



UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI PADOVA
FACOLTA' DI MEDICINA E CHIRURGIA

SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN GINECOLOGIA ED OSTETRICIA

DIPARTIMENTO DI SCIENZE GINECOLOGICHE E DELLA RIPRODUZIONE UMANA



Associazione ginecologi extraospedalieri
Dott. Francesco Libero Giorgino

MASSICCIO-FACCIALE



Dott. Cosmi Erich

8 Maggio 2009

La regione dello SPLACNOCRANIO rappresenta una delle maggiori aree di interesse clinico e psicologico

- Ruolo del bonding materno-fetale
- Riscontro di anomalie facciali in numerose sindromi
- Impatto sociale e cosmetico

L'aspetto dello splacnocranio varia nelle diverse settimane soprattutto in relazione al progressivo accumulo di grasso sottocutaneo ed alla contemporanea mineralizzazione delle parti ossee

La faccia si forma tra la 4^a e la 10^a settimana di gravidanza per fusione di 5 prominenze, una centrale impari (frononasale) e due pari laterali (mascellare e mandibolare)

A 7 settimane, dal processo mediano, origina la parte centrale del naso e dai processi laterali le narici

A 8 settimane si formano le strutture deputate allo sviluppo degli occhi

A 10 settimane si formano il filtro nasale, il labbro superiore, il palato anteriore, il palato posteriore e il setto nasale

L'orecchio medio ed esterno originano dal II arco faringeo mentre l'orecchio interno origina dal placode ottico.

Il profilo facciale apparirà “affilato” dalle 12 alle 18-20 settimane



I lineamenti si addolciranno tra le 23-24 settimane

Acquisiranno i tratti definitivi a 30-32 settimane



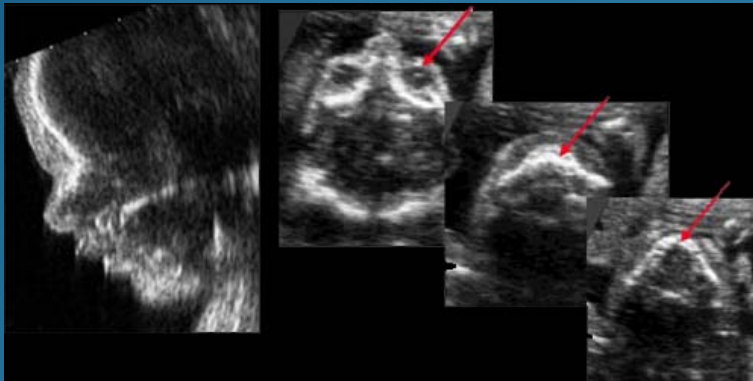
Lo studio può essere eseguito mediante scansioni sagittali, assiali e coronali.

Il piano sagittale viene usato per lo studio del profilo facciale, particolarmente per la valutazione della fronte e del mento. Le orecchie sono visualizzate su un piano parasagittale tangenzialmente al cranio.

Il piano assiale si utilizza per la valutazione delle orbite, dei cristallini. Muovendo la sonda caudalmente può essere visualizzato il palato anteriore e la lingua. In questa sezione può essere eseguita la misura del diametro bisorbitario.

Il piano coronale è quello più utilizzato per lo studio della faccia e consente di valutare le orbite, le palpebre, i cristallini, il naso con le narici, il labbro superiore, la bocca, il mento, il movimento della bocca, la deglutizione, la sua eventuale apertura e i movimenti oculari. La biometria del diametro bisorbitario è più frequentemente eseguita su questo piano.

Visualizzazione di



- Palato duro
- Labbro superiore, inferiore
- Cavità orbitarie, cristallini
- Lingua
- Mascella
- Mandibola
- Profilo

Misurazione di

- Distanza interoculare (IOD)
- Distanza binoculare (BOD)

Lo **studio delle anomalie facciali** risulta importante perché queste ultime possono essere associate ad altre anomalie fetali e/o a cromosomopatia.

Il **riconoscimento** dell'anomalia nelle forme isolate è utile perché consente alla gestante di eseguire un'eventuale consulenza genetica, pediatrica e maxillo-facciale circa la determinazione del rischio sindromico, le modalità del parto, l'eventuale assistenza neonatologica ed il recupero postoperatorio

