

617.5
R21



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII, MUNCII ȘI PROTECȚIEI SOCIALE
AL REPUBLICII MOLDOVA
UNIVERSITATEA DE STAT DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„NICOLAE TESTEMIȚANU”

Silvia RAILEAN

Anomalii congenitale cranio-maxilo-faciale la copii – abordare multidisciplinară

Chișinău • 2020

617,5
R 21

MINISTERUL SĂNĂTĂȚII, MUNCII ȘI PROTECȚIEI SOCIALE
AL REPUBLICII MOLDOVA
UNIVERSITATEA DE STAT DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„NICOLAE TESTEMIȚANU”



Silvia RAILEAN

Anomalii congenitale cranio-maxilo-faciale la copii – abordare multidisciplinară

458273

sl. 2

Aprobat de Senatul USMF „Nicolae Testemițanu”;
proces-verbal nr. 9/13 din 28.06.2018

Autori:

Railean Silvia – dr. șt. med., conf. univ.

Recenzenți:

Valentin Topalo – dr. hab. șt. med., prof. univ.

Diana Uncuța – dr. hab. șt. med., conf. univ.

Redactor: *Lidia Serghienco-Ciobanu*

Machetare computerizată: *Iulia Don*

Elaborarea acestei lucrări este impusă de necesitatea de a dezvolta în continuare tactica de diagnostic și tratament al copiilor cu anomalii congenitale faciale. Datorită întreruperii continuității structurilor anatomice, inclusiv a zonelor de creștere a feței, complexității organelor din teritoriul craniofacial, anomaliile conduc la tulburări funcționale atât precoce cât și tardive. În aceste condiții copiii se nasc sau poartă riscul de dizabilitate pe parcursul dezvoltării lor și necesită îngrijiri constante pe parcursul multor ani.

Monografia prezentă se bazează pe rezultatele cercetărilor proprii și pe sursele bibliografice de specialitate naționale și internaționale. Monografia este destinată studenților, rezidenților, medicilor de familie, pediatriilor, stomatologilor.

Descrierea CIP a Camerei Naționale a Cărții

Railean, Silvia.

Anomaliile congenitale cranio-maxilo-faciale la copii – abordare multidisciplinară / Silvia Railean; Ministerul Sănătății, Muncii și Protecției Sociale al Republicii Moldova, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie “Nicolae Testemițanu”. – Chișinău: Medicina, 2020 (Tipogr. “Print-Caro”). – 268 p.: fig., fot., tab.

Referințe bibliogr. la sfârșitul cap. – 100 ex.

ISBN 978-9975-56-772-5.

617.51/.52-007-053.2

R 21

© CEP Medicina, 2020

© S. Railean, 2020

CUPRINS

PREFAȚĂ	7
CUVÂNT DE MULȚUMIRE	10
INTRODUCERE	12
ABREVIERI	18

PARTEA I

Capitolul I.

ANOMALIILE CONGENITALE CRANIO-MAXILO-FACIALE LA COPII ȘI ROLUL LOR ÎN DEZVOLTAREA ACESTORA	19
1.1. Considerații generale	19
1.2. Incidența dismorfismelor congenitale	22
1.3. Factorii de risc în dismorfismele congenitale la copii	24
1.4. Problemele sociale create de defectele estetice la copiii cu dismorfisme craniofaciale congenitale	29
1.5. Etiologia și clasificarea dismorfismelor congenitale ale feței la copii	35
1.6. Morbiditatea prin dismorfisme congenitale la copii în Republica Moldova	43
Bibliografie	45

Capitolul II.

DISMORFISME CONGENITALE SPORADICE ÎN ETAJELE MEDIU ȘI INFERIOR ALE FEȚEI	51
2.1. Introducere	51
2.2. Despicăturile primare. Incidența	52
2.3. Despicăturile craniofaciale rare. Incidența	55
2.4. Principii de clasificare a despicăturilor craniofaciale	56
2.5. Etiologia despicăturilor	65
2.6. Patogenia despicăturilor	68
2.7. Aspecte clinice ale despicăturilor primare – labio-maxilo-palatine.....	71

2.8. Caracteristica anatomică și clinică a despicăturilor labio-maxilo-palatine	71
2.9. Probleme anatomo-funcționale apărute ca rezultat al anomaliilor congenitale.....	75
2.10. Particularități terapeutice la pacienții cu despicături	79
Bibliografie	88

Capitolul III.

DISMORFISME CONGENITALE SPORADICE ÎN ETAJELE MEDIU ȘI SUPERIOR ALE FEȚEI	93
3.1. Definiție	93
3.2. Diagnosticul craniosinostozei	96
3.3. Istoric	96
3.4. Morfogeneza suturilor	97
3.5. Dezvoltarea craniană	99
3.6. Etiologia și clasificarea craniosinostozei.....	100
3.7. Semne clinice generale	103
3.8. Craniosinostozele simple, propriu-zise	104
3.9. Diagnosticul craniosinostozei	108
3.10. Diagnosticul diferențial al craniosinostozei	109
3.11. Tratatamentul craniosinostozei	110
Bibliografie	114

Capitolul IV.

DISMORFISME CONGENITALE ÎN SINDROAMELE CRANIO-FACIALE.....	118
4.1. Noțiuni de asimetrie facială	118
4.2. Sindroamele craniofaciale	120
Bibliografie	141

Capitolul V.

STRATEGII CHIRURGICAL-TERAPEUTICE ALE DEFORMAȚIILOR CRANIO-MAXILO-FACIALE LA COPII	145
5.1. Aspecte generale	145
5.2. Principii de abordare terapeutică a malformațiilor congenitale craniofaciale	150
5.3. Conceptul de echipă terapeutică	150

5.4. Principii terapeutice chirurgicale în deformațiile sindromale craniofaciale	154
5.5. Principii terapeutice chirurgicale de tratament în despicăturile primare	159
5.6. Despicăturile labiale bilaterale	160
5.7. Despicăturile apofizei alveolare	166
5.8. Abordarea chirurgicală a deformațiilor craniene	168
Bibliografie	169

PARTEA II

Capitolul I.

EXPERIENȚE PERSONALE. EXAMINAREA CLINICĂ A PACIENȚILOR ȘI CRITERIILE DE EVALUARE A COPIILOR CU DISMORFISM CRANIOFACIAL	174
1.1. Introducere	174
1.2. Materiale și metode	176
1.3. Examinarea pacientului cu asimetrii craniofaciale congenitale	187
1.4. Criteriile de evaluare	194

Capitolul II.

MANAGEMENTUL TRATAMENTULUI PACIENȚILOR CU DISMORFISME CRANIOFACIALE – DISMORFISME	198
2.1. Deformațiile craniene	198
2.2. Abordarea terapeutică a dismorfismului craniofacial în norma verticală	203
2.3. Abordarea chirurgical-terapeutică a copiilor cu deformații craniene. Norma frontală. Regiunea cerebrală	207
2.4. Abordarea chirurgical-terapeutică a copiilor de vârstă școlară cu deformații craniene. Norma frontală. Regiunea cerebrală și medie	213
2.5. Deformațiile craniofaciale la copiii cu afecțiuni sindromale	218
2.6. Abordarea chirurgical-terapeutică a copiilor cu deformații ale feței. Norma frontală. Regiunea medie și inferioară. Despicăturile oro-maxilo-faciale la copii	221
2.7. Abordarea chirurgical-terapeutică a despicăturilor rare (după clasificarea Tessier)	237

2.8. Dismorfismele congenitale în norma laterală a feței	243
2.9. Evaluarea rezultatelor	245
Bibliografie	250
CONCLUZII	253
ANEXE	258

*Dedic această lucrare memoriei părinților
mei – Carp și Anastasia Gânga.*

PREFAȚĂ

Dismorfismele congenitale craniofaciale reprezintă un capitol foarte mare și foarte dificil în chirurgia plastică la copii. Deși în ultimii 50 de ani acest domeniu al chirurgiei a evoluat extrem de mult, importanța lui în studiere se datorează complexității modificărilor atât ale oaselor cranio-maxilo-faciale, cât și ale părților moi acoperitoare, caracterizate prin dereglări de creștere, de funcții, de esteticul feței și de problemele sociale legate de ele.

Dismorfismele craniofaciale sunt determinate de apariția fisurilor, sinostozelor, sindroamelor și disostozelor. Fisurile corespund clinic unei fante a țesuturilor moi și oaselor scheletice ale craniului și feței. Sinostoza este o malformație a craniului și a feței derivată dintr-o închidere prematură a suturilor craniene, manifestată clinic prin creșterea anormală a scheletului craniofacial. Uneori malformațiile congenitale craniofaciale complexe prezintă un eveniment numit sindrom și disostoză craniofacială care se prezintă clinic prin manifestări cu caracteristici de fascii și anomalii asociate. O parte a acestui capitol craniofacial sunt malformațiile orbitei, de asemenea malformațiile mandibulei și ale maxilarului. Tot acest capitol și specialitățile care derivă din el sunt strâns legate de Chirurgia Plastică, Reconstructivă și Estetică, și de Chirurgia orală și maxilo-facială.

Dereglările morfofuncționale ale acestor patologii apar imediat după nașterea copilului și îl însoțesc pe toată perioada de dezvoltare. Impactul lor asupra dezvoltării cognitive și fizice a copilului face ca acesta să fie plasat într-o categorie de copii cu necesități

speciale de îngrijire, cu dizabilități, cu diferite grade de invaliditate. Copiii cu dismorfisme craniofaciale, chiar dacă nu prezintă stări de modificări ale funcțiilor din partea organelor localizate în teritoriul craniofacial, au modificări estetice care le alterează calitatea vieții. De obicei, modificările estetice ale feței îi sperie pe copii, din care cauză aceștia sunt abandonați de colectivele copiilor și chiar de adulți. Ei se integrează foarte anevoios în societate.

Luând în considerare incidența înaltă a copiilor cu dismorfisme congenitale și problemele morfofuncționale pe care le prezintă acești copii, acest domeniu devine unul dintre cele mai principale în societate. Asigurarea unei copilării protejate cu ameliorarea calității vieții, integrarea în societate sunt probleme a căror rezolvare trebuie începută imediat după nașterea copilului cu dismorfisme congenitale.

Motivul inițierii acestei lucrări au fost părinții acestor copii care nu primeau un răspuns clar despre situația reală a copilului și căile de rezolvare a problemelor lui. Pe de altă parte, lipsa unui centru pentru reabilitarea copiilor cu dismorfisme craniofaciale în Republica Moldova. În acest studiu ne-am propus să realizăm o abordare terapeutică și chirurgicală unică pentru malformațiile congenitale în regiunea capului și gâtului la copii, cu scopul de a îmbunătăți calitatea vieții acestor copii, de a-i face să se realizeze în societate de rând cu cei sănătoși și de a nu fi ignorați în activitățile lor.

Pentru a realiza acest obiectiv am depus eforturi considerabile în scopul de a crea o echipă de chirurghi craniofaciali, împreună cu o echipă de anesteziologi-reanimatologi, care efectuează reabilitarea chirurgicală a copiilor cu dismorfisme congenitale în perioada de la 3 luni până la 12 luni și în continuare până la adolescență. Experiența obținută pe parcursul a trei decenii de activitate în domeniul chirurgiei capului și gâtului la copii, expusă în această monografie, oferă medicului clinician un suport teoretic și o abordare practică în diverse situații clinice de dismorfisme congenitale la copii. Monografia este disponibilă fiecărui medic care necesită

informație cu privire la copiii cu malformații congenitale. Capitolele lucrării cuprind cele mai importante aspecte teoretice pe care s-au și bazat cunoștințele și deprinderile practice. Compartimentul practic este prezentat de un număr mare de cazuri cu variate forme de dismorfisme congenitale expresive, bine documentate. În baza lor am încercat să sistematizăm după aspectul feței tulburările morfofuncționale și etapele de bază în reabilitarea chirurgicală a acestor copii. În baza experienței obținute am realizat protocoale clinice de reabilitare morfofuncțională a acestor copii în scopul de a informa despre existența acestor copii și necesitățile lor, despre căile de soluționare a problemelor lor.

Considerăm că această monografie va pune bazele unui departament mare de reabilitare morfofuncțională a copiilor cu dismorfisme craniofaciale congenitale. De asemenea, lucrarea va contribui la informarea cititorului despre problemele copiilor cu dismorfisme craniofaciale și la luarea deciziilor prompte, îndrăznețe pentru a începe reabilitarea acestor copii într-o perioadă cât mai precoce.

Bibliografie

1. *Jones K.L.* Dysmorphology. In: Berman RE, Kliegman RM, Jenson HB. Nelson Textbook of Pediatrics. 17th ed. Philadelphia: WB Saunders; 2004. p. 616-23.
2. *Castro M.L.S., Cunha C.J., Moreira P.B., Fernández R.R., Garcias G.L., Martino-Röth M.G.* Frequency of multiple neonatal malformations in Pelotas, Rio Grande do Sul, Brazil, and associated socio-demographic factors. *Cad Saúde Pública* 2006; 22(5): 1009-15.
3. *Canfield M.A., Honein M.A., Yuskiv N., Xing J., Mai C.T., Collins J.S. et al.* National estimates and race/ethnic-specific variation of selected birth defects in the United States, 1999-2001. *Birth Defects Res. A Clin Mol Teratol* 2006; 76(11): 747-56.
4. *Temtamy S.A., Abdel Meguid N., Mazen I., Ismail S.R., Ramzy M.I.* A genetic epidemiological study of malformations at birth in Egypt. *East Mediterr Health J* 1998; 4: 252-9.
5. *Michael L. Bentz.* Pediatric Plastic Surgery. 1997. 1099 p.
6. *Бельченко В.А.* Черепно-лицевая хирургия. 2006. 338 стр.

CUVÂNT DE MULȚUMIRE

Cu mult respect și plecăciune vreau să menționez că în realizarea acestei lucrări am avut o susținere totală din partea Ministerului Sănătății, Muncii și Protecției Sociale din Republica Moldova, din partea Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu” și, în special, din partea academicianului Ababii Ion, managerilor de spitale – Spitalul Municipal de Copii „Valentin Ignatenco”, Institutul Mamei și Copilului și, în special, Clinica „Em. Coțaga” în care activez de trei decenii în secția de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică.

Bazele epocii chirurgiei craniofaciale în Republica Moldova au fost puse în anii 2000, odată cu începutul colaborării Internaționale între SUA, în special instituția din Weanston Salem Carolina de Nord, Wake Forest University, și Republica Moldova. Am avut fericita ocazie să începem acest compartiment al medicinei important pentru toată lumea cu discipolul lui Paul Tessier – șeful subdiviziunii Chirurgie Reconstructivă și Plastică a Universității Wake Forest, SUA, profesorul Louis Agenda. El a fost inițiatorul acestui capitol în viața mea. În special, vreau să aduc mulțumiri echipei de chirurgi plasticieni din Wake Forest University și în special profesoarei Lisa David, care a și devenit coordonatorul acestei lucrări științifice.

Cu deosebită recunoștință vreau s-o menționez pe Claire Sanger, membru al echipei din Wake Forest, care a fost prima în instalarea acestei colaborări îndelungate și care a insistat mult la crearea unei baze de chirurgie craniofacială în Republica Moldova.

Mulțumiri de plecăciune până la pământ, apreciere, admirație și respect vreau să-i aduc medicului Elena Șauga, care fiind medic-șef adjunct a susținut chiar de la bun început, fără a ezita și a

contribuit personal în interpretarea acestei operații laborioase și complicate la copiii de până la 12 luni în Spitalul Municipal de Copii „Valentin Ignatenco”. Domnia Sa, de asemenea, a contribuit la formarea echipei din neurochirurg și anesteziolog.

Sunt recunoscătoare pentru colaborare și susținere din partea echipelor de anesteziologi și reanimatori ale Spitalului Municipal de Copii „Valentin Ignatenco” și a Institutului Mamei și Copilului, Clinicii „Em. Coțaga”, îndeosebi menționându-le pe Greco Tamara și Grabco Eleonora, care prin măiestria și curajul lor contribuie la realizarea disciplinei craniofaciale la copii.

În mod deosebit vreau să menționez pe mult stimații profesori, care au plecat în eternitate, profesorul Godoroja Pavel și profesorul, academicianul Lupan Ion. Lor le datorez dragostea față de profesia aleasă. Exemplul și sfaturile lor au pus temelia în conduita mea zilnică.

Cuvinte alese am și pentru colaboratorii tineri, Porosencov Egor, Ciupac Serghei, Lupan Roman, care au participat și participă activ la dezvoltarea chirurgiei craniofaciale. O contribuție considerabilă în realizarea acestui studiu a avut neurochirurgul Crihan Anatolii, care face parte din această echipă participând activ în abordarea multidisciplinară a chirurgiei craniofaciale.

Nu în ultimul rând vreau să le mulțumesc directorilor IMSP Institutul Mamei și Copilului, directorului adjunct al Clinicii „Em. Coțaga” și directorului IMSP Spitalul Municipal de Copii „Valentin Ignatenco” care au creat condiții pentru realizarea acestor manipulații chirurgicale împreună cu echipa din SUA.

Le mulțumesc, bineînțeles, și membrilor familiei mele, în primul rând soțului Railean Gheorghe, care a contribuit activ la realizarea lucrărilor și care este și membru al acestei echipe multidisciplinare de chirurgie craniofacială, cât și fiicelor mele Anastasia și Cristina, care au fost înțeleghătoare pe toată perioada de activitate în domeniul chirurgiei.

INTRODUCERE

Chirurgia craniofacială pediatrică este o frustrare a chirurgului care permanent are tendința de a obține o informație utilă, un acces eficient în aplicarea metodelor chirurgicale craniofaciale și a chirurgiei plastice cu privire la asistența nou-născutului, copilului și adolescentului. Designul acestei lucrări asigură o rezervă de informație la diferite nivele de experiență medicală pentru a contribui la dezvoltarea continuă a medicului. Însă o singură carte nu poate asigura o enciclopedie a unei discipline cu un spectru atât de larg de manifestări clinice. În această lucrare au fost selectate informații multidisciplinare bazate pe experiența personală, entuziasm și abilitatea de a combina practica și știința.

Anomaliile congenitale sunt modificări ale structurii, funcției și metabolismului organismului prezente la nașterea copilului. Acestea pot fi simple sau complexe și variază în funcție de importanța morfofuncțională [1,2]. Anomaliile date generează afectarea fizică și mentală a organismului, fiind cauzele principale în morbiditatea și mortalitatea copiilor. Ele apar la circa 3%-5% dintre nou-născuți [1,3]. Aproximativ 20% dintre sarcini au fetuși cu malformații congenitale, cei 80% care se vor naște vii sau morți pot prezenta o anomalie congenitală. În baza anchetelor mondiale s-a stabilit că prevalența nașterii copiilor cu anomalii congenitale variază de la țară la țară [3,4]. În SUA prevalența nașterii copiilor cu anomalii congenitale este de 2-3%, în Marea Britanie – 2%, în Africa de Sud – 1,49%, în Brazilia – 1-3% [3]. Aceste variații pot fi explicate prin influențe etnice, sociale, ecologice și economice. Astfel, factorii de risc pot fi agenții infecțioși și bolile sărăciei, compușii chimici din mediu, condițiile de muncă nesănătoase în timpul sarcinii, utilizarea medicamentelor, bolile metabolice ale mamei. Acești factori de risc interacționează cu nivelul scăzut de viață (socio-economic) al

populației și al resurselor limitate ale sistemului public de sănătate care preconizează profilaxia și tratarea anomaliilor congenitale. În general, cele mai frecvente anomalii congenitale se consideră cele ale sistemului nervos (defecte ale tubului neural: spina bifida, anencefalia, encefalocela), anomalii ale regiunii medii ale feței (despicături ale buzei și palatului), anomalii ale sistemului musculo-scheletal (polidactilii, sindactilii), anomalii cardiovasculare.

Anomaliile craniofaciale constituie un grup mare și complex în sistemul anomaliilor congenitale și include modificări de relief ale craniului și feței. Din ele fac parte despicăturile buzei, palatului și feței; craniostenozele; holoproencefaliile; defectele otomandibulare; defectele tubului neural care afectează extremitatea encefalică și sindroamele multisistemice (sindromul Apert, sindromul Crouzon). Aceste anomalii conduc la modificări patologice de vorbire, de auz, de masticație, de respirație, care afectează persoana pe un termen îndelungat și se răsfrâng asupra dezvoltării psihoemoționale a copilului cu dificultăți în integrarea în societate, de asemenea conduc la variate forme de dizabilități și, în sfârșit, la invaliditate. Totodată, toți pacienții cu anomalii congenitale trăiesc cu speranța la o viață normală.

Până în anii '60 ai secolului trecut plastia scheletului facial și a scheletului cranian se considera imposibilă. În anul 1967, chirurgul francez Paul Tessier a elaborat tehnici noi de plastie a scheletului facial și cranian, creând o ramură nouă în chirurgie – chirurgia craniofacială și a pus bazele acestei discipline. Tehnicile chirurgicale propuse de el pot fi aplicate pentru orice deformație a scheletului cranian și facial de etiologie teratogenă sau traumatică. El a menționat 5 categorii de malformații care pot fi corectate prin aplicarea acestor metode: 1. hipertelorismul orbital; 2. disostozele craniofaciale și afecțiunile suturilor craniene care constituie cauza deformațiilor craniene; 3. despicăturile feței de toate formele; 4. asimetriile congenitale ale feței; 5. asimetriile feței dobândite.

Chirurgul francez a demonstrat că scheletul facial și cel cranian sunt accesibile pentru orice remodelare la orice unitate craniofacială. Reabilitarea morfofuncțională timpurie a scheletului craniofacial

la copii este o nouă ramură care până nu demult se considera ceva imposibil. Principiile de tratament chirurgical create de Paul Tessier stau la bazele chirurgiei craniofaciale la copii și în prezent.

Însă de-a lungul multor decenii deformațiile craniofaciale la copii nu puteau fi corectate chirurgical, deoarece se considera că trauma chirurgicală poate influența dezvoltarea oaselor craniofaciale sau numai a unor unități. Pe de altă parte, tactica de așteptare, când copiii vor deveni mari, nu s-a dovedit a fi eficientă, deoarece cu vârsta deformațiile devin și mai importante. Totodată, asimetriile craniofaciale, care se manifestă prin aspect estetic deosebit de straniu, sunt privite cu neînțelegere de copiii sănătoși. Astfel, aspectul estetic este un factor important ce conduce la modificări psihoemoționale ale copilului, iar pentru părinți – la o responsabilitate de vinovație.

Interesul chirurgilor plasticieni cu privire la reconstrucțiile craniene a apărut cu mult înainte de Tessier. Încă în anul 1668, chirurgul Sob van Meckeren a descris un caz cu transplant pe defectul cranian colectat de la câine. Deoarece procedeul nu corespundea obiceiului creștin, pacientul a fost îndepărtat de biserică și din această cauză el a rugat să-i fie înlăturat transplantul. În timpul procedurii, Sob van Meckeren a observat regenerarea transplantului.

Din secolul XVI și până în prezent motivele pentru cele mai importante progrese chirurgicale științifice și practice, cât și pentru dezvoltarea artei chirurgicale au fost războaiele. Pirogov a menționat că pentru chirurghi fiecare război este o epidemie de traumatisme. În perioada Primului Război Mondial tehnicile operatorii se axau pe mascarea defectelor osoase din contul părților moi. Primele încercări de osteotomie au fost efectuate în Germania, în perioadele dintre Primul și al Doilea Război Mondial. În prezent progresul tehnico-științific servește o epidemie de traumatisme auto.

Chirurgii plasticieni au făcut numeroase încercări și până la perioada Tessier. Astfel, în 1861, Ollier a început era plastiei scheletului facial cu autotransplant din craniu. În anul 1891,

Bardenheuer a efectuat unele reconstrucții în perioada fragedă, care se terminau cu rezultate ce nu-i satisfăceau nici pe părinți, nici pe medici. Fiind șocați în primul rând de aspectul craniofacial și riscul înalt al invalidității copiilor, deseori părinții îi abandonează. În aceste cazuri copiii sunt condamnați de cei care îi înconjoară, iar părinții poartă un simț de vinovăție. În toate aceste situații atât părinții, cât și copiii au nevoie de reabilitare psihoemoțională, chirurgicală prin reconstrucții ale aspectului craniofacial. Deși majoritatea dintre acești copii au un intelect normal, aspectul estetic are un impact considerabil asupra sistemului psihologic al lor. În același timp, mulți consideră că copiii cu dizabilități neurologice și deformații craniofaciale nu au nevoie de reconstrucții estetice. Totodată, din practica medicală se știe că părinții acestor copii se bucură de orice modificare fie ea estetică sau funcțională. Fiind permanent sub o influență externă și internă de judecată, toți membrii familiei suferă, iar uneori din această cauză familia se destramă.

În anul 1981, Bardenheuer a înlăturat pentru prima dată defectul mandibulei cu lambou din regiunea frontală. În anul 1980, Muller a folosit lamboul compus din os, periost și piele colectată din corticala externă a craniului cu scopul de a înlătura defectul craniului sau pentru cranioplastie. În anul 1942, Gillis a efectuat și a descris primul exemplu de osteotomie a oaselor faciale din zona medie cu substituirea defectelor create după deplasarea fragmentelor cu transplant de os colectat din corticala craniului. Autorul nu a comunicat despre această metodă aproximativ până în anul 1950, deoarece considera că este foarte complicată pentru a fi repetată.

Pentru chirurgii plasticieni un interes deosebit au prezentat autotransplanturile despicate musculare și osoase colectate din regiunea craniului. În anul 1972, Sticker, iar mai târziu Conley au folosit aceste autotransplanturi pentru reconstrucția osului malar. Dacă în acea perioadă se folosea transplantul pentru a înlătura un defect mic, în anul 1979 Psillakis a folosit corticala exterioară a craniului din regiunea parietală pentru a închide un defect laborios din regiunea frontală. Aproximativ în aceeași perioadă, Munro, Salyer au folosit autotransplantul despicat din regiunea craniană

pentru plastia de contur la un copil cu patologie congenitală a nasului.

În 1982, Vandernord a comunicat despre aplicarea autotransplantului total osos și muscular din regiunea temporală, bilateral, pentru reconstrucția oaselor malare. În anul 1984, Psillakis a folosit craniotomia pentru a colecta osul și mușchiul temporal despicat la copil cu microsomie facială cu scopul de a remodela regiunea malară și mandibulară. În același an, Cutting și Mc Carthy au folosit lamboul compus din mușchiul temporal, periost și de un fragment din osul temporal cu scopul de a înlătura deformațiile congenitale ale feței. La sfârșitul anului 1984, Vandermulen a aplicat autotransplantul compus din periost și os pentru reconstrucții ale feței în sindromul Treacher Collins.

În prezent posibilitățile fiziologice ale copilului și accesul chirurgical-anatomic permit efectuarea reabilitării estetice și funcționale într-o perioadă fragedă cu rezultate satisfăcătoare pentru pacient, părinți și medic. Matson (1969), Belicenco (2006) susțin că chiar și deformațiile neînsemnate în copilărie devin monstruoase la o vârstă mai înaintată. Din aceste considerente reabilitarea chirurgicală la o vârstă fragedă are scopul de a crea condiții optime pentru dezvoltarea continuă și formarea anatomică a regiunii craniofaciale [4,5].

Astăzi se consideră că orice deformație craniofacială poate fi înlăturată de chirurgul craniofacial și neurochirurg. Pe de altă parte, medicii chirurghi din domeniul craniofacial au determinat că multe deformații craniofaciale nu sunt depistate imediat după naștere. Medicii de familie/pediatri care primii observă careva deformații consideră că ele sunt fiziologice și vor dispărea în timp. Chiar și când apar patologii funcționale deseori nu se face conexiunea între deformația craniofacială și patologia funcțională.

În cazul dismorfismelor craniofaciale în formă de întreruperi de continuitate sau în lipsa unui organ al regiunii craniofaciale apar întrebări unde să fie tratați acești copii? Părinții sunt stresați de situațiile observate la copiii lor, dar de cele mai dese ori medicii nu le pot aduce claritate.

Apărute sporadic deformațiile craniofaciale pot fi și ca o manifestare a unui sindrom. Deseori problemele funcționale apar la distanță, când devin ireversibile, iar pacienții au un risc înalt de a deveni invalizi. Din studiile efectuate recent s-a demonstrat că 40% dintre copiii invalizi pot fi reabilitați în perioada precoce.

Cauzele patologiilor congenitale deocamdată nu sunt bine definite. Se consideră că în 13,6% din cazuri dismorfismele craniofaciale sunt cauzate de factorul congenital. Totodată, până în prezent nu se iau măsuri de profilaxie a dismorfismelor congenitale craniofaciale. În același timp, deși au fost obținute realizări imense în medicină, se consideră că numărul dismorfismelor congenitale peste 50 de ani se va dubla. Această situație este determinată de progresul tehnico-științific, de creșterea factorilor teratogeni odată cu dezvoltarea industriei.

Reabilitarea medicală și socială totală a pacienților cu dismorfisme congenitale craniofaciale se efectuează în timp, pe etape și complex, împreună cu echipe multidisciplinare. Acțiunile specialiștilor în echipă necesită o coordonare strictă, realizată în consecutivitate, în funcție de vârstă. Conform datelor mai multor autori, calitatea acțiunilor complexe de diagnostic, tratament și reabilitare poate fi realizată numai într-un centru de copii cu dismorfisme congenitale.

