o approfondimenti.

VALUTAZIONE POST INTERVENTO:

INDICAZIONI MULTIDISCIPLINARI POST INTERVENTO:

Valutazione maxillo-facciale): necessaria/non necessaria

Valutazione ORL/audiologica (contattare **Dr. D. Brotto/Prof. P. Trevisi** - [audiologia.infantile@aopd.veneto.it](mailto:audiologia.infantile@aopd.veneto.it)): necessaria

Valutazione genetica (contattare **Prof. M. Cassina**): necessaria/non necessaria

Valutazione neuropsichiatrica infantile: necessaria/non necessaria

Valutazione fisiatrica (contattare **Dr. Francesco Piccione**): necessaria/non necessaria

Valutazione neurologica pediatrica (contattare **Prof. Stefano Sartori**): necessaria/non necessaria

Valutazione neuroradiologica (**Prof. R. Manara**): necessaria/non necessaria

Dr. Roberto Faggin

Specialista in Neurologia e Neurochirurgia

Altissima Specializzazione in Neurochirurgia Funzionale

Azienda Ospedaliera di Padova

# CESPER 2023



**AGESTE** Associazione Genitori Craniostenosi – Padova

ageste.triveneto@gmail.com

AGESTE nasce dall'iniziativa di alcuni genitori di condividere la singolare e inaspettata esperienza di vivere la diagnosi e il trattamento di una rara malattia dell'età perinatale: la craniostenosi, o craniosinostosi. Il coinvolgimento emotivo descritto dalle famiglie al momento della diagnosi è considerevole, specialmente per l'eterogeneità di opinioni, la debole informazione e la molteplicità di interrogativi che la preoccupazione fa scaturire nei genitori. Da qui la volontà di creare un luogo di informazione, ascolto e conforto alle famiglie anche con l'intenzione di far conoscere l'esistenza a Padova di un centro di riferimento, riconosciuto in Europa, per la diagnosi e il trattamento delle craniostenosi semplici e complesse. Questa iniziativa è stata accolta e sostenuta dal Neurochirurgo Dr Roberto Faggin che mette a disposizione la sua esperienza e conoscenza per l'istituzione di AGESTE.

### Cosa sono le Craniostenosi

Le craniostenosi sono delle rare malformazioni anche congenite conseguenti ad una precoce fusione di una o più suture craniche. La prevalenza è di circa 1/2500 nascite, nell'80% dei casi si tratta di forme non sindromiche, ovvero con l'interessamento isolato di una sutura. Nel 40-60% dei casi la sutura coinvolta è la sutura sagittale. La diagnosi e il trattamento di queste condizioni, al di là dell'anomalia estetica, richiede un adeguato inquadramento di pertinenza neurochirurgica, oftalmologica e maxillo-facciale al fine di prevenire sequele sullo sviluppo psico-fisico del piccolo paziente. L'intervento chirurgico, eseguito entro i 6-9 mesi di vita, ha l'obiettivo di ripristinare un'adeguata compliance intracranica correggendo difetti cranio-facciali che potrebbero determinare un danno alla vita sociale del bambino.

### Il Reparto di Neurochirurgia Pediatrica di Padova e le Craniostenosi

AGESTE ha sede presso il Dipartimento di Neuroscienze dell'Azienda Ospedaliera di Padova, UOC di Neurochirurgia, con letti dedicati nel reparto di Chirurgia Pediatrica. L'UOC di Neurochirurgia offre le proprie competenze nei seguenti ambiti:

- assistenza e corsi di formazione a ginecologi, neonatologi e pediatri per il primo riconoscimento della patologia (rilevanza della diagnosi e precocità d'intervento) con riduzione dei rischi legati alle complicanze.
- informazione ai genitori, anche attraverso contatti mail ([roberto.faggin@aopd.veneto.it](mailto:roberto.faggin@aopd.veneto.it)) in merito a:
  - ✓ diagnosi (eziopatogenesi, tasso di rischio con una nuova gravidanza, fattori materno-paterno correlati)
  - ✓ percorso diagnostico – assistenziale
  - ✓ presa in carico multidisciplinare (anestesisti pediatri, neurochirurghi, oculisti, chirurghi plastici e maxillo-facciali, pediatri neurologi, otorinolaringoiatri, neuropsichiatri infantili, fisioterapisti, logopedisti, genetisti, personale infermieristico dedicato) al fine di organizzare una strategia adatta ad ogni evenienza.
  - ✓ follow up multidisciplinare (visite programmate presso l'ambulatorio dedicato situato presso la Chirurgia Pediatrica) per valutare l'evoluzione sia delle forme semplici che complesse.
- Diagnostica radiologica: TAC con ricostruzione 3D, RMN cerebrale nelle craniostenosi sindromiche per valutare anche la presenza di idrocefalo e di una Malformazione di Chiari.
- Diagnostica strumentale (fundus oculi, PEV, bilancio ortottico, audiometria, spirometria, EEG, polisinnografia, test di apprendimento)
- Diagnostica genetica nella craniostenosi sindromiche

