

A cura di:

**Struttura complessa Maxillo-facciale**

# La distrazione mandibolare neonatale nella Sequenza di Pierre Robin

---

## INTRODUZIONE E DEFINIZIONE

Le anomalie morfologiche alla base della sequenza di Pierre Robin (PRS) furono inizialmente segnalate da St. Hilaire (1823) e per la prima volta descritte da Robin nel 1923 con la triade caratterizzata da: micrognazia, glossoptosi e ostruzione delle vie aeree. Questo autore ha successivamente associato, a questo tipo di disordine, la palatoschisi come un altro fattore che può essere presente. Le cause dell'anomalia a carico della mandibola possono essere diverse (posizionali intrauterine, intrinseche, neurologiche/neuromuscolari, deficit del tessuto connettivo), senza dimenticare che questa triade patologica può comparire non solo come forma isolata ma spesso all'interno di un quadro sindromico (sindrome di Stickler, sindrome Velocardiofacciale, sindrome di Treacher-Collins ecc).

## ASPETTI CLINICI

Per quanto riguarda l'aspetto clinico, i soggetti affetti da questa sequenza possono avere un'ampia eterogeneità di manifestazioni. In termini generali nei pazienti portatori di anomalie cranio-facciali con problematiche respiratorie neonatali, è evidente la necessità di fare prima di tutto una selezione sulla base della gravità del problema ed il riconoscimento della sede in cui questa è localizzata al fine di impostare il trattamento più opportuno (Burstein 1995).

Per quanto specificamente concerne la PRS Caouette-Laberge et al. al. nel 1994 hanno proposto una classificazione clinica in base all'entità dei sintomi respiratori: gruppo I, respirazione adeguata in posizione prona e con biberon, gruppo II, respirazione adeguata in posizione prona, ma difficoltà di alimentazione che richiedono "gavage", gruppo III, bambini con distress respiratorio che richiedono supporto ventilatorio e sonda gastrica.

L'espressione clinica è molto eterogenea e la gravità della compromissione delle vie aeree può variare da lievi difficoltà respiratorie ad episodi estremi di asfissia.

I bambini con un certo grado di ostruzione possono avere segni clinici solo molto lievi, come il sonno inquieto, veglia intermittente e il pianto. Alcuni possono non manifestare problemi durante il giorno, ma l'ostruzione può insorgere durante l'alimentazione o nel sonno, quando il tono muscolare faringeo è diminuito e manifestarsi quindi con polmoniti ricorrenti (da aspirazione). La mancanza di aumento di peso, nonostante un adeguato apporto nutrizionale, è un altro sintomo di possibile ostruzione persistente delle vie aeree, in quanto l'aumento del lavoro respiratorio determina un aumento del consumo calorico in questi bambini che possono presentare un deficit di crescita ponderale.

Nei casi più gravi il distress respiratorio si manifesta clinicamente con stridore inspiratorio persistente, retrazione sternale e toracica, difficoltà di alimentazione (la necessità del tubo di alimentazione è frequente tra questi pazienti) e cianosi che può portare a ipossia cerebrale.

La priorità in paziente con gravi sintomi clinici dovrebbe essere quello di mantenere la pervietà delle vie respiratorie per evitare l'ostruzione acuta e/o cronica che può portare a ritenzione di anidride carbonica, sviluppo di vasocostrizione polmonare, ipertensione arteriosa con insufficienza ventricolare destra e "cuore polmonare", a cui può associarsi ritardo dello sviluppo.

## INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

Quando un bambino con la Sequenza di Pierre Robin viene valutato alla nascita appare subito evidente il marcato deficit in senso sagittale della mandibola. Quindi il bambino presenterà il tipico aspetto con mento retruso che deve far sorgere il sospetto di una parziale ostruzione delle vie aeree e di una possibile palatoschisi.

La difficoltà di respirazione è causata dalla glossoptosi, cioè dall'impatto della base della lingua sulla parete faringea posteriore e sull'epiglottide che determina una difficoltosa ventilazione e si traduce in maggior dispendio energetico che comprometterà il normale aumento ponderale che dovrebbe osservarsi dopo la nascita. Tutti i bambini con mandibola retrusa e vario grado di difficoltà respiratoria devono essere valutati da un team multidisciplinare che, coinvolgendo varie figure professionali (genetista, neonatologo, pneumologo, otolaringoiatra, anestesista pediatrico e chirurgo maxillo-facciale), consentirà di riconoscere l'eventuale presenza di frequenti episodi apnoici con una desaturazione severa (70%) e deficit di crescita e proporre un iter terapeutico.