458273

ABREVIERI

- CT – tomografie computerizată
- CT 3D – tomografie computerizată tridimensională
- FO – fund de ochi
- HIC – hipertensiune intracraniană
- IRM – imagerie prin rezonanță magnetică
- PP – plagiocefalie de poziție
- DLMP – despicătură labio-maxilo-palatină
- DLP – despicături labiopalatine
- DL – despicătură labială
- DC – dismorfism congenital
- MC – malformații congenitale
- TFN – tubercul fronto-nazal
- HPE – holoprozencefalie
- DCF – despicături craniofaciale
- Cs – craniostenoză
- VCF – sindromul velocardifacial
- HFP – hemiatrofie facială progresivă
- SPR – sindromul Pierre Robin

PARTEA I

Capitolul I

ANOMALIILE CONGENITALE CRANIO-MAXILO-FACIALE LA COPII ȘI ROLUL LOR ÎN DEZVOLTAREA ACESTORA

1.1. Considerații generale

Anomaliile congenitale, defectele congenitale, malformațiile congenitale sunt termeni folosiți pentru a descrie tulburările de dezvoltare în perioada embrionară și fetală de dezvoltare intrauterină. Există câteva sute de anomalii separate care aparțin acestei categorii cu afectarea structurii, funcției, metabolismului și condițiilor ereditare.

Sub termenul de malformații se recunosc tulburările de la orarul embriologic. Ele pot apărea la orice nivel tisular și în orice regiune a organismului. Unele malformații pot fi manifestate imediat după nașterea copilului, altele apar pe perioada de dezvoltare a acestuia. Malformațiile congenitale ale capului și gâtului apar cu alterări în morfologia și funcția complexului dento-maxilar otorinolaringologic, neurologic, oftalmologic.

Unii autori folosesc termenii anomalie – malformație, alții fac diferențe între ele, apreciind malformația cu suferința și anomalia fără suferință clinică. Mai mult, o categorie de autori propun înlocuirea celor doi termeni cu cel de dismorfism. Pentru prima dată termenul dismorfologie a fost folosit în 1961, de Dr. David W. Smith (SUA). Termenul include defectele congenitale umane și anomaliile structurale ale corpului produse în perioada intrauterină de dezvoltare și caracterizează trăsăturile individuale care nu sunt obișnuite pentru populația dată.

Totuși, în literatura de specialitate mai frecvent este utilizat termenul malformație congenitală, fapt ce ne-a determinat să-l folosim în lucrarea prezentă.

Dismorfismul congenital include nu numai defecte de structură, dar și de funcție sau de metabolism și care se instalează cel mai des în primele 10 săptămâni de sarcină și se manifestă imediat după nașterea copilului sau în prima parte a copilăriei. Dismorfismul congenital poate fi considerat dacă la copil există una din situațiile clinice: anomalii de creștere sau de proporție; anomalii sau semne clinice neobișnuite ori defecte; anomalii genitale sau de pubertate; retard psihomotor; retard verbal; retard mental; tendințe de hemoragie; hemoragii; probleme metabolice (regresii în abilități sau de comportament, deficiențe de relief ale corpului, boli de lungă durată neexplicate).

Oamenii de știință au identificat aproximativ 4000 de dismorfisme congenitale depistate imediat după nașterea copilului. Ele variază de la forme minore până la forme grave și foarte grave. De menționat că unele dismorfisme congenitale prezintă situații incompatibile cu viața intrauterină (moarte fetală în uter) sau cu viața postuterină, conducând la creșterea semnificativă a incidenței de mortalitate prenatală.

Dismorfismul congenital constituie un fenomen biologic care a fost cunoscut încă în antichitate și este actual și în prezent datorită diversității de forme, de la simple anomalii de organ până la adevărate monstruoziități. Dismorfisme congenitale au fost prezente și raportate în toată istoria omenirii. Documentele antice egiptene și greco-romane demonstrează că malformațiile congenitale nu erau o raritate. Astfel, vechii evrei și romani vorbesc despre polidactilie (deget suplimentar), iar în picturile egiptene găsim imaginea de hidrocefalie. Din păcate, aceste aspecte anormale se atribuiau unor forțe supranaturale, astfel că tăcerea, lipsa de investigație sau imposibilitatea ei a acoperit secole întregi rezolvarea problemelor dismorfologice (lumea antică și medievală).

Noțiunea de malformație congenitală, neavând o definiție unanim acceptată, prezintă și azi o polemică științifică deosebită. În

zilele noastre, nașterea unui copil cu defecte congenitale într-o familie constituie o adevărată dramă, cu aspecte psihice, socio-economice, fapt care a determinat abordarea acestei probleme sub aspect etiologic, profilactic, lucru posibil datorită dezvoltării dinamice a obstetricii, a investigațiilor biologice și imagistice, care permit un diagnostic precoce al unei eventuale malformații. În prezent, studiul dismorfismului congenital reprezintă un interes major pentru sănătatea populațională, deoarece, în acest domeniu, sunt multe aspecte necunoscute din cauza numărului foarte mare de factori teratogeni și a faptului că aceștia pot interacționa între ei. Continuarea studiilor în domeniul dismorfismului congenital este de importanță maximă, întrucât se decelează o frecvență crescută a acestor defecte în populație.

Datorită informațiilor raportate de studiile efectuate în diferite țări s-a constatat că defectele congenitale ocupă locul doi în cauzele deceselor la copii. În anul 1997 malformațiile congenitale au fost estimate ca o cauză a deceselor la aproximativ 495.000 de copii din toată lumea. După datele OMS (1999), ONU (2003), la mai multe popoare, mai cu seamă din lumea în curs de dezvoltare și economic slab dezvoltate, rata malformațiilor congenitale și asocierea lor cu dizabilități de dezvoltare a crescut, având o importanță semnificativă în creșterea mortalității și printre copiii cu necesități speciale de existență [46].

Dismorfismele congenitale prezintă probleme globale. Conform datelor bibliografice constatăm că raportul dintre nașterile cu dismorfisme congenitale și numărul absolut de nașteri este mult mai mare în țările de tranziție și slab dezvoltate economic în raport cu țările cu statut economic înalt. Asistența medicală nesatisfăcătoare, lipsa programelor de profilaxie, vârsta înaintată a mamei, mariajul între rude apropiate, infecțiile, accesul limitat la asistența medicală etc. se consideră factorii de risc care au un impact asupra mamei și copilului. Totodată este limitată semnificativ aplicarea tehnologiilor contemporane în multe țări, în special în cele de tranziție și slab dezvoltate economic.

Conform datelor UNICEF, 2003, țările care nu au programe pentru asistență medicală și profilaxie a defectelor congenitale și complicațiilor lor constituie 85% din cele 6 miliarde de oameni. Incredibil, dar după datele statistice efectuate pe parcursul anilor 1980-2001 (Christianson and Modell, 2004; Czeizel et al., 1993), s-a constatat, că aproape 70% dintre defectele congenitale pot fi reduse, 40% din cazurile de mortalitate infantilă pot fi evitate, iar condițiile de dizabilități pot fi semnificativ ameliorate până la 46% [13,46].

În secolul XXI Organizația Mondială a Sănătății (OMS), UNICEF și alte organizații internaționale luptă pentru globalizarea eforturilor în vederea elaborării unor mecanisme de scădere a mortalității, inclusiv cea infantilă. Statele membre ale Organizației Națiunilor Unite (ONU) au stabilit obiective și au elaborat strategii specifice pentru a reduce mortalitatea infantilă și a monitoriza progresul. Printre Obiectivele de Dezvoltare ale Mileniului (ODM) adoptate de ONU în anul 2000 se numără și reducerea ratei mortalității în rândurile copiilor sub 5 ani cu 2,3% [13,43,44,1-4].

1.2. Incidența dismorfismelor congenitale

Defectele congenitale sau embrionale afectează toate rasele, etniile culturale și nu depind de nivelul socio-economic. Defectele embrionale pot apărea ca anomalii izolate sau sunt semne clinice ale unor sindroame și constituie o cauză importantă în morbiditatea și mortalitatea neonatală și a nou-născuților. După datele Organizației Mondiale a Sănătății (OMF), aproape 3 milioane de nou-născuți și fetuși se nasc în fiecare an cu malformații congenitale majore.

Conform datelor Centrului Național de Statistică a Sănătății din SUA, din 2000, în fiecare 8 secunde se naște un copil, în fiecare zi se nasc 10.792 mii de copii. La fiecare trei minute se naște un copil cu dismorfism congenital. În fiecare zi 17 copii decedază din cauza malformațiilor congenitale.

Un studiu științific efectuat în baza unui mare lot de populație a constatat incidența malformațiilor congenitale la circa 2-3%

dintre toți nou-născuții. Aproximativ un număr egal de defecte congenitale sunt diagnosticate pe parcursul vieții. Dintre toate patologiile dismorfismului congenital diagnosticate la sfârșitul primului an de viață circa 60% sunt identificate în prima lună și 80% la sfârșitul lunii a treia. Este raportată prevalența semnificativă a malformațiilor congenitale majore la copii născuți morți, constând 15-20% dintre toți copiii născuți morți. Odată cu progresul tehnico-științific al examenului ultrasonografic în diagnosticul obstetric multe anomalii congenitale majore sunt diagnosticate în perioada precoce de dezvoltare intrauterină, care permite părinților de a întrerupe sarcina. Astfel, între anii 1985 și 2000 întreruperea sarcinii a fătului cu malformații congenitale a crescut de la 23 la 47 la 10.000 de nașteri. Același studiu raportează că examenul ultrasonografic a ameliorat diagnosticul în 90% din cazuri pentru anencefalie și defecte ale peretelui anterior al abdomenului, 70% pentru hernii diafragmale și efecte scheletale. Totodată, defectele cardiace diagnosticate la sfârșitul primului an de viață nu pot fi diagnosticate în perioada intrauterină de dezvoltare. Câteva rapoarte recente cu privire la prevalența malformațiilor congenitale din Europa, Canada și Asia au determinat că rata diagnosticului prenatal și întreruperea sarcinii treptat a crescut pe parcursul ultimelor decenii, dar incidența înaltă a malformațiilor congenitale a rămas neschimbată. Alte studii arată scăderea anomaliiilor necromozomiale și creșterea anomaliiilor cromozomiale. Nu sunt dovezi care ar demonstra caracterul sezonier și defectele congenitale. În general este demonstrată prevalența afectării bărbaților și a copiilor de culoare. Un alt studiu efectuat pe un lot mare de populație efectuat în Regatul Unit al Marii Britanii demonstrează că creșterea progresului socio-economic conduce la creșterea numărului populației sărace, care are un risc înalt al dismorfismului congenital de origine necromozomială, deoarece este legat de diferența dintre factorii de nutriție, stilul de viață, ocupații, accesul la serviciile de asistență medicală, vârsta părinților și etnia lor. Pentru confirmarea acestei constatări sunt necesare mai multe studii pentru a demonstra și a

înțelege motivele defectelor congenitale și deprivarea în creșterea nivelului socio-economic.

În confirmarea acestei concluzii o cauză importantă a mortalității infantile se atribuie malformațiilor congenitale care după informațiile bibliografice sunt frecvente atât în lumea țărilor în curs de dezvoltare cât și a celor dezvoltate. Aproape 20% din decesele infantile sunt cauzate de malformațiile congenitale în țările dezvoltate. În baza datelor statistice efectuate în SUA și Canada s-a demonstrat că mortalitatea infantilă cauzată de malformațiile congenitale în ultimele decenii a scăzut, dar rămâne cea mai importantă cauză a deceselor infantile [12,13,14].

În prezent nu există informații detaliate bazate pe studii științifice cu privire la incidența și prevalența malformațiilor congenitale minore. Datele prezente nu sunt sigure, nu sunt exacte din cauza dificultăților și a incompetenței în definiție, identificare, documentare și evidență a defectelor congenitale care nu prezintă pericol pentru viață și care țin numai de defecte estetice ale feței. Incidența defectelor congenitale minore variază și este raportată cu o rată de la 7% la 41% printre nou-născuți. Totodată, multe defecte congenitale minore sunt depistate în perioada târzie de viață, iar în unele cazuri nu sunt depistate niciodată.

1.3. Factorii de risc în dismorfismele congenitale la copii

Cauzele dismorfismelor congenitale sunt multiple, variate și complexe, dar chiar în secolul XXI 50% din ele sunt de origine necunoscută. Însă, s-a constatat că prioritare au cele de origine genetică sau parțial genetică. Cauzele dismorfismelor congenitale sunt divizate în două categorii: până la concepție și după concepție, dar până la naștere. Cele mai frecvente malformații sunt cauzate de anomalii ale materialului genetic: cromozomi și gene. Dismorfismele congenitale parțiale sunt cauzate de combinația dintre materialul genetic și condițiile specifice ale mediului. Dismorfismele congenitale de origine cromozomială (cum este sindromul Down) apar cu o frecvență de 6% din toate malformațiile congenitale estimate în țările cu industrie dezvoltată. Dismorfismele congenitale

cauzate de aberarea de structură a genelor (sindromul Apert) apar cu o frecvență de 6% estimate în țările industrializate. Condițiile genetice multifactoriale care formează prin interacțiunea factorilor genetici și condițiile de mediu nefavorabile (viciile cardiace defecte ale tubului neural, despicăturile faciale) sunt estimate la 20-30% din toate anomaliile congenitale [45].

Dismorfismele congenitale apărute după concepție sunt de origine neereditară. În aceste condiții, în care materialul genetic apare fără aberații, malformațiile apar cu o frecvență de la 5% la 10% și sunt cauzate de mediul intrauterin nefavorabil (factorii teratogeni). Astfel, obezitatea mamei creează riscuri mari pentru apariția viciilor congenitale cardiace, despicăturilor de palat, hidrocefaliilor. Vârsta înaintată a mamei, drogurile, alcoolul, fumatul poartă un risc în apariția gastroschizisului. În baza datelor primite din Pakistan, în anul 1990, unde mariajul între rudele de gradul întâi și doi se produce în 61% din cazuri, riscul de mortalitate infantilă apare cu o frecvență de 42% la mariajul între rudele de gradul întâi și de 24% la mariajul între rudele de gradul doi.

În prezent tot mai mulți autori pledează pentru factorii de risc provocați, de cele mai dese ori, de progresul tehnico-științific. Un studiu efectuat pe un lot mare de populație, în Regatul Unit al Marii Britanii, arată că progresul social-economic conduce la creșterea populației sărace, care are un risc înalt de malformații congenitale de origine necromozomială, determinat de diferența în nutriție, stilul de viață, ocupații, accesul scăzut la servicii de asistență medicală, vârsta părinților și etnia lor. Însă pentru confirmarea acestei constatări sunt necesare mai multe studii, pentru a demonstra și a înțelege motivele defectelor congenitale și legătura lor cu nivelul socio-economic (13).

Unii autori consideră că rolul factorului genetic în malformațiile congenitale este limitat [15-16]. Factori etiologici care pot cauza variații ale fenotipului se pot considera: radiația [17, 18], agenții infecțioși [20, 21], dezechilibrul metabolic [22, 23, 24], drogurile și substanțele chimice [25-28]. Lichidul sau cordonul amniotic pot cauza variate forme de anomalii, ca forțe externe mecanice,

în perioada de dezvoltare embrionară [29, 30, 31]. Tulburările vasculare sunt cauza microsomiei hemifaciale [32-35]. Totodată, se constată dificultăți în determinarea rolului genetic în anomaliile craniofaciale. Noile metode biologice și de genetică moleculară de determinare a dezvoltării embrionare au constatat că 75 de gene se asociază cu anomaliile craniofaciale [36-37]. Patogenia și etiologia anomaliilor craniofaciale sunt diferite [38, 39]. Rămâne, încă, de explicat care factor joacă rolul principal în diversitatea mare de cazuri clinice de malformații congenitale [40].

Potrivit OMS, defectele congenitale joacă un rol semnificativ în mortalitatea infantilă, iar cei care supraviețuiesc sunt permanent copii potențiali de a prezenta dizabilități. Rata incidenței defectelor congenitale este mai mare în țările în curs de dezvoltare, unde se nasc aproape 90% dintre copii cu defecte congenitale severe.

Christianson și Modell (2004), WHO (1996) au constatat că din cauza accesului limitat al copiilor din aceste state la asistență medicală specializată, circa 30% dintre copiii cu defecte congenitale severe decedază în perioada infantilă [46].

Conform datelor OMS, circa 5% dintre nou-născuți suferă de dereglări ereditare, 40% din cazurile de mortalitate infantilă și invaliditate din copilărie sunt determinate de factorii ereditari. Bolnavii cu defecte congenitale ocupă 30% din paturile din staționarele pentru copii de diferite profiluri.

Analiza structurii morbidității neurologice la copiii din Republica Moldova în anii 2000-2007 demonstrează că invaliditatea neurologică, în general, crește în urma acțiunilor asociate ale factorilor lezanți de origine genetică, perinatală și postnatală. În circa 30% din cazuri se indică acțiunea factorilor de risc în perioada antenatală, în 60% din cazuri – în perioada intranatală și în 10% din cazuri – a celor din perioada postnatală [47, 48, 49].

Studiind mecanismele etiopatogenice la copiii de diferită vârstă cu handicap neurologic, s-a constatat că factorii perinatali – hipoxia, prematuritatea, trauma natală și infecțiile intrauterine – constituie cauzele principale ale invalidității neurologice în 70% din cazuri. Astfel, incidența medie a paraliziei centrale infantile

constituie două cazuri la 1000 de copii născuți vii, iar la 1000 de copii supraviețuitori cu prematuritate – 50,6 cazuri, în schimb, la cei cu masa corporală <1000 g acest indice sporește până la 74,3:1000 [50-53].

Analiza retrospectivă a anamnezei la copiii cu handicap neurologic pune în evidență faptul că avortul medical era specific în 38% din cazuri (la copiii prematuri – în 86% din cazuri), patologia somatică cronică a mamei – în 43% din cazuri, patologia urogenitală – în 56% din cazuri, gestoza – în 65%, eminența de avort – în 66% din cazuri, iar în 60% din cazuri mamele au suportat infecții respiratorii virale acute (IRVA) în timpul sarcinii [54-57].

Analiza structurii morbidității neurologice la copiii din RM în anii 2000-2007 pune în evidență faptul că invaliditatea neurologică, în general, sporește în urma acțiunilor asociate ale factorilor lezanți de origine genetică, perinatală și postnatală. În circa 30% din cazuri se indică acțiunea factorilor de risc în perioada antenatală, în 60% din cazuri – în cea intranatală și în 10% din cazuri – în perioada postnatală [47,48,49].

Studiind mecanismele etiopatogenice la copiii cu handicap neurologic de diferită vârstă, am constatat că factorii perinatali – hipoxia, prematuritatea, trauma natală și infecțiile intrauterine – sunt vectorii de bază ai invalidității neurologice în 70% din cazuri. Astfel, incidența medie a PCI constituie 2 cazuri la 1000 de copii născuți vii, iar la 1000 de copii supraviețuitori cu prematuritate – 50,6 cazuri, în schimb la cei cu masa corporală <1000 g acest indice sporește până la 74,3:1000 [50-53].

În 2006, L. Plehanov, studiind metodele obiective de prognozare a afecțiunii perinatale în perioadele ulterioare de dezvoltare neuropsihică a copilului, concluzionează că patologia organică a sistemului nervos central la nou-născut se formează antenatal, în formă de afecțiune traumatică cerebrală și spinală, urmată de o apoptoză celulară masivă la naștere [58].

Murphy C.C cu coaut., 1995, studiază structura copiilor bolnavi de oligofrenie (IQ 70 și mai jos) în populație, concluzionează un raport de 12,0% la 1000 de copii, printre care 8,4% se referă la

oligofrenie moderată (IQ=50-70) și 3,6% – la oligofrenie severă (IQ=50 și mai mic).

Astfel, morbiditatea oligofreniei, după autori, poate servi un coeficient social și demografic în populație [30].

Un risc înalt de complicații neurologice prezintă și pacienții cu deformația oaselor craniene, care pot varia de la simple deformații estetice cu dizabilități funcționale până la invaliditate neurologică severă [60,61,62,63,64]. Modificarea perimetrului și axelor de bază ale craniului, însoțită de deformația anatomică a feței, cu dereglări neurologice, oftalmologice, otorinolaringologice și ale sistemului maxilo-facial se depistează în diverse malformații, în special în plagiocefalii, brahicefalii și scafocefalii (*Figura 1 a, b, c*).

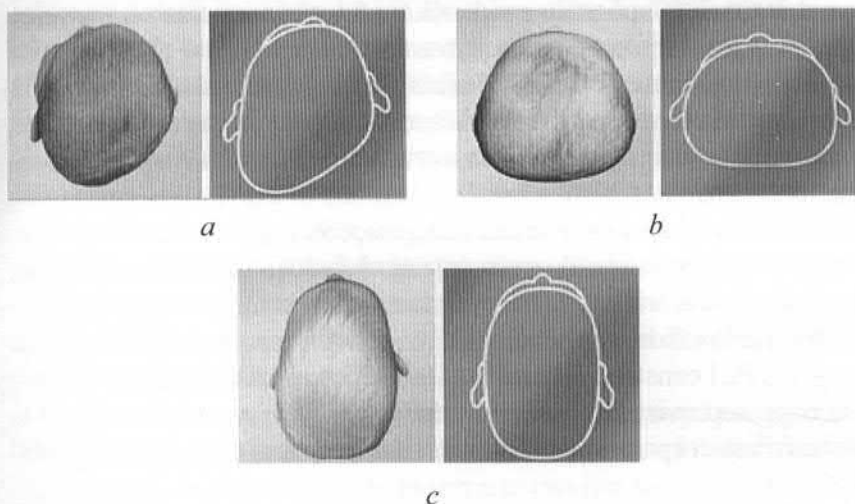


Fig. 1. a – plagiocefalie: malformație a craniului caracterizată prin deplasarea oblică a axei craniene; b – brahicefalie: craniul este disproporțional lătit, ca rezultat al funizării precoce a suturii coronare. Indexul cranian este mai mic de 76; c – scafocefalie (dolicocefalie): craniul este disproporțional alungit și îngustat, ca rezultat al funizării precoce a suturii sagitale. Indexul cranian este mai mare de 81.

Progresele științelor medicale în domeniul neurochirurgiei, chirurgiei oro-maxilo-faciale, neurogeneticii, neurologiei neonatale și neurologiei pediatrie cu concepții etiopatogenice noi actualmente nu

a influențat structura invalidității neurologice la copii. Avantajele neurochirurgiei și chirurgiei oro-maxilo-faciale în domeniul cunoștințelor obținute în contextul corecției chirurgicale a scheletului brachicefalic actualmente cedează cerințelor social-economice la copiii cu malformații facial-encefalice în Republica Moldova [65-67].

1.4. Problemele sociale create de defectele estetice la copiii cu dismorfisme craniofaciale congenitale

Dismorfismul congenital prezintă o problemă foarte complicată în medicină și în special în abordarea aspectului estetic în regiunea capului și gâtului, acestea fiind cele mai expuse regiuni ale corpului.

Aspectul estetic al feței la copiii cu dismorfisme congenitale este o problemă discutată mai puțin în literatura de specialitate. Deformația estetică a feței este numită ca ultimul bastion în discriminarea persoanei. Discriminarea persoanelor cu deformații fizice este relatată încă din cele mai vechi timpuri. Pe vremea lui Spartans copiii cu deformații fizice erau aruncați în râul Tibru sau de pe muntele Taygetus. Mai târziu, copiii cu malformații congenitale împreună cu părinții erau expulzați din societate în organizațiile de caritate sau biserici. În secolul XX aceste răfuiele au fost interzise. În prezent reacția emotivă față de aceste persoane variază în raport cu modul de viață al societății, cu educația, religia. Deși astăzi această problemă este astfel abordată considerându-se că fiecare om are dreptul la viață, mai există popoare care izolează persoanele cu malformații fizice de societate.

Fața are o semnificație importantă în identificarea personalității, interacțiunea socială și în comunicare (Macgregor, 1979). Ocupând o poziție centrală în organism, fața este un atribut fizic semnificativ al organismului. Un corp frumos creează impresii bune despre personalitate ca fiind apreciat mai sociabil, mai puternic și dominant, cu o sănătate mentală bună, cu un intelect deosebit și cu o sănătate fizică perfectă [68]. Cu cât deformația feței este mai

exprimată, cu atât mai mult organismul își pierde farmecul frumuseții exterioare și interioare. Deformația feței cauzată de malformațiile congenitale se asociază cu scăderea atractivității persoanei, onestitate scăzută, cu o capacitate de muncă scăzută, mai puțin optimistă, incapabilă, cu o popularitate scăzută. Pentru aceste persoane este dificilă integrarea în societate.

Long D, DeVault S., 1990, demonstrează că problemele psihosociale asociate cu deformațiile feței sunt mai expresive la adolescenți. Din păcate, studiile cu privire la rezolvarea problemelor psihosociale sunt limitate, iar cele existente se referă mai mult la adulți. În ultimii 10 ani doar 3 publicații au fost găsite în acest domeniu.

E. Robinson și coaut., 1996, în baza chestionarelor completate de persoanele cu deformații ale feței, au constatat că anxietatea, depresia și stresul sunt foarte frecvente la ele. Harper, 1997; Masnari, Schiestl, Weibel, Wuttke, & Landolt, 2013; Nabors, Lehmkuhl, & Warm, 2004; Schneiderman & Harding, 1984; Tobiasen, 1989, au demonstrat că copiii fără deformații faciale nu au plăcerea de a interacționa cu copiii cu deformații faciale. Bagwell, Newcomb, & Bukowski, 1998; Feragen & Borge, 2010; Hunt, Burden, Hepper, Stevenson, & Johnston, 2006; Rubin, Bukowski, & Parker, 1998; Storch, Masia-Warner, & Brassard, 2003; Storch et al., 2004, în baza studiilor efectuate, susțin că capacitatea joasă de a face prietenie și experiența de a fi respins în copilărie conduc la o frecvență înaltă de stres la adulți. Langlois et al., 2000, arată că copiii cu deformații ale feței au experiență negativă în integrarea în societate. Aceștia simt diferența de comportament a adulților față de ei în comparație cu cei fără patologii. Restricțiile în mișcările mimice ale feței la persoanele cu malformații congenitale fac ca să fie înțeleși incorect și deseori cu multă neîncredere, deoarece expresia feței redă alta decât cea pe care o dorește persoana. Persoanele cu deformații ale feței au senzații că nu sunt tratate binevoitor de cei din jur, iar ca răspuns la această atitudine ele devin agresive sau rușinoase în comportamentul lor [69,70,71].

Tratamentul chirurgical, profilaxia și evidența în dinamică are scopul de a crea un aspect al feței normal pentru a ameliora acceptarea de societate și a reduce prejudiciile și reacțiile la minimum, problemele psihosociale. O altă cale de a rezolva problema psihosocială pentru persoanele cu deformații estetice ale feței este de a încerca să schimbe reacția societății față de persoanele cu deformații, de a spori vigilența populației, înțelegerea și suportul familiei din partea societății [62,63,64,69].

Tehnologiile moderne de radiologie și imagistică și metodele contemporane de studii ale embriologiei și anatomopatologiei pun tot mai mult în evidență conexiunea dismorfismului craniofacial indus cu anomaliile interne cerebrale. Deseori aceste anomalii se manifestă în evoluție. În majoritatea cazurilor semnalul de alarmă este asocierea cu retardul în dezvoltare, urmat la interval de luni sau chiar ani de zile de la apariția unor convulsii, a hipotoniei, spasticității sau a paraliziiilor. Voica Foișoreanu și coaut., 2009, a stabilit o corelație indubitabilă și direct proporțională între dismorfismul craniofacial și existența unor leziuni cerebrale, care se accentuează la persoanele în vârstă. Identificarea aspectelor dismorfice craniofaciale indică medicului despre probabilitatea leziunilor cerebrale asociate [71].

Dismorfismele congenitale reprezintă o problemă medicală foarte complicată, în special în regiunea capului și a gâtului, datorită complexității acestei regiuni. Concomitent, acestea constituie și o mare problemă socială, pentru soluționarea căreia sunt necesare un complex întreg de activități de profilaxie în apariția patologiei, de tratament și de reabilitare [1, 2].

Profilaxia malformațiilor congenitale este o strategie de stat cu impact social, igienic, medical și alte manipulații care are scopul de a asigura o calitate de nivel înalt a sănătății prin profilaxia maladiilor congenitale. Profilaxia în masă este o activitate primară de diminuare a maladiilor în rezolvarea cărora se includ activități sociale medicale și nu numai direcționate spre profilaxia maladiilor prin înlăturarea factorilor fundamentali cauzali și a împrejurărilor

favorabile de dezvoltare a defectelor congenitale sau prin metode de a spori imunitatea organismului la părinți împotriva acțiunii factorilor nocivi [2,3,4,13].

Programul de profilaxie în masă are scopul de a informa populația și lucrătorii medicali despre acțiunea factorilor de risc în apariția și dezvoltarea anomaliilor congenitale, incluzând programe de educație sanitară în rândurile populației cu scopul de a rezolva problemele apărute odată cu dismorfismul congenital și de a promova modul sănătos de viață fără fumat, alcoolism, narcomanie. În acest context sunt necesare: a) programe de educație sanitară în rândurile genului feminin povestindu-le despre riscul întreruperii sarcinii ca un factor de risc fundamental în dezvoltarea anomaliilor congenitale; b) programe de sănătate a fetețelor (adolescentelor) până la sarcină; c) profilaxia agentului contagios, traumatismelor și situațiilor de stres ale gravidelor; d) alimentația rațională a gravidelor în special în primele 2-3 luni de sarcină; e) înlăturarea sau reducerea factorilor nocivi profesionali și protecția muncii gravidelor.