ageste.triveneto@gmail.com

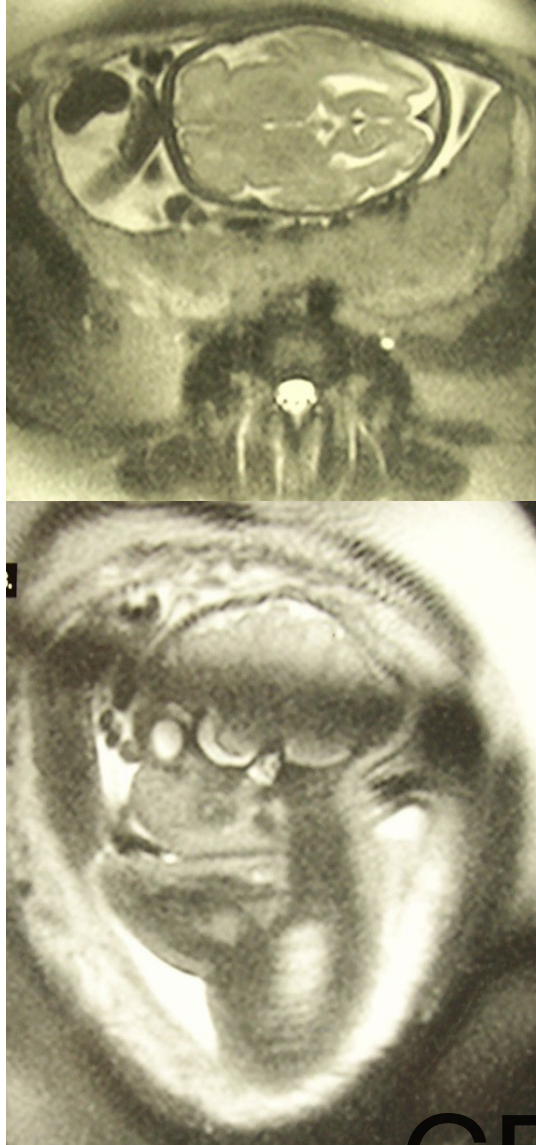
collaborazione grafica di E. Zaggia (instagram: @enrica\_illust)

# CESPER 2023

# Identificazione della patologia

- 1. GINECOLOGO:** che implicazioni sulla gravidanza una volta che si diagnostica una craniostenosi prenatale
- 2. NEONATOLOGO/PEDIATRA:** riconoscimento, gestione: invio in un Centro Hub
- 3. NEUROCHIRURGO:** indicazioni alla neuroradiologia, informazione
- 4. GENETISTA:** indicazioni genetiche, diagnostiche per confermare o sospettare una craniostenosi sindromica

**1. Ginecologo: Che implicazioni sulla gravidanza una volta che si diagnostica una craniostenosi prenatale**



- La diagnosi prenatale durante il terzo trimestre (nel 61%), è possibile anche con l'ecografia morfologica
- Conferma con RMN fetale; eventuale amniocentesi
- Riconoscimento patologie associate (cardiache, spina bifida, ernia diaframmatica, ecc) o viceversa
- Invio in un centro Hub per il counselling craniostenosi
- Organizzazione del parto naturale vs taglio cesareo: aumentato rischio nei sindromici per problemi respiratori



CESPER 2023



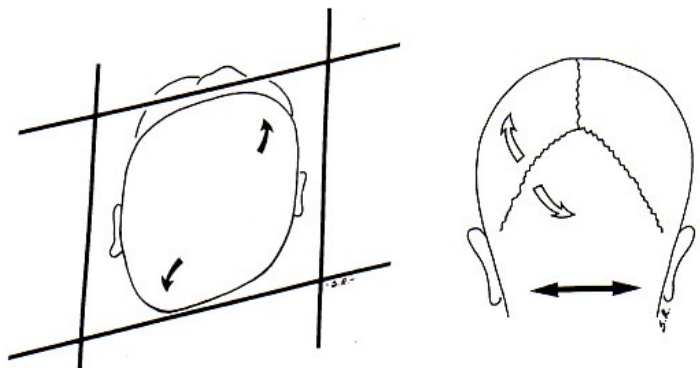
- Il processo di iperostosi della sutura metopica inizia alla 15 SG, con diametro bi parietale più largo
- Iperostosi della sutura sagittale alla 18 SG
- Problemi nel passaggio del canale del parto post termine: taglio cesareo?

## 2. Neonatologo/Pediatra: riconoscimento, gestione

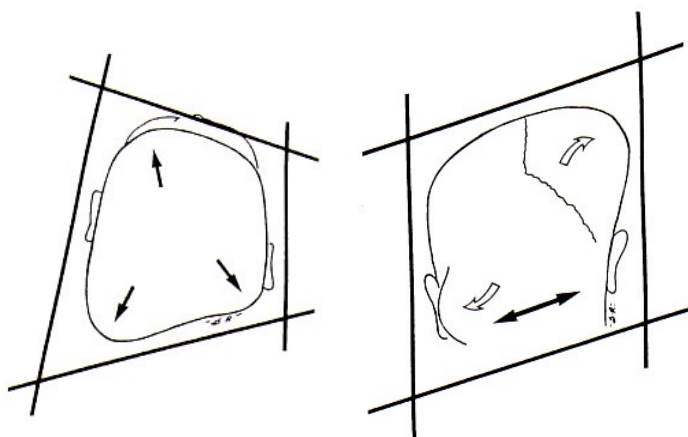
- Il riconoscimento di una sospetta craniostenosi si ottiene attraverso una valutazione anamnestica, semiologica, prima di un invio allo specialista.

**Pediatria:**

## **Riconoscimento, gestione**



Posizionale: frequente



Patologica: molto rara

Flowchart anamnestico plagiocefalia  
posteriore posizionale vs craniosinostosi

- L'anormale SKULL SHAPE plagiocefalia posteriore posizionale **spesso non è presente alla nascita**
- C'è una **postura preferita**
- Torcicollo, ispessimento dello SCM
- Osservazione da sopra e non di fronte al bimbo
- La posizione delle orecchie, la bozza frontale omolaterale
- **Può migliorare** con le manovre posizionali se inviato al terzo mese
- **Trattamenti:** utilità del caschetto, del cuscino? Osteopata?