È importante per la diagnosi determinare la qualità della respirazione che deve essere valutata sia nel periodo di veglia che nel sonno, momento in cui si verifica più spesso l'ostruzione perché corrisponde a quando la muscolatura si rilassa.

La compromissione della validità dell'atto respiratorio spesso è alla base dell'arresto della crescita. Se poi si associa la palatoschisi la nutrizione diventa più difficoltosa: il bambino mangia piccole quantità, rigurgita e a volte il cibo può essere dirottato nelle vie respiratorie col risultato di un maggior rischio di fenomeni infettivi a carico delle basse vie aeree. Alcuni neonati con PRS possono andare incontro a distress respiratorio proprio durante l'alimentazione con la comparsa di apnea o dispnea che si traduce nella presenza di "pectum excavatum" ovvero di retrazione della gabbia toracica in regione mediana.

Una volta confermato che il bambino presenta le caratteristiche della sequenza, può essere indicato eseguire ulteriori approfondimenti come l'esame fibroscopico delle alte vie respiratorie, al fine di rilevare eventuali malformazioni (per esempio stenosi tracheale) e confermare che l'ostruzione è causata da spostamento posteriore della lingua. Importante è associare immagini radiografiche e/o tomografia computerizzata per valutare lo spazio posteriore delle vie aeree (PAS), la lunghezza della mandibola, e la relazione maxillomandibolare.

La raccolta e l'analisi di tutti i dati consentirà la migliore scelta fra le varie opzioni terapeutiche.

## PROGNOSI

Diversi autori hanno proposto un algoritmo per la gestione dell'ostruzione delle vie aeree superiori neonatali in cui il trattamento include procedure non chirurgiche (posizione prona, tubo rinofaringeo, intubazione prolungata), o le opzioni chirurgiche (adesione labio-linguale, tracheostomia, osteodistrazione mandibolare ecc).

Fortunatamente in molti casi di PRS isolata l'ipoplasia mandibolare osservata alla nascita non determina problemi clinici tali da imporre un trattamento in quanto circa il 70% dei pazienti beneficiano della sola posizione prona. In questi pazienti la prognosi è estremamente favorevole poiché la micrognazia spesso migliora o si risolve spontaneamente entro i primi anni di vita e la

crescita della mandibola migliora il controllo neuromuscolare faringeo e lo spazio aereo retrolinguale. Nei casi meno fortunati di PRS i principali problemi clinici da affrontare alla nascita sono i quelli respiratori, (ostruzione delle vie aeree superiori, crisi di apnea, possibilità di sincopi vagali e di polmoniti da ingestione) e la difficoltà di alimentazione (problemi di suzione e di deglutizione). E' importante in questi pazienti impostare una strategia terapeutica adatta al grado della problematica, onde evitare gravi sequele multiorgano, immediate o tardive. La gestione sarà pertanto, differente a seconda della tipologia e grado di ostruzione delle vie aeree superiori. Se il trattamento del quadro clinico è efficace nel primo anno di vita, la prognosi è buona. Diversi i casi di sequenza di Pierre Robin sindromica, cioè in associazione con altre anomalie cranio-facciali (sindrome di Stickler ecc), in cui la prognosi varia in rapporto alla sindrome.

## ASPETTI TERAPEUTICI

In caso di lieve ostruzione delle vie aeree superiori, i bambini spesso possono essere gestiti con un trattamento non chirurgico, istruendo i genitori sulle tecniche di alimentazione appropriata e di posizionamento del bambino laterale o prono (posizione in decubito ventrale, ovvero a pancia in giù, per anteriorizzare la lingua).

Nel caso in cui questa misura conservativa fallisca, deve essere considerata la possibilità di posizionare un tubo nasofaringeo temporaneo. L'intubazione rinofaringea è consigliata inizialmente per alleviare l'ipossia immediata e può essere una soluzione opportuna per un tempo relativamente breve. Lo scopo di questa procedura è quello di mantenere un buon flusso respiratorio, riducendo la durata del sondino di alimentazione, e per promuovere l'aumento di peso. Quando viene utilizzato come terapia definitiva, può essere lasciato in sede per un massimo di 8 settimane.