Metodele individuale de profilaxie a malformațiilor congenitale se referă la consultațiile medicale genetice și la diagnosticul prenatal al maladiilor în timpul dezvoltării intrauterine a copilului la gravide. Consultațiile medicale genetice sunt indicate părinților cu anamneză eredocolaterală nefavorabilă și ca scop au planificarea familiei. Diagnosticul prenatal al malformațiilor congenitale ale gravidelor se referă la examenul sonografic intrauterin (la 6 săptămâni, 11 săptămâni, 23 de săptămâni și 32 de săptămâni) [4]. Într-un studiu efectuat în Boston, pe un eșantion mare de populație, dismorfismul congenital a constituit 2,4% la nou-născuți fetuși și nou-născuți morți. Din acest lot doar în 26% din cazuri s-au confirmat factorii cauzali, iar în majoritatea cazurilor factorii lezanți au rămas incerti [12,13].

Tabloul clinic al dismorfismelor congenitale în regiunea craniofacială este foarte polimorf și depinde de tipul defectelor, expresivitatea și gradul de implicare a sistemelor organismelor. Defectele anatomice generează probleme funcționale. Datorită

complexității regiunii oro-maxilo-faciale defectele congenitale sunt asociate cu disfuncții din partea aparatului articulator, otolaringologic, oftalmologic, psiho-neurologic. Deseori sunt asociate defectele congenitale ale feței cu tulburări ale funcțiilor organelor interne.

Problema calității vieții copiilor cu malformații congenitale sindromale și nesindromale a fost punctul de discuții pe parcursul multor decenii. Charls J. Wirls și coaut., 1971; Tim de Jong și coaut., 2012, au demonstrat că calitatea vieții copiilor cu defecte congenitale în regiunea feței a fost constatată mai joasă în comparație cu copiii sănătoși. De aceea, pentru sporirea calității vieții copilului cu defecte congenitale și pentru integrarea lui în societate este nevoie de o atenție deosebită din partea specialiștilor în baza standardelor internaționale specifice fiecărei dizabilități în parte [7,8,9].

Nizova L.M., Kislisyna I.G., 2017, au propus un model de reabilitare a copiilor cu cele mai specifice afecțiuni – malformații congenitale, deformații, tulburări cromozomiale, dereglări psiho-emoționale, dereglări de comportament. În acest context au fost propuse modele de reabilitare instituționale, în care s-au inclus instituțiile guvernamentale (statale, legislative în instituții ale sănătății, organizații sociale de asistență), instituțiile nonguvernamentale (publice, necomerciale, organizațiile sociale psihologice) și instituțiile cu factor de impact economic, social, legal și demografic [9].

Copiii cu malformații congenitale ale regiunii craniofaciale au nevoie de tratamente și reabilitare îndelungată, complexă, cu scopul de integrare în societate și de ameliorare a calității vieții. Reabilitarea este un sistem complex de activitate de stat, socială, economică, medicală, profesională, pedagogică care este direcționată spre preîntâmpinarea apariției și dezvoltării proceselor patologice care pot cauza invaliditate temporară sau permanentă, la întoarcerea timpurie a bolnavilor cu dizabilități în societate și de a deveni utili social.

Din cauza complexității funcționale și structurale a malformațiilor congenitale din regiunea craniofacială se solicită asistența

medicală în echipă multidisciplinară, care furnizează servicii interdisciplinare. În acest scop, American Cleft Palate-Craniofacial Association a determinat asistența în echipă și interdisciplinară în documentul numit „Parametrii pentru Evaluarea și Tratamentul Pacienților cu Despicături ale Buzei și Palatului sau alte Anomaliile Craniofaciale” în care toate defectele congenitale se regăsesc în mod explicabil.

În echipă sunt incluși specialiști în diverse domenii: anesteziologie, terapie intensivă, chirurgie craniofacială, genetică, neurochirurg, chirurg oro-maxilo-facial, ortodont, pediatru, otorinolaringolog, pediatru, pedodont, psiholog, neurolog, imagist, logoped. Fiecare specialist elaborează parametrii de asistență specificată, scopul final fiind ameliorarea calității vieții copilului. Întrunirile specialiștilor adoptă și elaborează criteriile de studiu și protocoale de asistență medicală a copiilor cu malformații congenitale [5].

Interacțiunea interdisciplinară a asistenței specializate multidisciplinare primar a fost elaborată pentru malformația congenitală de craniostenoză, în anul 2010, cu denumirea „Craniostenoză: Parametrii de Dezvoltare în Diagnostic, Tratament și Management” și ca obiect prioritar avea scopul de a crea parametrii de îngrijire pentru pacienții cu craniostenoză [10].

La baza semnelor clinice ale anomaliilor sindromale și nesindromale: deformații ale craniului și ale feței, hidrocefalie, hipoplazia maxilarelor, anomaliile ale extremităților asociate sau nu cu retardare fizică și psihică stau dereglările structurale ori funcționale [6,11]. La copiii cu malformații congenitale maxilo-faciale stomatologice se constată dinți cu anomalii, anodonție primară, dinți supranumerari, înghesuri dentare, carie dentară, probleme parodontale, probleme de respirație, care motivează ca acești pacienți permanent să aibă nevoi speciale de îngrijire orală cu scăderea calității vieții și tratamente costisitoare.

Vargervik et al., 2012, a elaborat criteriile specifice de recuperare pentru dentist și ortodont care asigură asistența acestor copii. Ei se confirmă prin certificat de calificare cu licență de activitate în

domeniu; devin membri ai organizației cranio-faciale, având și experiență de lucru cu copiii afectați de malformații congenitale cranio-maxilo-faciale, pregătire specializată continuă în domeniul patologiei cranio-maxilo-faciale cu antrenamente speciale pentru asistența specializată în malformațiile cranio-maxilo-faciale.

1.5. Etiologia și clasificarea dismorfismelor congenitale ale feței la copii

Etiologia malformațiilor congenitale până în prezent rămâne o enigmă în special pentru formele rare de anomalii. Datorită dificultăților în studierea fazelor de dezvoltare embrionară normală și patologică nu s-a ajuns încă la o concepție unică privind patogenia anomaliilor congenitale. Fața embrionului uman se formează printr-un proces de creștere mezodermală și penetrație a epiteliului unor muguri care pe parcurs confluează sau realizează o coalescență între ei, conducând în final la dispariția sanțurilor de demarcație.

Dezvoltarea prenatală trece prin câteva etape sau stadii de dezvoltare: etapa preembrionică (organogeneză) sau etapa de implantare (stadiul de morulă sau zigot), care corespunde perioadei de timp de la fertilizare până la sfârșitul săptămânii a doua de sarcină; etapa embrionară (morfogeneză) – de la începutul săptămânii a treia până la sfârșitul săptămânii a opta; etapa fetală (modelare), care se desfășoară în două etape: intrauterină – de la săptămâna a noua până la nașterea copilului și continuă în perioada postnatală. Perioada embrionară timpurie clinic se caracterizează prin noțiunea „totul sau nimic”, adică embrionopatiile pot rezulta în avort spontan sau dismorfisme grave. Se datorează prezenței celulelor pluripotente și capacității de proliferare rapidă prin fertilizarea și formarea zigotului care se transformă în blastocit (*Figura 2*).

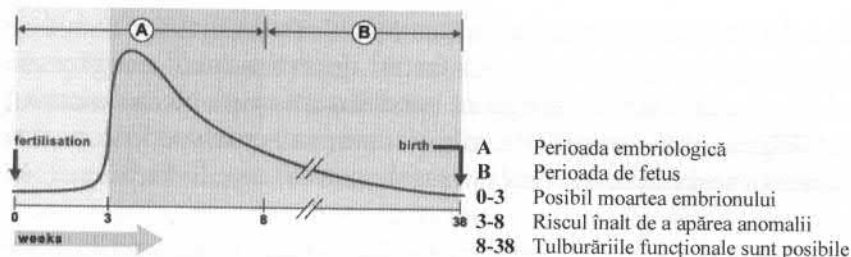


Figura 2. Incidența anomaliilor congenitale în funcție de perioada de dezvoltare. Perioada embrionică este cea mai periculoasă pentru apariția anomaliilor la făt.

Originea forțelor embriogenezei care cauzează dismorfisme nu este cunoscută. Spectrul variat de anomalii congenitale în regiunea capului și gâtului poate fi relatat cu diferență de timp, durată sau intensitate a factorului genetic și împrejurări cu acțiune dăunătoare asupra dezvoltării copilului. Efectele diferite ale straturilor de embrion pot juca un rol important în fenotipul variat. Unii autori consideră că rolul factorului genetic în malformațiile congenitale este limitat [15-16]. Factorii nocivi care pot cauza variații ale fenotipului se pot considera radiația [17-18], agenții infecțioși [20-21], dezechilibrul metabolic [22-24], drogurile și substanțele chimice [25-28]. Lichidul amniotic sau cordonul amniotic pot cauza variate forme de anomalii ca forțe externe mecanice în perioada de dezvoltare embrionară [9-31]. Tulburările vasculare sunt cauza microsomiali hemifaciale [32-35]. Totodată, se constată dificultăți în determinarea rolului genetic în anomaliile craniofaciale. Noile metode de determinare a dezvoltării embrionare în domeniul biologiei și geneticii moleculare au constatat că 75 de gene se asociază cu anomaliile craniofaciale [36-37]. Patogenia și etiologia anomaliilor craniofaciale sunt variate [38-39]. Care factor lezional are rolul principal în diversitatea mare de cazuri clinice ale malformațiilor congenitale rămâne o problemă ce urmează a fi explicată [40].

Dezvoltarea embriologică structurală a feței începe între săptămânile a treia și a opta de sarcină, când lungimea fătului este

aproximativ de 2,0 până la 3,0 mm, ca o structură plată, și coincide la săptămâna a treia cu formarea sistemului nervos central din pli-cile neurale. Fuziunea treptată a plicilor neurale rezultă în începutul formării tubului neural prin divizarea în cordonul encefalic și cel spinal. Pe măsură ce plicile neurale se dezvoltă și funizează, celulele de la nivelul crestei laterale a ectodermului se desprind de celulele vecine formând celulele crestei neurale. Majoritatea țesuturilor de origine conjunctivă și scheletală ale craniului și ale feței sunt derivate ale celulelor crestei neurale localizate în apropiere de pli-cile neurale. Aceste malformații ale feței sunt considerate neurocristopatii [19].

La nivelul plicilor neurale apar șanțurile optice care corespund localizării viitorului diencefalului și odată cu fuziunea plicilor neurale se transformă în vezicule optice. Celulele crestei neurale se localizează între veziculele optice și ectodermul acoperitor care formează structura ochiului. Pe măsura fuzionării tubului neural din extremitatea cefalică se dezvoltă encefalul care la etapa de 3-8 săptămâni se divizează în trei vezicule: proencefal (creierul anterior), mezencefal (creierul mijlociu) și rombencefal (creierul posterior). Dezvoltarea în continuare a porțiunii cefalice a tubului neural rezultă în formarea tuberculului fronto-nazal (TFN) și a arcurilor faringiene. TFN reprezintă una din cele 5 proeminențe din care se formează structurile feței. Derivatele embrionare ale TFN sunt reprezentate de: 1. unitățile osoase (scheletul capului – frontalul, etmoidul, cornetele inferioare, presfenoidul, oasele nazale, lacrimale, premaxila cu incisivii superiori); 2. unitățile părților moi care acoperă regiunea frontală, nasul extern, mucoasa cavității nazale, filtrul buzei superioare, mucoasa palatului primar.

La a patra săptămână procesul frontonazal și arcurile faringiene prin dezvoltarea – fuziunea lor pe linia mediană formează elementele feței. La această perioadă vezicula proencefalică se împarte în telencefal și diencefal. Rombencefalul se împarte în metencefal și mielencefal. Mezencefalul rămâne integru. Astfel, la sfârșitul săptămânii a patra se formează bazele fundamentale de dezvoltare a encefalului și feței.

La a cincea săptămână pe partea inferio-laterală a TFN apar placodele nazale. Prin invaginarea placodelor nazale se formează șanțul olfactiv (nazal) care împărțe mugurele frontal în două părți – nazal median și nazal lateral. Odată cu apariția șanțului olfactiv, cresc procesele maxilare cu confluența lor, are loc și dezvoltarea în continuare a ectodermului care coincide cu formarea cavității bucale primitive (stomadeumul) (Figura 3).

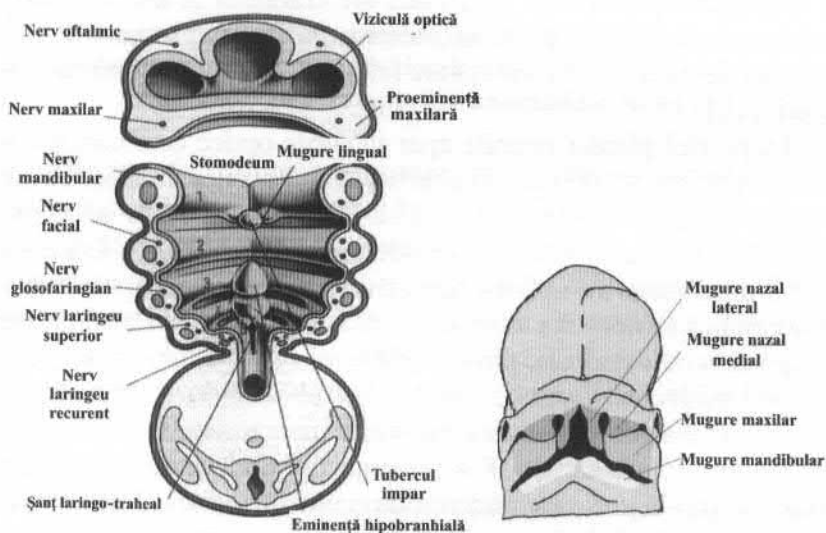


Figura 3. Arcul faringian și mugurii faciali.

Datorită relației strânse între dezvoltarea prozencefalului și formarea TFN în cursul perioadei embrionare de dezvoltare structurile mediane craniene pot fi antrenate în dezvoltarea anomaliilor de organogeneză ale prozencefalului precum și a holoprozencefalului (HPE), care sunt însoțite de dismorfii faciale specifice și/sau nespecifice.

Matei Adela, 2009, în lucrarea sa, a demonstrat defectele pe linia mediană a feței, menționând că deficiențe ale derivatelor TFN apar nu numai în HPE, ci sunt anomalii de dezvoltare ale orbitelor, nasului, buzei superioare și palatului, în cazuri izolate sau în unele sindroame genetice. Mai mult, s-au efectuat examinări histologice

pe piesele recoltate de la feții cu ciclopie: proboscisul, globul ocular sinofthalm împreună cu nervul optic, buza superioară, căile lacrimale, precum și capsula nazală din cebocefalie aflată între cele două orbite. Histologia acestora a demonstrat: echivalența proboscisului cu structurile nazale, structuri oculare normale în sino-flalmie, lipsa filtrumului buzei superioare, canalicule lacrimale inferioare drenate spre un canal lacrimo-nazal unic, terminat în fund de sac, toate acestea fiind în concordanță cu puținele descrieri morfologice ale părții somatice în HPE [72].

La a cincea săptămână vezica optică se îngroașă și se transformă în placodă cristaliniană, care dă naștere fosetelor cristalinieniene prin invaginare, imprimând vezicula optică. Marginile fosetei cristalinieniene prin coalescență formează vezicula cristaliniană ce se desprinde de ectodermul acoperitor. Odată cu invaginarea fosetei cristalinieniene are loc și invaginarea veziculei optice care dă naștere la două straturi: extern și intern, numită cupa optică. De aici se formează retina și nervul optic. Formarea feței la această perioadă este însoțită și de dezvoltarea craniului embrionic. Mezenchimul în jurul creierului primitiv se condensează și formează o capsulă numită desmoraniul sau craniul primitiv. La a cincea săptămână calvaria este formată din țesut membranos, iar baza craniului din țesut cartilaginos.

Săptămâna a șasea se caracterizează prin coalescența proceselor nazale mediale care cu timpul vor forma vârful nasului, columela, filtrum frenulum și palatul primar. Dezvoltarea TFN inferior rezultă în apariția elementelor de sept nazal. În a 6-a săptămână, prin coalescența TFN și vezicula optică, se formează canalul lacrimal.

La sfârșitul săptămânii a șasea procesul maxilar funizează cu suprafața mediană a procesului globular formând narina adevărată și paralel are loc dezvoltarea elementelor buzei pe partea laterală. La această perioadă posterior de coalescența petrecută pe buza superioară cavitatea nazală este deschisă spre cavitatea bucală. În interiorul stomadeumului primitiv procesele palatine se dezvoltă din marginea mediană a maxilarelor și treptat prin coalescență pe

linia mediană se formează palatul secundar. La această perioadă limba ocupă toată cavitatea oro-nazală. Concomitent continuă dezvoltarea ochiului. Mezenchimul în jurul cupei optice conține celule migrate de la nivelul creștelor neurale, care se diferențiază în cornee și scleră primitivă. Fibrele nervoase se dezvoltă de la retina posterior spre creierul primitiv, formând nervul optic.

Pe suprafața ectodermului apar plici orizontale în interior cu conținut mezenchimal care cresc superior și inferior de corneea primitivă, reprezentând începutul dezvoltării pleoapelor superioare și inferioare. În perioada săptămânii a șasea de dezvoltare intrauterină apare pavilionul auricular din cele cinci bombări mezenchimale localizate în jurul primului arc faringian. Primele trei bombări provin din arcul mandibular (primul arc faringian), iar alte trei din arcul hiod (al doilea arc faringian). Din arcul întâi se formează tragusul, helixul, conca. Din arcul doi se formează anti-tragusul, anti-helixul, conca. Odată cu dezvoltarea canalului auditiv urechea se deplasează caudal.

La sfârșitul săptămânii a opta fața embrionului apare similară ființei umane. Procesele fronto-nazal, maxilare și mandibulare fuzionează definitiv, contribuind la dispariția fisurilor. Buza superioară și regiunea inferioară a nasului devin accentuate. Pe măsură ce TFN se dezvoltă, el devine îngust în plan orizontal, realizând micșorarea distanței interorbitale, care se prelungește pe tot parcursul dezvoltării intrauterine cât și în perioada postuterină. Pleoapele superioare și inferioare pe măsură ce fuzionează capătă relief de glandă. Epiteliul, provenit din ectoderm, captește spațiul dintre corneea și pleoapele fuzionate, formând sacul conjunctival și glanda lacrimală.

Dezvoltarea craniului continuă cu apariția centrelor de osificare provenite din mezenchim (osificare membranoasă) localizat în apropiere de dezvoltarea creierului pentru a forma oasele plate ale craniului (oasele frontale și două parietale). În contrast, osificarea oaselor primordiale ale endocraniului pentru a forma oasele bazei craniene (osul sfenoid, porțiunea pietroasă a osului temporal și

oasele occipitale) și celulele etmoidale începe în perioada mult mai târzie de dezvoltare – perioada fătului. Persistarea sincondrozei sfeno-etmoidale, sfeno-occipitale și a septului nazal permite dezvoltarea anterioară a bazei craniului și totodată rotirea interioară a complexului orbital în creștere.

Superior de capsula nazală apar oasele nazale ca model de cartilaj. În partea postero-laterală a maxilarului în creștere iau naștere punctele de osificare în interiorul osului zigomatic și porțiunea solzoasă a osului temporal. Cartilajul mezenchimal Meckel trece în perioada de osificare membranoasă pentru formarea osului mandibular. Cu timpul, cartilajul Meckel dispare și trece în formarea urechii medii. Stabilirea complexului osos de dezvoltare denotă sfârșitul perioadei embrionice și începutul perioadei fetale care este mai rezistentă la factorii teratogeni [41]. Perioada scurtă de 5 săptămâni este vulnerabilă pentru factorii teratogeni.

Perioada de 4-8 săptămâni este o perioadă caracterizată printr-o sensibilitate deosebită a embrionului la acțiunea factorilor externi teratogeni (*Figura 4*). Cea mai mică perturbare în mecanismele foarte complexe de inducție și diferențiere generează anomalii. Teratogeneza la acțiunea factorilor externi este condiționată de foarte multe elemente: momentul acțiunii factorului teratogen, afinitatea preferențială a diversilor agenți pentru anumite organe, perioada de acțiune a factorilor teratogeni.



Figura 4. Defect congenital craniofacial.

oasele occipitale) și celulele etmoidale începe în perioada mult mai târzie de dezvoltare – perioada fătului. Persistarea sincondrozei sfeno-etmoidale, sfeno-occipitale și a septului nazal permite dezvoltarea anterioară a bazei craniului și totodată rotirea interioară a complexului orbital în creștere.

Superior de capsula nazală apar oasele nazale ca model de cartilaj. În partea postero-laterală a maxilarului în creștere iau naștere punctele de osificare în interiorul osului zigomatic și porțiunea solzoasă a osului temporal. Cartilajul mezenchimal Meckel trece în perioada de osificare membranoasă pentru formarea osului mandibular. Cu timpul, cartilajul Meckel dispare și trece în formarea urechii medii. Stabilirea complexului osos de dezvoltare denotă sfârșitul perioadei embrionice și începutul perioadei fetale care este mai rezistentă la factorii teratogeni [41]. Perioada scurtă de 5 săptămâni este vulnerabilă pentru factorii teratogeni.

Perioada de 4-8 săptămâni este o perioadă caracterizată printr-o sensibilitate deosebită a embrionului la acțiunea factorilor externi teratogeni (*Figura 4*). Cea mai mică perturbare în mecanismele foarte complexe de inducție și diferențiere generează anomalii. Teratogeneza la acțiunea factorilor externi este condiționată de foarte multe elemente: momentul acțiunii factorului teratogen, afinitatea preferențială a diversilor agenți pentru anumite organe, perioada de acțiune a factorilor teratogeni.

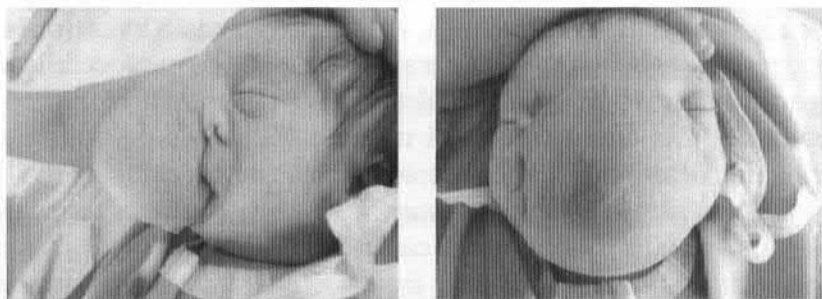


Figura 4. Defect congenital craniofacial.

Tulburările de creștere care se manifestă în primele trei luni de viață intrauterină se manifestă prin anomalii craniofaciale. Tulburările de inducție pot opri proliferarea celulară în regiunea cefalică, determinând agenezia creierului (anencefalia). Destrucția mugurilor frontali, maxilari, mandibulari în etapa embrionară prin tulburări vasculare sau intoxicații, infecții acute se manifestă prin lipsa parțială sau totală a regiunii frontale, situații când globii oculari se unesc pe linia mediană (ciclopia), nedezvoltarea maxilarului superior sau inferior (agnație superioară sau inferioară), hipoplazia sau lipsa completă a limbii (aglosia). Holoprocencefalia (HPE) în 80% din cazuri este însoțită cu desfigurări din partea structurilor faciale, variind de la spectrul de ciclopie până la agenzie premaxilară. De asemenea, HPE poate fi însoțită de dismorfisme minore și inconstante: trigonocefalie, absența suturii nazale, lipsa osului nazal, despicătură de buză și palat.

HPE poate asocia și malformații complexe: arinencefalia (lipsa bulbilor și tracturilor olfactive), arinia (absența tuturor structurilor nazale), lipsa nervilor optici, a structurilor oculare și a orbitelor.

Tulburările ereditare din etapa de diferențiere sunt atribuite fie anomaliilor autosomale de dozaj în exces sau în deficit, fie modificărilor de structură care determină anomalii de creștere dimensională craniofacială. Anomaliile genetice variabile se caracterizează prin hipotrofie staturală asociată cu microagnație superioară (trisomia 21), microagnație inferioară (trisomia 17, 18) sau cu agenezia boltei palatine (trisomia 13, 15). Multe anomalii autosomale, caracterizate prin hipotrofii staturale se asociază cu microcefalia și hipertelorismul (sindromul de delețiune a cromozomului 5, cromozomului 21) la care se asociază uneori tulburări de dezvoltare a laringelui, determinând vocea caracteristică „de pisică”.

Tulburările de coalescență cunoscute ca malformații congenitale labio-maxilo-palatine au un caracter recesiv recunoscut și sunt foarte variate. Uneori mugurele frontal crește anterior, iar arcada dentară superioară este funizată parcă cu spinarea nasului. Alteori vomerul nu este dezvoltat, iar odată cu el lipsește și arcada dentară. Deseori întâlnim despicături ale palatului moale și dur asociate cu

despicături de buză ale arcadei dentare. Coloboma este o despicătură oblică datorită lipsei de coalescență dintre mugurii frontali și cel maxilar, manifestată prin extinderea fisurii de pe buza superioară pe pleoapa inferioară, iar canalul nazo-lacrimonar apare în formă de șanț. Despicăturile transversale ale feței se manifestă prin lipsa de coalescență a mugurilor maxilari și mandibulari și apar ca macrostomii. Despicăturile mediane ale feței apar în variate moduri și se datoresc lipsei de coalescență între mugurii mandibulari și nazali interni. Tulburări de coalescență apar și la nivelul limbii, fiind manifestate prin glosită mediană romboidală sau prin limbă bifidă. Lipsa de unire a tuberculului impar lingual cu cel lateral determină apariția unei formațiuni rombooidale rozietice care se întinde de la orificiul orb la vârful limbii. Când colonizarea limbii cu musculatura cervicală se face defectuos, sub limbă apare o formațiune membranoasă care în mod normal este atrofiată.

Perioada fetală se caracterizează prin creșterea în lungime a corpului, prin creșterea în greutate, maturarea țesuturilor și organelor, definitivarea înfățișării umane.

Există câteva tipuri de clasificări ale dismorfologiei umane:

- I. Clasificarea în baza perioadei de acțiune a factorilor: Malformațiile; Destrucțiile; Deformațiile.
- II. Clasificarea bazată pe modificările morfologice ale țesutului adiacent: Aplazia; Hipoplazia; Hiperplazia și Displazia.
- III. Clasificarea bazată pe semnele clinice: Defect unic; Defecte multiple-sindrom; Asociate; Consecutive; Complexe.
- IV. Clasificarea bazată pe importanța defectelor congenitale: Severe; Minore.

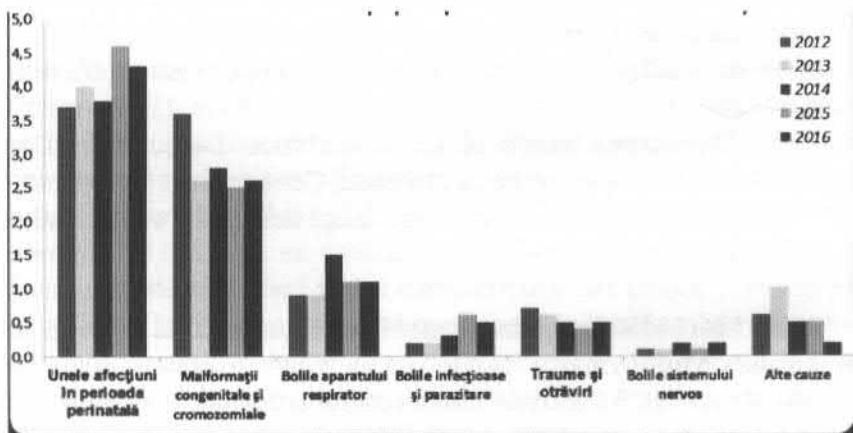
1.6. Morbiditatea prin dismorfisme congenitale la copii în Republica Moldova

În Republica Moldova, monitorizarea sistematică a defectelor congenitale are loc din 1991, iar din 2009 se realizează activitatea de includere a Registrului Național al Malformațiilor Congenitale al RM în EUROCAT. Analiza fișelor conform EUROCAT despre depistarea

MC la copiii născuți în maternitățile din RM a constatat că frecvența nașterii copiilor cu MC pentru anul 2015 a constituit 16,63/1000 nou-născuți vii, pentru anul 2016 – 18,87/1000 nou-născuți vii.

În conformitate cu studiul efectuat de Ețco C. și coat., 2017, s-a demonstrat instabilitatea incidenței defectelor congenitale pe parcursul anilor de studiu (2003-2014). Pe țară s-a stabilit o incidență a defectelor congenitale de 3611,7‰ la 10 mii de locuitori în anul 2003 și 3168,8‰ – în 2014.