“Come riconoscere una craniostenosi: Master in Osteopatia e Neuroscienze  
Descrizione su come riconoscere una craniostenosi grazie all'Osteopatia”

**“Noi osteopati abbiamo un grosso dovere, da esperti del cranio: percepire, capire quando la testa di un bambino necessita di un ulteriore approfondimento e metterci in contatto con il pediatra di famiglia. Noi non facciamo diagnosi, ma la spia che qualcosa non ci quadra deve accendersi.”**

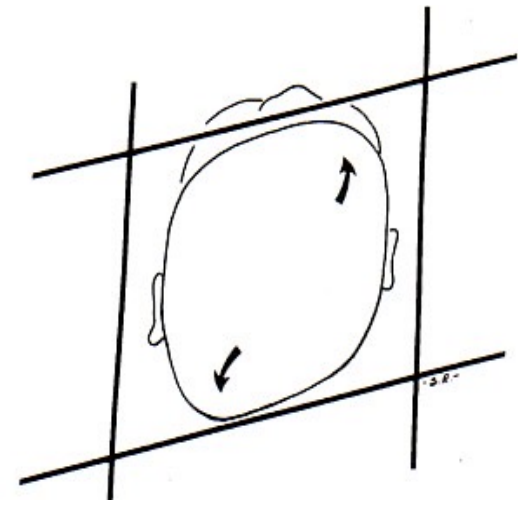
**CESPER 2023**



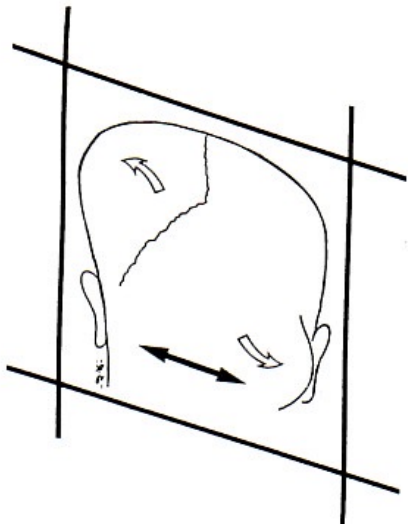
CESPER 2023



CESPER 2023



CESPER 2023



**Plagiocefalia posteriore vera**

**CESPER 2023**



# 3 parametri metrici per craniostenosi: American Academy of Pediatrics

- **Circonferenza cranica:** *alta* variabilità, *bassa* affidabilità e sensibilità
- **Indice cefalico:** valido per la *scafocefalia*, *trigonocefalia* e *brachicefalia*
- **Volume intracranico:** *necessita* della TAC o RMN cerebrale

## **2. Neonatologo/Pediatra: riconoscimento craniosinostosi non sindromiche**

- Ispezione del cranio e delle fontanelle
- Valutazione a livello delle suture con modifica (**Indice cefalico**) della morfologia cranica

### **craniostenosi sindromiche**

- Esoftalmo con danno alla cornea
- Alterazioni scheletriche
- Ostruzione delle alte vie aeree
- Ipoacusia, sordità
- Disturbi della deglutizione (vomito, conati)

