

# Malformazioni congenite cranio-maxillo-facciali

A cura di: dott. Andrea Di Francesco

Grazie alla presenza di una U.O. semplice di chirurgia maxillo-facciale pediatrica i piccoli pazienti affetti da malformazioni del viso e della bocca possono essere trattati in modo completo ed interdisciplinare, all'interno di una cornice attenta alle esigenze dei più piccoli e caratterizzata da un approccio delicato spesso intrecciato al gioco.

## Quali malformazioni vengono trattate?

L'Unità Operativa si occupa della cura delle labiopalatoschisi, delle craniosinostosi e di rari quadri sindromici quali ad esempio la Sindrome di Treacher-Collins, la sindrome di Goldenhar, la sindrome di Beckwith-Wiedemann e la sequenza di Pierre-Robin. La presa in carico dei bambini avviene anche nei casi di altri difetti del viso e del cavo orale (brevità del frenulo linguale, presenza di peduncoli cutanei del volto, asimmetrie facciali, disturbi della dentizione, atresia delle coane, etc.).

Il nostro team, in collaborazione con numerose U.O. di Patologia Neonatale italiane prende in carico i bambini affetti dalla Sindrome di Ondine (CCHS), occupandosi della fase diagnostica e terapeutica dalla nascita in poi.

Il percorso terapeutico per i suddetti quadri clinici fa riferimento a protocolli riconosciuti a livello internazionale ed elaborati su campioni molto ampi di pazienti; questo a favore di una presa in carico seria e non improvvisata; dall'altro lato però, obiettivo dei nostri professionisti è che l'attenzione posta al singolo caso nella sua particolarità non venga mai meno.

Di seguito illustriamo, a titolo esemplificativo del nostro approccio al paziente, il percorso che abbiamo elaborato per la presa in carico e cura dei piccoli con labiopalatoschisi, che rappresentano una parte consistente della nostra attività.

## Come sono organizzate le visite per i bambini con labiopalatoschisi?

I bambini affetti da labiopalatoschisi vengono seguiti dalla nostra équipe non appena viene effettuata la diagnosi del difetto; talvolta è possibile avviare l'accompagnamento delle famiglie già dall'eventuale diagnosi prenatale.

I genitori possono prendere appuntamento per una prima visita con il Chirurgo Maxillo-Facciale contattando il servizio CUP dell'azienda ospedaliera o chiamando la segreteria dell'ambulatorio.

L'impegnativa per la prima visita potrà essere preparata dal proprio medico/pediatra di base, dal neonatologo o da altro specialista.

Ai bambini di età inferiore ai 14 anni viene riconosciuta l'esenzione dalle spese mediche, ma verrà in ogni caso rilasciato un modulo per la richiesta in ASL del certificato di esenzione specifico per le labiopalatoschisi. La famiglia non dovrà sostenere alcuna spesa per quanto concerne le prime visite specialistiche, le visite di controllo ed il ricovero in ospedale. Saranno gratuite anche le cure ortodontiche rilasciate ai pazienti in carico con bisogni speciali.

I genitori di bambini con labiopalatoschisi possono fare richiesta di invalidità per ottenere, a discrezione della Commissione esaminatrice, il diritto di avvalersi della legge 104 con i relativi benefici (permessi lavorativi, etc.).

## Da chi è composta l'équipe specialistica?

Il percorso terapeutico è stato pensato per offrire ai genitori un luogo di riferimento stabile, in cui possano essere affrontati i diversi aspetti relativi al difetto. E' infatti indispensabile che ciascuna famiglia non si senta lasciata sola e disorientata, bensì venga accompagnata nel prendere contatto con tutti gli specialisti necessari alla cura del bambino; per questa ragione la nostra équipe ha una struttura multidisciplinare, potendo offrire le competenze più adeguate relativamente a ciascuna fase del percorso. Laddove per esigenze logistiche fosse preferibile appoggiarsi a strutture esterne più vicine al territorio di provenienza dei pazienti, a vantaggio degli assistiti, l'équipe mantiene aperta la piena collaborazione con tutti i colleghi coinvolti.