În Republica Moldova, defectele congenitale ocupă al doilea loc în mortalitatea infantilă. Astfel, la 431 de copii care au decedat până la vârsta de un an în 2017 cauzele principale de deces au fost stările ce apar în perioada perinatală – 42,2%, fiind urmate de malformațiile congenitale, deformațiile și anomaliile cromozomiale – 27,1% (Tabelul 1). Una din cauzele majore în structura patologiei perinatale o constituie malformațiile congenitale și aberațiile cromozomiale. Anomaliile congenitale ale sistemului cardiovascular, osteomuscular și digestiv, urmate de malformații congenitale multiple, sunt anomaliile cele mai frecvent depistate pe parcursul anilor 2005-2010, totodată, s-a constatat prevalența anomaliilor de tip sindromul Down, defecte congenitale ale feței și ale membrelor [42].



Tabelul 1. Morbiditatea infantilă conform cauzelor de deces la 1000 de copii vii, în Republica Moldova, anii 2012-2016.

Patologia ereditară și congenitală constituie o parte esențială în morbiditatea și mortalitatea populației și în special la copii. Conform datelor serviciului informațional al Ministerului Sănătății, Muncii și Protecției Sociale al RM, defectele congenitale ocupă locul II în mortalitatea infantilă. În structura mortalității și morbidității perinatale, neonatale precoce și infantile defectele congenitale constituie 1,8%, deformațiile – 23,6%, anomaliile cromozomiale – 30,2%. În RM, malformațiile congenitale ocupă al doilea loc în mortalitatea infantilă. Una din cauzele majore în structura patologiei perinatale o constituie malformațiile congenitale și aberațiile cromozomiale. Cel mai des întâlnite la noi sunt anomaliile congenitale ale sistemului cardiovascular, osteomuscular și digestiv, urmate de malformații congenitale multiple. Pe parcursul anilor 2005-2010 prevalează cazurile de îmbolnăvire cu sindromul Down, dehiscenta buzei și viciile reducționale ale membrilor [42,43, 44,45]. Bolile genetice afectează 5-8% dintre nou-născuți și 30-40% dintre indivizi pe parcursul vieții. Circa 50% din avorturile spontane din primul semestru sunt cauzate de anomaliile cromozomiale.

Concluzie: Dismorfismele congenitale în lume ocupă un loc important în mortalitatea și morbiditatea copiilor. Numărul factorilor care contribuie la apariția acestor anomalii devine tot mai mare, fiind determinat de progresul tehnico-științific. Din această cauză importanța studierii factorilor de risc, patogenia, formele nosologice sunt permanent actuale.

Bibliografie

1. *Adela Horodișteanu-Banuh, Marina Aramă, Dorina Savoschin, Natalia Chiperi.* Analiza indicatorilor mortalității infantile și a copiilor sub 5 ani în Republica Moldova. Institutul Mamei și Copilului, 2012.
2. *Виноградова Т.Ф.* Стоматология детского возраста. – М.: Медицина, 1987.- С.180-198, 467-509.
3. *Колесов А.А.* Стоматология детского возраста. – М.: Медицина, 1993.
4. *Корсак А.К.* и соавт. Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области у детей. Учебно-методическое пособие. Минск, 2000. – 86 с.

5. Karin Vargervik, a Marcie S. Rubin, b Barry H. Grayson, c Alvaro A. Figueroa, d Sven Kreiborg, e J. C. Shirley, f Kirt E. Simmons, g and Stephen M. Warrenh. Parameters of care for craniosynostosis: Dental and orthodontic perspectives. American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics April 2012. Vol 141. Issue 4. Supplement 1.
6. Robert J., Shprintzen Ph.D., Vicki L., Siegel - Sadewits John, Amato Rosalie B., Goldberg John M., Opitz James F. Reynolds. Anomalies associated with cleft lip, cleft alate, or both. American Journal of Medical Genetics banner Volume 20, Issue 4 April 1985. Pages 585-595.
7. William C., Grab M.D., Sheldom W., Rosenstain D.D.S., Kenneth R., Bzoch Ph.D. Cleft Lip and Palate. Surgical Dental and Speech Aspects. Boston 1971. 440 p.
8. Tim de Jong, Marianne Maliepaard, Natalja Bannink et al. Health related problems and quality of live in patients with syndromic and complex craniosynostosis. Child Nerv Sist(2012) 28:879_882.
9. Nizova L.M.¹, Kislisyna I.G.². The Role of Physician In Enhancement of Rehabilitation of Disabled Children. Probl Sotsialnoi Gig Zdravookhrannennii Istor Med. 2017 Sep;25(5):303-307. doi: 10.1016/0869-866X-2017-25-5-303-307.
10. McCarthy J.G., Warren S.M., Bernstein J., Burnett W., Cunningham M.L., Edmond J.C. et al. Parameters of Care for Craniosynostosis. Cleft Palate Craniofac J 2012;49 (Suppl 1). p. S1-24.
11. Dalben Gda S., Costa B., Gomide M.R. Oral health status of children with syndromic craniosynostosis. Oral Health Prev Dent 2006;4: 173-9.
12. M. Hassan Toufaily Marie - Noel Westgate Angela E. Lin Lewis B. Holmes Causes of Congenital Malformations Birth Defects Research, 30 january 2018, V 110, issue 2, p. 87-91.
13. Jennifer J. Kurinczuk, Jennifer Hollowell, Patricia A. Boyd, Laura Oakley, Peter Brocklehurst, Ron Gray. The contribution of congenital anomalies to infant mortality Inequalities in Infant Mortality Project Briefing Paper 4 National Perinatal Epidemiology Unit, University of Oxford June 2010 <https://www.npeu.ox.ac.uk/downloads/files/infant-mortality/Infant-Mortality-Briefing-Paper-4.pdf>.
14. Mohammad K. Gandhi¹, Upendra Rameshbhai Chaudhari¹, Nilesh Thakor². A study on incidence of congenital anomalies in new borns and their association with fetal factors: a prospective study International Journal of Research in Medical Sciences Gandhi MK et al. Int J Res Med Sci. 2016 Apr;4(4):1200-1203. www.msjonline.org

15. *Rogers B.O.* Berry-Treacher-Collins Syndrom. A review of 200 cases. Br.J. Plast.Surg. 17:109, 1964.
16. *Gorlin R.J., Cohen M.M., Levin L.S.* Syndroms of the Head and Neck New York: Oxford University Press, 1990.
17. *Gallas G., Walker B.E.* Palate morphogenesis in mouse embryos after x-irradiation. Anat. Rec. 145:61, 1963.
18. *Posvillo D.* The aetiology and surgery of cleft palate with macrognathia. Ann R Col Surg 43:61, 1968.
19. *Purves D., Augustine G.J., Fitzpatrick D.* et al. „The Initial Formation of the Nervous System: Gastrulation and Neurulation”. Neuroscience. 2nd edition, 2001. Sadler, T.W., „Langman, embriologie medicală, ediția a 10-a”, Editura medicală Callisto.
20. *Erdelyi R.* The influence of toxoplasmosis on the incidence of congenital malformation. Preliinary report. Plast. Reconstr Surg 20:306, 1957.
21. *Leck I., Hay S., Witte J.I.* Malformations recorded on birth certificates following A2 influenza epidemics. Public health Rep. 84:971 1969.
22. *Harris JWS Ross IP,* Cortisone therapy in early pregnancy. Rlation to cleft palate. Lancet 1:1045, 1955.
23. *Walker B.E., Frazer F.C.* The embriology of cortizone-induced cleft palate J embriol Exp Morphol 5:201 1957.
24. *Heiberg K., Kalter H., Frazer F.C.* Production of cleft palates in offspring of mice treated with ACTH during pregnancy. Biol. Neonate 1:33 1959.
25. *Kleinsasser O., Schlothane R.* Die Ohrm Bildunger in Rahmen de Thalidomide. Embryopathie. Z Laringol Rhinol Otol 43:344, 1964.
26. *Ericckon J.D., Oakley G.P.* Seizure disorder in mothers of children with orofacial clefts. A case control study. J pediatri 84:244, 1974.
27. *Saxen I.* Associations between oral clefts and drugs taken during pregnancy. Int J Epidemiol 4:37, 1975.
28. *Shiono P.H., Mills J.L.* Oral clefts and diazepam use during pregnancy N Engl J Med 311:919 1984.
29. *Higginbottom M.C., Jones K.I., Hall B.D.* et all. The amniotic band disruption complex. Timing of amniotic rupture and variable spectra of cosequent defects J Pediatri 95:544 1979.
30. *Mayon B.J., Fenton O.M.* Oblique facial clefts caused by amniotic bands. Plast Reconstr Surg 68:675 1981.

31. *Seeds J.W., Cefalo R.C., Herbert W.N.P.* Amniotic bands syndrome. Am J Obstet Gynecol 144:243, 1982.
32. *Braithwaite F., Watson J.* Three unusual clefts of the lip. Br J Plast Surg 2:38, 1949.
33. *McKenzie J.* The first arch syndrome Arch Dis Child 38:477, 1958.
34. *Paswillo D.* The pathogenesis of the first and second branchial arch syndrome. Oral Surg 35:302 1973.
35. *Paswillo D.* The pathogenesis of the Treacher Collins syndrome (mandibulofacial dystosis. Br J Oral Surg 13:1 1975.
36. NIH CEPH Collaborative Mapping Group. A comprehensive genetic linkage map of human genome. Science 258:67 1992.
37. *Slavkin H.C.* Molecular biology experimental strategies for cranio-facial-oral-dental dysmorphology. Connect Tis Res 32-233 1995.
38. *Kawamoto H.K.* The kaleidoscopic world of rare craniofacial clefts. Order out of chaos (Tessier classification). Clin Plast Surg 3:529 1976.
39. *Kawamoto H.K.* Rare craniofacial clefts. In: McCarthy J ed. Plastic Surgery Vol 4 Philadelphia: WB Saunders, 1990.
40. *Fogh Anderson P.* Genetic and non-genetic factors in the etiology of facial clefts. Scand J Plast reconstr Surg. 1:22, 1967.
41. *Carlson B.M.* Human Embriology and developmental Biology. St. Lotus CV Mosby 1994.
42. *Barbova N.* Anomaliile congenitale, o cauză a mortalității infantile. <http://www.timpul.md/articol/anomaliile-congenitale-o-cauza-a-mortalitatii-infantile->
43. *Adela Horodișteanu-Banuh, Marina Aramă, Dorina Savoschin, Natalia Chiperi.* Analiza indicatorilor mortalității infantile și a copiilor sub 5 ani în Republica Moldova IMSP Institutul Mamei și Copilului (director – dr. șt. med., conf. univ. Ștefan G <https://ibn.idsi.md/>).
44. *Constantin Ețco, Pavel Borș, Vasile Corcea, Zina Cobâleanu, Galina Buta, Iurie Guzman.* Evoluția morbidității populației Republicii Moldova prin malformații congenitale. Sănătate Publică, Economie și Management în Medicină. 1(65)/2016, 16-20.
45. *Peter Turnpenny, Sian Ellard.* Emery's elements of medical genetics. Edinburgh; New York Elsevier Churchill, Livingdton 2005, 443 p.
46. *Arnold Christianson Christopher P. Howson, Bernadette Modell.* Global report on birth defects. New York, 2006, 84 p.
47. *Cornette L., Levene M.I.* Post-resuscitative management of the asphyxiated term and preterm infant. Semin Neonatol 2001; 6:271-82.

48. *Gluckman P.D., Pinal C.S., Gunn A.J.* Hypoxic-ischemic brain injury in the newborn: pathophysiology and potential strategies for intervention. *Semin Neonatol* 2001;6:109-20.
49. *Peeters C., van Bel F.* Pharmacotherapeutical reduction of post-hypoxic-ischemic brain injury in the newborn. *Biol Neonate* 2001;79:274-80.
50. *Evans D.J., Levene M.I.* Anticonvulsants for preventing mortality and morbidity in full term newborns with perinatal asphyxia. *Cochrane Library* 2001.
51. *Ramji S., Ahuja S., Thirupuram S.* et al. Resuscitation of asphyxic newborn infants with room air reverts oxidative stress in moderately asphyxiated term neonates. *Pediatrics* 2001;107:642-47.
52. *Sacco R.L., DeRosa J.T., Haley E.C.* et al. Glycine antagonist in neuroprotection for patients with acute stroke. GAIN Americas: a randomized controlled trial. *JAMA* 2001;285:1719-61.
53. *Wyckoff M.H., Perlman J., Niermeyer S.* Medications during resuscitation – what is the evidence? *Semin Neonatol* 2001;6:251-59.
54. *Vento M., Asensi M., Sastre J.* et al. Resuscitation with room air instead of 100 % oxygen prevents oxidative stress in moderately asphyxiated term neonates. *Pediatrics* 2001;107:642-7.
55. *R.C. Herbert.* WNP Amniotic bands syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 144-243, 1982.
56. *Volpe J.J.* Perinatal brain injury: from pathogenesis to neuroprotection. *MRDD Research Reviews* 2001;7:56-64.
57. *Woodgate P.G., Davies M.W.* Permissive hypercapnia for the prevention of morbidity and mortality in mechanically ventilated newborn infants. *Cochrane Library Disk Issue* 2001.
58. *Плеханов Л.А.* Апоптоз в прогнозировании исходов перинатальной патологии центральной нервной системы и позвоночника у новорожденных. *Известия Челябинского научного центра (№3(33) 2006).*
59. *Murphy C.C., Yeargin-Allsopp M., Decoufle P., Drews C.D.* Institution Division of Birth Defects and Developmental Disabilities, Centers for Disease Control and Prevention, Atlanta, Ga 30341. Title The administrative prevalence of mental retardation in 10-year-old children in metropolitan Atlanta, 1985 through 1987 *Source American Journal of Public Health.* 85(3):319-23, 1995 Mar.
60. *C. Sanger, A. Argenta, J. Simpson, L. David and L. Argenta.* Dynamic Spring-Mediated Cranioplaspy in a Rabbit Model *Medimond S.r.l.* 2005.

61. Eric Arnaud M.D., Dominique Renier, MD., and Daniel Marchac, MD. Prognosis for mental function in scaphocephaly. Neurosurg, Volume 83, September, 1995. p. 476-479.
62. Lisa R. David, MD, John A. Wilson, MD, Nat E. Watson, MD, Louis C. Argenta, MD. Cerebral perfusion defects Secondary to Simple Craniostenosis. The journal of craniofacial surgery, V.7, N. 3, May 1996. p.177-185.
63. Louis Argenta, MD. Original articles. Clinical Classification of Positional Plagiocephaly. Objective Outcome analysis of Soft Shell Helmet Therapy in the Treatment of Deformational Plagiocephaly. The journal of craniofacial surgery. Volume 15., number 3. May 2004.
64. Lisa R. David, MD, David G. Genecov, MD; Alison A. Camastra, BS; John A. Wilson, MD.; Louis C. Argenta, MD. Position Emission Tomography Studies Confirm the Need for Early Surgical.
65. Bryan C. Bjork, Annick Turbe-Doan, Mary Prysak, Bruce J. Herron, David R. Beier, Prdm 16 is required for normal palatogenesis în mice: Human Molecular Genetics, Vol.19, No.5; 2010.
66. Brambati B., Lanzani A., Tului L. Ultrasound and biochemical assessment of first trimester pregnancy. În: Chapman M., Grudzinskas J.G., Chard T., eds. The Embryo: Normal and Abnormal Development and Growth. New York: Springer-Verlag, 181- 194, 1991.
67. Șimionescu A., Lungeanu A. Citogenetica obstetricală în epoca postgenomică, Ed. Universitară „Carol Davila”, 2005.
68. Sarah Lisa Versnel *Let's Face*. It: Causes, treatment and consequences of rare facial clefts. 2010; 193 p.
69. E. Robinson, N. Rumsey and J. Partridge. An evaluation of the impact of social interaction skills training for facially disfigured people British Journal of Plastic Surgery (1996), 49. 281-289 0 1996.
70. Long D., DeVault S. Disfigurement and adolescent development: exacerbating factors in personal injury. Am J Forensic Psychol 1990; 8: 3314. Orr D, Reznikoff M, Smith.
71. Voica Foișoreanu, Anamaria Todoran Butilă, Liliana Rusu. Dismorfismul cranio-facial, un semnal de alarmă pentru boala neuro-psihică. <http://snpcar.ro/revista.php?an=2009&id=332>.
72. Adela Matei. Structuri mediane ale capului. Medicina. 2010, 454 p.

DISMORFISMELE CONGENITALE SPORADICE ÎN ETAJELE MEDIU ȘI INFERIOR ALE FEȚEI

2.1. Introducere

Despicăturile labio-maxilo-palatine ocupă locurile 3-4 în patologiile congenitale craniofaciale, dar după complicațiile anatomice și funcționale care le produc ele se plasează pe primul loc. Actualitatea lor rămâne și în zilele noastre nu numai din cauza incidenței înalte, dar și din cauza dificultăților de a crea un management complex de reabilitare chirurgicală și funcțională.

Despicăturile craniofaciale prezintă patologii ale craniului și ale feței cu deficiențe sau surplus de țesut provenite prin perturbări de coalescență, formare a elementelor feței în perioada de dezvoltare embriologică. Ele fac parte din categoria de defecte congenitale care cel mai grav desfigurează regiunea craniofacială [29-31]. Aproximativ 1% dintre acești nou-născuți sunt diagnosticați cu sindroame sau anomalii asociate grave în care despicăturile craniofaciale deseori sunt o parte componentă [28]. În prezent, în raport cu teoriile de dezvoltare ale dismorfismelor congenitale ale feței sunt recunoscute două forme de despicături: despicături primare și secundare. Primare se consideră despicăturile care corespund liniilor de fuziune a celor 5 bonturi embrionare ale feței. Secundare se consideră despicăturile care nu corespund liniilor de coalescență și pot fi localizate în diferite regiuni ale feței și craniului. În bibliografia de specialitate se semnalizează că o parte din autori raportează o incidență mică – de la 20% la 30% – a anomaliilor congenitale labio-maxilo-palatine asociate. Alți autori demonstrează o incidență sporită în 63,4% din cazuri a despicăturilor craniofaciale asociate [6].

Cu toate că despicăturile craniofaciale reprezintă un segment important în patologia congenitală, informațiile cu privire la originea acestora sunt limitate și deseori poartă un caracter unilateral, cu prezentare de cazuri izolate, cu un termen mic de supraveghere etc. Datorită frecvenței rare, studierea, evaluarea statistică și clasificarea despicăturilor craniofaciale în literatura de specialitate este dificilă și controversată. Progresul tehnico-științific pune în evidență noi metode de examinare a copiilor cu despicături, dar odată cu ele apar și noi probleme ce necesită a fi rezolvate [32].

Despicăturile în regiunea craniofacială apar într-o variată gamă de forme clinice: de la despicături obișnuite ale buzei, palatului dur și celui moale până la desfigurări faciale impresionante. Datorită complexității regiunii cranio-maxilo-faciale, acestea constituie cauzele fundamentale ale dereglărilor de funcție ale tuturor organelor din regiunea dată, dar și altor sisteme de legătură [33].

2.2. Despicăturile primare. Incidența

În condițiile în care lipsesc date concrete cu privire la etiologia despicăturilor faciale, monitoringul lor constituie un aspect important atât în plan științific, cât și în aspectul ocrotirii sănătății populației. Conform datelor recente din Registrul European al Anomaliilor Congenitale (EUROCAT), incidența despicăturilor se plasează pe locul doi din totalul spectrului de anomalii la nou-născuți. Concomitent, după datele mai multor autori, anomaliile congenitale, inclusiv cele craniofaciale, stau la baza decesului infantil sau a dezabilităților copiilor [13,46]. Incidența despicăturilor faciale depinde de localizarea geografică a țării, de sex, de rasă. Gundlach K.K. și Maus C. (2006), studiind frecvența acestor anomalii, au stabilit că rezultatele diferă mult de la raport la raport și de la autor la autor [14-15].

Deși în prezent există multe studii în contextul incidenței și prevalenței despicăturilor faciale, rezultatele lor nu sunt suficiente pentru a estima clar frecvența înaltă a acestora. Un rol important în problema dată se acordă nomenclurii și clasificăției lor. Însă

opiniile în acest sens sunt foarte diferite, mai ales în ceea ce privește incidența despicăturilor [16,18].

Despicăturile de buză, despicăturile de palat și cele combinate (labio-maxilo-palatine) sunt cele mai frecvente anomalii în rândurile nou-născuților vii și constituie 65% din totalul anomaliilor în regiunea capului și a gâtului.

Analizând literatura de specialitate, am constatat că băieții prezintă o incidență preponderent mai mare comparativ cu fetele [1-5]. Un studiu efectuat pe un lot de 2806 copii a evidențiat rolul de rasă în frecvența despicăturilor faciale, estimat în 43,4% la copiii albi vizavi de 29,6% la cei de culoare [2, 4].

Datele cu privire la incidența despicăturilor orofaciale diferă de la țară la țară, variind în limitele de la 1,0-2,21 la 1000 de nou-născuți [1-2]. În general, incidența cea mai înaltă se constată în rândurile europenilor, urmați de populația asiatică, cea mai mică incidență înregistrându-se în populația africană [6]. Totodată, rezultatele studiilor nu prezintă o nomenclatură identică, după care s-ar putea constata incidența diferitor forme de despicături în raport cu localizarea geografică a țării. T. Gregg, D. Boyd și A. Richardson (1994) au raportat că cele mai frecvente forme de despicături faciale în Irlanda de Nord sunt cele ale buzei superioare – 53%, urmate de despicăturile buzei și palatine – 25%, iar cele palatine izolate – 16% [1]. Alți autori au determinat că despicăturile palatine izolate prevalează în populația caucaziană și cea asiatică [6, 9, 10].

În totalitatea de despicături orofaciale, incidența tipurilor de despicături variază mult de la autor la autor și de la țară la țară.

În țările europene s-a raportat incidență variată a despicăturilor orofaciale: Cehia – 1,81:1000, Franța – 1,75:1000, Finlanda – 1,74:1000, Danemarca – 1,69:1000, Belgia – 1,47:1000, Italia – 1,33:1000. În unele țări incidența relatată variază în funcție de zona geografică din interiorul țării. În Franța, datele diferă – de la 1,75:1000 la 2,1:1000. În Italia, incidența este relatată de 1,33:1000 și, respectiv, de 1:1000 [2, 7, 8, 12]. În comparație cu țările din

Europa și cele asiatice, incidența este mai mică în America de Sud – 1,00:1000, în SUA (California) – 1,12:1000 [1, 2, 7, 8, 11].

În ultimii 20 de ani se observă o creștere a incidenței despicăturilor faciale [1, 12]. În Iran, frecvența lor s-a majorat în ultimii ani de la 0,97:1000 la 1,05:1000 de nou-născuți. T. Gregg, D. Boyd, A. Richardson (1994), într-un studiu pe anii 1980-1990, au determinat creșterea incidenței despicăturilor faciale de la 1:1000 de nou-născuți vii la 1,28:1000 [1].

În țările asiatice, despicăturile faciale sunt mai puțin frecvente: China – 1,20:1000; Japonia – 1,18:1000, în alte state asiatice – 1,22:1000 [10].

Despicăturile palatine sunt cele mai frecvente forme de anomalii congenitale ale feței. Incidența acestora, cu sau fără despicături de buză, constituie 1:1000 de nou-născuți. S-a constatat că incidența cazurilor cu despicături faciale variază în funcție de rasă. Crește considerabil numărul copiilor cu despicături (3,6:1000 de nou-născuți) în rândurile indienilor americani. În Africa, numărul lor scade, fiind de 0,3:1000. Din totalul copiilor cu asemenea defecte, 20% prezintă despicături labiale (18% – unilaterale, 2% – bilaterale), 50% – despicături totale ale palatului și buzei superioare (38% – unilaterale, 12% – bilaterale), 30% – despicături palatine. Incidența despicăturilor palatine izolate reprezintă 1:2000 de nou-născuți, iar cele camuflate variază în limitele de la 1:1200 și 1:2000 de nou-născuți. Frecvența este mai mare la sexul masculin și mai mică la cel feminin (4:1), unii autori arată chiar cifre de 80%. Partea stângă a feței este afectată mai des (60%). Frecvența formelor clinice este de 20-30% pentru despicăturile de buză, de 35-55% – pentru despicăturile de buză plus bolta, de 30-40% – pentru despicăturile de boltă.

O treime din cazurile de despicături labiopalatine (DLP) au substrat ereditar de transmitere. Astfel, purtătorul acestei malformații are 50% din șanse de a o transmite urmașilor săi. În restul cazurilor (2/3), malformația apare sporadic, cu un risc de recurență de 3-4%. Conform datelor din literatura de specialitate, ele sunt

foarte variate după structură și formă, din care cauză nu pot fi unificate și se face imposibil de a elabora un program unic de examinare și profilaxie. Încă în anul 1980, savantul A. Guțan a menționat că rezultatele studiilor cu privire la despicăturile faciale nu sunt unificate, deoarece nu există o clasificare unică ce ar corespunde atât dezvoltării embrionare, cât și manifestărilor clinice.

În Republica Moldova, despicăturile faciale au fost examinate detaliat de către profesorul A. Guțan (1980), iar mai târziu – de academicianul I. Lupan (2005). În baza studiului efectuat pe o perioadă de 15 ani (1960-1974), A. Guțan a stabilit o incidență a despicăturilor faciale de 0,69:1000 de nou-născuți vii. S-a constatat că incidența variază în raport cu zona geografică a republicii. Pe primul loc se află zona centrală, cu indicii de 0,77:1000 de nou-născuți vii, pe locul doi – zona de sud, cu incidența de 0,73:1000, iar în zona de nord se estimează o incidență de 0,63:1000 de nou-născuți vii. Potrivit datelor acestui studiu, numărul despicăturilor faciale crește în fiecare an cu aproximativ 0,02 cazuri la 1000 de nou-născuți vii. Sexul masculin prezintă mai frecvent asemenea anomalii decât sexul feminin – 1,28:1. Potrivit datelor prezentate de I. Lupan în 2005, despicăturile de buză se întâlnesc cu o frecvență de 28,75%, despicăturile labiopalatine constituie 36,89%, cele de palat – 34,36% din totalitatea copiilor cu despicături faciale. Același autor raportează creșterea ratei copiilor cu despicături palatine în fiecare an cu 0,16 la 1000 de nou-născuți [16-17].

2.3. Despicăturile craniofaciale rare. Incidența

Alte despicături craniofaciale numite secundare sau rare se întâlnesc mult mai rar, comparativ cu despicăturile primare. Datorită incidenței rare a acestor dismorfisme congenitale, date despre frecvența lor nu sunt. Davis (1935), la un grup de 946 de copii cu despicături de buză și palat, concomitent a descris patru despicături mediane ale buzei și cinci despicături oblice ale feței. Din aceste date rezultă că alte despicături faciale se întâlnesc la copii cu o frecvență de 9,6 cazuri la 1000 de nou-născuți. Buruian (1957),

Într-un studiu realizat pe parcursul a 40 de ani, a constatat că despicăturile într-un lot de 4000 de copii cu despicături primare faciale se întâlnesc cu o rată de 24,3:1000 de copii. Fogg-Anderson (1965) a studiat un lot de 3988 de copii cu despicături, dintre care 48 au fost atribuite ca despicături faciale rare: 15 copii cu despicături mediane ale buzei, 12 cu despicături transversale, 8 cu despicături ale nasului, 7 cu despicături ale craniului, 3 cu despicături oblice și 3 – atipice. Astfel, în urma examinărilor autorul a constatat 12 despicături rare la 1000 de despicături faciale. Cercetătorul Popescu (1968), studiind despicăturile faciale, a raportat printre acești copii o incidență de 9,5:1000 de despicături transverse la 5586 de copii. Ortiz Monasterio (1987) a calculat incidența despicăturilor rare pe un eșantion de 5586 de copii pe parcursul a 20 de ani și a determinat o incidență de 31 la 1000 de copii cu despicături faciale. În general, după datele din 2017 ale lui A. Kalantar-Hormozi, incidența despicăturilor craniofaciale se estimează de la 1,4 la 4,9 cazuri la 100.000 de nou-născuți vii [20].

Despicăturile craniofaciale rare se referă la deformații ce nu pot fi explicate prin etapele de dezvoltare embriologică și pot fi numite despicături false sau secundare. Despicăturile izolează structurile anatomice ale feței și ale craniului în structuri aparte, care generează tulburări funcționale, psihologice și estetice [21].

Despicăturile craniofaciale, în special despicăturile false și cele intermediare, au fost descrise de medici-generalști, geneticieni, fiziologi, anomiști etc. Interesul față de aceste anomalii a apărut din timpurile vechi, când în descrierea lor se urmărea scopul de a denumi fiecare anomalie în conformitate cu semnele clinice similare (sindroamele Franceschetti, Goldenhar, Treacher Collins, Apert, Crouzon).

2.4. Principii de clasificare a despicăturilor craniofaciale

Clasificarea Morian din anul 1887 a fost prima clasificare acceptată pentru despicături craniofaciale. El a descris două tipuri de despicături la care punctul de referință a fost canalul infraorbital: tipul I – despicăturile oculonazale, când acestea sunt localizate

între canalul infraorbital și linia mediană a feței; tipul II – despicăturile sunt localizate de la canalul infraorbital spre părțile laterale ale feței.