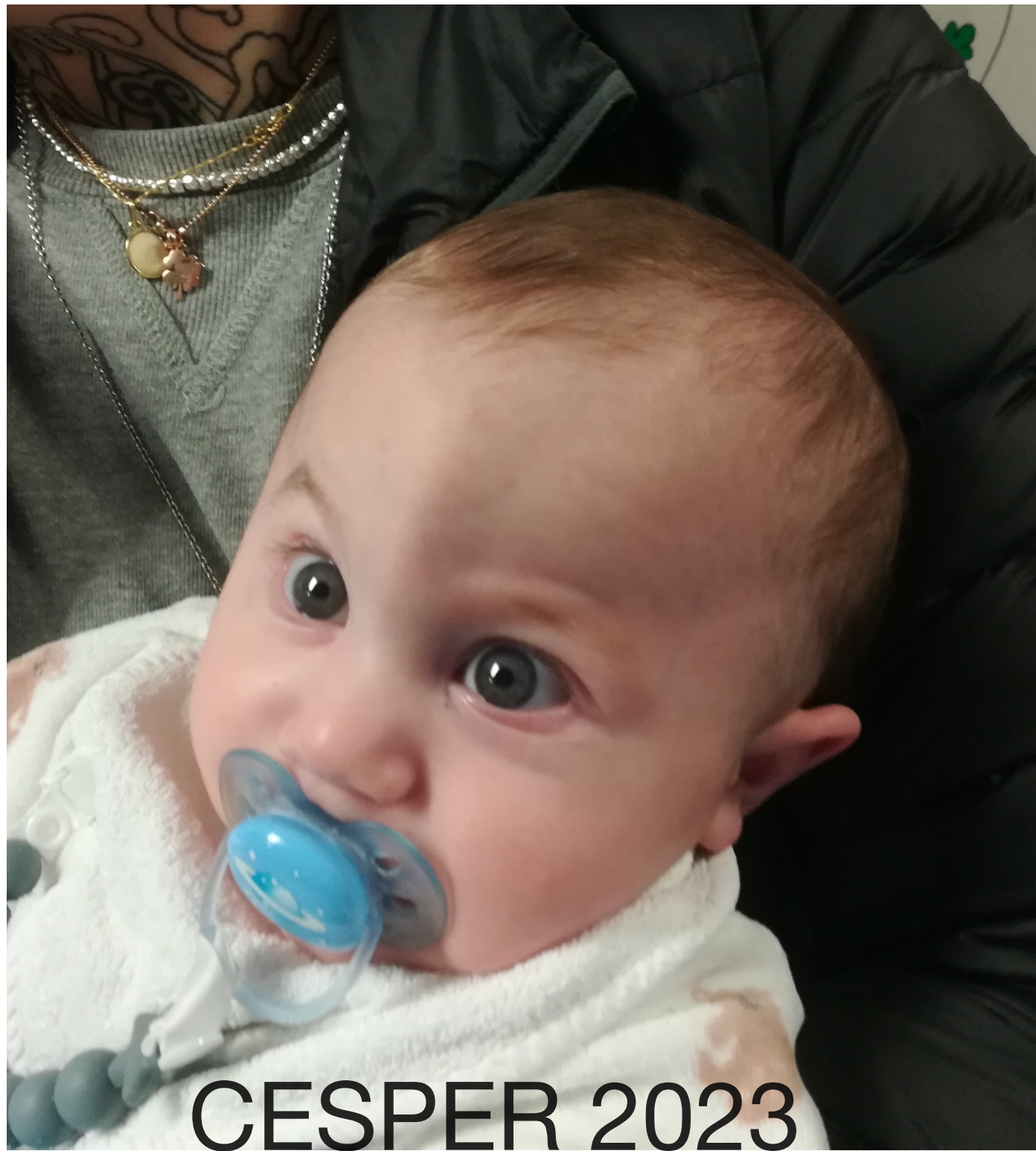
# Scafocefalia



- Iperostosi o “cresta” del terzo medio e posteriore della sutura sagittale con fusione dei parietali
- La testa vista lateralmente è allungata con i parietali ristretti tipo arachide o casco da ciclista
- Bozze frontali e occipitali che peggiorano con l'età
- DD con dolicocefalia: testa allungata senza fusione della sutura sagittale tipica dei neonati pre termine in terapia intensiva neonatale

- **Dolichocephaly :**  
sagittal suture remains open.  
Common in preterms.



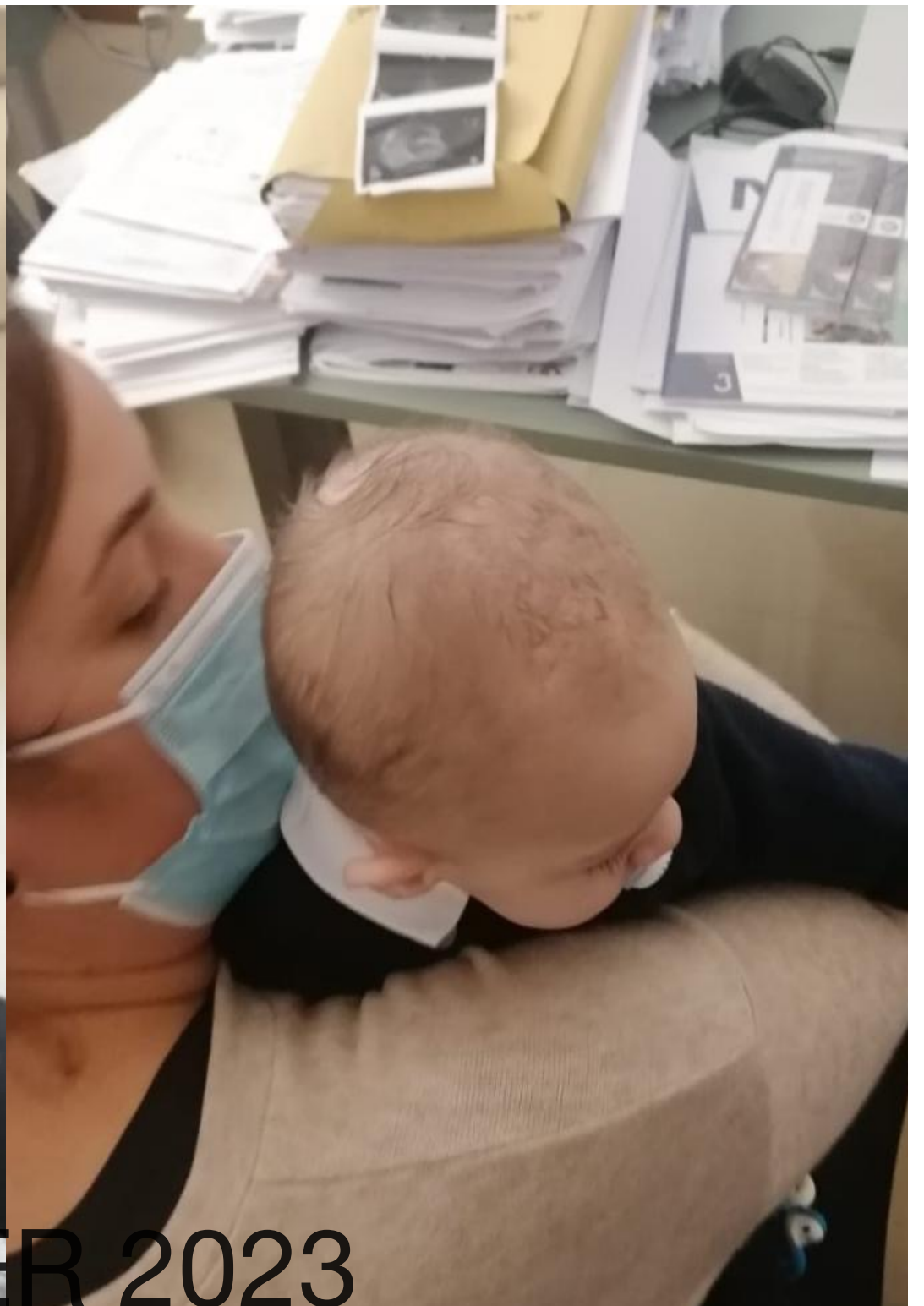


**CESPER 2023**

# Trigonocefalia



- Prominente iperostosi della sutura metopica
- Testa triangolare con riduzione bi frontale e allargamento bi parietale
- Pterion improntato e ipotelorismo
- DD con iperostosi accennata: confermare l'ipotelorismo, lo pterion improntato e la pervietà della fontanella anteriore