In base alle necessità di cura del bimbo, le varie figure professionali vengono presentate alla famiglia nei tempi più appropriati e si mantengono il più possibile invariate nel tempo, nel rispetto della delicatezza del rapporto di fiducia tra specialista e assistito. La cura delle labiopalatoschisi ad esempio deve tener conto dell'impatto estetico, funzionale, sociale e psicologico del difetto essendo la bocca coinvolta precocemente nei processi legati alla relazione affettiva con l'ambiente, alla nutrizione, all'esplorazione sensoriale, alla produzione dapprima di suoni ed in seguito di parole compiute.

Per queste ragioni fanno parte della nostra équipe multidisciplinare:

- il Chirurgo Maxillo-Facciale
- gli Infermieri
- la Psicologa
- la Logopedista-Foniatra
- il Pediatra
- il Ginecologo
- il Genetista-Sindromologo
- l'Otorinolaringoiatra
- l'Igienista Dentale
- l'Ortodontista
- l'Anestesista
- il Neuropsichiatra Infantile

Con il consenso dei genitori, i membri dell'équipe possono essere contattati dalle persone che si occupano del bambino (familiari, insegnanti, pediatri e altri medici, terapisti, etc.), per affrontare gli aspetti di competenza.

### Cosa prevede la cura di un bambino con labiopalatoschisi?

E' innanzitutto importante precisare che le labiopalatoschisi possono essere di tipi diversi e di livelli di gravità diversi, cosicché se per alcuni bimbi il percorso di cura è più semplice e più breve, per altri può richiedere tempi considerevolmente più lunghi ed un numero di interventi maggiore.

E' indispensabile che i genitori scelgano la struttura sanitaria che li assisterà valutando con attenzione la competenza, la serietà e l'umanità del servizio offerto, non affidandosi a centri che investono esclusivamente sull'anticipazione degli interventi chirurgici o sul concentrare in un solo intervento la risoluzione di più problematiche.

Non bisogna mai dimenticare che il bambino, così come i genitori, necessitano di un tempo ragionevole per arrivare preparati all'intervento e che ciascun intervento deve essere effettuato in un determinato momento della crescita perché si ottengano i migliori risultati e perché non si corrano rischi anestesiológicos inutili.

Nei mesi precedenti l'intervento chirurgico la famiglia avrà occasione di conoscere meglio le figure dell'équipe ed il contesto ospedaliero in modo da affrontare nel modo più sereno e consapevole possibile il momento del successivo ricovero; l'incontro con altre famiglie che afferiscono allo stesso ambulatorio per problematiche simili, può favorire sia il confronto su questioni di ordine pratico sia la creazione di una rete di supporto.

In generale la presa in carico prosegue fino al termine dell'età dello sviluppo, anche se le visite periodiche possono progressivamente trasformarsi in semplici controlli annuali.

Le varie fasi del percorso, adeguabili al singolo caso, possono essere così schematizzate:

- **Eventuali incontri precedenti alla nascita del bimbo o al suo arrivo in famiglia nei casi di adozione.**  
Il chirurgo e la psicologa incontrano i futuri genitori per offrire le prime informazioni relative al sospetto diagnostico, che si chiarirà solo al momento dell'arrivo del bambino in famiglia. In questa occasione potranno essere date alcune risposte pratiche, ma soprattutto le famiglie potranno avere un confronto sereno con figure preparate e disponibili. Nei casi di adozione internazionale, oltre ad essere rispettata l'esigenza di ogni bimbo di accostarsi in modo graduale all'ambiente ospedaliero, viene riconosciuta la particolare difficoltà posta dall'incontro con una nuova lingua e una differente cultura. Alle famiglie viene data la possibilità di frequentare gli spazi ludici dell'ambulatorio e le sale visita in modo flessibile, interagendo con il personale.