Clasificările despicăturilor craniofaciale (DCF) au început odată cu era chirurgiei moderne după Primul Război Mondial, când chirurgii plasticieni au început a folosi proceduri create pentru reconstrucții faciale – de la traumatisme faciale dobândite în război până la reconstrucția anomaliilor congenitale, în special a dismorfismelor craniofaciale DCF. În acele vremuri se cunoștea foarte puțin despre etiologia despicăturilor, din care cauză clasificările purtau un caracter pur anatomic. În 1922, David și Ritchie au clasificat despicăturile în trei tipuri:

- Grupa I. Despicăturile de buză (fără defecte ale apofizei alveolare).
- Grupa II. Toate despicăturile palatine de la foramenul incisiv posterior (nu sunt menționate despicăturile submucozale).
- Grupa III. Despicăturile totale unilaterale sau bilaterale.

Mai târziu, Veau V., 1938, a prezentat o clasificare acceptată pe larg de chirurghi în acele timpuri.

Prin această clasificare, chirurgii puteau discuta despre particularitățile anatomice ale DCF, despre procedeele chirurgicale, iar în scop științific se încerca selectarea între grupe a pacienților pentru studiu.

Astfel, clasificarea lui Veau V. (1938) cuprindea patru grupe:

- Grupa I. Despicături ale palatului moale.
 - Grupa II. Despicături ale palatului moale și celui dur, posterior de orificiul incisiv.
 - Grupa III. Despicături totale ale palatului moale, celui dur și buzei superioare unilaterale.
 - Grupa IV. Despicături totale bilaterale de buză și palat.
- Fogh-Anderson a completat clasificarea lui Veau V., 1938, prin divizarea despicăturilor în trei grupe mari în raport cu structura anatomică afectată:

- Grupa I. Despicături ale buzei superioare: despicături ale palatului primar cu includerea buzei superioare, apofizei alveolare și orificiului incisiv.
- Grupa II: Despicături ale buzei superioare și palatului: unilaterale și bilaterale complete și incomplete, care se extind spre palatul dur.
- Grupa III. Despicături de palat: despicăturile mediane ale palatului secundar, posterior de orificiul incisiv.

În contextul obiectivizării structurilor anatomice, implicate în defecte DCF, Kernahan D. și Stark R., Striped Y., 1971, au propus clasificarea grafică a despicăturilor. Diagrama schematică în formă de litera "Y" reprezenta buza, palatul și apofiza alveolară.

Kriens a propus codificarea despicăturilor în funcție de nivelul de localizare: LAHSHAL (Lip, Alveolus, Hard palate, Soft palate, Hard palate, Alveolus, Lip). Acest model de clasificare simplifică gruparea pacienților cu despicături, studierea epidemiologică a acestor defecte și codificarea cu scop de asigurare. Mai multe încercări au fost efectuate în scopul de a crea o clasificare a despicăturilor craniofaciale rare.

Clasificarea AACPR (American Association of Cleft-Palate-Rehabilitation) din 1962 a propus repartizarea despicăturilor și sindroamelor în patru grupe: I – despicături mandibulare; II – nazoooculare; III – orooculare; IV – oroauriculare. Clasificarea se consideră incompletă, deoarece nu include despicăturile faciale majore mediane ale feței, sindromul Treacher Collins și nu integrează în sine țesutul osos inerenț.

Keith L. Woore, în anul 1966, a propus pentru prima dată clasificarea deformațiilor craniofaciale bazată pe aspectele morfologice și embriologice. El a descris cinci grupe: A – defecte rinocefalice; B – defecte ale arcului branhiar; C – defecte oftalmoorbitale; D – defecte craniocefalice; E – defecte atipice ale feței.

Cea mai răspândită clasificare rămâne cea propusă de Paul Tessier în 1976, care pentru prima dată a fost prezentată la Primul Congres Internațional privind Despicăturile Palatine. Clasificarea

reprezintă o serie de defecte congenitale, bazată pe localizarea anatomică. Orbita este punctul de referință ce desparte partea craniană de partea facială. Despicăturile sunt numerotate de la 0 la 14, rotite în jurul orbitei conform acelor de ceasornic. Defectele congenitale, conform acestei clasificări, sunt localizate în regiunea feței și în regiunea craniului. Clasificarea Tessier P., 1976, nu corespunde cu dezvoltarea embriologică a copilului, dar este ușor de folosit în practică și aici se pot regăsi variatele forme de despicături ale părților moi și ale celor osoase, unilaterale și bilaterale. Punctul de reper în clasificarea Tessier este orbita, în jurul căreia, după acele ceasornicului, se face enumerarea formelor de defecte:

- Nr. 0 – despicătura mediană superioară craniofacială care antrenează buza superioară, nasul și regiunea frontală;
- Nr. 1 – despicătura oblică craniofacială care antrenează buza superioară și nasul;
- Nr. 2 – despicătura oblică craniofacială ce antrenează buza superioară, nasul și pleoapele;
- Nr. 3-5 – despicătura oblică craniofacială care antrenează buza superioară, regiunea mediană a feței și pleoapele;
- Nr. 6 – despicătura oblică craniofacială ce antrenează buza superioară, regiunea medie a feței, regiunea laterală a orbitei și regiunea temporală;
- Nr. 7 – despicătura oblică craniofacială care antrenează regiunea mediană a feței și urechile;
- Nr. 8 – despicătura transversală mediană cranio-fascio-oculară, ce antrenează regiunea mediană a orbitei și nasul;
- Nr. 9 – despicătura laterală oculară transversală craniofacială, care antrenează regiunea laterală a orbitei și regiunea temporală;
- Nr. 10 – anomalia despicăturii primului arc branhiar, care antrenează regiunea cervicală și urechea;
- Nr. 11 – anomalia despicăturii secundare a arcului branhiar doi, ce antrenează regiunea cervicală și cavitatea bucală;

- Nr. 12 – anomalia despicăturii arcului branhial trei, care antrenează regiunea cervicală și cavitatea bucală;
- Nr. 13 – anomalia despicăturii branhiale patru, ce antrenează regiunea cervicală și cavitatea bucală;
- Nr. 14 – despicătura inferioară mediană fasciocervicală și a limbii (glossoschisis), care antrenează buza inferioară și limba.

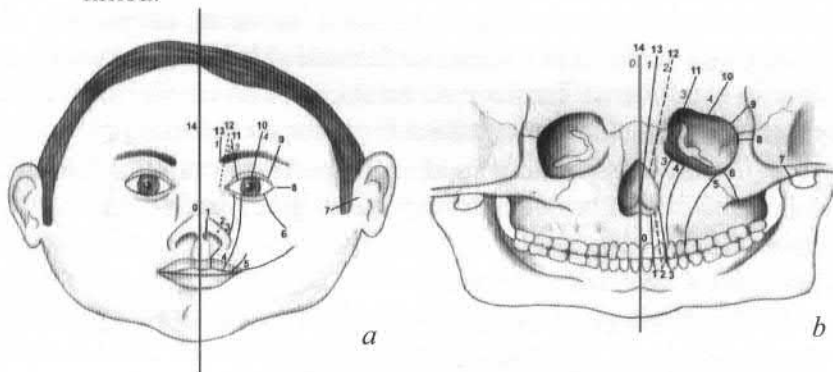


Figura 5. Clasificarea Tessier:

a – părțile moi; b – aspectul osos craniofacial.

Odată cu dezvoltarea embriologiei, savanții încearcă să creeze o clasificare ce ar corespunde defectelor clinice cu dezvoltarea embrionară, în scop de a facilita reconstrucțiile chirurgicale ale feței.

Astfel, Van der Meulen și coaut., 1994, au studiat corelarea între semnele clinice ale deformațiilor faciale cu etapele de dezvoltare embriologică. Dezvoltarea craniofacială virtuală are loc în formă de elice, iar termenul de despicătură este înlocuit cu termenul distostoză, care semnifică dezvoltarea insuficientă a oaselor, a mușchilor sau a pielii.

În așa mod, displazia frontonazală, după Tessier, corespunde despicăturii nr. 9. Displazia frontală corespunde cu despicăturile nr. 10 și 11. Displazia interfrontală corespunde despicăturilor nr. 0 și 14, după Tessier. Aplazia nasului, cu apariția proboschisului, ce corespunde etmocefaliei și cebacefaliei, corespunde despicăturii nazale nr. 1. Despicăturile labiale sunt displazii nazomaxilare. Displazia

nazomaxilară laterală, care este cunoscută ca Moorian I, corespunde – după Tessier – nr. 3 sau despicăturii nazooculare.

Despicăturile orooculare mediane și laterale Moorian II și III (Tessier nr. 4 și nr. 5) sunt displazii orbitale și maxilare, ce afectează uneori și nasul. Deformația recunoscută ca displazie maxilozigomatică corespunde despicăturii nr. 6 după Tessier sau sindromului incomplet Treacher Collins. Forma completă a sindromului Treacher Collins, caracterizată prin displazia zigomatico-temporoauriculomandibulară, corespunde cu despicăturile nr. 6, 7 și 8.

Displazia temporoauriculomandibulară mai este numită și disostoza auriculo-mandibulară sau microsomie hemifacială, sau sindroamele I și II ale arcului branhiat. Displazia maxilomandibulară este numită macrostomie. Displazia mandibulară se asociază cu micrognathia, glosoptoza, disfuncții de respirații (sindromul Pierre Robin). Holoprozencefalia (HPE) corespunde despicăturii cu numărul 14 și displaziilor mediane. Ele, de obicei, sunt asociate cu defecte ale encefalului, care de cele mai dese ori nu sunt compatibile cu viața [37, 45].

Deși clasificarea Tessier este cea mai populară, tendința de a elabora alte clasificări există și în prezent. Astfel, Subramani S.A. și Murthy B.S., 2005, au propus o clasare ce ar corespunde dezvoltării embrionare, iar drept punct de reper după care se repartizează despicăturile a fost luată cavitatea bucală. Din această cauză probabil în clasificarea dată sunt incluse și despicăturile inferioare ale capului și gâtului, iar autorii remarcă că ea corespunde și dezvoltării embriologice. În clasificarea propusă sunt luate în considerare nu numai bonturile din care se formează fața în perioada de la a 4-a până la a 8-a săptămână (bontul frontal, două maxilare și două mandibulare) a dezvoltării embrionare, ci și aparatul branhiat, care contribuie la formarea feței, cavității nazale, cavității bucale, laringelui și regiunii cervicale.

Este cunoscut faptul că multe despicături ale regiunii cranio-faciale provin prin transformarea aparatului faringian. În săptămâna a cincea a dezvoltării intrauterine arcul doi faringian crește foarte repede și se extinde spre arcurile trei și patru, pe care le

acoperă, determinând formarea sinusului cervical. Ulterior, buzele sinusului cervical se apropie și dispar suturile și membranele faringiene, formând vezica cervicală (cu excepția primului, ce persistă și formează meatul acustic și membrana timpanului), care pierde legătura cu regiunea branhiială.

Defectele branhiiale apar datorită afecțiunii embrionare a unor porțiuni din sistemul branhiial. Din defectele despicăturilor branhiiale fac parte sinusurile branhiiale, resturile cartilaginoase, fistulele și chisturile cervicale. Sunt descrise patru defecte congenitale ale sistemului branhiial. Prima despicătură branhiială este localizată superior de osul hioid, exterior – aproape de orificiul auricular, iar inferior – de ramul mandibulei. Despicătura a doua este localizată la joncțiunea medie și treimea inferioară a mușchiului sternocleidomastoid, constituind cele mai frecvente anomalii. Defectele congenitale ale arcurilor trei și patru sunt rare. Ele sunt localizate de-a lungul marginii anterioare a mușchiului sternocleidomastoid (uneori coincid cu defectele congenitale ale arcului doi). Defectele congenitale ale arcului patru sunt localizate în planurile profunde și toate se deschid în partea internă a fosei tonsilare și sinusului piriform [22–27].

A. Guțan, 1980, a fost unul dintre pionierii care au creat o clasificare în corespundere cu dezvoltarea embriologică. Astfel, el clasifică despicăturile în două grupe genetice. Din prima grupă genetică fac parte despicăturile unilaterale și bilaterale [16]:

- Despicăturile de buză: a) marginală (cuprinde roșul buzei); b) necompletă (cuprinde ancoșa buzei); c) completă nepenetrantă (cuprinde buza în totalitate până la pragul narinar); d) completă penetrantă (cuprinde buza în totalitate și trece de pragul narinar) (*Figurile 6, 7*).
- Despicăturile buzei și apofizei alveolare: a) marginală (adâncitură în creasta alveolară); b) necompletă (se extinde în limitele corpului crestei alveolare); c) completă nepenetrantă (ajunge până la orificiul incisiv); d) completă penetrantă (trece de orificiul incisiv).

- Despicăturile buzei și palatului. Despicăturile buzei, apofizei alveolare și palatului: a) totale, b) incomplete.



Figura 6. Despicături de buză superioară:

a – plan vertical; b – plan vertical, parțial plan sagital; c – plan vertical, sagital.

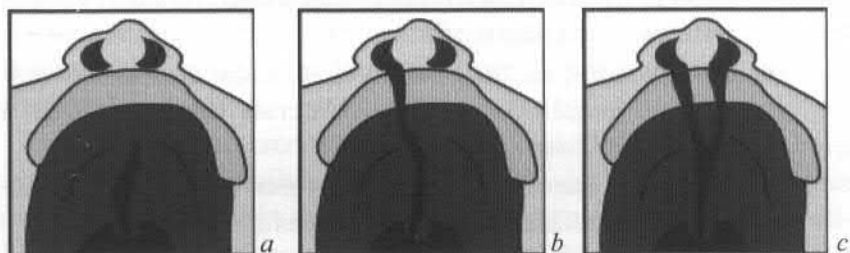


Figura 7. Despicături ale palatului dur și celui moale:

a – plan sagital; b – plan sagital, vertical; c – plan vertical, sagital, orizontal.

În clasificarea X internațională a maladiilor sunt incluse și defectele despicăturilor branhiale, în special cele cu localizare cervicală anterioară și posterioară (rachishizis), precum și defectele craniene anterioare și posterioare (cranioschizis), (*Anexele 1, 2*).

Grupa a doua genetică cuprinde despicăturile mediane: a) ale uvulei (cuprinde numai uvula); b) ale palatului moale (în limitele palatului moale); c) necompletă; d) completă nepenetrantă (ajunge orificiul incisiv); e) completă penetrantă (trece de orificiul incisiv).

În prezent, datorită dezvoltării geneticii moleculare, apar noi concepte cu privire la clasificarea DCF în baza diversității factorilor etiologici. Așadar, este necesară o clasificare simplă, dar care ar explica managementul clinic, anatomic, precum și cel științific. Astfel, Maria M. Tolarova și Iarostav Cervenka, 1998, au propus

un sistem de clasificare clinică simplu, în baza analizei studiilor genetice, care împarte DCF în două categorii: despicături primare (despicăturile buzei unilaterale și bilaterale și despicăturile de palat) și despicături secundare (despicăturile mediane, transversale uni- sau bilaterale, oblice sau orice formă din clasificarea lui Tessier) [52].

Fearon J., 2008, a propus combinarea datelor morfologice și etiologice în încercarea de a clasifica fenotipul pacientului cu DCF nesindromale. În clasificarea lor predomină despicăturile laterale, considerându-se că dezvoltarea acestora are loc sub control genetic [54]:

- Clasa I. Oricare despicătură labială cu sau fără despicătură bilaterală a palatului primar.
- Clasa II. Despicăturile palatului secundar cu sau fără despicătură labială dreaptă sau bilaterală ori despicătură a palatului primar.
- Clasa III. Despicătura palatului primar pe stânga sau bilaterală cu sau fără despicătura palatului secundar.

Johnston M.C. și Bronsky P.T., 1995, au propus o altă clasificare bazată pe perioada de dezvoltare a expresiei genei sau pe mutațiile în diverse clase ale genelor. Astfel, despicăturile se clasifică în a fi de origine holoprozencefalică, otocefalică și neurocristică [53].

Marazita M.L. și Mooney M.P., 2004, au eșalonat sindroamele orofaciale în raport cu clasa genelor. Ei au constatat că din 150 de sindroame din despicăturile Mendelian – 30 de gene au fost clonate și clasate în raport cu disfuncția lor [55].

Clasificările propuse nu redau însă pe deplin integritatea etiologiei, patogeniei și morfologiei. De aceea, în prezent, savanții sunt în căutarea unui sistem de clasificare ce ar depista veriga patogenică a anomaliilor craniofaciale în funcție de etiologie, morfologie și patologie, care ar corespunde necesităților clinice și științifice [48].

2.5. Etiologia despicăturilor

Despicăturile congenitale ale feței, fiind malformații caracterizate prin întreruperea continuității faciale sub forma unor dehiscențe, despart structurile faciale independente ca în timpul dezvoltării embrionare. Cu 150 de ani în urmă, Vrolic a încercat să explice cauzele despicăturilor faciale prin ilustrații ale dezvoltării embrionului normal și celui cu malformații.

De-a lungul timpului au fost puse mai multe teorii la baza etiologiei. Efectul producerii anomaliei variază de la factorii genetici la cei chimici, nutriționali și infecțioși, negăsindu-se însă un singur factor determinant. Totodată, în cele din urmă s-a constatat că ele apar ca urmare a interacțiunii mai multor factori și nu doar a unuia. Factorii lezanți care au fost identificați ca o cauză a defectelor congenitale sunt divizați în două categorii: factorul genetic și cel al mediului ambiant.

Astfel, factorii ereditari la momentul actual sunt unanim admiși ca primordiali în producerea despicăturilor. Ei au fost studiați prin cercetarea familiilor în care s-au găsit malformații identice transmissibile la urmași în diverse grade, de obicei mai severe. Nu s-au constatat aberații cromozomiale decât la sindromul Patau – trisomia 13-15 sau 16-18 (sindromul Edwards), incompatibile cu viața. De aceea, rămâne încă dificilă analiza genetică a unei despicături. Este acceptabil faptul că o treime din cazurile cu DLMP au un mecanism ereditar de transmitere, situație în care purtătorul acestei malformații are 50% din șanse de a o transmite urmașilor săi. Concomitent și cu faptul că în 2/3 din cazuri ale patologiei date, defectul apare sporadic, cu un risc de recurență de 3-4%.

Actualmente, la etapa medicinei moleculare, se abordează noi probleme dificile, anterior necunoscute pentru a descifra codificarea genetică (genotipul) pentru fiecare formă clinică (fenotipul) de despicături prin examinarea și explicarea fenomenului complicat de dezvoltare. Identificarea factorilor, ce determină predispoziția genetică la despicături, precum și a persoanelor genetic predispușe, este o modalitate importantă pentru profilaxia lor primară, prin

descoperirea și evitarea factorilor de mediu care ulterior transformă predispoziția în boală. Astfel, s-a constatat că din 25.000 de gene în genotipul uman, 17.000 de gene au contribuție la dezvoltarea craniofacială [47,48]. În prezent pot fi identificate aproximativ 30 de gene care, prin mutații, pot conduce la despicături labiale și palatine. Este cunoscut faptul că mutațiile dintr-o singură genă conduc la o multitudine de fenotipuri, ceea ce se manifestă prin variația mare de forme clinice ale despicăturilor. Dintre genele cel mai frecvent asociate cu despicăturile menționăm: gena RYK, care este esențială pentru dezvoltarea normală a structurilor craniofaciale; gena Prdm 16, exprimată în țesutul murinic orofacial embrionar și care codifică un factor transcripțional cu rol reglator în medierea semnalelor TGF- β (trebuie considerată un factor fundamental în mutațiile ce determină despicăturile, în special cele neasociate unui sindrom).

Conform unor teorii, nu este acceptat faptul ca o singură genă să fie responsabilă de aceste malformații, ci se suspectează o serie de gene și factori de mediu care acționează în cursul dezvoltării embrionare. În producerea despicăturilor sunt incriminați și agenții fizici, în special iradierea.

Pentru condițiile în care factorii ereditari nu au fost identificați, factorii mediului ambiant au fost găsiți în multe situații ca factori fundamentali în dezvoltarea defectelor congenitale. În multe cazuri ambii factori pot cauza defecte congenitale. Din aceste considerente factorii ambianți sunt divizați în patru categorii. Etiologia negenetică cuprinde: factorii fizici, materni, chimici, nutriționali, infecțioși și radiația.

Perturbările dezvoltării embrionare în primele 2-3 luni de sarcină pot antrena diverse malformații.

- *Factorii fizici* – strangulările ombilicale, bridele amniotice, aderențele sunt incriminate în producerea malformațiilor congenitale. Gemelaritatea joacă un rol important în apariția despicăturilor, găsindu-se sub aceeași formă clinică, dar în grad diferit.

- *Factorii materni.* S-a dovedit că la copiii ale căror mame prezintă fenilcetonurie, despicăturile de buză și de palat sunt mai frecvente decât la cele sănătoase. Spectrul de defecte congenitale vertebrale-oculoauriculare se întâlnește cu o frecvență neobișnuită la mamele cu diabet zaharat. Mulți autori demonstrează că vârsta, greutatea, starea generală a mamei pot fi factori potențiali în apariția defectelor congenitale la copii.

Tulburările nutriționale sau endocrine ale mamei, precum și tulburările psihice ale acesteia ar putea crește incidența defectelor. Un alt factor ce s-a remarcat în etiologia despicăturilor a fost hipervitainoza A, care poate acționa prin două mecanisme – fie prin creșterea sintezei de mucopolizaharide, inducând astfel o rigiditate a proceselor palatine, fie prin scăderea activității mitotice, rezultând în dimensiunea mai mică a proceselor palatine.

- *Substanțele chimice.* Deficitul de vitamine la mame deseori se asociază cu despicături de buză și palat la făt [34]. Deficitul de vitamina A la femeile gravide se asociază frecvent cu despicături faciale și microsomie hemifacială. A fost demonstrat că fumatul se asociază des cu cazurile de craniostenoză. Sunt studiate și alte substanțe ce pot fi cauza defectelor congenitale, cum ar fi clorfeniramina, clordiazepoxidul și nitrofurantoina, care se asociază cu craniostenoză. Noxele chimice, reprezentate în special de diverse medicamente pe care mama le folosește în primele luni de sarcină, cum ar fi tranchilizantele (thalidomida), neurolepticele, antibioticele (tetraciclina) și sulfamidele, ar produce sporadic malformații. Hipo- și hipervitainoza A, de asemenea, pot conduce la defecte locale ale copilului.

Se pare că anumite substanțe chimice au fost mai des asociate cu despicăturile: anticonvulsivantele de tipul fenobarbitalului și difenilhidantoinii, precum și aminazina, diazepamul, administrate în perioada sarcinii, cresc riscul de dezvoltare a despicăturii palatine. Acțiunea toxică a aminopterinei și amfetaminei a fost asociată

cu apariția cheilopalatoschizisului, iar a trimetadionei – cu a palatoschizisului. Cortizonul administrat în timpul sarcinii a fost deseori incriminat ca factor etiologic și a făcut ulterior obiectul numeroaselor studii. În final s-a constatat că cortizonul acționează printr-o întârziere a orizontalizării proceselor palatine: în perioada embrionară evolutivă craniul se dezvoltă similar în toate dimensiunile sale, iar procesele palatine când ajung în poziția orizontală rămân încă la distanță unul de celălalt pentru a fi definitiv alipit [34-37].

- *Infecțiile.* Printre factorii epigenetici indubitabili, ce acționează asupra embrionului producând malformații, se situează noxele ce afectează embrionul în primele luni de sarcină, infecțiile virale, copiii de la mame cu toxoplasmoză, rujeolă, herpes, gripă sau citomegalovirus.
- *Radiația.* Doze mari de radiație au fost stabilite să se asocieze cu microcefalia.

2.6. Patogenia despicăturilor

Fața embrionului uman se formează printr-un proces de creștere mezodermic și de penetrație a epiteliului unor muguri care pe parcurs confluează sau realizează o coalescență între ei, conducând în final la dispariția șanțurilor de demarcație. Din punct de vedere embriologic, anomalia, cu numeroasele sale variante anatomoclinice, rezultă dintr-un defect de acolare între mugurii nazal intern și nazal extern (ambii provenind din mugurele frontal) și, respectiv, mugurii maxilari superiori. Evenimentul embriologic survine între săptămânile 6 și 12 de viață intrauterină. Din cauza dificultăților întâmpinate în studierea fazelor de dezvoltare embrionară normală și patologică, nu s-a ajuns încă la o interpretare unanimă a patogeniei despicăturilor labio-maxilo-palatine.

Există două teorii clasice care explică formarea despicăturilor în perioada embrionară de dezvoltare a copilului. Prima teorie clasică propusă de Dursy și His W., 1901, susține că despicăturile sunt cauzate de o eroare în fuzionarea și coalescența mugurilor faciale,

care se consideră că prezintă bonturi libere în perioada timpurie de dezvoltare. Conform acestei teorii, fața embrionară se formează prin coalescența și fuziunea mugurilor faciali (maxilare frontal, mandibulare). Odată ce se stabilește contactul epitelial, stratul mezenchimatic se finisează, în urma cărui fapt buza cu palatul apar ca o formațiune anatomică integră. Erorile apărute în timpul coalescenței conduc la formarea despicăturilor [38, 39].

A doua teorie clasică, numită „penetrarea mezodermului”, propusă de Pohlmann F. și Veau V., 1910 [40-41], iar mai târziu confirmată de Stark R., 1971, este teoria migrării mezenchimului [42-43]. Adepții acestei teorii consideră că mugurii faciali în perioada embrionară de dezvoltare sunt conectați bilaminar prin straturile de ectoderm și endoderm, care sunt demarcate între ele prin cute epiteliale. Mezenchimul migrează prin cele două straturi ale ectodermului, îl penetrează, iar cutele de separație se netezesc și dispar. Dacă migrarea și penetrarea mezenchimului suferă eșec, atunci fără suport mezenchimatic stratul epitelial se desface, din care cauză apar despicăturile. Despicăturile complete și cele incomplete sunt cauzate de gradul de penetrare și migrare a mezenchimului.

O teorie nouă ce explică patogenia despicăturilor tipice și celor atipice este propusă de Johnston M. și Weston D., 1979. Ei au demonstrat importanța celulelor neuroectodermice în dezvoltarea dismorfismelor feței. Celulele neuroectodermice joacă un rol semnificativ în contribuția mezenchimului responsabil de țesutul conjunctiv și cel osos. Acestea provin din ectodermul lateral al cutei neurale și au capacitatea de a migra prin căile intercelulare spre destinația finală. Celulele de la nivelul proencefalului și mezencefalului tubului neural migrează spre proeminența frontonazală, iar celulele din regiunea caudală a mezencefalului și rombocefalului migrează spre maxilarul superior și mandibulă. Defectele congenitale apar în momentul în care migrarea celulelor este incompletă, insuficientă la număr sau se formează o diferențiere incompletă. Vermiej-Keers C., 1983, a constatat că celulele neuroectodermice se deplasează prin matricea extracelulară, dar este o parte integrală

a deplasării tisulare. Concomitent este dovedit faptul că despicăturile sunt cauzate nu numai de o eroare de migrare, ci și de erori de diferențiere a țesutului neuroectodermic și a mezenchimului.

Dezvoltarea feței depinde de integrarea și interacțiunea armonioasă a elementelor embrionare din care provin elementele feței. Studiile în domeniul dezvoltării embriologice arată că modificările drastice au loc în perioada de transformare și morfogeneză, într-un termen foarte scurt (în perioada în care embrionul are de la 17 la 27 mm crown-rump length – CRL). Atunci când embrionul are lungimea de 17 mm CRL, se termină perioada de coalescență, care marchează sfârșitul fazei de transformare. Morfogeneza scheletului craniofacial începe cu formarea osului sfenoid de la corp și expansiunea lui. Dezvoltarea embrionului continuă cu formarea foselor medii și celor anterioare ale craniului și cu îngustarea distanței internazale. Evoluția se prelungește prin fuziunea plăcilor nazale și dezvoltarea complexului nazomaxilar, care se extinde anterior, inferior și lateral. În perioada în care embrionul atinge lungimea de 27 mm CRL, scheletul se finisează prin alungirea ramului mandibular, care se adaptează de sine stătător la dimensiunile complexului nazomaxilar. Originea anomaliilor congenitale se găsește în diferite etape de dezvoltare și cu diferite localizări.

Identificarea anomaliilor congenitale odată cu dezvoltarea cronologică embrionară ne permite să deosebim două forme de despicături craniomaxilofaciale – primare (sau adevărate) și secundare (sau false).

Despicăturile primare se produc în primele etape de dezvoltare a feței – etapa de transformare. Localizarea lor coincide cu linia de joncțiune a mugurilor faciali: 1) la mijlocul medial și lateral al proceselor nazale și maxilare; 2) la mijlocul proceselor nazal și maxilar; 3) la mijlocul proceselor maxilare și mandibulare; 4) la mijlocul proceselor palatinale. Ele se formează atunci când embrionul are 17 mm CRL și sunt însoțite cu deficiență de os.

Despicăturile secundare se formează la finele etapei de coalescență a mugurilor faciali și la începutul perioadei de osificare. Ele sunt cauzate de tulburări de osificare în interiorul zonelor de

osificare sau între centrele de osificare. În baza dezvoltării cronologice și topografice, în perioada embrionară poate fi identificată originea despicăturilor și etapa în care factorul cauzal a afectat dezvoltarea embrionului. Cu cât mai devreme are loc întreruperea dezvoltării embrionare sub acțiunea unor factori teratogeni, cu atât mai grave sunt dismorfismele faciale [44].