CESPER 2023

# Plagiocefalia anteriore



- “Appiattimento” delle suture coronarica, sfeno zigomatica, fronto sfenoidale, sfeno etmoidale
- Bozza frontale contro laterale, bozza temporale omo laterale (trapezoide), sollevamento sopracciglio omo laterale, ipofunzione del m. obliquo superiore, deviazione della radice del naso contro laterale





CESPER 2023



8/09



10/09



1/10



3/10

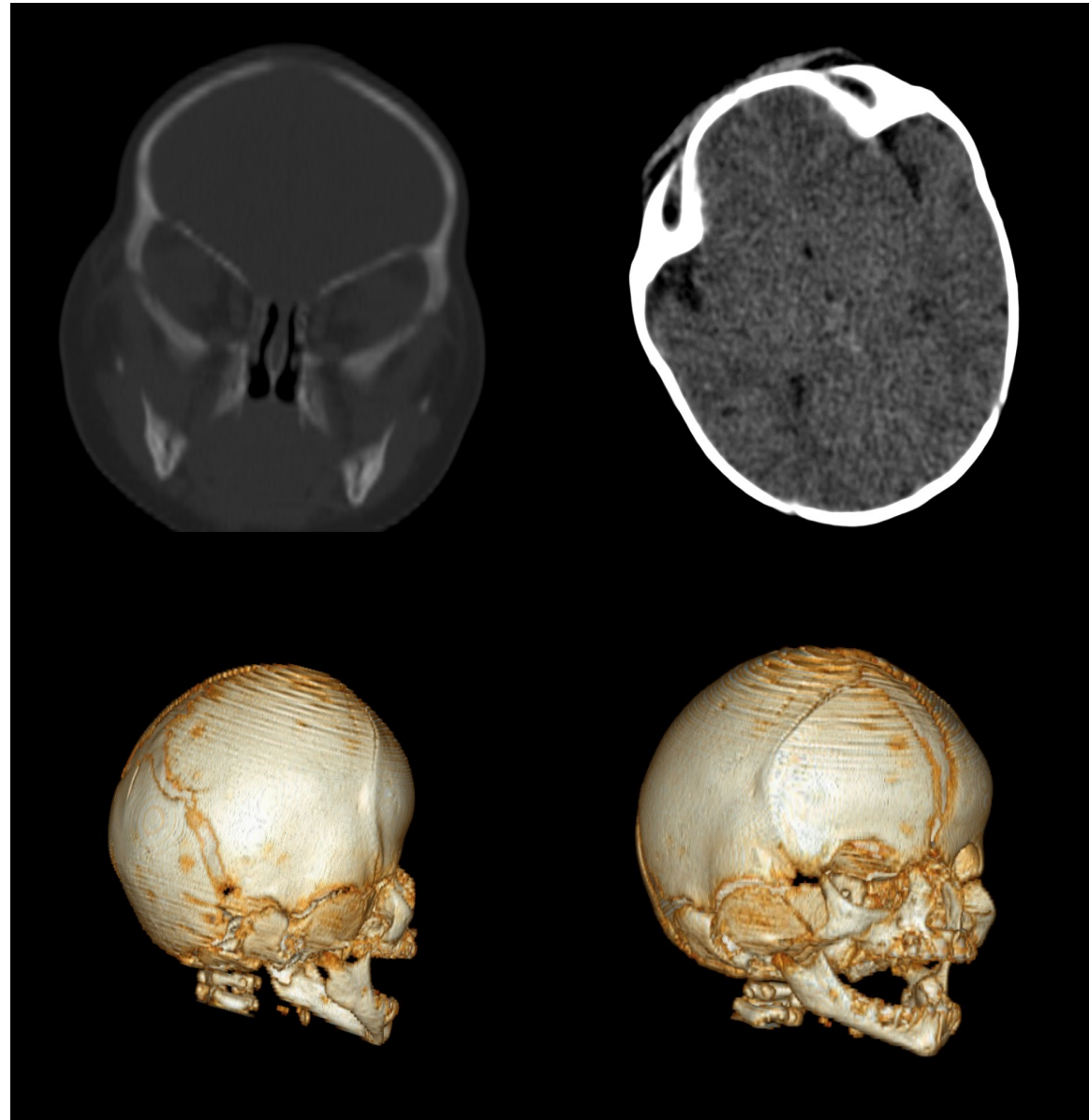
CESPER 2023

# Brachicefalia bicoronale, non sindromica



- **“Appiattimento” della sutura coronarica bilaterale**
- **Ridotto asse antero posteriore e aumento asse verticale (turricefalia)**
- **Esoftalmo, sopracciglio sollevato bilaterale**
- **Associazione con craniostenosi sindromiche**

