

La Sequenza di Pierre Robin

Questa condizione congenita provoca anomalie nella lunghezza della mandibola, nella posizione della lingua e nel palato, determinando così difficoltà respiratorie e nell'alimentazione. Per le forme meno gravi è sufficiente agire sulla postura del neonato durante il sonno, applicare una placchetta per chiudere la fessurazione del palato e allattare il bambino in posizioni corrette. La crescita migliora poi la situazione. Nei casi più severi deve invece intervenire la chirurgia, con tecniche specifiche di allungamento della mandibola, anche se talvolta è necessario continuare a seguire i pazienti fino alla maggiore età. Il trattamento deve coinvolgere diversi specialisti e prevedere un supporto psicologico per i genitori del piccolo, che dovranno ricevere la massima informazione sul percorso riabilitativo previsto



A cura del Professor Luigi Clauser (foto), Specialista in Chirurgia Maxillo-Facciale presso l'Istituto Stomatologico Italiano, Milano, e del Professor Andrea Edoardo Bianchi, Specialista in Chirurgia Maxillo-Facciale presso la stessa struttura

La sindrome o Sequenza di Pierre Robin (SPR) è stata descritta per la prima volta nel 1923 dall'odontostomatologo francese Pierre Robin. Si tratta di una malattia rara congenita con una prevalenza stimata di 1 ogni 10.000 nati vivi. La SPR può presentarsi in forma isolata, in circa la metà dei casi, oppure in forma sindromica con altre malformazioni congenite. La consulenza genetica è raccomandata in tutte le famiglie, anche nei casi sporadici.

Una triade, molti problemi

La Sequenza di Pierre Robin, che in genere viene già diagnosticata alla nascita, è caratterizzata da una classica triade di anomalie della sfera oro-maxillo-facciale: micromandibulia o micrognazia, ossia mandibola piccola e retro-posizionata; glossoptosi, cioè caduta indietro della lingua con ostruzione delle vie aeree; e, nel 90% dei casi, palatoschisi, vale a dire un'apertu-

ra-fissurazione, a forma di U rovesciata o di V, del palato molle-ugola. Alla triade si associano difficoltà respiratorie e problemi di deglutizione di vario grado. Si parla di sindrome, ma il termine medico-scientifico più adeguato è Sequenza di Pierre Robin, in quanto la schisi del palato molle è secondaria al difetto nello sviluppo della mandibola. Infatti, nelle prime settimane di vita fetale l'ipoplasia mandibolare obbliga la lingua a una posizione sollevata

e arretrata nel cavo orale, che ostacola la fusione delle lamine ossee palatine provocando la schisi. Alla triade citata si possono associare anche altri problemi, come quelli cardiaci, l'idrocefalo, i difetti toracici e quelli uditivi. Le cause dell'anomalia nello sviluppo mandibolare sono diverse, ma raramente è implicato un difetto osseo primitivo. Si parla di mancato accrescimento della mandibola al secondo mese di vita embrionale, o di pressioni di model-





lamento che interferiscono meccanicamente con le forze di normale sviluppo. La sintomatologia dopo la nascita varia in base alla gravità della malattia: difficoltà di alimentazione (se non con speciali biberon o sondino naso-gastrico), di emissione anche dei primi suoni, alterazioni della motilità esofagea, affaticamento respiratorio, con ipo-ossigenazione che può portare ad apnee. A seguito della situazione anatomica arretrata della mandibola, infatti, nella glossoptosi la lingua perde la sua normale posizione, cade in basso e chiude le vie respiratorie, provocando crisi di asfissia e cianosi anche importanti. Se è presente la schisi del palato, l'ostruzione peggiora con l'incarceramento della lingua nella fessura palatale. Si parla anche di ostruzione tra base della lingua ed epiglottide, in cui la lingua, come farebbe una valvola, chiude il passaggio dell'aria in trachea. Nei casi gravi e non controllati può verificarsi una polmonite *ab ingestis*, con possibili esiti complessi. Questo è il moti-

vo per cui i piccoli pazienti con SPR devono rimanere per un certo periodo in ambiente monitorizzato di Terapia Intensiva Neonatale, con ventilazione assistita al bisogno e con adeguato *nursing*. Nei casi molto gravi il piccolo può respirare solo con l'aiuto di una tracheotomia, che va considerata in ogni caso come un trattamento estremo, per le sue importanti ricadute a breve e a lungo termine.

Le cure nei casi meno gravi

Diverse sono le strategie di cura e di trattamento dei bimbi affetti dalla SPR, a seconda della sua gravità. In una buona parte dei pazienti i sintomi si risolvono o si riducono senza trattamento chirurgico, ma con terapie conservative, posturali e rieducative. Nelle forme meno complesse, per evitare che la lingua cada all'indietro durante il sonno ostruendo le vie respiratorie, è indicata la posizione prona (a pancia in giù) o su un fianco (posizioni da cambiare spesso durante il sonno), o l'uso

di una cannula rinofaringea. Può anche essere applicata una placchetta in resina molle per chiudere temporaneamente la schisi, a volte associata, per un certo periodo, con un sondino naso-gastrico per l'alimentazione. L'utilizzo o meno della placchetta palatina varia a seconda dei Centri di riferimento. Dove viene applicata, è un aiuto per l'alimentazione e per mantenere la corretta posizione della lingua, con influsso positivo sulla respirazione e sullo sviluppo della mandibola. L'applicazione della placca spesso rappresenta un primo passo per riadeguare e rieducare le strutture del cavo orale. In altri casi, se con il cambio di posizione della testa il bambino respira meglio e non soffre di apnee notturne, è probabile che si scelga di non applicare la placchetta. Si può procedere quindi con la plastica di chiusura del palato, la cui tempistica varia in relazione all'entità della schisi e all'autonomia respiratoria individuale. Questi pazienti, specie nelle prime settimane di vita, hanno anche difficoltà ad alimentarsi,