- **Prima visita specialistica.** In questa occasione il chirurgo visita il bimbo formulando la diagnosi, valuta le condizioni di salute complessive, fornisce informazioni circa la tipologia e la genesi del difetto ed illustra il successivo percorso terapeutico. Al termine della visita viene introdotta la psicologa dell'ambulatorio, che sarà presente durante le visite di controllo e che accompagnerà i genitori nelle varie fasi del percorso.
- **Controlli periodici.** Con l'ausilio del personale infermieristico vengono organizzati i successivi controlli e coordinati gli appuntamenti con le altre figure specialistiche. Le visite hanno inizialmente cadenza di 30-40 giorni e sono indispensabili non solo per valutare la crescita del bimbo, ma anche per affrontare con i genitori le diverse questioni che si porranno con il trascorrere del tempo (alimentazione, sonno, linguaggio, gioco...). In caso di palatoschisi con coinvolgimento del palato duro, viene presa un'impronta della bocca del bimbo e viene confezionata una placchetta da indossare con continuità, fino all'intervento chirurgico ricostruttivo del palato; la placchetta servirà a favorire l'alimentazione del piccolo e ad agevolare la corretta crescita delle strutture anatomiche.
- **Prime visite con logopedista-foniatra.** In affiancamento al pediatra di base, anche la nostra logopedista-foniatra di riferimento, specializzata nel trattamento di bimbi con questo tipo di difetto, si assicura che l'udito del bimbo sia nella norma e che l'igiene del naso e delle orecchie sia adeguata; fornisce inoltre suggerimenti utili rispetto all'alimentazione del piccolo sulla base del fatto che le stesse strutture coinvolte nella suzione, nella masticazione e nella deglutizione verranno poi coinvolte nella produzione linguistica; dopo questi primi momenti conoscitivi, vengono fissati ulteriori incontri per valutare la correttezza dei fonemi emessi dal bimbo. Gli eventuali percorsi riabilitativi del linguaggio verranno effettuati dal bambino presso le strutture più vicine alla residenza della famiglia e comode da raggiungere.
- **Tra i 6-8 mesi di vita** viene effettuato **l'intervento di ricostruzione del labbro, del palato molle e del naso.** A partire da questo momento non sarà più necessario che il bimbo indossi la placchetta, se la stava utilizzando; sarà invece importante l'ausilio di un piccolo conformatore nasale che faciliti le manovre di pulizia e che guidi la corretta crescita delle narici.
- **Durante la dentizione decidua** vengono organizzati anche i **primi incontri con l'igienista dentale** che si occupa di eseguire una valutazione dietetica e di intraprendere un percorso di motivazione alla corretta igiene del cavo orale; il lavoro avviene secondo un approccio ludico con il piccolo paziente, ma coinvolge sempre anche i genitori.
- **Tra i 18 e i 24 mesi** si procede all'**intervento di ricostruzione del palato duro.**
- In concomitanza con l'inizio della dentizione permanente, avviene anche la **presa in carico ortodontica.** Insieme ai colleghi ortodontisti viene ipotizzato un progetto di trattamento a cui il bambino dovrà accedere con il cavo orale in buona salute. Per questa ragione l'igienista dentale effettua le sigillature degli elementi permanenti, ovvero li protegge con uno smalto speciale, al fine di prevenire la formazione di carie.
- **Verso gli 8-9 anni**, solo in caso di necessità, viene effettuato **l'intervento di innesto osseo in sede alveolare**, che consiste nel prelevare un piccolo frammento di tessuto osseo nella zona della cresta iliaca (anca) per poi posizionarlo nella parte di schisi residua. Talvolta infatti, quando la schisi coinvolge anche la parte di osso coinvolta nella dentizione, potrebbe essere necessario procedere con l'innesto per offrire agli elementi in eruzione una sede anatomicamente adeguata.

### Una particolare attenzione in ambito chirurgico.

La presa in carico dei bambini con labiopalatoschisi richiede una serie di accorgimenti che sono volti a preparare al meglio il piccolo e la sua famiglia al momento dell'intervento chirurgico, ma anche ad affrontare bene i mesi immediatamente successivi.