# Brachicefalia



# Brachicefalia sindromica: Sdr di Crouzon

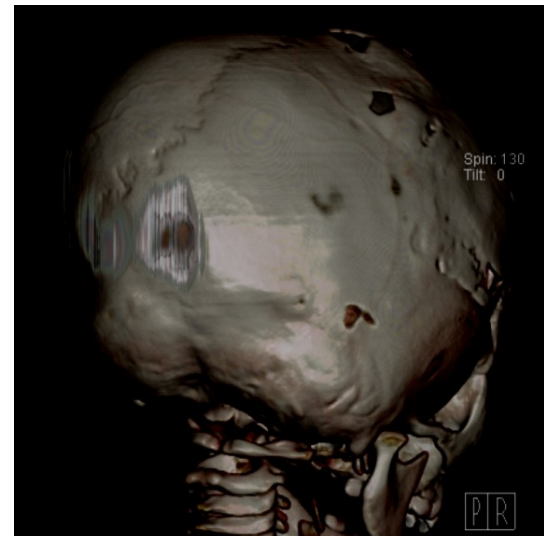
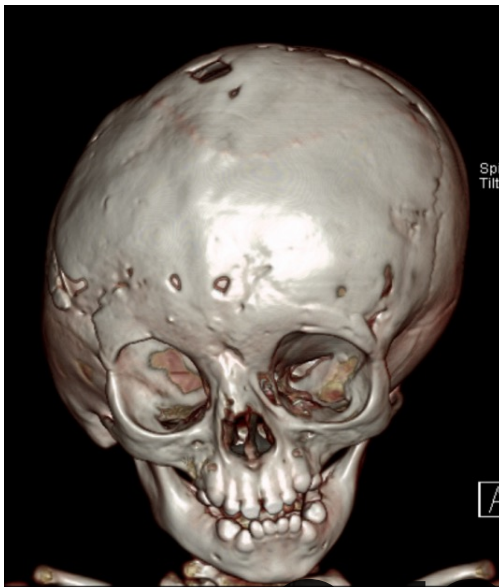
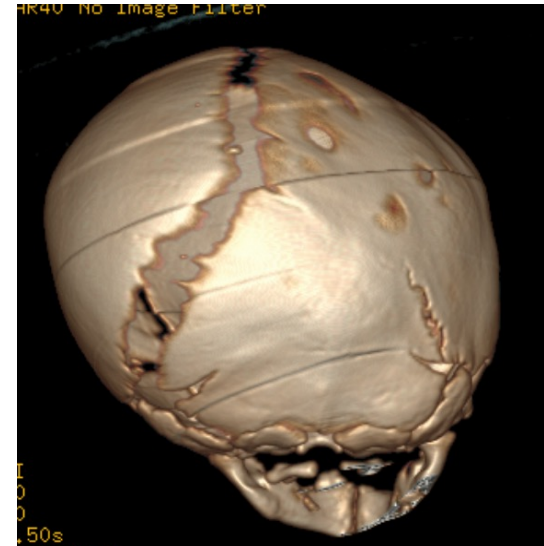
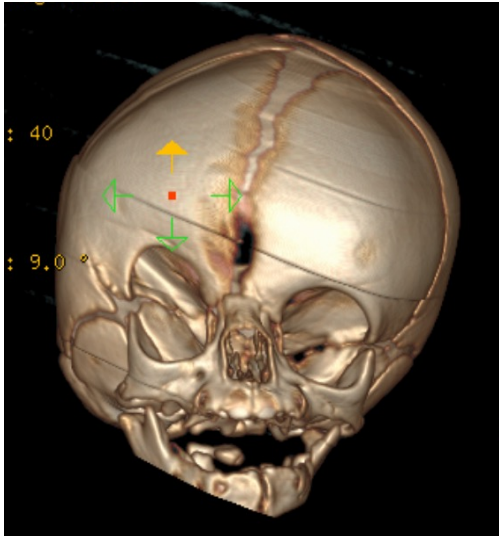


- Ostruzione delle vie respiratorie
- Ipertensione endocranica
- Severo exorbitismo
- Naso deforme
- Anormalità della mandibola e della mascella
- Ipoacusia
- Arnold Chiari I
- Idrocefalo



**CESPER 2023**

# Oxicefalia



CESPER 2023

**Proposta di “collaborazione” del  
percorso diagnostico terapeutico**

**Quando, come e dove inviare il  
bambino con sospetta craniostenosi.**

**CESPER 2023**



# American Academy of Pediatrics: 1990

- I primi 4 mesi sono determinanti per la diagnosi!

Oltre aumentano le difficoltà di trattamento

- Quanto più severa è l'impronta quanto prima si deve inviare allo specialista

- **Dopo i 6 mesi:** la velocità di crescita cranica diminuisce,  
lo spessore della teca cranica aumenta

- Nella plagiocefalia posizionale il miglioramento ottimale si ottiene entro i 6 mesi quando la crescita cranica è più veloce

# Neurochirurgo:

## Working Group Craniosynostosis 2019

- Nella plagiocefalia posizionale la diagnosi è semiologica e non radiologica
- Ecografia se la craniostenosi è **sospetta**, ma prima dei due mesi con scarsa sensibilità nelle sinostosi semplici
- Nella craniostenosi singola sutura fortemente sospetta si esegue una TC 3D (entro i 2 mesi di vita, senza sedazione, con privazione di latte)
- Black bone RMN cerebrale nelle craniostenosi sindromiche (malformazione di Chiari, scarichi venosi, ipoplasia del corpo calloso, malformazioni cerebrali, aumento della pressione intracranica, idrocefalo, ecc)
- Lesioni extra craniche associate (palatoschisi, ptosi, proptosi, aumentato spazio tra gli occhi, polidattilia, malformazioni cardiache)