I pazienti con grave ostruzione delle vie aeree richiedono una gestione più aggressiva. Le opzioni chirurgiche più comunemente riportate in letteratura includono la adesione labio-linguale, le trazioni osee sulla mandibola, la tracheotomia, e la distrazione mandibolare osteogenetica (MDO). La tecnica di adesione tra lingua e labbro inferiore è stata progettata per alleviare l'ostruzione delle vie aeree superiori attraverso la correzione della posizione anormale della lingua ma è una procedura non fisiologica e gravata di elevato numero di complicanze.

Sono stati anche impiegati alcuni dispositivi di trazione della mandibola, allo scopo di determinarne l'avanzamento passivo e di conseguenza l'avanzamento linguale come l'uso di fili mandibolari nella zona della sinfisi attaccati ad un peso con una trazione verso l'alto (Stellmach). Queste modalità di trattamento possono essere efficaci ma devono essere svolte per un lungo periodo di tempo e quindi richiedono una ospedalizzazione prolungata. Sono inoltre descritti numerosi casi di lacerazione della zona sinfisaria con fallimento del presidio.

Nel 1998 Myer ha riportato l'uso della tracheostomia come "gold-standard" (procedura ideale) per quanto riguarda la gestione delle vie aeree a lungo termine nei bambini con PRS e grave ostruzione respiratoria. È una tecnica sicuramente efficace in quanto, by-passando la regione sede di ostruzione, consente una adeguata respirazione. Può tuttavia essere correlata a complicanze gravi, come decannulazione accidentale e ostruzione del tubo che possono verificarsi in qualsiasi momento durante l'intero periodo della tracheotomia, che in media viene mantenuta per circa 3 anni. Durante il periodo in cui il bambino è portatore di cannula tracheale, con la possibilità delle gravi complicanze anche urgenti descritte, l'assistenza domiciliare resta un onere significativo per la famiglia e l'assistenza medica. Del tutto ovvie le problematiche correlate alla impossibilità del piccolo paziente a comunicare e quindi a sviluppare un linguaggio normale. Le sequele a lungo termine della tracheotomia ovvero stenosi tracheale, tracheomalacia, ritardo di crescita,

dell'acquisizione dei fonemi, le difficoltà di articolazione e problemi comportamentali sono presenti dal 50% al 75% dei casi.

Recentemente, la Distrazione Osteogenetica mandibolare (MDO) è emersa come metodo alternativo per risolvere l'ostruzione delle vie aeree nei pazienti pediatrici con grave ipoplasia mandibolare al fine di evitare la tracheostomia e migliorare l'alimentazione orale.

## **DISTRAZIONE OSTEOGENETICA**

La distrazione osteogenetica è una tecnica chirurgica ortopedica introdotta in primo luogo per l'allungamento delle ossa lunghe del corpo da Ilizarov che prevede l'applicazione di dispositivi che consentono, dopo esecuzione di una sezione ossea, di esercitare un' allungamento graduale dei due monconi con conseguente formazione di nuovo osso sulla base del principio d'istogenesi intramembranosa. Questa procedura possiede il vantaggio di essere ben tollerata, consentire la simultanea espansione dei tessuti molli, evitare l'utilizzo di innesti ossei, essere gravata da una bassa percentuale di recidiva e minime complicanze con buona percentuale di successo. Da sottolineare anche la riduzione dei giorni di ricovero ospedaliero ed in terapia intensiva. Come tutti gli interventi chirurgici possono presentare complicanze come l'eventuale mobilizzazione/infezione del dispositivo e (se applicati alla sede mandibolare) di lesione degli elementi dentari, del ramo inferiore del nervo facciale ed esiti cicatriziali cutanei.

Stabilita l'indicazione ad un trattamento osteodistrattivo il bambino viene sottoposto ad anestesia generale mediante intubazione nasotracheale o sfruttando una eventuale preesistente tracheotomia. Mediante un'incisione extra-orale 2 cm sotto il margine mandibolare a livello dell'angolo; e con tecnica opportuna, si esegue la osteotomia del corpo mandibolare e l'applicazione dei distrattori sulla faccia vestibolare della mandibola. La bara di attivazione dei distrattori viene fatta emergere dalla cute in regione paramediana bilateralmente. Il distrattore viene attivato in fase intraoperatoria e la distrazione prosegue 2 mm/die in entrambi i lati approssimativamente per 10 giorni (allungamento di 2 cm sufficiente normalmente a garantire la rimozione dei sussidi respiratori e/o nutrizionali). A fine periodo di attivazione è possibile rimuovere le barre transcutanee mentre si attendono 2 mesi (periodo di consolidamento) prima di rimuovere i distrattori con un secondo intervento chirurgico, (non necessario se sono stati usati distrattori riassorbibili).