Anomalie delle orbite

IPERTELORISMO

IPOTELORISMO

MICROFTALMIA

ANOFTALMIA

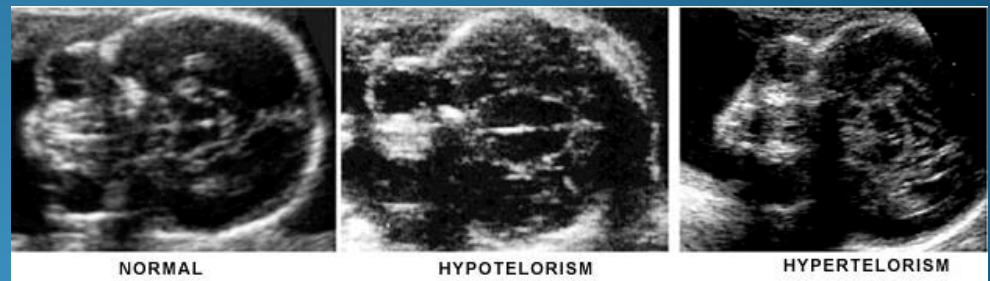
MACROFTALMIA

CATARATTA

AFACHIA

IPERTELORISMO

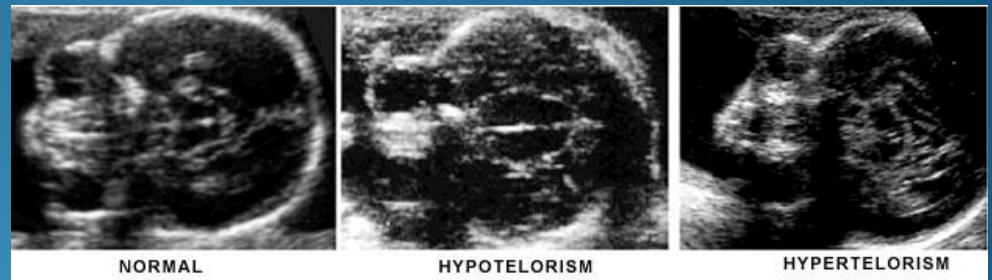
- Aumento sempre del diametro inter-orbitario (spesso il bisorbitario $>95^{\circ}$ centile)
- Incidenza rara
- Isolato
- In associazione
 - Labio-palato schisi
 - Craniosinostosi
 - Agenesia del corpo calloso
 - Encefalocele frontale
 - Possibile ritardo mentale
 - Lineamenti grotteschi



IPOTELORISMO

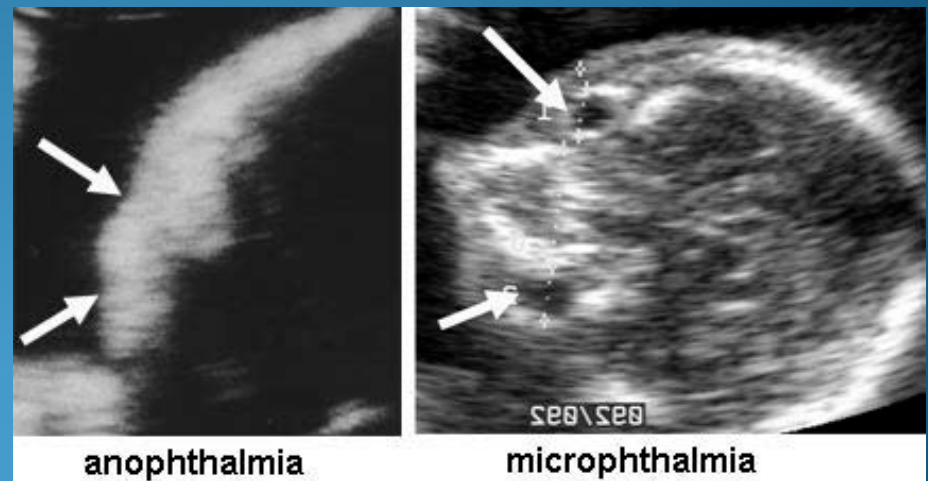
- Diminuzione del diametro inter e bisorbitario
- Incidenza rara
- In associazione
 - Oloprosoencefalia
 - Microcefalia
 - Anomalie cromosomiche (trisomia 13)

- Prognosi severa



MICROFTALMIA/ANOFTALMIA

- Microftalmia
 - Diminuzione dimensioni bulbo oculare sul piano assiale del bis-orbitario
 - Incidenza rara
- Anoftalmia
 - Assenza bulbi oculari
- Mono-bilaterale
- Rischio di aneuploidia elevato
- Rischio sindromico molto alto
- Outcome dipende dal contesto



Anomalie del profilo

- FRONTE** - Sfuggente (ipoplasia dei lobi frontali)
- Turricefalia (precoce saldatura della sutura coronale)

- NASO** - Proboscide, arinia, narice unica

Associazione con
Oloprosencefalia e
Trisomia 13 e 21

- ← - *incidenza molto rara*
- *rischio di aneuploidia molto alto*
- *Rischio sindromico molto alto*
- *Outcome estremamente sfavorevole*

- Naso “anomalo”

Anomalie della radice, della dimensione, della grandezza e direzione del naso

- Ipoplasia del naso

Biometria inferiore al 5° percentile
90% sindrome di Down
10% feti normali



Anomalie della bocca e del palato

MACROGLOSSIA

MICROGNAZIA

CLEFT MEDIANO

CLEFT MONOLATERALE

CLEFT BILATERALE

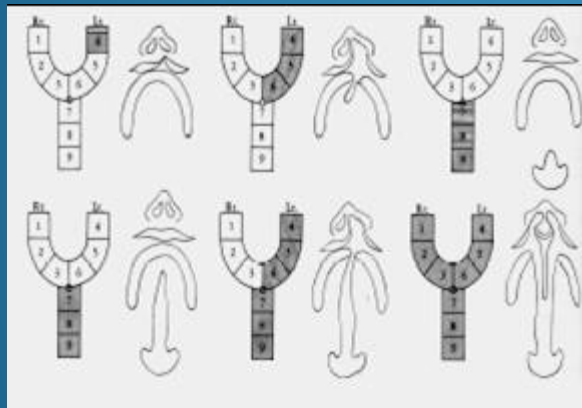


• Prevalenza

- 1:800 Nati (relativamente frequente)
- Età materna, razza, sesso
- 50% labio-palato schisi
- 25% labio schisi
- 25% palato schisi