CESPER 2023

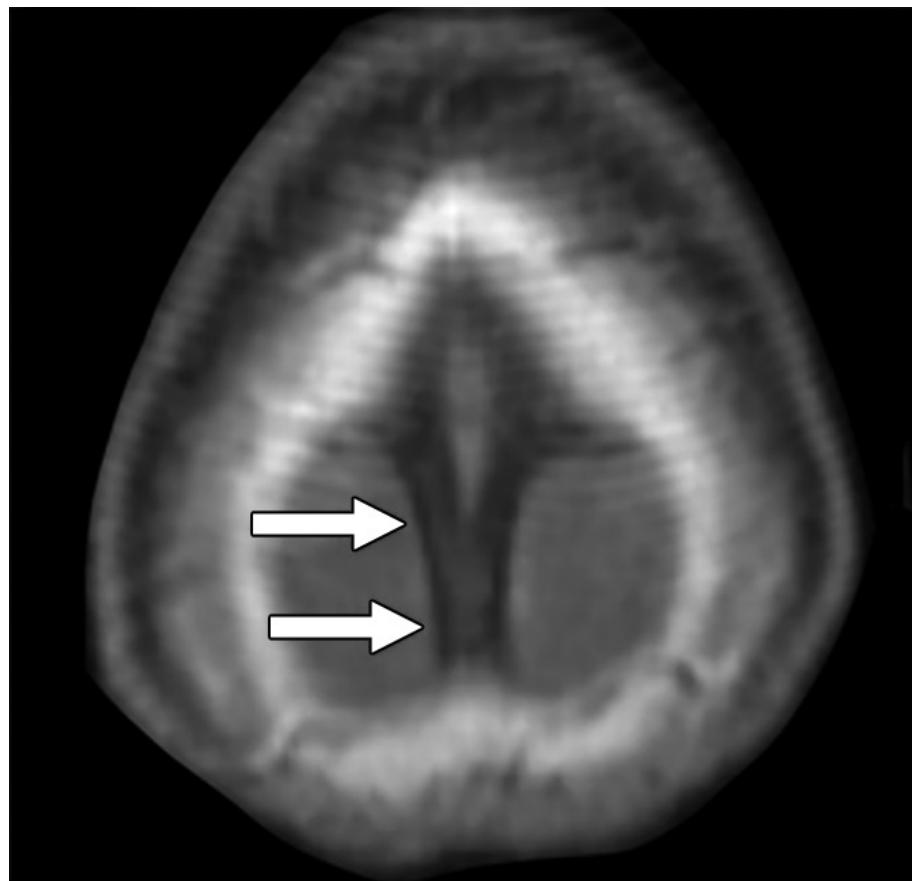
# Black bone RM

- Craniostenosi sindromiche
- Necessità di anestesia
- Tempi prolungati dell'esame
- Angio venosa per ipertensione
- Idrocefalo ostruttivo
- A livello della sinostosi assente segnale

**TAC 3D**



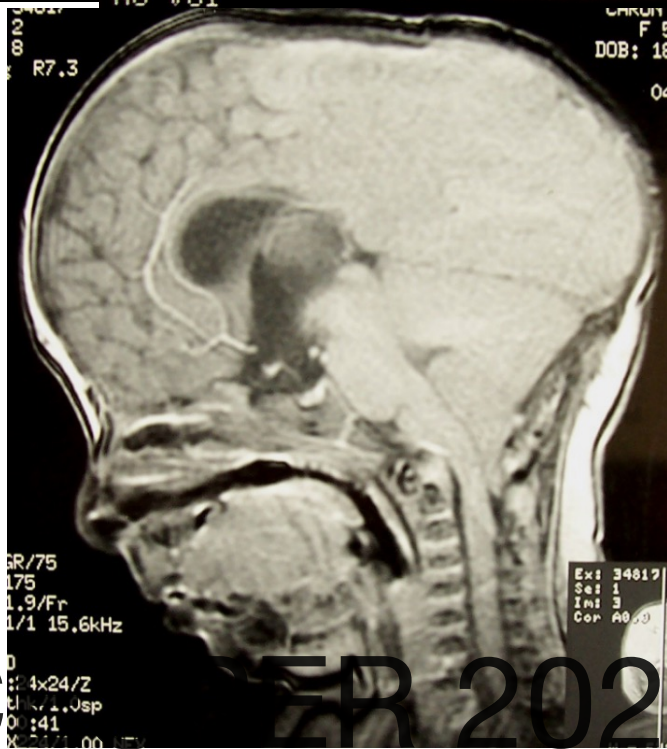
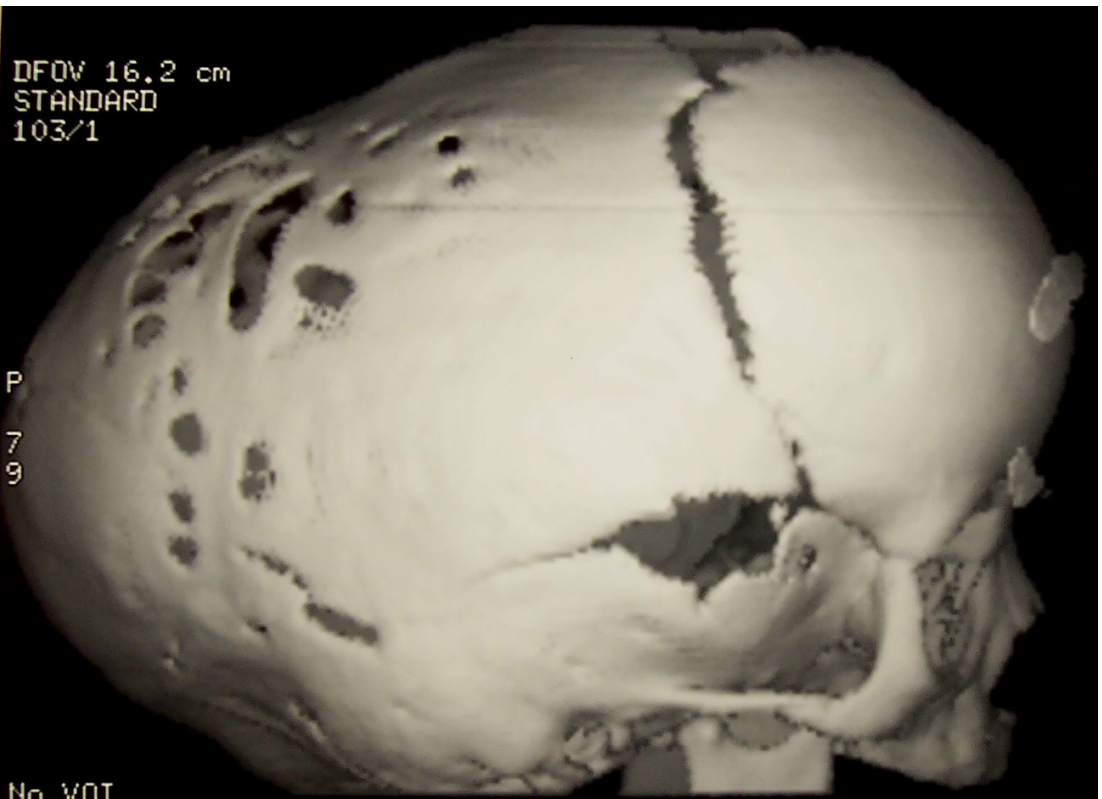
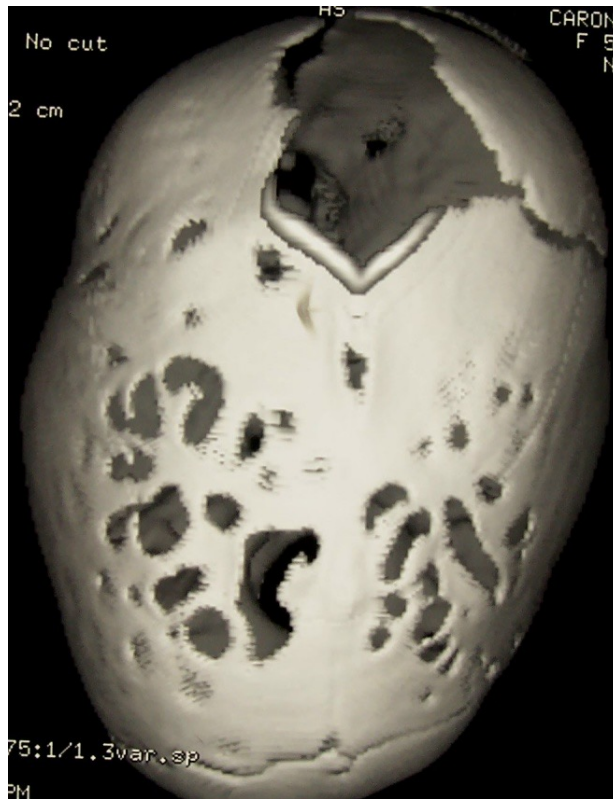
**RM black bone**