2.7. Aspecte clinice ale despicăturilor primare – labio-maxilo-palatine

Despicăturile congenitale ale feței sunt malformații caracterizate prin întreruperea continuității faciale sub forma unor dehiscențe ce despart structuri faciale care în timpul dezvoltării embrionare au fost independente. Malformația congenitală provoacă dereglări organice ale scheletului facial și ale părților moi, care încep în perioada embrionară și continuă în perioada postnatală. Diagnosticul prenatal al despicăturii de buză este posibil prin examen ecografic spre luna a cincea de sarcină; aceasta permite anticiparea evenimentului, abord interdisciplinar în timp util, pregătirea familiei pentru o bună adaptare psihologică.

Despicăturile constituie o problemă medicală prin varietatea de forme clinice, tulburări organice și funcționale asociate și prin tratamentul special de care au nevoie.

Malformația poate apărea izolat (cazul cel mai frecvent) sau se poate asocia și cu alte malformații craniofaciale (hipertelorism, colobomă, sindromul Pierre Robin). Din punct de vedere anatomo-clinic, există o multitudine de variante, dar toate derivă din două tipuri malformative, izolate sau asociate între ele, cu dispoziție uni-sau bilaterală, simetrică sau asimetrică.

2.8. Caracteristica anatomică și clinică a despicăturilor labio-maxilo-palatine

Despicăturile palatului primar afectează zona medie a feței, situată anterior față de canalul incisiv, și prezintă o mare variabilitate anatomo-clinică – de la simpla ancoșă a buzei până la despicătura totală labio-alveo-narinară, ce afectează arcada alveolară și

porțiunea anterioară a palatului. Pot fi: unilaterale incomplete (afectează numai buza); unilaterale complete (afectează buza, planșeul nazal și alveola); bilaterale incomplete (afectează doar buza, simetric sau asimetric); bilaterale complete (afectează buza, planșeul nazal și alveola, simetric sau asimetric).

Despicăturile palatului secundar afectează zona situată posterior de canalul incisiv. Diversitatea anatomoclinică cuprinde o multitudine de entități – de la simpla bifiditate a luetei până la despicătura velopalatină completă. Pot fi: incomplete (afectează palatul moale și o porțiune din palatul dur); complete (afectează în totalitate palatul moale și palatul dur).

Despicăturile parțiale anterioare unilaterale (cheilognatoschizis) pot fi simple schițe (echivalente minore), incomplete când implică parțial buza (ancoșa buzei) sau buza și pragul narinar, lăsând indemnă creasta alveolară. Toate formele clinice se caracterizează prin prezența defectului buzei superioare la nivel de filtrum, care desparte buza în două bonturi (mare și mic), narina de partea afectată este etalată, orizontalizată, iar lobul nazal este deviat spre partea sănătoasă. Buza superioară de-a lungul despicăturii este scurtată în comparație cu partea sănătoasă.

Când este completă, volumul părților moi de partea afectată este mai mare, proeminează, iar la nivelul crestei alveolare despiccate există un decalaj atât transversal, cât și sagital, porțiunea mediană găsindu-se într-o poziție anterioară cu 0,3-1 cm față de cea laterală. Despicătura trece prin regiunea incisivului lateral, care este cel mai adesea torsionat, dedublat sau hipoplazic. În despicătura completă, copilul nu poate suga la sân, întrucât nu poate executa contracția orbicularului întrerupt la nivelul despicăturii (Figura 8).



Figura 8. Despicătura palatului primar.

Despicăturile parțiale anterioare bilaterale includ buza bilateral, pragul narinar și creasta alveolară. Când sunt incomplete, cuprind parțial structurile buzei, eventual cele ale procesului alveolar, până aproape de pragul narinar. În aceste cazuri, asimetria este des întâlnită din cauza implicării inegale a structurilor, când se poate asocia o despicătură incompletă de o parte cu una completă de cealaltă parte. Decalajele la nivelul crestei sunt mici sau pot lipsi cu desăvârșire, când creasta nu este atinsă.

În despicăturile complete, structurile sunt implicate bilateral, simetric: buza superioară, pragul narinar și creasta alveolară. Buza superioară în aceste cazuri este despărțită în trei fragmente – două maxilare (laterale) și mediu (premaxila) cu lobul nazal turtit, cu subcloazon scurt. Premaxila, fiind localizată la mijloc, neavând suport osos cu maxilarele în formă de un bont median, poate fi proiectată cu mult înainte, producând decalaje sagitale semnificative la nivelul crestei alveolare, mai ales atunci când copilul își suga degetul. Uneori, premaxila poate fi deplasată spre stânga sau spre dreapta. Prolabium, de obicei, este hipoplaziat cu lipsă de țesut muscular. Narinele sunt etalate.

Despicăturile parțiale posterioare pot fi: incomplete, implicând parțial pe linia mediană lueta, vălul palatin, eventual o mică porțiune din palatul dur, sau pot fi complete, fiind afectate în totalitate lueta, vălul palatin și palatul dur, până la palatul primar. Vomerul se găsește pe linia mediană. Despicăturile palatine se caracterizează prin prezența despicăturii, scurtarea palatului moale și mărirea în volum a faringelui. În despicătura completă, copilul nu poate suga la sân.

Despicăturile asociate apar prin asocierea unei despicături anterioare uni- sau bilaterale cu una posterioară, rămânând întotdeauna o separare între ele prin intermediul unui segment osos intact (creasta alveolară, palatul secundar).



Figura 9. Despicătură bilaterală a palatului primar.

Despicăturile totale includ uni- sau bilateral toate structurile buzei, alveolei și bolții palatine (cheilo-gnato-urano-stafilo-schizis). Pot fi unilaterale, cuprind buza superioară lateral, pragul narinar, creasta alveolară, palatul dur, vălul palatin și lueta pe linia mediană, vomerul este atașat părții neafectate, creând un prag de asimetrie; decalajele sagitale și transversale pot fi mari (1-1,5 cm), bontul median este proiectat înainte și basculat superior. Cel lateral rămâne în poziție posterioară și laterală pe partea sănătoasă, iar pe partea afectată are diferite grade de hipoplazie, fiind deplasat posterior și medial. Clinic narina este foarte etalată, orizontalizată, lobul nazal este turtit, cu subcloazon scurt, deviat spre partea sănătoasă.

Despicăturile totale bilaterale afectează în totalitate buza superioară, podeaua foselor nazale, procesul alveolar bilateral, palatul dur, vălul palatin și lueta pe linie mediană, vomerul fiind situat pe mijloc. Clinic, buza superioară este despărțită în trei bonturi (două maxilare și unul median – premaxila). Bontul median poate fi mult proiectat înainte, lipsit de subcloazon, atrofic și continuă direct cu lobul nazal, care este turtit. Buza superioară și palatul moale scurt de-a lungul despicăturii. Aripile narinare mult etalate, trase în afară. Maxilarele cu hipoplazie pronunțată sunt deplasate posterior și median. Fosele nazale și cavitatea orală comunică larg.



Figura 10. Despicătură totală pe stânga.

Despicăturile palatine (DP) constituie o malformație congenitală caracterizată prin existența unei fisuri ce include palatul dur și/sau palatul moale. Are două forme anatomoclinice: a) fisura palatină incompletă, în acest caz există soluție de continuitate la nivelul palatului moale, luetei; b) fisura palatină completă (de la arcada dentară până la lueta). Clinic, forma incompletă prezintă tulburări de sucțiune și fonație, iar forma completă prezintă tulburări de sucțiune, fonație și otice (hipoacuzie), însoțite de infecții ale căilor

respiratorii superioare. Alimentația copilului se face cu dificultate, cu biberon cu tetină lungă sau cu lingurița.

Macrostomia (despicăturile transversale sau rare) este o malformație congenitală a feței datorită defectului de mezodermizare între mugurele maxilar superior și cel inferior. Se manifestă clinic prin fisură ce continuă comisura bucală spre obraz. În formele grave se continuă până la ureche și regiunea temporală uni/bilaterală și se poate asocia cu fibrocondroame. Tratamentul este doar chirurgical și poate fi efectuat după 1 an și jumătate. Tehnica constă în rezeția și extirparea mucoasei roșii de-a lungul fisurii urmată de sutură în 3 planuri: mucos, muscular și tegumentar. Alimentarea se efectuează prin gavaj timp de 10-12 zile postoperatoriu. În forma unilaterală punct de reper servește comisura bucală sănătoasă, iar în forma bilaterală punct de reper servește un copil de aceeași vârstă.



Figura 11. Macrostomie.

Microstomia poate fi congenitală, clinic manifestată prin exces de mezodermizare, și dobândită, preponderent se manifestă prin cicatrici postplăgi/arsură. Tratamentul chirurgical se efectuează în jurul vârstei de 1,5-2 ani pentru forma congenitală și după un an de la producerea accidentului – la forma dobândită (pentru a permite refacerea țesuturilor). Se efectuează rezeția tegumentului până când gura capătă dimensiuni fiziologice, se rasfrânge mucoasa bucală la exterior și se suturează la obraz.

2.9. Probleme anatomo-funcționale apărute ca rezultat al anomaliilor congenitale

Pe lângă tulburările fizionomice pe care le prezintă copilul, există o serie întreagă de tulburări funcționale, care perturbă dezvoltarea normală ulterioară. Dificultatea în alimentarea acestor copii este cauzată de lipsa continuității buzei în despicăturile anterioare, conducând la incapacitatea lor de a suga la sân, iar la cei cu despicături posterioare parțiale sau totale alimentația este și

mai dificilă, suptul fiind imposibil atunci când se produce și refluarea alimentelor pe nas. Este nevoie de multă răbdare și o devoțiune specială în hrănirea acestor copii, pentru ca ei să nu piardă în greutate și să nu se instaleze o atrofie progresivă.

Datorită comunicărilor largi buconazale, se produce o accentuată tulburare de vorbire. Limbajul este cel mai adesea neinteligibil, nazonant, din cauza pierderii aeriene nazale, realizând ceea ce se numește „rinolalie apertă”. Fonemele palatale, dentale, labiale nu pot fi emise corect. În efortul de a pronunța anumite cuvinte și de a se face înțeles, copilul face grimase disgrațioase, ceea ce mărește izolarea sa socială. În fine, mai există o serie întreagă de anomalii dentoalveolare, reprezentate în principal de îngustarea arcadelor, cu retrognație superioară și malpoziții dentare multiple, cu rotări în ax ale dinților sau cu dedublarea incisivului lateral din vecinătatea despicăturii (Figura 12).

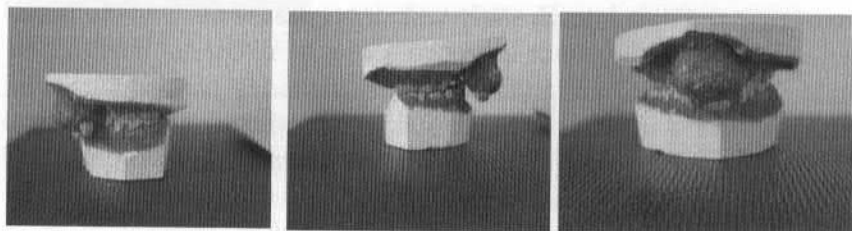


Figura 12. Poziționarea fragmentelor și apofizei alveolare, dinților în despicăturile bilaterale.

Toate malformațiile faciale sunt însoțite de anomalii dentare care se asociază cu despicăturile. Datele din literatură arată că anomaliile dentare la pacienții cu despicături apar mai frecvent decât la cei care nu suferă de această afecțiune. Printre aceste anomalii se numără: modificări de număr – incluzii, agenezii dentare, dinți supranumerari, hipodonții; modificări de formă, în special la incisivii laterali superiori – formă de „peg” (țârșu). În ceea ce privește dimensiunea dinților, s-a ajuns la concluzia că aceasta a fost mai mică atât în sens mezodistal, cât și vestibulooral la toate tipurile de despicături, comparativ cu grupul de control. Cei mai mici dinți s-au găsit la copiii cu despicătură

palatină, deși în studii anterioare aceștia aveau aceleași dimensiuni ca și în grupul de control. Cel mai mic dinte s-a înregistrat ca fiind incisivul lateral superior de pe partea cu despicătură, aspect regăsit și în alte studii. Aceste rezultate arată o diferență clară între cele două tipuri de despicături distincte genetic și embriologic. În literatură se raportează prezența unui dinte supranumerar pe partea afectată, aceasta fiind a doua cea mai întâlnită anomalie dentară.

Relațiile intermaxilare la despicăturile totale sunt diferite. Fiecare segment al despicăturii se caracterizează prin poziție specifică. Pe bonturile hipoplaziate se manifestă ocluzie inversată, bontul anterior cu ocluzie adâncă, bontul pe partea sănătoasă cu ocluzie parțial în limitele normei.

Tulburările de fonație sunt cel mai important motiv pentru care este necesară repararea DP, pentru o dezvoltare normală a vorbirii. O fonație normală depinde de existența unui sfincter nazofaringian competent înaintea vârstei de 12-18 luni, când copilul își dezvoltă limbajul și imită vorbirea celor din jur. La această vârstă, copilul trebuie să aibă un palat moale integru morfologic și funcțional (înnervat, mobil). Întrucât este nevoie de aproximativ șase luni pentru resorbția cicatricii postoperatorii, rezultă că repararea primară a palatului moale trebuie realizată înaintea vârstei de 1 an, pentru a da copilului șansa de a dezvolta o fonație normală. După repararea primară a DP, 80% dintre pacienți dezvoltă o fonație acceptabilă spre normală; ocazional, se constată o vorbire nazonată, cu tulburări de articulare, ca urmare a incompetenței velofaringiene, cu lipsă de contact între palatul moale și faringele posterior. Această disfuncție poate fi ameliorată prin tratament logopedic, dar poate necesita și o corecție chirurgicală ulterioară. De dezvoltarea fonației și a limbajului depinde dezvoltarea mentală, dar și adaptarea socială a copilului [50,51].

Tulburări de alimentație. Sugarul cu DP are dificultăți de supt, chiar dacă deglutiția este normală. Este necesară o tehnică specială de alimentație, pentru a preveni sindromul de aspirație și complicațiile sale bronhopulmonare, precum și pentru a menține o bună

stare de nutriție. Este indicată folosirea de tetine speciale și bibe-roane compresibile (moi), care să faciliteze suptul și să stimuleze dezvoltarea acestui reflex. Este de menționat că, de cele mai multe ori, nu e necesar și nici recomandabil gavajul „de principiu”, numai pentru că sugarul este purtător de DP (împiedică dezvoltarea reflexului de supt și coordonarea deglutiției, favorizează abandonul sugarului și hospitalismul, cu consecințe devastatoare pentru dezvoltarea psihomotorie și socială a copilului).

Afecțiuni ale urechii medii. Malfuncția trompei lui Eustachio la copiii cu DP conduce la acumularea de lichid în urechea medie, care favorizează suprainfecțiile și, în cazurile neglijate, poate conduce chiar la pierderea auzului. Examenul ORL, trimestrial și cu ocazia episoadelor de infecții respiratorii, este obligatoriu, cu tratarea otitelor și, eventual, evaluarea fonoaudiologică. Particularitățile de creștere sunt reflectate în numeroase studii de specialitate. Analizând date din literatura respectivă, am comparat aspectele particulare de creștere și dezvoltare ale copiilor cu despicături. Cel mai frecvent sunt făcute cercetări pentru a observa modul de creștere a feței, vârsta la care au loc cele mai importante etape ale creșterii și care sunt factorii ce o influențează. Un studiu desfășurat în Danemarca a concluzionat că în ceea ce privește dezvoltarea facială la copiii cu despicături, etajul inferior al feței are o medie de creștere mai mică, iar înălțimea maxilară posterioară și lungimea maxilarului au valori mai mici, comparativ cu valorile normale.

Mulți pacienți cu despicătură labială și palatină operată au o creștere maxilară limitată, în timp ce copiii cu despicătură labială/palatină neoperată au o dezvoltare facială aproape normală. Există, însă, o controversă în ceea ce privește cauza ce restricționează această creștere: este ea rezultatul unui deficit intrinsec sau e determinată de intervenția chirurgicală? Majoritatea specialiștilor sunt de părere că retrognația maxilară este secundară operației de reconstrucție. Studii asemănătoare confirmă faptul că și pacienții cu despicătură palatină neoperați au dimensiuni anteroposterioare reduse ale maxilarului, precum și retrognatismul acestuia. Crește-

rea sagitală a maxilarului pare să fie limitată la pacienții cu despicătură palatină neoperată (și care devine mai severă odată cu înaintarea în vârstă), dar și la cei operați. Putem afirma că la baza acestui deficit de creștere maxilară nu stă un singur factor, dovadă fiind studiile efectuate pe pacienții neoperați și cei operați pentru despicături palatine. Nu excludem drept cauză țesutul cicatricial rezultat în urma intervenției chirurgicale, dar trebuie să avem în vedere și mecanismele intrinseci de dezvoltare, care determină o rată mai mică de creștere la pacienții cu despicături.

Copiii cu despicături prezintă și o serie de tulburări, cum ar fi: dificultăți de alimentație, care conduc la stagnarea în creștere a greutateii și a înălțimii; fonațiune neinteligibilă, dezechilibre ocluzive, tulburări fizionomice etc. Amploarea acestora depinde de sediul și severitatea despicăturii.

Gravitatea dezechilibrelor intermaxilare și ocluzive este rezultatul anomaliilor dentare de număr și formă, care au repercusiuni grave asupra funcțiilor fizionomice, masticatorii, fonetice și de deglutiție. Printre acestea se numără incluziile, ageneziile dentare, dinții supranumerari, hipodonțiile și modificările de formă, în special la incisivii laterali superiori.

2.10. Particularități terapeutice la pacienții cu despicături

Tratamentul copiilor cu despicături atât primare cât și secundare prezintă cea mai complicată problemă în chirurgia craniofacială. În prezent tratamentul chirurgical este considerat de bază. Astfel, managementul chirurgical contemporan se deosebește de cel instalat anterior prin tehnologia care are ca scop înlăturarea defectului într-o singură etapă. În prezent s-au creat noi tehnici chirurgicale, mai puțin voluminoase, cu traumatisme minimale realizate prin reabilitarea chirurgicală pe etape. Deși tehnica contemporană necesită o reabilitare funcțională de lungă durată, majoritatea autorilor din generația tânără o preferă. Cu atât mai mult că tehnicile contemporane de reabilitare chirurgicală pe etape prevăd nu numai reabilitarea anatomică, dar și cea funcțională [49].

Reabilitarea chirurgicală a despicăturilor palatine are scopul de a crea un inel faringian care ar asigura procesul de înghițire și vorbire. În acest context este necesar de a efectua alungirea palatului moale, pentru care sunt necesare decolări laborioase. Cicatricile rămase după mobilizarea lor restricționează dezvoltarea transversală și sagitală. Mai mulți autori preferă tratamentul palatului moale până la 12 luni, considerând că în această perioadă nu este necesar de a crea lungimea palatului. Ei consideră că în timpul creșterii, în timpul și după reabilitarea postchirurgicală, lungimea se restabilește. Studiile, însă, demonstrează că de la 10% până la 40% dintre acești copii totuși au necesitatea de alungire a palatului moale. O altă metodă care asigură alungirea palatului moale și crearea inelului velofaringian este metoda după Frolova și Mamedov. Inciziile pe părțile laterale ale regiunii posterioare ale faringelui creează condiții anatomice favorabile pentru restabilirea postchirurgicală a funcției.

În reabilitarea postchirurgicală a defectelor anatomice scopul principal pe care îl au chirurgii în prezent este restabilirea maximală anatomo-funcțională. În acest scop, etapele chirurgicale în plastia primară a buzei superioare prevăd elemente de reconstrucții ale mușchilor orbiculari și complexului cartilagos al regiunii nazolabiale. O importanță deosebită în acest context are mobilizarea fibrelor musculare ale mușchiului orbicular la fragmentul medial și cel lateral, inclusiv mobilizarea subperiostală a părților moi ale buzei superioare și a obrazului [48].

Managementul terapeutic al acestor pacienți este complex, începe din prima zi de naștere a copilului și se desfășoară pe o perioadă îndelungată care include o echipă multidisciplinară, formată din: imagist, chirurg-pediatru, chirurg maxilofacial, specialist ortodont, pediatru, logoped și psiholog.

Acest tip de malformație congenitală reprezintă o situație aparte în ceea ce privește tratamentul, întrucât necesită o abordare interdisciplinară, ce cuprinde servicii din domeniile: chirurgiei maxilofaciale, chirurgiei plastice, ortodonției, ORL, logopediei, pediatriei. Analizând și comparând protocoalele clinice ale mai

multor școli, a fost posibilă stabilirea unor elemente comune, astfel că tehnicile utilizate cel mai frecvent și etapizarea acestora sunt concentrate în literatura de specialitate din ultimii ani.

Astfel, din experiența acumulată pe parcursul anilor am confirmat faptul că creșterea facială la copiii cu despicături, în etajul inferior al feței, are o medie de creștere mai mică, iar înălțimea maxilară posterioară, precum și lungimea maxilarului au dimensiuni mai mici, comparativ cu valorile normale.

Un alt aspect legat de despicăturile labio-maxilo-palatine îl reprezintă anomaliile dentare, ce apar mai frecvent la pacienții cu această anomalie vizavi de cei sănătoși.

Cerințele actuale ale unui tratament al despicăturilor labio-maxilo-palatine includ paralel chiar din prima fază, atât tehnica chirurgicală, cât și cea ortodontică, cu aplicarea unor aparate ortodontice specifice, care pot fi prefabricate sau realizate individual [17-18,44,48]. Aparatele ortodontice, de tip obturator, trebuie aplicate imediat după nașterea copilului, fiind readaptate odată cu creșterea lui. Tratamentul se va finaliza cu aplicarea aparatului fix, care are ca scop corecția alinierii dentare, tratamentul ortodontic, stabilizând ocluzia și finalizând corecția aspectului estetic prin chirurgia ortognată.

Nu există la ora actuală o schemă fixă acceptată de tratament, școli precum cea germană sau americană având protocoale clinice diferite. De asemenea, în alte țări au fost înființate centre specializate pentru terapia acestui tip de anomalie, instituindu-se chiar de la început un control și o supraveghere adecvate pe toată durata tratamentului.

Alte dismorfisme craniofaciale nesindromale. *Criptoftalmia* (de la gr. *Kryptos* = „ascuns”) se întâlnește prin glob ocular acoperit de piele, se caracterizează prin lipsa de formare a pleoapelor. De obicei, defectul apare prin absența fisurii palpebrale. Defectul mai prezintă glob ocular redus, imperfect dezvoltat, cu absența corneei și a conjunctivei.

În etajul mijlociu deosebim *microftalmia*, care constă fie dintr-un ochi mic, dar cu multe anomalii, fie dintr-un ochi mic, dar normal

(ochi în miniatură). Defectul se asociază cu dezvoltarea redusă a părții corespunzătoare a feței și a orbitei în cele trei planuri. Microftalmia se poate asocia cu despicături palatine sau alte malformații faciale.

Anoftalmia se caracterizează prin prezența pleoapelor, dar absența globului ocular, asociată, de obicei, cu anomalii craniocerebrale semnificative.

Anormalitățile auriculare sunt frecvente și provoacă defecte estetice majore ce rezultă din dezvoltarea anormală a mugurilor auriculari: anoția (absența auriculului) rezultă din nedeveloparea mugurilor auriculari, este asociată frecvent cu sindromul primului arc branhiar; micrognația (auriculul mic) este cauzată de dezvoltarea insuficientă a mugurilor auriculari, fiind deseori asociată cu atrezia meatului auditiv extern.

Absența nasului apare atunci când nu se formează placodele nazale. O singură nară apare atunci când se formează o singură placodă nazală.

Nasul bifid rezultă atunci când proeminențele nazale mediane nu se unesc complet: nările sunt separate larg, iar lobul nasului este bifid. În formele mai puțin severe de nas bifid există un șanț în vârful nasului (*Figura 14*).

Coloboma este o malformație congenitală a feței ce se prezintă ca o fisură situată lateral de nas. Se manifestă clinic prin formă incompletă inferioară (implică buza superioară, lateral de aripa nazală, pe care o detașează de obraz) și formă incompletă superioară (include pleoapa inferioară, canalul lacrimonazal, descinde lateral de nas până aproape de cartilajele alare narinale și se termină printr-un infundibul deschis în fosele nazale. În clinică deosebim și forma completă a anomaliei, când fisura de la nivelul pleoapei inferioare afectează

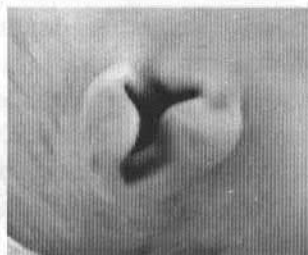


Figura 13. Deformația urechii.



Figura 14. Nas bifid.

canalul lacrimonazal, detașează aripa nazală de obraz și include și buza superioară. Tratamentul este doar chirurgical și poate fi realizat după vârsta de un an, constând în refacerea canalului lacrimonazal, rezolvarea fisurii de la nivelul obrazului și al buzei superioare.

Fistule congenitale craniofaciale. Fistulele ale buzelor mai frecvent se întâlnesc pe buza superioară, dar se evidențiază și pe cea inferioară, sunt în număr de 2 (variază ca număr). Se întâlnesc datorită lipsei de coalescență între mugurele median și restul buzei. Clinic se manifestă prin depresiuni situate pe buza superioară/inferioară, terminate în fund de săc, tapetat de epiteliu. La nivelul lor se poate exterioriza o secreție filantă. Se tratează chirurgical în jurul vârstei de 2 ani și constă în extirparea completă a fistulelor. Buza se reface după unul din procedeele de la cheiloplastie.

Fistule congenitale preauriculare – anterior de tragus, ca un orificiu de dimensiuni variabile prin care se elimină o secreție filantă sau purulentă. Traiectul fistulei are întotdeauna contact intim cu una din ramurile nervului facial, tegumentele sunt congestionate (dacă există infecție). Traiectul fistulos se poate deschide în mastoidă ori conduct auditiv. Tratamentul este chirurgical și constă în extirparea în totalitate a traiectului fistulos. Incizia circumscrie orificiul (circular/eliptic/patruater) și se introduce albastru de metil pe orificiu pentru a se vedea exact traiectul și a nu leza facialul. Este caracteristică puterea de recidivă foarte mare [22-27].

Fibrocondroamele feței reprezintă o malformație congenitală ce constă în una sau mai multe tumorete pediculate situate pe linia imaginară ce unește comisura bucală de tragus. Au ax cartilaginosa

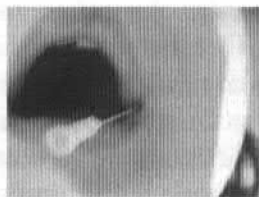


Figura 15. Fistule congenitale ale buzelor.



Figura 16. Fistulă congenitală abcedantă preauriculară.

propriu ce conține elemente vasculo-nervoase. Necesită tratament chirurgical ce constă în extirpare în totalitate.

Hemangioamele feței sunt niște malformații congenitale ale vaselor sangvine care nu au o structură histologică normală.

La copii deosebit: a) hemangiom plan, situat în epiderm/derm și apare ca o pată violacee ce dispare la dingivopresiune;

b) hemangiom tumoral cu dimensiune

variabilă, proemină la exterior, se poate extinde în profunzime, nu se modifică la digitopresiune, iar vasele sangvine sunt ca niște muguri vasculari, alimentați de elemente de la periferia hemangiomului; c) hemangiom cavernos, de obicei, cu sediu în hipoderm și în tesuturile profunde, iar vasele sunt asemănătoare cavernelor, comunică între ele și sunt alimentate de 1-2 vase mari; d) hemangiom cirsoid, când vasele sangvine sunt asemănătoare cordoanelor sinuoase ce comunică între ele, iar locul de unire este un anevrism la a cărui palpație se percep pulsații.



Figura 17. **Fibrochondrom al feței.**



a



b

Figura 18. a – hemangiom al feței; b – malformație vasculară.

În linii generale, hemangioamele feței sunt o urgență chirurgicală pentru că au putere mare de extensie, se pot infecta ușor, pot ulceriza, au putere mare de sângerare, pot exista pe tot corpul, pe organele viscerale și craniocerebral. În unele cazuri, se pot asocia cu hemangioamele cerebrale – în cazul sindromului Sturges-Weber, se pot întâlni convulsii de tip epileptic, glaucoame congenitale, deficit psihic, în alte cazuri – cu trombocitopenie – în sindromul Kasabach-Meritt.

Tratamentul hemangioamelor plane și dermato se efectuează cu creme, unguente, substanțe sclerozante, iar pentru celelalte este indicat tratamentul chirurgical, care constă în extirparea țesutului hemangiomatos în totalitate. Pentru hemangioamele din zone delicate (pleoape, buze, vârful nasului) se folosește laserul. Dacă suprafața este mare, tratamentul constă în extirparea hemangiomului cu aplicarea unui lambou cutanat din diverse regiuni. Pentru toate tipurile de hemangioame se păstrează riscul de recidive foarte mari.

Limfangioamele feței sunt niște malformații ale vaselor limfactice ectaziate, au aspectul unor caverne ce comunică între ele. Se manifestă clinic la nivelul întregului obraz, buzei superioare, cu sediu submandibular. Tegumentele supraiacente au aspect normal, fiind brăzdate de vase sangvine, și sunt palpabile. Regiunea de consistență elastică, ce alternează cu zone indurate, are perioade de tumefacție și perioade de regresie. Tratamentul este doar chirurgical și constă în extirparea în totalitate a țesutului limfangiomatos.