• Difetto

- Unilaterale (75% sinistro)
- Bilaterale (trisomia 13 e 18)
- Mediano (trisomia 13)



• Palato

- Duro
- Molle

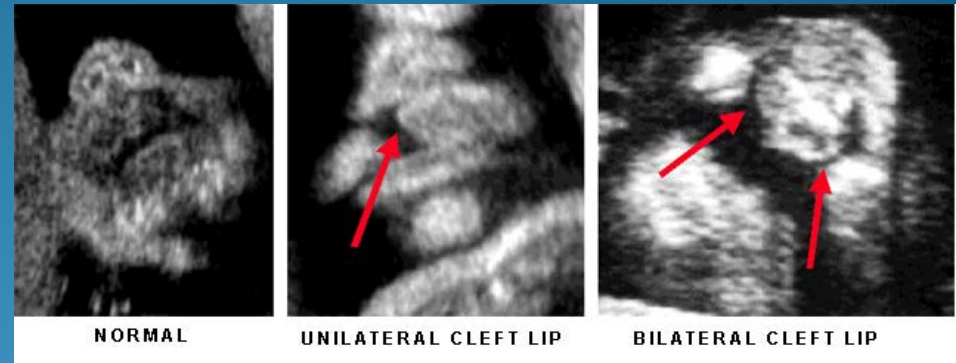


1950 Davis e coll.
1958 Kernahan e Stark
1971 Schema a Y

Labiopalatoschisi

Diagnosi

- Piano
 - Trasversale
 - Labbro
 - Palato
 - Coronale
 - Labbro



Labiopalatoschisi

- **Eziologia**

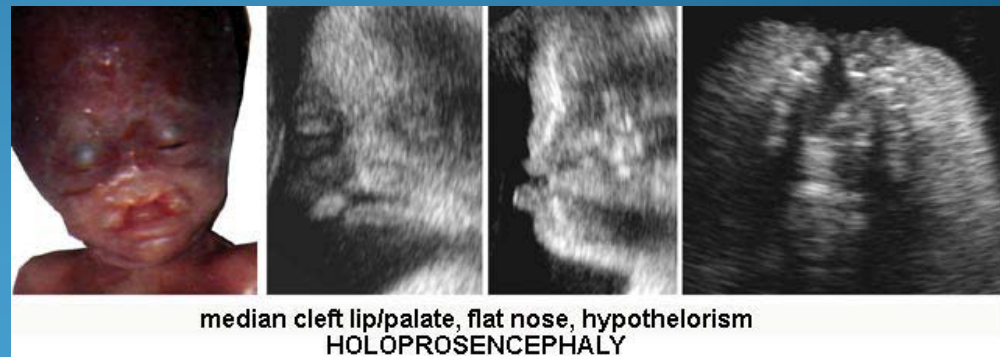
- Difetto di fusione
- 80% isolato
- 20% associato ad anomalie genetiche
- Ereditaria
 - Autosomica dominante
 - Autosomica recessiva
 - X dominante
 - X recessiva
- Ricorrenza tipo specifica

- **Mediane**

- Associazione
 - Oloprosoencefalia

- **Palatoschisi**

- 50% associazione altre anomalie
- Labio-palatoschisi
 - 15% associazione altre anomalie
- 5% teratogeni (antiepilettici)
- 1-2% T13, T18, T21



Micrognazia



- **Prevalenza** 1:1000 nati
- **Profilo anomalo** Mento retratto
Labbro superiore
prominente
Mandibola piccola
Possibile polidramnios
- **Eziologia** Anomalie genetiche
Anomalie cromosomiche
(T18,T13)
Teratogeni (methotrexate)
- **Prognosi** Associazione con sindromi
Difficoltà alla respirazione

Anomalie dell'orecchio esterno

- Incidenza relativamente frequente ma raramente evidenziate
- Diagnosi attraverso la visualizzazione di nodulo preauricolare (tag),
orecchie anomale o accartocciate
- Rischio di aneuploidia relativamente elevato (trisomia 13 e 18)
- Rischio sindromico molto alto
- Outcome sfavorevole nei casi sindromici

Anomalie rare con ostruzione delle alte vie respiratorie

- Incidenza rarissima
- Presenza di formazioni faringee e cervicali anteriori che ostruiscono le
alte vie respiratorie (bocca)
- Rischio di aneuploidia e sindromico basso
- Outcome tendenzialmente sfavorevole

.....*GRAZIE*