Il ricovero può essere proposto con pre-ricovero (valutazioni pre-operatorie qualche giorno prima dell'effettiva ospedalizzazione) o può iniziare il giorno precedente l'intervento, in modo che possano essere eseguiti nella massima calma tutti gli accertamenti pre-operatori necessari, così come le visite con i diversi specialisti che seguiranno il bambino: pediatra, chirurgo e anestesista. Il ricovero avviene nel reparto di pediatria, dove il piccolo potrà trovare le figure professionali specializzate nel trattamento dei bambini, la strumentazione più idonea per la sua età, un ambiente più sicuro dal punto di vista sanitario, oltre che più accogliente e meno traumatizzante.

Sarà sempre prevista la permanenza di giorno e di notte di un genitore, per tutta la durata del ricovero: 2-3 giorni nel caso delle palatoschisi, 5 giorni nel caso delle labiopalatoschisi.

Nei 30 giorni post-operatori, al fine di evitare che il piccolo possa farsi male al labbro o al palato con le proprie mani o con gli oggetti, indosserà dei braccioli di stoffa, che limiteranno parzialmente il movimento delle braccia. In questo tempo sarà importante seguire, per le stesse ragioni, una dieta morbida. Inoltre, la pulizia del nasino e la crescita

simmetrica delle narici verranno favorite dall'utilizzo di un morbido conformatore nasale, che i genitori laveranno all'occorrenza e che sarà importante mantenere per 4 mesi circa.

I genitori devono sapere che il normale processo di guarigione della cicatrice comporterà che questa diventi progressivamente più rossa, gonfia e retratta e che soltanto dopo un mese dall'intervento, quando i tessuti saranno ben saldati tra loro, ci si occuperà di renderla più morbida e vitale, effettuando a casa gli opportuni massaggi indicati dal chirurgo. Lungo tutto il percorso descritto continueranno infatti a tenersi le consuete visite di controllo presso l'ambulatorio specialistico.

L'attenzione al rapporto che lega il paziente alla propria immagine è tenuto in grande considerazione, sia dal punto di vista psicologico, sia dal punto di vista chirurgico. Quando il ragazzo terminerà il suo percorso di crescita, o nel corso della crescita stessa, sarà possibile avviare un percorso di colloqui psicologici ed ipotizzare eventuali interventi di correzione delle cicatrici.

La collaborazione con altre branche della chirurgia è fondamentale. Ad esempio va ricordato sempre ai genitori che eventuali interventi alle adenoidi o alle tonsille del bambino devono essere eseguiti con particolari tecniche nel caso delle labiopalatoschisi, al fine di preservare la funzionalità del palato. Per questo motivo la nostra équipe assicura un'efficace comunicazione tra il chirurgo maxillo-facciale e l'otorinolaringoiatra.

### È previsto un supporto psicologico?

Presso l'ambulatorio è attivo un servizio di supporto psicologico rivolto alle famiglie.

La psicologa affianca il chirurgo nel corso delle visite ambulatoriali specialistiche ed accompagna i genitori ed i piccoli pazienti lungo tutto il percorso terapeutico. E' disponibile per discutere di alcuni aspetti concreti relativi alle pratiche educative e di accudimento, si occupa delle difficoltà incontrate nella relazione tra i genitori ed il figlio ed offre uno spazio riservato in cui possa essere affrontato il disagio o la sofferenza di ciascun membro della famiglia.

Circa un mese prima della data prevista per l'intervento chirurgico, la psicologa accompagna i genitori a visitare il reparto, fornisce alcune informazioni che possano permettere alle famiglie di prepararsi meglio al ricovero e raccoglie in un clima disteso e riservato le preoccupazioni circa l'intervento; vengono inoltre affrontati gli aspetti relativi al rientro a casa successivamente alle dimissioni.

Ai genitori che mostrano la necessità di approfondire aspetti di particolare criticità, viene offerto uno spazio di ascolto psicologico cui accedere con regolarità, in una stanza riservata.