Figura 19. **Limfangiom al feței.**

Macroglosia reprezintă creșterea limbii în toate dimensiunile. Poate fi provocată de limfangiom difuz cavernos, hipertrofia congenitală a musculaturii limbii, chisturi intralinguale, hemangioame ori diferite fibroame. Se manifestă clinic prin: exteriorizarea limbii din cavitatea bucală, papile mărite, sialoree abundentă, respirație și alimentație dificile. Se tratează chirurgical și constă în rezecția cuneiformă (în triunghi) a porțiunii anterioare a limbii cu sutură. Post-operatoriu edemul sublingual important cedează în 7-10 zile.

Chisturile mucoide ale planșeului bucal prezintă incluziuni ale epitelului glandelor sublinguale în submucoasă, grenuett, ranulă, „broscuță”. Se manifestă clinic prin persistența tumorilor chistice sublinguale cu dimensiuni variabile, care la palpate au consistență elastică, sunt nedureroase. Se pot evacua spontan, dar se refac. Tratamentul este chirurgical și constă în extirparea totală a acestor formațiuni, cu atenție deosebită pentru a nu leza nervul sublingual.

Chistul de canal tireoglos reprezintă lipsa de resorbție a canalului tireoglos sau a unei porțiuni a lui, care unește foramen cecum cu glanda tiroidă. Clinic se manifestă prin tumoretă de dimensiuni variabile, pe linia mediană cu tegumente supraiacente normale. La palpate are consistență elastică, nedureroasă. Se face diagnostic diferențial cu lipomul, fibromul, chistul epidermoid și cu limfangiomul. Evolutiv se poate suprainfecta, apar dureri, se poate fistuliza, formând fistulă de canal tireoglos din care se poate scurge lichid purulent. În aceste condiții este necesar diagnosticul diferențial cu fistulă de origine tuberculoasă (tbc). Poate fi considerat adenoflegmon abcedat spontan. Tratamentul constă în extirparea în totalitate a chistului de canal tireoglos concomitent cu osul și coarnele osului hioid (obligatoriu, altfel recidivează). Se efectuează o incizie transversală pe relieful chistului, apoi se efectuează disecția planurilor musculare și se extirpă în bloc, se controlează hemostaza, se reface planul muscular și se aplică drenaj.



Figura 20. Chist de canal tireoglos.

Limfangioamele laterocervicale la copii au structură asemănătoare celor ale feței, sunt de dimensiuni foarte mari, pot îngloba vasele mari ale gâtului, pot plonja în mediastin și pot circumscrie traheea. Tratamentul este chirurgical și constă în efectuarea inciziei, se face în axul lung al tumorii și se evidențiază vasele mari ale gâtului și elementele nervoase. Nu se extirpă niciodată în totalitate unul care circumscrie traheea; se scoate în 2 timpi, deoarece este

mare riscul de edem glotic, se aplică drenaj și se recurge la anti-bioterapie.

Torticolisul congenital la copii mai frecvent debutează din cauza traumatismului obstetrical, hipoplaziei congenitale a mușchiului sterno-cleido-mastoidian (SCM), din diferite cauze inflamatorii, cicatrici, boli distrofice osoase ori tumori benigne/maligne craniofaciale. Clinic se manifestă prin laterodevierea capului de partea unde există leziunea, îngustarea fantei palpebrale de partea respectivă, hipotrofia hemifetei (datorită tulburărilor de irigație vasculară), scolioză cervicală, micșorarea distanței dintre mastoidă și claviculă, limitarea mișcărilor de lateralitate, la palparea la nou-născut, sugarul mic apare ca o formațiune tumorală de mărimea unei olive care în timp se transformă în coardă fibroasă. Tratamentul inițial se efectuează prin fizio- și kinetoterapie până la vârsta de 3-4 ani. După 3-4 ani se face dezinserția capului sternal și clavicular al SCM concomitent cu imobilizarea în mânăvă gipsată, cu capul flectat spre partea opusă a leziunii (ochii privesc leziunea). După 2-3 săptămâni se scoate mânăvra, se face fiziokinetoterapie.

Diagnosticul prenatal al malformațiilor congenitale, în special al despicăturilor de buză, acestea fiind cele mai frecvente în regiunea dată, este posibil prin examen ecografic spre luna a cincea de sarcină. Aceasta permite anticiparea evenimentului, abord interdisciplinar timpuriu, pregătirea familiei pentru o bună adaptare psihologică. Malformația poate apărea izolat (cazul cel mai frecvent) sau se poate asocia și cu alte malformații craniofaciale (hipertelorism, colobomă, sindromul Pierre Robin).

Concluzie: Cele mai răspândite dismorfisme congenitale sunt despicăturile feței. Incidența lor variază de la țară la țară. Totodată, în bibliografia studiată nu există criterii de a face o analiză multidisciplinară privind incidența cu importanță mondială a dismorfismelor congenitale de tip despicături ale feței. Deși există despicături primare și secundare apărute în raport cu etapele dezvoltării intrauterine, în lucrarea prezentă ele au fost clasate în dismorfisme congenitale cu localizare în etajul inferior și în cel mediu ale feței. Fiind analizate din punct de vedere morfofuncțional, putem spune

că localizarea despicăturilor este foarte variată, dar dereglările de funcții ale organelor localizate în acest teritoriu sunt identice.

Bibliografie

1. *Gregg T., Boyd D., Richardson A.* The incidence of cleft lip and palate in Northern Ireland from 1980-1990. In: *Br. J. Orthod.*, 1994, Nov., nr. 21(4), p. 387-392.
2. *Derijcke A., Eerens A., Carels C.* The incidence of oral clefts: a review. In: *Br. J. Oral Maxillofac. Surg.*, 1996, Dec., nr. 34(6), p. 488-494.
3. *Gundlach K.K., Maus C.* Epidemiological studies on the frequency of clefts in Europe and world-wide. In: *J. Craniomaxillofac. Surg.*, 2006, Sep., nr. 34, suppl. 2, p. 1-2.
4. *Bütow K.W., van Wyk P.J., Zwahlen R.A.* Differences in the clinical appearances of white versus black patients with facial cleft deformities: a retrospective study of a South African clinic. In: *SADJ*, 2007, Aug., nr. 62(7), p. 298, 300-304.
5. *Esmail A.H., Abdo M.A., Krentz H.* et al. Centre-based statistics of cleft lip with/without alveolus and palate as well as cleft palate only patients in Aden, Yemen. In: *J. Craniomaxillofac. Surg.*, 2014, Jun., nr. 42(4), p. 297-304. doi: 10.1016/j.jcems.2013.05.030.
6. *Manyama M, Rolian C., Gilyoma J.* et al. An assessment of orofacial clefts in Tanzania. In: *BMC Oral Health.*, 2011, Feb., nr. 11, p. 5. doi: 10.1186/1472-6831-11-5.
7. *Doray B., Badila-Timbolschi D., Schaefer E.* et al. Epidemiology of orofacial clefts (1995-2006) in France (Congenital Malformations of Alsace Registry). In: *Arch. Pediatr.*, 2012, Oct., nr. 19(10), p. 1021-1029. doi: 10.1016/j.arcped.2012.07.002.
8. *Carinci F., Rullo R., Laino G.* et al. Orofacial cleft in Southern Italy. In: *Minerva Stomatol.*, 2003, Oct., nr. 52(10), p. 427-433.
9. *Mirfazeli A., Kaviany N., Hosseinpour K.R., Golalipour M.J.* Incidence of cleft lip and palate in Gorgan – northern Iran: an epidemiological study. In: *Oman Med. J.*, 2012, Nov., nr. 27(6), p. 461-464. doi: 10.5001/omj.2012.110.
10. *Cooper M.E., Ratay J.S., Marazita M.L.* Asian oral-facial cleft birth prevalence. In: *Cleft Palate Craniofac. J.*, 2006, Sep., nr. 43(5), p. 580-589.

11. *Rintala A.E.* Epidemiology of orofacial clefts in Finland: a review. In: *Ann. Plast. Surg.*, 1986, Dec., nr. 17(6), p. 456-459.
12. *Kozelj V.* Epidemiology of orofacial clefts in Slovenia, 1973-1993: comparison of the incidence in six European countries. In: *J. Craniomaxillofac. Surg.*, 1996, Dec., nr. 24(6), p. 378-382.
13. *Arnold Christianson, Christopher P. Howson, Bernadette Modell.* March of dimes. Global report on birth defects. The hidden toll of dying and disabled children. March of Dimes Birth Defects Foundation White Plains, New York, 2006.
14. *J. Womersley, D.H. Stone.* Epidemiology of facial clefts. In: *Arch. Dis. Child.*, 1987, Jul., nr. 62(7), p. 717-720.
15. *Gundlach K.K., Maus C.* Epidemiological studies on the frequency of clefts in Europe and world-wide. In: *J. Craniomaxillofac. Surg.*, 2006, Sep., nr. 34, suppl. 2, p. 1-2.
16. *Гуцан А.М.* Врожденные ращелины верхней губы и неба. 1980, 140 с.
17. *Lupan I.* Recuperarea medicală a copiilor cu malformații congenitale ale feței. Autoreferatul tezei de doctor habilitat în științe medicale. 2004, 43 p.
18. *Виноградова Т.Ф.* Стоматология детского возраста. Москва: Медицина, 1987, 525 с.
19. *Paul Tessier.* Anatomical Classification of facial, craniofacial and lateofacial clefts. In: *J. Max. Fac. Surg.*, 1976, nr. 4, p. 69-92.
20. *Kalantar-Hormozi A. Abbaszadeh-Kasbi A., Goravanchi F., Davai N.R.* Prevalence of Rare Craniofacial Clefts. In: *J. Craniofac. Surg.*, 2017, Jul., nr. 28(5), p. 467-470.
21. *Eppley B.L., van Aalst J.A., Robey A., Havlik J.R.* The spectrum of orofacial clefting. In: *Plast. Reconst. Surg.*, 2005, nr. 115, p. 101-114.
22. *E. Gudumac, V. Radilov, I. Pascal ș.a.* Chisturile și fistulele branhiiale la copil. Opțiuni diagnostice și terapeutice. În: *Analele științifice*, 2000, vol. 5, p. 19.
23. *E. Gudumac, V. Babuci, V. Radilov ș.a.* Chistul timic cervical congenital la copil. În: *Analele științifice*, 2006, vol. VII, p. 173.
24. *Дергачёв А.И., Ильин А.А.* Эхография в диагностике и лечении бронхиальных кист шеи. В: *SonoAce – International*, 2001, № 9. <http://www.medison.ru>
25. *Ивасенко П.И., Иванова С.В., Иванкович В.А. и др.* Эмбриональные кисты и свищи головы и шеи. В: *Труды института стоматологии*, 2005, № 1. <http://www.emedi.ru>

26. *Charles D. Smith*. Cyst and sinuses of the neck. In: *Pediatric Surgery*, 2002, p. 757.
27. *S.A. Subramani, B.S. Murthy*. A classification of cranio-faciocervical (branchial) clefts (Bangalore classification). In: *Indian J. Plast. Surg.*, July-December 2005, vol. 38.
28. WHO. Craniofacial anomalies and associated birth defects. Global registry and database on craniofacial anomalies, 2002. Google Scholar.
29. *Bradley J.P., Kawamoto H.K.* Craniofacial clefts and hypertelorism. In: *Grabb and Smith's plastic surgery*, 7th edition, 2014, p. 266-282.
30. *C.J. Langevin, E. Gage, F. Papay*. Craniofacial clefts and craniofacial syndromes, plastic and reconstructive surgery. Springer specialist. Surgery series. Springer-verlag. London Limited, 2010, Google Scholar.
31. *da Silva Freitas R., Alonso N., Shin J.H.* et al. Surgical correction of Tessier number 0 Cleft. In: *J. Craniofac. Surg.*, 2008, Sep., nr. 19(5), p. 1348-1352. PubMed | Google Scholar | CrossRef
32. *Pidgeon T.E., Flapper W.J., David D.J., Anderson P.J.* From birth to maturity: Midline Tessier 0-14 craniofacial cleft patients who have completed protocol management at a single craniofacial unit. In: *Cleft Palate Craniofac. J.*, 2014, Jul., nr. 51(4), p. 70-79. PubMed | Google Scholar | CrossRef
33. *Tshimbila Kabangu J.M.V., Andrew Michael Hodges, George William Galiwango*. Demographic and clinical profile of craniofacial clefts at Comprehensive Rehabilitation Service in Uganda. In: *African Journal of Health*, 2018, Jan. 20, nr. 1(1), p. 6.
34. *Cohen M.M., Rollnick B.R., Kaye C.I.* Oculoauriculovertebral spectrum: An updated critique. In: *Cleft Palate J.*, 1989, nr. 26, p. 276.
35. *Kallen K.* Maternal smoking and craniosynostosis. In: *Teratology*, 1999, nr. 60, p. 146.
36. *Gardner J.S., Guyard-Boileau B., Alderman B.W.* et al. Maternal exposure to prescription and non-prescription pharmaceuticals or drugs of abuse and risk of craniosynostosis. In: *Int. J. Epidemiol.*, 1998, nr. 27p. 64.
37. *Jeremy A. Hunt, P. Craig Hobar*. Common Craniofacial Anomalies: Facial Clefts and Encephaloceles. In: *Plastic and Reconstructive Surgery*, August 2003, vol. 112, no. 2.

38. *Dursy E.* Zur Entwicklungsgeschichte des Kopfes des Menschen und der Hoeheren Wirbelthiere. Tübingen, Germany: Verlag der H. Lauppschen-Buchhandlung, 1869, p. 99.
39. *His W.* Die Entwicklung der menschlichen und tierischer Physiognomen. In: Arch. Anat. Entwicklungsgesch, 1892, nr. 384.
40. *Pohlmann E.H.* Die embryonale Metamorphose der Physiognomie und der Mundhoehle des Katzenkopfes. In: Morphol. Jahrb. Leipzig, 1910, nr. 41, p. 617.
41. *Veau V.* Hasencharten menschlicher Keimlinge auf der Stufe 21-23 mm SSL. In: Z. Anat. Entwicklungsgesch, 1938, nr. 108, p. 459.
42. *Stark R.B.* The pathogenesis of harelip and cleft palate. In: Plast. Reconstr. Surg., 1954, nr. 13, p. 20.
43. *Stark R.B., Saunders D.E.* The first branchial syndrome: The oral-mandibular-auricular syndrome. In: Plast. Reconstr. Surg., 1962, nr. 29, p. 299.
44. *Michael L. Bentz.* Pediatric plastic surgery. 1997, 1099 p.
45. *Van der Meulen, R. Mazzola, M. Stricker, B. Raphael.* Classification of craniofacial malformations. [ile:///C:/Users/Railean%20Silvia/Desktop/FS_Classification-of-craniofacial-malformations-Van-der-Meulen-B-Mazzola-M-Srricker-B.pdf](file:///C:/Users/Railean%20Silvia/Desktop/FS_Classification-of-craniofacial-malformations-Van-der-Meulen-B-Mazzola-M-Srricker-B.pdf)
46. *Jennifer J. Kurinczuk, Jennifer Hollowell, Patricia A. Boyd et al.* The contribution of congenital anomalies to infant mortality. National Perinatal Epidemiology Unit, University of Oxford, June 2010.
47. *Mircea Covic, Dragoș Ștefănescu, Ionel Sandovici.* Principii de genetică medicală. <https://voifidoctor2.files.wordpress.com/2013/02/93008957.pdf>
48. *Josef E. Losee, Richard E. Kirschner.* Comprehensive Cleft Care. 2009. 1122 p.
49. *Бессонов С.Н.* Хирургическое лечение врожденных скрытых и неполных расщелин неба. III Всероссийская Научно-Практическая Конференция. Врожденная и наследственная патология головы, лица и шеи у детей. Актуальные вопросы комплексного лечения.
50. *Josef E. Losee, Richard E. Kirschner.* Comprehensive Creft Care. 2008. 1141 p.
51. *Michael L. Bentz, Bruce S. Bauer, Ronakd M. Zuker.* Principiles of Pediatric Plastic Surgery. Vol. I, 2008. 796 p.

52. *Maria M. Tolarova, Iaroslav Cervenka.* Classification and birth prevalence of orofacial clefts. *American S. of Medical Genetics.* V. 75, I. 2, 13.01.1998, p. 125-232.
53. *Johnston M.C., Brousky P.T.* Prenatal craniofacial development: new insights an normal and abnormal mechanisms. *Crit. Rev. Oral Bio Med* 1995 6(1)25-27.
54. *Fearon A.* Rare craniofacial clefts: a surgical classification. I. *Craniofac. Surg.* 2008, Jan. 19(1):110-2.
55. *Marazita M.L., Mooney M.P.* Current concepts in the embryology and genetics of clefts lip and cleft palate. *Clin. Plast. Surgery.* 2004 Apr. 31(2):125-4.

DISMORFISME CONGENITALE SPORADICE ÎN ETAJELE MEDIU ȘI SUPERIOR ALE FEȚEI

3.1. Definiție

Plagiocefalia este definită ca o malformație a craniului caracterizată prin deformația unei porțiuni a acestuia (Thomas, 1997). Termenul „plagiocefalie” provine din cuvintele grecești „plagios” (*oblic, pieziș*) și „kephale” (*cap*). Acest termen se referă la asimetriile de craniu, dar nu la ceva specific care depinde de relieful anatomic al craniului sau de factorul etiologic. Termenul poate fi folosit la toți copiii cu anomalii de relief anatomic, independent de etiologie; probabil, din această cauză patologia dată este foarte confuză (Littlefield, Kelly, 2004) [44]. În literatura de specialitate sunt cunoscute două forme de plagiocefalii: sinostotică și nonsinostotică. Najarian (1999) a constatat că modificările de formă ale craniului și ale feței prezintă un pericol semnificativ în viața copilului, deoarece odată instalate devin stabile, ireversibile, cu consecințe estetice, psihosociale, de comportament, oftalmologice, otolaringologice etc.

Deformațiile plagiocefalice de poziție au început a fi studiate în ultimii 10 ani și sunt cauzate mai frecvent de: a) poziția forțată a capului la nou-născut; b) prezența torticolisului; c) prematuritate sau d) dereglări de dezvoltare a copilului în perioada intrauterină de dezvoltare. Din momentul în care a apărut termenul „back to sleep”, introdus de Asociația Americană a Pediatriilor, incidența deformațiilor plagiocefalice a crescut astronomic și sunt relatări la o frecvență variabilă de la 1:300 până la 1:10 nou-născuți în funcție de gradul de manifestare clinică.

Plagiocefalia în craniosinostoza este cauzată de funizarea precoce a suturilor craniului cerebral. Conform datelor de literatură în medie la unul din 1000 de nou-născuți se depistează clinic și imagistic funizarea prematură a suturilor oaselor craniene, provocând ulterior deformații craniene, anomalii faciale și complicații cu handicap sever neurologic, psihic și estetic. După formele de manifestare clinică a malformațiilor craniofaciale mai frecvent se caracterizează craniostenoză, ca: a) maladie de bază și b) sindromală [1-5].

Fără tratament acești copii sunt abandonați de societate, devenind o povară financiară atât familială cât și statală. În urma diagnosticului și tratamentului precoce până la 70% dintre acești pacienți pot reveni în societate, contribuind la dezvoltarea ei [6-7].

Progresele chirurgiei craniofaciale moderne evident reformează concepțiile procesului de recuperare a malformațiilor craniofaciale la copiii sugari, mai puțin în cazurile intercalării cu diferite complicații neuropsihice, oftalmologice și estetice la etapele evolutive de dezvoltare. Toate formele de malformații craniofaciale pot fi determinate la nașterea copilului, cu excepția craniosinostozei de tip oxicefalică, din cauza funizării craniului pot crea condiții nefavorabile de dezvoltare a creierului prin sporirea presiunii intracraniene. Edemul papilar în corelație cu presiunea intracraniană mărită este vectorul specific patologiei date în 98% din cazuri. Persistența presiunii intracraniene în craniostenoză provoacă diverse dereglări neurologice organice, în special deficit intelectual, atrofia nervilor optici, oculomotori și auditivi, asociate cu cefalee și epilepsie. În conformitate cu aceasta, craniosinostoza nu poate fi considerată o boală localizată în suturile craniene, dar este cauzată și de deformațiile patologice depistate la baza craniului [11,20].

Produsul științifico-practic al procesului de recuperare a copiilor cu deformații plagiocefalice și a craniosinostozei la sugari va soluționa rezolvarea a două probleme de bază: funcțională și estetică.

Au fost obținute rezultate satisfăcătoare la copiii care au început tratamentul la 4-6 luni, urmat cu căști 20 de ore din 24. Efectul

a fost confirmat prin măsurări obiective ale perimetrului craniului și valorile presiunii intracraniene derivate prin scanarea reformată și TC în orientarea standardă. Aceasta este efectuată pentru prima dată când valorile presiunii intracraniene sunt folosite pentru a aprecia eficacitatea tratamentului [8-11].

Autorii accentuează afectarea difuză a structurilor cerebrale, în special în caz de prematuritate și afecțiune metabolică a creierului. Hipoxia, acidoza și hipoglicemia, produse în perioada acută intra-și, parțial, postnatală, acționează atât direct, cât și indirect asupra structurilor cerebrale ale nou-născutului, provocând edem și imbiibiție cerebrală, asociate de diverse dereglări cerebrovasculare severe.

Lisa R. David et al., 1999, au depistat diminuarea metabolismului cerebral al glucozei la etapa preoperatorie și sporirea lui în perioada postoperatorie la copiii cu craniostenoză [7].

Nu este cunoscut până în prezent dacă funizarea precoce a suturilor craniene la copii apare primar și este responsabilă de malformațiile întâlnite sau apare secundar ca rezultat al anomaliilor de dezvoltare ale bazei craniene și nivelului dura mater [20-21].

Concomitent, este necesar de a stabili la acești copii relația dintre malformațiile la baza craniană și cele ale feței.

Lipsește studiul cu privire la creșterea presiunii intracraniene în craniostenozele simple și anomaliile SNC [13,15]. Factorii care controlează distribuția zonelor de afectare sunt necunoscuți, de aceea nu se cunosc diferențele de localizare a acestor anomalii în corelație cu localizarea stenozei [14-17]. Studiile vor determina corelația dintre sutura implicată, deformația craniului și hipovascularizarea creierului. Diagnosticul de craniostenoză este o indicație directă pentru o intervenție chirurgicală, care trebuie efectuată la vârsta de 3-9 luni. Unii autori atrag o atenție deosebită creșterii creierului și expansiunii lui asupra oaselor craniene, de aceea recomandă de a efectua toate operațiile de craniostenoză la vârsta de 2-3 luni. Prognosticul dezvoltării mentale la copiii tratați la vârsta de 3 luni este excelent. După 3 ani de viață remodelarea terapeutică și

chirurgicală are rezultate nesatisfăcătoare (recuperarea neurologică este încă posibilă), iar după 7 ani tratamentele chirurgicale nu rezolvă problemele definitiv.

3.2. Diagnosticul craniosinostozei

Craniosinostozele sunt definite ca închideri premature ale suturilor oaselor neurocraniului în urma cărora rezultă un craniu cu formă anormală. Ele se întâlnesc datorită predispoziției genetice. Sunt malformații comune, apărând cu o frecvență de 1:2000 de nou-născuți vii [23]. Craniosinostozele sunt importante pentru două motive: a) prin frecvența lor se creează o problemă semnificativă de sănătate, iar din punct de vedere patogenetic b) reprezintă un model pentru studiul contribuției factorilor genetici și/sau de mediu în producerea malformațiilor.

Bazele moleculare ale celor mai multe tipuri de craniosinostoze sunt astăzi cunoscute și în asociere cu aplicarea testelor genetice permit un diagnostic precoce și concret. Identificarea leziunilor genetice nu are pentru moment un impact direct în tratamentul pacienților cu astfel de suferințe, dar permite un diagnostic prenatal de acuratețe [31].

3.3. Istoric

Craniosinostozele sunt o afecțiune veche pe scara evolutivă a omului [19]. Acestea au fost cunoscute și în antichitate. Prima referință istorică aparține lui Mestrius Plutarchus [24]. Cunoscut în scrierile de limbă engleză ca și Plutarch, acest istoric și biograf l-a descris pe omul de stat Pericle (495 AD-429 AD) ca având un cap în formă de „ceapă de mare”. După aproximativ 1500 de ani, în „De Humani Corporis Fabrica”, Andreas Vesalius descrie forme particulare ale cutiei craniene, cu absența suturilor [35].

R. Virchow, 1859, definește craniosinostozele ca fiind închideri premature ale suturilor și pentru prima dată a descris dezvoltarea compensatorie a craniului urmată de deformări secundare ale creierului. El a descris pentru prima dată legea după care „creșterea osoasă normală este inhibată în direcție perpendiculară pe sutura închisă; o

creștere compensatorie se produce paralel cu sutura sinostozată”. Legea lui Virchow și astăzi își păstrează parțial valabilitatea [36].

De altfel, R. Virchow realizează o încadrare extrem de corectă a craniosinostozelor rămasă clasică. Foarte frecvent închiderea unei suturi antrenează o deformare secundară compensatorie care nu este însă obligatorie. Din acest considerent sinostozele premature nu trebuie definite după deformarea secundară, doar după sutura sau suturile inițial afectate [36].

În anul 1959, Moss și Van der Klaauw au presupus că primar au loc anomalii de dezvoltare la baza craniului care mai apoi se reflectă asupra dezvoltării premature de închidere. Teoria Matrixului funcțional a lui Moss constată că dezvoltarea encefalului și tractului aerodigestiv sunt forțele principale în expansiunea craniului și redarea formei lui. La rândul său, deformarea craniului conduce la dereglări secundare de dezvoltare la baza craniului și scheletului facial. În prezent procedeele chirurgicale nu sunt direcționate spre a modifica baza craniului, ci se bazează pe automodelare. Cu părere de rău, deformațiile feței persistă în multe cazuri [42].

Tehnicile chirurgicale, propuse inițial, erau orientate spre descreșterea presiunii intracraniene și constau în craniotomii în formă de bandă. În prezent, metodele chirurgicale sunt focusate spre tratamentul chirurgical asociat în vederea înlăturării deformațiilor la fornixul cranian, baza craniană și scheletul facial, prin folosirea tehnicilor chirurgicale complexe și comprehensive. Dar, cu toate străduințele de a modifica procedeele chirurgicale în baza teoriilor de dezvoltare morfologică, patofiziologică și chirurgicală de tratament a craniostenozelor, până în prezent modificările la baza craniului și a deformațiilor faciale sunt redresate doar parțial. Aplicarea tehnicilor care ar înlătura complet asimetriile la fornixul și baza craniană, cât și deformațiile faciale este în curs de dezvoltare [42,43].

3.4. Morfogeneza suturilor

Dezvoltarea craniului morfologic are loc în perioada de 23 și 26 de zile. În această perioadă osul temporal este situat în planul optic. La scurt timp se dezvoltă oasele occipital și sfenoid. La

perioada de 37 și 42 de zile se formează craniul membranos. În perioada de 51 și 53 de zile se formează condrocraniiul. Dezvoltarea evolutivă a craniului se divizează ulterior în neurocraniu și viscerocraniu. Oasele faciale se dezvoltă din viscerocraniu. Craniosinostozele rezultă din osificarea prematură și închiderea precoce a suturilor cutiei craniene, determinând în general modificări ale bolții craniene sau/și închiderea prematură a fontanelor. La om, osificarea bolții craniene se face prin mineralizarea directă a membranelor provenite din mezodermul paraaxial. Există 4 zone de osificare endocondrală: baza craniană în regiunea occiputului, regiunea orbito-temporală, regiunea optică și etmoidală. Procesul de osificare normală decurge din regiunea frontală spre posterior, din părțile laterale spre linia mediană, începând din săptămâna a 13-a de dezvoltare embrionară [19].

În săptămâna a 18-a, fronturile osoase se întâlnesc și de-a lungul lor sunt induse liniile de sutură. De acum înainte cutia craniană se mărește prin depunere de osteoid (matrice osoasă premineralizată) la marginea suturilor. Suturile principale sunt conturate așa cum se poate observa în *Figura 21 A*. Fuziunea prematură a uneia sau a mai multora dintre aceste suturi, numită craniosinostoză, împiedică creșterea în continuare de-a lungul marginilor ei; dezvoltarea excesivă a altor suturi conduce la deformări ale cutiei craniene (*Figura 21 B*). Suturile sunt structuri anatomice simple, alcătuite din două margini osoase separate de un spațiu îngust ce conține celule stem osteogenice (celule imature cu diviziune rapidă), dintre care o parte se vor diferenția în osteoblaste și vor forma osul nou [19].

Modificarea formei cutiei craniene variază în funcție de suturile sinostozate, creșterea compensatorie survenind în zonele în care aceasta nu este restricționată de suturile închise (*Figura 22*). În mod normal, creșterea se face în plan perpendicular cu sutura, dar în cazul fuzionării precoce a acesteia se face într-un plan paralel cu aceasta [32]. În prezent nu se cunoaște patogenia fuzionării precoce a suturilor craniene, dar totodată s-a constatat rolul unor hormoni locali în

dezvoltarea craniostenozei: factorul de creștere fibroblast (FGF), proteina osoasă morfogenetică și factorul transformator de creștere (TGF).