Esistono diversi tipi di distrattori: esterni, interni, in metallo, riassorbibili.

I dispositivi inizialmente utilizzati erano distrattori esterni il cui svantaggio era rappresentato dall'esito cicatriziale esteticamente poco piacevole e dalla possibilità, a causa del peso dei pin, di una eventuale dislocazione del distrattore stesso. Successivamente venne introdotto l'uso dei distrattori interni che evitano questo tipo di problematiche. L'avvento dei distrattori riassorbibili, lievemente più ingombranti, ma in casi selezionati certamente utilizzabili, ha consentito di eliminare il secondo tempo chirurgico così da ridurre notevolmente il peso biologico per bambino e le difficoltà di gestione familiari.

L'allungamento mandibolare ottenuto con MDO fornisce un'alternativa ai metodi tradizionali di gestione delle vie aeree nei bambini con micrognazia in quanto consente alla base della lingua di spostarsi in avanti aumentando lo spazio aereo posteriore e riducendo così l'ostruzione delle vie aeree.

Questa procedura è ritenuta sicura seppur, come tutti gli interventi chirurgici, non priva di alcune complicanze come il danno al nervo alveolare inferiore, infezioni, insufficiente allungamento, dislocazione del distrattore o delle barrette d'attivazione, e danni alle gemme dei denti.

Oggi la distrazione osteogenetica della mandibola rappresenta sicuramente una procedura, in mani appropriate, sicura ed affidabile con un risultato avvicinabile al 100% per quanto riguarda la

soluzione dei problemi del bambino. Fondamentale è la valutazione preoperatoria da parte di un team specializzato al fine di avviare alla chirurgia solo i pazienti che non possono trovare una soluzione con procedure non chirurgiche e, in secondo luogo, per escludere pazienti in cui possono essere presenti altre anomalie responsabili del distress respiratorio (anomalie tracheali ecc).

## **ANOMALIE CRANIO-FACCIALI**

Le problematiche respiratorie evidenziate dei pazienti portatori della sequenza di Pierre Robin possono presentarsi anche con altre anomalie Cranio-facciali. La base anatomica comune è rappresentata da un'iposviluppo della mandibola che, come nei bambini PRS, porta ad uno spostamento verso l'indietro della base della lingua con conseguente diminuzione dello spazio aereo faringeo. In questo tipo di patologie si associano spesso malformazioni craniofacciali multiple e la mandibola stessa presenta alterazioni molto più gravi che nei pazienti PRS. Nella grande maggioranza dei casi inoltre sono del tutto inutili le procedure non chirurgiche (posizione prona ecc.) prima segnalate. Per questi motivi i risultati positivi (ovvero soluzione delle problematiche respiratorie ecc) sono meno frequenti e talora richiedono procedure chirurgiche ripetute. Anche in questi casi tuttavia la MDO ha un ruolo ben preciso ed è molto spesso l'unica terapia che risolve o quantomeno allevi i gravi sintomi clinici prima descritti.

## **INTRODUZIONE E DEFINIZIONE**

Le anomalie morfologiche alla base della sequenza di Pierre Robin (PRS) furono inizialmente segnalate da St. Hilaire (1823) e per la prima volta descritte da Robin nel 1923 con la triade caratterizzata da: micrognazia, glossoptosi e ostruzione delle vie aeree. Questo autore ha successivamente associato, a questo tipo di disordine, la palatoschisi come un altro fattore che può essere presente. Le cause dell'anomalia a carico della mandibola possono essere diverse (posizionali intrauterine, intrinseche, neurologiche/neuromuscolari, deficit del tessuto connettivo), senza dimenticare che questa triade patologica può comparire non solo come forma isolata ma spesso all'interno di un quadro sindromico (sindrome di Stickler, sindrome Velocardiofacciale, sindrome di Treacher-Collins ecc).

Ultimo aggiornamento contenuti: 1/12/2011

**Caso 1**

1. Visione frontale e laterale preoperatoria in neonato con la Sequenza di Pierre Robin



2. Visione frontale e laterale postoperatoria del bambino dopo distrazione con distrattori esterni dei quali residua una cicatrice visibile

**Caso 2**

1. Visione frontale e laterale preoperatoria in neonato con la Sequenza di Pierre Robin



2. CT tridimensionale eseguita prima e durante il periodo di distrazione



3. Visione frontale e laterale postoperatoria del bambino dopo distrazione mandibolare con distrattori interni (si può notare come le cicatrici siano poco apprezzabili)