**CESPER 2023**

# Malformazione di Chiari

- 60% nella plagiocefalia posteriore
- 10% nella plagiocefalia anteriore
- 5% nella scafocefalia



C O N F I D E N T I A L  
O C T O B E R 2023

# Quali sono le cause di un ritardo all'invio ad un Centro Hub?

- **Studio Gandolfi: su 477 pz valutati, 197 pz avevano una craniostenosi: solo il 28% furono inviati prima dei 3 mesi, con rischio di ritardo dell'intervento e peggior risultato chirurgico e conseguenze neurologiche**
- Alta incidenza della deformità posizionale
- Non riconoscimento di una craniostenosi fortemente sospetta ed esecuzione di una radiografia del cranio e analisi genetiche prima dell'invio
- Craniosinostosi borderline
- Trattamento con un osteopata
- Rassicurazioni fallaci



**Quali provvedimenti prendere  
con diagnosi a 4 anni di età?**

**CESPER 2023**



# Gestione dell'ansia

I genitori nell'incertezza, *anche entro il primo mese di vita*, “premono” per una *diagnosi rapida* : **aumento (2021-2023) degli invii in un Centro Hub!**

CESPER 2023

## ***Frustazione***

### nel caso di un ritardo diagnostico

- Informazioni devianti su ciò che è normale e ciò che non lo è
- “Spesso legato al parto” ... si risolve spontaneamente
- “la circonferenza cranica è normale”
- “Incomprensione” col pediatra
- Ricerca personale in internet

# Neurochirurgo:

Comprendere **ciò che li aspetta**

- Descrivere la patologia come una **malattia rara**, *di difficile riscontro*
- Non solo obiettivi estetici
- Descrivere i rischi neurologici in caso di non intervento:
  - possibilità **anche** di deficit neuro cognitivi, visivi, ipoacusia e sviluppo del linguaggio, comunque anche indipendenti dall'intervento
- Rischio di trasfusione ematica in neonati con patrimonio ematico ristretto (basso peso)

CESPER 2023

**Neurochirurgo:** Gestione pre operatoria:  
Indicazioni chirurgiche al **V<sup>^</sup>-VI<sup>^</sup>** mese di vita

- Peso del bambino  $7 < > 9$  Kg
- Emoglobina 12; ridotta % di trasfusione ematica
- Capacita' della dura madre di riprodurre osso e non ricorso a materiali di osteosintesi
- Ridotto spessore della teca cranica e maggior malleabilita'
- Oltre il VII<sup>^</sup> mese chirurgia più invasiva e demolitiva
- Le vaccinazioni del 4/5 mese, cosa fare?

# Neurochirurgo: Riduzione dell'*ansia*

- Fornire email personale  
(roberto.faggin@aopd.veneto.it)
- Opuscoli scritti oltre alla comunicazione orale
- Comunicazione con nurses specializzati
- Social media online chats
- **AGESTE**: Associazione **GE**nitori **STE**nosi in Facebook

# *Supporto ai genitori:* temi postoperatori

- E' stata fatta la scelta giusta
- Superata la paura, il sollievo
- Evidenza estetica della conformazione cranica
- Atteggiamenti, accortezze alla dimissione a casa
- Rilascio esenzione tickets malattia rara (ERN)
- **Follow up programmati sino all'età scolare**
- **Gestione neuro socio emozionale e comportamentale se necessaria, tra i 18 mesi e i 4 anni, attraverso consulenze neuropsichiatriche infantili: (tests neuropsichiatrici comprensione, capacità numeriche ecc.) logopedisti, fisioterapisti.**