La psicologa collabora con le altre figure specialistiche, nel valutare lo sviluppo del bambino e nell'ipotizzare ulteriori percorsi (terapeutici, riabilitativi, approfondimenti diagnostici, etc.); in alcuni casi sono gli specialisti stessi, collaborando in rete all'interno dell'équipe multidisciplinare, a sollecitare un lavoro psicologico mirato.

### Si può fare prevenzione?

Il nostro ambulatorio è particolarmente sensibile al complesso problema delle malformazioni congenite, accogliendo, curando ed accompagnando centinaia di famiglie di bambini affetti da malformazioni cranio-maxillo-facciali. Nell'ambito della prevenzione molto può essere fatto, ad esempio informando le donne che intendono o che potrebbero iniziare una gravidanza a proposito delle proprietà benefiche dell'Acido Folico. La sua assunzione nel mese precedente il concepimento e nei primi tre mesi di gestazione è statisticamente correlata ad una sensibile riduzione del rischio di difetti del tubo neurale. Considerando la necessità che ciascuna donna riceva indicazioni solo da chi è al corrente del globale quadro clinico individuale, abbiamo scelto di diffondere (presso il nostro ambulatorio e a tutti i medici di base, pediatri, consultori della provincia di Como e non solo) un semplice volantino che stimoli il confronto con i propri medici di fiducia sul tema dell'Acido Folico.

Riconoscendo il valore della campagna intrapresa, nel Gennaio 2012 il Ministero della Sanità ha emesso una raccomandazione rivolta a tutte le strutture sanitarie italiane, sollecitando la divulgazione della possibilità di ridurre l'incidenza di molti difetti congeniti mediante l'assunzione di Acido Folico.

Questa campagna di informazione e sensibilizzazione è particolarmente importante nei casi di famiglie in cui si siano già verificate nascite di bambini con difetti quali le labiopalatoschisi, o in cui ne siano affetti i genitori stessi, e in cui si programmino altre gravidanze; in questi casi infatti i dosaggi di acido folico devono essere calibrati con cura dagli specialisti di riferimento.

Un ulteriore lavoro di prevenzione viene effettuato attraverso la collaborazione con i colleghi genetisti e sindromologi, che ci permettono di effettuare delle diagnosi complete e sempre più precise circa particolari quadri clinici. Infatti,

qualora un bambino seguito presso l'ambulatorio presenti non semplicemente un difetto isolato, ma una concomitanza di segni meritevoli di ulteriori approfondimenti, vengono organizzate ulteriori visite ed accertamenti di tipo genetico.

L'inquadramento diagnostico consente ai diversi specialisti di interagire in una logica di rete secondo obiettivi condivisi e di prestare particolare attenzione anche agli aspetti non immediatamente evidenti, ma correlati alla sindrome identificata.

### L'affiancamento per chi viene da lontano...

Sempre più famiglie si rivolgono al nostro ambulatorio in seguito ad adozione internazionale di bambini con labiopalatoschisi. In alcuni casi i piccoli non hanno mai affrontato interventi nel paese di origine, per altri rimangono dei passaggi chirurgici da effettuare per completare un percorso di cura già avviato, in altri casi ancora vi sono degli esiti chirurgici che necessitano di una revisione. Si può trattare anche di situazioni di una certa delicatezza in quanto i bambini possono giungere in Italia in età più avanzata ed intraprendere il progetto terapeutico con delle tempistiche diverse da quelle ottimali; è quindi indispensabile che le singole situazioni vengano seguite con sollecitudine oltre che con la dovuta sensibilità.

L'approccio scelto dall'équipe è caratterizzato dal rispetto di un tempo di ambientamento presso la nuova famiglia ed il nuovo paese, anche in considerazione delle differenze linguistiche e culturali, per questa ragione vengono proposte delle occasioni di incontro, spesso interamente a carattere ludico presso la sala d'attesa e le sale visita, in modo che l'avvicinamento al momento dell'esame specialistico sia graduale e non forzato.