quindi sono sottopeso. Può essere utile un aiuto specifico per avviare la fase dell'allattamento con la collaborazione di logopediste deglutologhe, e spesso anche con l'aiuto di speciali biberon e di una corretta posizione durante la poppata. Se il trattamento e la programmazione riabilitativo-interventistica della malformazione sono efficaci nel primo-secondo anno di vita, la prognosi è buona, ma dipende anche dal grado di malformazione. La glossoptosi e i problemi di nutrizione e respirazione associati di solito si riducono nei primi due anni di vita e la crescita della mandibola migliora la micromandibulia, in genere prima dei tre-sei anni di vita. Nell'adolescenza può manifestarsi una malocclusione dentale, da trattare poi con trattamento ortodontico, oppure ortodontico-maxillo-facciale.

Il percorso chirurgico

Nei casi più complessi, con difficoltà respiratoria, stridore respiratorio, retrazione toracico-sternale, difficoltà di alimentazione, crisi asfittiche e cianosi è richiesto un approccio diagnostico-terapeutico chirurgico ad elevata specializzazione. Nei casi più importanti, con difficoltà respiratoria immediata, il bimbo deve rimanere intubato e il passo successivo sarà l'allungamento dell'osso mandibolare tramite dispositivi adeguati. La distrazione osteogenetica è una metodica di derivazione ortopedica, usata fin dagli anni Cinquanta per l'allungamento degli arti superiori e inferiori dal chirurgo ortopedico sovietico Gavriil Abramovič Ilizarov, ed è ormai in uso ai giorni nostri. Nel caso della Pierre Robin, il dispositivo-distrattore funziona con

l'applicazione di una specie di binario metallico con viti, bilateralmente. Si esegue una frattura chirurgica della mandibola e si inizia l'allungamento, girando le viti, di circa 1-2 millimetri al giorno, fino a raggiungere la lunghezza stabilita, che è in genere dai 2 ai 3 centimetri in totale, dopo 20-25 giorni. A questo punto si bloccano i dispositivi per 2-3 mesi, ossia il tempo necessario a promuovere il processo di osteogenesi, vale a dire la rigenerazione con nuove cellule che porta alla ossificazione del tessuto neoformato. Poi si rimuovono i distrattori e anche la tracheotomia, se presente. L'applicazione della distrazione osteogenetica trascina anche con sé e allunga tutta la muscolatura del pavimento della bocca e quella della lingua, con allungamento anche della cute, dei nervi e dei musco-

li e aumento dello spazio respiratorio posteriore ed anteriore. Questo porta ad un recupero del bambino da ogni punto di vista: morfologico, dinamico, funzionale. Pur essendo la prognosi in genere favorevole, i nati con SPR non sempre terminano il percorso chirurgico-riabilitativo con una delle terapie illustrate, ma devono essere poi seguiti nella pubertà, nell'adolescenza e in certi casi fino all'età adulta. Anche dal punto di vista della crescita maxillo-facciale e della dentizione, è indicato un percorso e un'analisi odontoiatrica-ortodontica fino alla maggiore età. Interventi maxillo-facciali possono essere necessari per consolidare o migliorare i risultati ottenuti nella prima infanzia, dopo adeguati *follow-up* e un'attenta rivalutazione poli-interdisciplinare.

Approccio multidisciplinare

La problematica determinata dalla SPR è diagnostica e assistenziale. Dalle forme più lievi a quelle più gravi, deve essere sempre impostato un approccio multi-interdisciplinare, con i diversi specialisti che si possano interfacciare periodicamente: genetista, neonatologo, pediatra, chirurgo maxillo-facciale, anestesista pediatrico, otorino, audiologo, endoscopista, pneumologo, fisioterapista, terapista-riabilitatore del linguaggio, *nursing* dedicato, neurologo. In una fase più avanzata è necessaria anche la consulenza dell'odontoiatra, dell'odontostomatologo, dell'ortodontista, oltre che del maxillo-facciale e di altri specialisti in base alle possibili concomitanze patologiche spesso associate alla malattia. La persistenza del rischio di otiti, di ipoacusia trasmissiva, e le difficoltà nell'articolazione della parola richiedono un controllo periodico.

Un supporto psicologico

Qualunque sia il grado di severità della SPR, è sempre importante il

coinvolgimento dei genitori in ogni scelta: devono poter contare su un'assistenza che contempi anche un supporto psicologico, con la massima informazione e condivisione dei programmi. L'obiettivo finale dell'équipe medica è quello di riabilitare il bimbo nato con Sequenza di Pierre Robin e di reintegrarlo nella vita socio-familiare, assistendo anche i genitori e l'ambiente sociale, e tenendo sempre presente che il protocollo terapeutico non è standardizzato, ma è individualizzato

e strettamente legato agli aspetti clinici della Sequenza. Va ricordato che la difficoltà respiratoria e i problemi della deglutizione sono tra i primi sintomi da riconoscere, e devono essere valutati immediatamente dal medico neonatologo e dall'anestesista pediatrico per assicurare una vita ed uno sviluppo il più possibile nei limiti della normalità, prima di decidere come e se proseguire con altre terapie conservative e/o chirurgiche. ●