Inoltre hanno accesso all'ambulatorio molte famiglie provenienti dall'estero, che possono aver bisogno di un particolare sostegno dal punto di vista sociale, organizzativo, informativo. Se i genitori lo gradiscono, le visite vengono coordinate in modo da favorire l'incontro con altre famiglie provenienti dagli stessi paesi di origine.

La nostra struttura è in grado di offrire le competenze specialistiche per una presa in carico pediatrica e per l'approfondimento del quadro clinico del bambino all'arrivo in Italia; laddove le famiglie preferiscano invece affidarsi per l'aspetto pediatrico ad altre strutture, l'équipe rimane comunque disponibile per un lavoro di rete.

### Una rete di associazioni ed istituzioni



#### ASSOCIAZIONE STEP-BY-STEP

L'associazione Step-by-Step (Associazione Internazionale di sostegno e solidarietà ai pazienti affetti da deformità cranio-facciali) è nata nel 2006 da un preciso desiderio di alcuni genitori di bambini portatori di labiopalatoschisi ed afferenti da anni all'Ambulatorio di Chirurgia Maxillo-Facciale; Step-by-Step è registrata con atto notarile ed ha sede legale presso l'Azienda Ospedaliera Sant'Anna di Como.

L'associazione persegue vari scopi, tra cui assistere e consigliare le persone affette da deformità, fornendo aiuto morale ai pazienti ed alle loro famiglie; stabilire e mantenere contatti con tutti gli enti, pubblici, privati, italiani e stranieri, i centri di assistenza, di cura e ricerca, per favorire lo scambio di informazioni utili; promuovere la ricerca scientifica sui metodi di prevenzione, di trattamento, di cura e di riabilitazione; organizzare attività socio-culturali e di ricreazione finalizzate alla diffusione di informazioni e alla sensibilizzazione dell'opinione pubblica.

La fondazione di Step-by-Step, nata dopo anni di costante collaborazione con molte famiglie, rappresenta un riconoscimento per l'attività svolta presso la struttura pubblica ed attesta la fiducia che tanti ripongono in tutto il personale medico e paramedico.

L'associazione può essere contattata chiamando il numero 339/7095078 oppure il numero 368/3612222.



#### L'ASSOCIAZIONE PER IL BAMBINO IN OSPEDALE

Da molti anni è attiva una proficua collaborazione tra l'ambulatorio di Chirurgia Malformativa Pediatrica e l'Associazione per il Bambino in Ospedale (ABIO), le cui volontarie si occupano di rendere più gradevole ed assistito per i piccoli pazienti e le loro famiglie l'accesso alle visite ambulatoriali ed il ricovero in reparto.



### Recapiti utili.

Tel. ambulatorio: 031/585.9731, con orario Lun-Ven 14.30-17.30  
Cell. Dr. Andrea Di Francesco: 338/8511724  
E-mail: ambulatorio.maxillo@hsacomo.org  
Sede di Via Ravona, San Fermo della Battaglia (CO)  
Ambulatorio di Chirurgia Maxillo-Facciale Pediatrica, Piano 0 (Blu)

### Come fissare il primo appuntamento.

Le famiglie e i medici di riferimento possono prendere contatto con l'ambulatorio e fissare l'appuntamento per una prima visita con il Chirurgo Maxillo-Facciale:

- chiamando la segreteria al numero 031/585.9731, con orario Lun-Ven 14.30-17.30;
- contattando il Dr. Andrea Di Francesco al 338/8511724;
- inviando una mail di richiesta all'indirizzo ambulatorio.maxillo@hsacomo.org con i dati necessari a contattare la famiglia ed allegando possibilmente la lettera di dimissione, in caso di precedente ricovero.

Le famiglie avranno cura di presentarsi all'appuntamento concordato munite dell'impegnativa rossa rilasciata da uno dei medici dai cui sono seguite.

Le prime visite e le visite di controllo si svolgono il mercoledì pomeriggio presso la nuova sede di Via Ravona, San Fermo della Battaglia (CO), Ambulatorio di Chirurgia Maxillo-Facciale Pediatrica, Piano 0 (Blu).