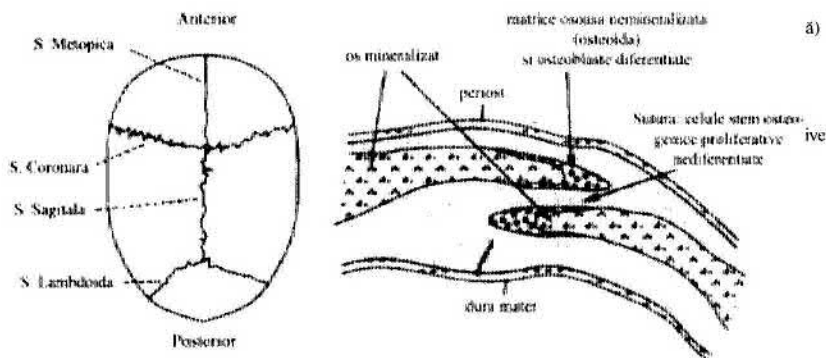


Figura 21. Dezvoltarea normală a craniului.

a – vedere superioară, ce evidențiază poziția principalelor suturi;

b – diagrama unei secțiuni perpendiculare prin sutura coronară: cele două oase, frontal și parietal, se suprapun ușor la nivelul suturii. În craniostenoză, spațiul îngust, ce separă oasele în mod normal, este obliterat.

Adaptată cu permisiune după Wilkie A.O.M.: „Craniostenosis: genes and mechanisms”, Human Molecular Genetics, 1997, Vol. 6, No. 10 Review. [19].

3.5. Dezvoltarea craniană

Creșterea cutiei craniene, în varianta normală, este determinată de dezvoltarea creierului; 90% din mărimea creierului la adult este atinsă până la vârsta de un an, iar 95% – până la vârsta de 6 ani. Creșterea cutiei craniene se oprește la vârsta de 7 ani. La sfârșitul celui de-al doilea an de viață, suturile sunt practic închise, iar creșterea ulterioară survine prin procese de acrecție și absorbție. Cutia craniană este unilaminară la naștere, diploia apare în al patrulea an de viață și atinge maximumul de dezvoltare la vârsta de 35 de ani (când se formează și venele diploice) [25]. Formarea apofizei mastoide începe la 2 ani, iar pneumatizarea ei se produce la vârsta de 6 ani [25].

3.6. Etiologia și clasificarea craniostenozelor

Etiologia craniostenozelor este explicată în viziunea celor trei teorii. Virchow R. consideră că primar se afectează oasele craniene, iar modificările de la baza craniană sunt secundare. Teoria lui Moss demonstrează contrariul, că primar se afectează oasele la baza craniană, după care apar manifestări clinice la oasele craniene. Park și Powers au demonstrat că defectul apare primar în blastoma mezenchimală, care apoi se manifestă atât la baza craniului, cât și la oasele craniene. În prezent cea mai recunoscută este teoria lui Moss. Totodată, majoritatea discuțiilor cu privire la craniostenoză se concentrează spre existența unui singur mecanism patogenetic. Pe de altă parte, în literatura de specialitate mult se pledează pentru teoria patogenetică heterogenă. În așa mod, posibil toate trei teorii sunt corecte.

După teoria lui Melvin L., Moss, 1960, modificările patologice la baza craniului în unitățile anatomice ale osului sfenoid și creasta cribriformă sunt primare în craniostenozele coronare și sagitale [42].

Conform datelor unor autori craniostenozele izolate, de obicei, apar sporadic. Însă, din practica mai multor autori, craniostenozele nesindromale sunt observate în mai multe generații, într-o singură familie. Gradul de manifestare poate fi foarte variat. La unii membri ai familiei este afectată numai sutura sagitală, la alții – sutura coronară, la alții – sutura coronară și cea sagitală. Riscul de a apărea așa situații pentru copii este foarte mare în aceste familii. Dacă în familie există un părinte și un copil cu craniostenoze, riscul pentru următorul copil crește cu circa 50%. Dacă doi nou-născuți morți au manifestat craniostenoze, riscul pentru următorul copil este de 25%. Teoria lui Moss în aceste situații nu poate explica etiopatogenia craniostenozelor.

După studiile recente, Persson și coaut. au demonstrat apariția craniostenozelor la metil cianoacrilat pe studii de laborator la un iepure de 9 luni. Graham J.M., 1980, și colegii au înaintat ideea de constrângere și presiune asupra craniului în perioada intrauterină de dezvoltare, aceasta fiind o cauză a craniostenozei. Ei au constatat aceste fenomene în unele cazuri când mamele au accentuat în

anamneză poziția joasă a copilului și pelvisul îngust. În unele cazuri fuziunea precoce a suturilor este cauzată de unele malformații intracraniene, care conduc la presiunea joasă intracraniană, considerând craniostenoză o complicație [38-40].

Fuziunea precoce a suturilor craniene poate fi cauzată de afecțiunile dismetabolice, spre exemplu hipertireoidismul.

Clasificarea craniosinostozelor:

- simple, propriu-zise: o singură sutură sinostozată;
- complete: două sau mai multe suturi sinostozate;
- complexe: dismorfia craniană este inclusă într-un complex plurimalformatic;
- de acompaniament: dismorfia craniană este minoră, constituie un epifenomen în cadrul altor afecțiuni – metabolice, hematologice.

Clasificarea craniostenozelor se face din două considerente: anatomic și genetic. Pentru considerentele anatomice clasificarea anatomică este considerată acceptabilă, deoarece se hotărăsc întrebările de descriere clinică, de creștere și dezvoltare, de management chirurgical. În aceste situații prioritate are sutura care este implicată. Din considerente genetice clasificarea sindroamelor în baza suturii implicate poate induce în eroare planul de tratament. Manifestările clinice de fuziune a diferitor suturi craniene în afecțiunile genetice au o importanță secundară. Există aproape 57 de sindroame unde se regăsesc manifestările clinice de craniostenoză. Din aceste considerente, clasificarea anatomică în craniostenoze nu reflectă manifestările clinice adecvate.

Craniosinostozele simple, propriu-zise reprezintă o sutură sagitală sinostozată: dolicocefalie sau scafocefalie. Este cea mai frecventă dintre craniosinostozele simple, predominant la băieți (raportul băieți:fete este 3,5:1). Reprezintă până la 58% dintre toate cazurile de craniosinostoze, iar incidența la naștere este de 1,9 până la 2,3 la 10.000 de nou-născuți vii.

Ca factori de risc au fost menționați: gemelăritatea, multiparitatea, mamele fumătoare și comprimarea intrauterină a capului fătului.

Plagiocefalia anterioară corespunde sinostozei coronare unilaterale, iar sinostoza coronară bilaterală corespunde situației de brachicefalie. Este a doua formă ca frecvență dintre craniosinostoze, 20% până la 29%, și are o incidență de 0,8-1 la 10.000 de nou-născuți vii.

Sinostoza suturii metopice determină trigonocefalia, ce are o incidență de 1 la 10.000 până la 15.000 de nou-născuți vii. Reprezintă până la 10-14% dintre toate craniosinostozele și predomină la sexul masculin, raportul băieți: fete fiind de 3,3:1.

Craniosinostoza suturii lambdoide (pachicefalia) este cea mai puțin frecventă, survenind doar în 2% până la 4% dintre toate craniosinostozele. În cazul sinostozei bilaterale a suturii lambdoide întreaga regiune occipitală este lărgită și aplatizată.

Craniosinostozele sunt divizate în câteva tipuri care se atribuie la trei perechi de cuvinte. În primul rând, ele se împart în funcție de numărul suturilor interesate: simple – când o singură sutură este fuzionată, și complexă – când fuzionarea precoce apare în două sau mai multe suturi.

Craniostenozele secundare sunt recunoscute ca primare și secundare. Cea mai răspândită formă a acestei patologii este cea primară. Craniostenoză secundară este o noțiune opusă celei primare, este caracterizată prin închiderea prematură a suturii, dar care se datorează unei alte cauze. Aceste forme pot fi întâlnite în unele cazuri de hipertireoidism. Datorită dezvoltării insuficiente a encefalului la copiii cu microcefalie suturile craniene se pot închide prematur. Craniostenozele secundare pot apărea în unele situații de tulburări hemolitice, metabolice sau în malformații.

În final, craniostenozele pot fi izolate sau sindromale. În cele izolate pacienții nu prezintă alte anomalii decât tulburări de fuziune a suturii craniene sau care apar singure, în absența altor anomalii. Craniostenozele sindromice apar împreună cu alte dismorfi sau defecte de dezvoltare.

În funcție de sutura afectată, avem următoarele frecvențe de apariție [41]:

- Sagitală: 40% până la 58%, etiologia este necunoscută.
- Coronară: 20% până la 29%; se estimează că în 1/3 din cazuri este determinată de o mutație genetică unică.
- Metopică: 4% până la 10%, etiologia este necunoscută.
- Lambdoidă: 2% până la 4%, etiologia este necunoscută [32].

Craniosinostozele se împart în trei grupuri [41]:

- simple, propriu-zise: o singură sutură sinostozată;
- complete: două sau mai multe suturi sinostozate;
- complexe: dismorfia craniană este inclusă într-un complex plurimalformatic.

În baza considerațiilor anatomice există multe clasificări ale craniostenozelor, dar deseori acestea sunt confuze. Ele nu includ situațiile când fuziunea unei suturi este parțială sau unilaterală. Noțiunea de brahiocefalie și dolicocefalie, fiind folosită pentru a descrie particularitățile de dezvoltare a complexului cranio-maxilo-facial, nu este identificată când aceste patologii se consideră normă și când se consideră patologii. Nu există o formă nosologică pentru situațiile când sunt incluse câteva suturi (sagitală și metopică, sagitală și lambdoidă).

3.7. Semne clinice generale

Forma craniului are aspecte diverse în societate. Fenologia, bazele căreia au fost puse de fizicianul Franz Josep Gall (1758-1828), provoacă senzații și în zilele noastre. Gall considera că se poate stabili comportamentul, personalitatea, caracterul, calitățile și slăbiciunile unui individ studiind conturul craniului sau eventualele deformări ale acestuia.

Semnele clinice cardinale sunt reprezentate de: dismorfie craniofacială, semne oftalmologice, semne neuropsihice, tulburări endocrine, semne radiologice. Dismorfia craniofacială are aspectul craniului cu arcade orbitare înfundate, frunte plată, înclinată înapoi, părțile laterale ale craniului înclinate spre centru, oasele craniului se unesc spre centrul culminant al bregmei, unghiul fronto-nazal este foarte mare. Factorii mecanici ai dismorfismului craniofacial

provoacă exorbitismul constant, exoftalmia, hipertelorismul, strabismul convergent, modificările funcției oculare (scăderea acuității vizuale, edem papilar, atrofie optică), hipertensiunea intracraniană (cefalee, epilepsie, tulburări psihice), întârziere staturoponderală, sindromul adipozogenital, infantilism, diabet insipid, mixedem, acromegalie. Dismorfismul craniofacial pune în evidență și deformațiile estetice ale feței în etajul superior și cel mediu ale feței cu consecințe sociale.

3.8. Craniosinostozele simple, propriu-zise

În cadrul acestora menționăm: sutura sagitală sinostozată: dolicocefalie sau scafocefalie. Sinostoza suturii sagitale este cea mai frecventă dintre craniosinostozele simple și se înregistrează o puternică predominanță la sexul masculin (raportul băieți:fete este 3,5:1). Reprezintă de la 40% până la 58% dintre toate cazurile de craniosinostoze, iar incidența la naștere este de 1,9 până la 2,3 la 10.000 de nou-născuți vii. Doar 2% din cazurile în care este afectată sutura sagitală sunt familiale, deci sunt de cauză genetică. Închiderea prematură a suturii sagitale determină o creștere anormală a diametrului anteroposterior al cutiei craniene, numită dolicocefalie sau scafocefalie (*Figura 22*).

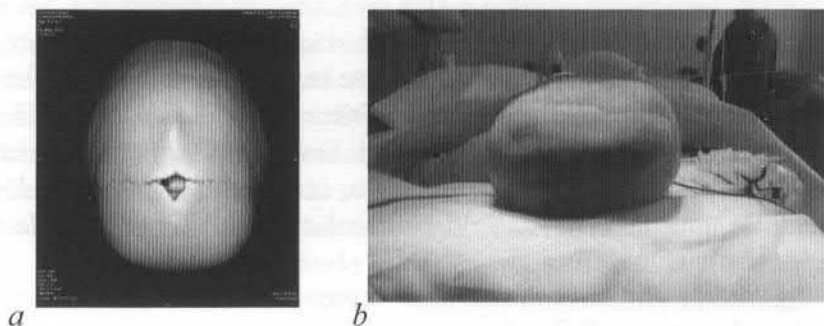


Figura 22. Craniostenoză sagitală:
a – imaginea TC; b – imaginea pacientului.

Sutura coronară sinostozată: plagiocefalia anterioară, brahicefalia. Când sinostozarea suturii coronare este unilaterală, rezultă

plagiocefalia anterioară și când sinostozarea este bilaterală avem brahicefalie. Este a doua formă ca frecvență dintre craniosinostoze, 20% până la 29%, și are o incidență de 0,8-1 la 10.000 de nou-născuți vii (Figura 23).



a



b

Figura 23. Plagiocefalia anterioară:

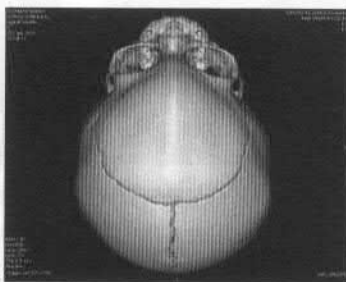
a – imaginea TC; b – imagine prin examinarea superioară.

Sutura metopică sinostozată: trigonocefalie.

Sinostoză suturii metopice determină trigonocefalia, ce are o incidență de 1 la 10.000 până la 15.000 de nou-născuți vii. Reprezintă până la 10-14% dintre toate craniosinostozele și predomină la sexul masculin, raportul băieți: fete fiind de 3,3:1 [26]. Trigonocefalia se manifestă ca o anomalie izolată în 70% din cazuri. O consecință importantă a acestei craniosinostoze este apariția malformației Chiari I, ce a fost întâlnită la 30% dintre pacienți (Figura 24) [34].



a



b

Figura 24. Craniostenoză metopică:

a – imaginea pacientului; b – imaginea TC.

Sutura lambdoidă sinostozată: pachicefalia. Craniosinostoză suturii lambdoide este cea mai puțin frecventă, survenind doar în

2% până la 4% dintre toate craniosinostozele. În cazul sinostozei bilaterale a suturii lambdoide întreaga regiune occipitală este lărgită și aplatizată. Multe dintre cazurile de craniosinostoză a suturii lambdoide sunt unilaterale, determinând așa-numita plagiocefalie posterioară, ce trebuie diferențiată de plagiocefalia pozițională. Importanța diagnosticului diferențial este determinată de tratamentul diferit al celor două entități.

Craniosinostozele complete se manifestă prin afectarea mai multor structuri craniene. Sinostozarea mai multor suturi survine în 5% dintre craniosinostoze. Craniosinostozele complete creează adesea sindrom de HIC și retard în dezvoltarea neuropsihică, necesitând intervenții chirurgicale. La pacienții cărora le sunt sinostozate ambele suturi coronare și sutura sagitală, creșterea presiunii intracraniene este prezentă în 2/3 din cazuri, iar 3/4 dintre aceștia concomitent au malformație Chiari I diagnosticată prin IRM. Mulți pacienți cu sindrom de HIC secundar craniosinostozelor au examenul FO anormal (edem papilar), motiv pentru care IC cerebrală este obligatorie în algoritmul diagnostic al acestora. În grupul lor intră turicefalia – craniu înalt cu aspect teșit în turn de șah – și oxicefalia – craniu înalt cu aspect ascuțit (oxys = ascuțit).



Figura 25. Craniostenoză multiplă:
a – imaginea TC; b, c – imaginea pacientului.

Craniosinostozele sindromice de acompaniament (complexe).
Atunci când alături de craniosinostoză sunt prezente și alte anomalii sau retard în dezvoltare, posibilitatea unui sindrom malformativ trebuie luată în considerare. Astăzi sunt descrise peste 180 de sindroame care asociază craniosinostozele, înregistrându-se progrese

semnificative în înțelegerea aspectelor lor clinice și moleculare [22]. Pentru mutațiile la nivelul genelor în literatura de specialitate ce codifică receptorii pentru factorii de creștere fibroblastici 1, 2 și 3 (prin FGFR1, FGFR2, FGFR3), TWIST1 și MSX2 (muscle segment homebox 2), care determină cele mai comune și mai bine caracterizate sindroame. La 85% dintre cazurile de craniosinostoze nonsindromale nu s-au identificat mutații genetice [9].

Evaluarea primară a pacienților cu craniosinostoze ridică multe probleme. Ca simptom, forma anormală a cutiei craniene poate avea multiple etiologii, fapt pentru care apar diferite probleme de sănătate atât în ceea ce privește tratamentul chirurgical, cât și cel terapeutic [37].

Examinarea polisistemică din perioada perinatală, în special TC cerebrală, evoluția curbei circumferinței occipito-frontale (perimetrului cranian) și examenul clinic obiectiv al nou-născutului, ce include palparea fontanelor, prezența suprapunerii oaselor și a stării suturilor, poate suspecta cu siguranță stările patologice care pot determina modificările de formă ale cutiei craniene.

Când se suspectează modificările de formă ale cutiei craniene și că ele sunt determinate de anomalii ale oaselor și/sau suturilor, neurochirurgul trebuie să răspundă la trei întrebări [22]:

- 1) dacă produc compresiune parțială pe o anumită porțiune a creierului;
- 2) dacă induc presiunea intracraniană;
- 3) dacă sunt suficiente criteriile de bază pentru a produce retard în dezvoltarea psihică sau au doar potențialul de a produce o deformare estetică [5,4,7,8,37].

Orice criteriu ce atestă persistența sindromului de hipertensiune intracraniană impune necesitatea obligatorie a intervenției chirurgicale în mod urgent. Dacă modificările sunt doar estetice, ele nu necesită intervenție chirurgicală de urgență, dar se recomandă ca procedurile de reconstrucție să fie efectuate cât mai precoce (primele șase luni), pentru a avea un rezultat mai bun [43].

3.9. Diagnosticul craniosinostozelor

Multe din cazurile diagnosticate drept craniosinostoze sunt în realitate aplazii date de poziția capului copilului. Este foarte cunoscută așa-numita „craniosinostoză lambdoidă a leneșului”, determinată de poziția prelungită a copilului cu fața în sus, presiunea pernei exercitându-se la nivelul suturii lambdoide [11, 22]. Dacă se suspectează o asemenea situație, părinții vor fi instruiți să țină capul copilului în așa fel, încât să preîntâmpine compresiunea, iar forma capului va reveni la normal în 6-8 săptămâni [25, 2].

Diagnosticul craniosinostozelor în pediatrie se bazează pe:

I. *Examenul clinic obiectiv* include obligatoriu palparea proeminenței osoase la nivelul suturii sinostozate. Este important de accentuat faptul că valorile circumferinței occipito-frontale (perimetrul cranian) pot fi normale, chiar în cazul prezenței deformărilor cutiei craniene și oaselor faciale.

II. *Examenul imagistic* prin:

a) *radiografia craniană* simplă evidențiază:

- lipsa transparenței normale a suturii. În unele cazuri, însă, vizavi de aspectul normal al suturii pe radiografia craniană simplă (în special și pe TC cerebrale), poate exista o formare focală de spiculi osoși [25];
- calvaria cu suturi închise, suturi diastatice și eroziuni ale șei turcești în cazurile în care presiunea intracraniană este crescută.

b) *examenul TC cerebrale* „în fereastră osoasă” are prioritate prin:

- evidența clară a conturului cranian;
- depistarea unei îngroșări și/sau creste la locul sinostozei;
- demonstrarea prezenței/absenței hidrocefaliei;
- posibilitatea expansiunii frontale a spațiului subarahnoidian.



Figura 26. Imagine tridimensională la TC cerebrală.

Concomitent examenul TC cu reconstrucție tridimensională (3D) permite o vizualizare clară și de ansamblu a altor anomalii ale cutiei craniene și faciale (*Figura 26*).

- c) *examenul RMN cerebrală*, de obicei, rezervat cazurilor cu malformații intracraniene asociate, neavând valoare în craniosinostoză;
- d) *scintigrafia osoasă cu Technetiu*, care poate fi administrată în cazurile discutabile [25]. Actualmente este abandonată ca investigație;
- e) *examinarea oftalmologică*, care relevă fenomene de edem papilar;
- f) *examinarea psihologică* pune în evidență starea de iritabilitate în prima fază, urmată treptat de retard psihomotor [25].

3.10. Diagnosticul diferențial al craniosinostozelor

Principala problemă de diagnostic a maladiei de bază se efectuează între modificările de formă ale cutiei craniene și adevăratele craniosinostoze [11]. Cutia craniană a nou-născutului are o formă particulară care determină marea ei flexibilitate utilă în momentul nașterii. Schimbările de formă ale capului copilului sunt rezultatul forțelor ce acționează asupra lui în uter, în timpul nașterii și în perioada postnatală precoce. Forma tipică rotundă a capului copilului rezultă din acțiunea simetrică a acestor forțe la nivelul cutiei craniene [37, 12].

Dată fiind flexibilitatea inerentă a oaselor cutiei craniene în timpul dezvoltării evolutive a lor pot provoca o multitudine de anomalii craniofaciale datorate compresiunii *in utero* a cutiei craniene [38, 39, 40, 27]. Factorii nocivi obstetricali ce predispun la anomalii craniofaciale sunt: primiparitatea, coborârea precoce în pelvisul matern, poziții aberante ale fătului, anomalii uterine (uter bicornuat), prezența gemenilor sau tripleților [37]. Marea majoritate a acestor anomalii se dezvoltă spontan în primele luni după naștere, datorită forțelor de remodelare și creșterii rapide a creierului [21].

Principalul diagnostic diferențial este cu microcefalia – defect de creștere a întregului encefal care produce reducerea asociată a dimensiunilor craniene și encefalice. În aceste condiții expansiunea cerebrală este minimă, conducând la apariția unui craniu mic cu aspect anormal fără fenomene de exoftalmie sau edem papilar. Examenul TC ori RMN cerebrală sunt cele mai relevante pentru diagnosticul diferențial al acestor anomalii.

3.11. Tratamentul craniosinostozelor

În a doua jumătate a secolului XX, chirurgul francez Paul Tessier a pus bazele unei noi ramuri în chirurgia plastică și reconstructivă. Prin argumentarea accesului anatomic și a posibilităților fiziologice în deplasarea segmentelor masive osoase craniene în reconstrucțiile complicate craniofaciale Tessier a creat o nouă ramură în chirurgia plastică – chirurgia craniofacială. Pentru prima dată, Paul Tessier a propus principiile tehnice ale acestei discipline în 1967, la Congresul IV Internațional de Plăstie și Reconstrucție de la Roma. Principiile tehnice au fost dezvoltate pe parcursul multor ani. În prezent, datorită metodelor originale de osteotomie și distracție a scheletului cranian și facial, osteotomiile de orbită, nas, maxilarul superior și cel inferior permit înlăturarea deformațiilor zonei superioare, medii și inferioare a feței. Tehnicile propuse de Tessier au contribuit la ameliorarea aspectului estetic și funcțional la copii și adulți cu deformații craniofaciale dobândite sau congenitale. Singurul tratament capabil să prevină sau să suprimă sindromul de hipertensiune intracraniană și să asigure o dezvoltare encefalică normală și un aspect estetic al feței revine tratamentului chirurgical.

Principiile generale ale intervenției chirurgicale trebuie să fie create de o echipă de medici (în special, pediatru, otorinolaringolog, chirurg oro-maxilo-facial, genetician, neurochirurg, neurolog, logoped și ortodont). Craniosinostozele fac parte din categoria de deformații severe craniofaciale care necesită o acțiune precoce de craniectomie decompresivă, urmată să desfacă sutura sinostozată cu reconstrucția ulterioară a craniului pentru retenția și suprimarea

reosificării până la vârsta de închidere normală a suturilor [3,20,43].

Până în prezent s-a produs o explozie de metode și management în tratamentul craniosinostozelor. Tessier, Converse, Edgerton, Jane, Mohr, Murray, Sausers și alții au contribuit la dezvoltarea noilor tehnici de reconstrucții ale craniului care dăruiesc noi speranțe pacienților cu deformații craniofaciale. Actualmente procedurile chirurgicale și vârsta de acțiune chirurgicală variază de la chirurg la chirurg și de la țară la țară. Nu există o concepție unică de timp și modalitate de tratament. De asemenea, nu există studii la distanță despre starea copiilor operați și a celor neoperați.

Însă mai mulți chirurghi consideră, că vârsta optimă pentru corecția chirurgicală este până la apariția fuziunii suturilor. Chirurgia reconstructivă precoce beneficiază de avantajul plasticității cutiei craniene a copilului – calitate care se pierde semnificativ către sfârșitul primului an de viață. Această plasticitate poate fi reconfigurată, utilizând metoda osteotomiilor radiare și/sau liniare combinate cu fracturile controlate [28].

Corecția reconstructivă chirurgicală precoce are, de asemenea, avantajul unei creșteri encefalice normale și al remodelării estetice a conturului cutiei craniene, precum și cel al prevenirii creșterii patologice a craniului. În lipsa tratamentului chirurgical, deformarea cutiei craniene se agravează cu vârsta [18]. Prioritatea creșterii normale a encefalului se manifestă în majoritatea studiilor. Mai puțin se abordează problema cosmetologică a acestei manifestări clinice. Pentru a obține rezultate eficiente morfofuncționale, majoritatea autorilor recomandă efectuarea tratamentului chirurgical în primele 3 luni de viață [22].

O importanță deosebită are prezervarea sinusurilor venoase în timpul procedurilor chirurgicale, deoarece există un risc crescut de a le intercepta în timpul procedurilor de remodelare. Sunt obligatorii efectuarea examenului angio-TC sau angio-RMN în fază venoasă. Trebuie preîntâmpinată pierderea excesivă de sânge, dată fiind vârsta mică a pacienților expuși șocului hemoragic [28,33].

În cazul închiderii premature a suturii metopice chirurgia trebuie să remodeleze conturul normal al frunții, aducând arcadele orbitare în poziție normală, lărgind cutia craniană în regiunea frontală și corectând hipotelorismul.

Când sutura coronară este sinostozată unilateral, aceasta determină înfundarea regiunii frontale unilateral și a oaselor parietale. Pentru a reface conturul normal al regiunii frontale chirurgul trebuie să aducă anterior orbita și să rebombeze regiunea fronto-parietală ipsilaterală. În același timp, trebuie să aplatizeze partea controlaterală. Se practică o craniotomie bifrontală ce include sutura coronară, iar remodelarea se face utilizând osteotomii radiare și fracturi controlate [33,29].

Deplasarea anterioară a arcadei orbitare se face utilizând osteotomii orbitare ca și cea descrisă pentru sinostoza metopică. Dacă regiunea temporală ipsilaterală a crescut în exces, se poate practica o craniotomie temporală și reconstrucție osoasă, utilizând osteotomii radiare [2].

Sinostoza coronară unilaterală provoacă:

- a. Modificări patologice primare și compensatorii.
- b. Craniotomie bifrontală cu remodelare.
- c. Drilarea fisurii orbitare superioare.
- d. Deplasarea anterioară a arcadei orbitare.
- e. Deplasarea anterioară a mușchiului temporal [28].

Sinostoza bilaterală a suturii coronare restricționează creșterea anteroposterioară a cutiei craniene, creșterea compensatorie apărând la nivelul suturii metopice, sagitale și scuamoase, ceea ce determină creșterea înălțimii cutiei craniene, producând turibrahicefalia. Chirurgia trebuie să reducă înălțimea craniului și să lărgască regiunea fronto-orbitară îngustată. Pentru a reduce înălțimea craniului și a-i crește diametrul anteroposterior este necesară o calvariectomie de apropiere. Se practică o craniotomie bifrontală, ridicând voletul osos într-o singură bucată și, în același timp, o craniotomie parieto-occipitală, rămânând între ele doar sutura sagitală și cele 2 oase parietale. Voletele anterior și posterior sunt remodelate, utilizând osteotomii radiare și fracturi controlate. Osul occipital

rămas este fracturat și remodelat în așa fel, încât cutia craniană să fie reexpandată posterior [18].

Sinostoza suturii sagitale determină câteva prezentări clinice distincte ce reclamă intervenții chirurgicale diferite. Cea mai importantă anomalie asociată cu închiderea prematură a acestei suturi este îngustarea cutiei craniene. Creșterea compensatorie apare la nivelul suturii coronare și lambdoide și determină mărirea diametrului anteroposterior.

Sinostoza completă a suturii sagitale determină deformarea anterioară și posterioară a cutiei craniene, producând dolicocefalia sau scafocefalia, iar corecția chirurgicală interesează întreaga cutie craniană, remodelând scafocefalia, bombarea frontală și proeminența occipitală. În sinostoza suturii sagitale anterioare și procedeul de osteotomie, de asemenea, și în sinostoza suturii sagitale posterioare cu procedeul de osteotomie adaptat, se urmărește expandarea encefalului cu modelarea cutiei craniene.

În cazul scafocefaliei complete trebuie efectuată o calvariectomie de apropiere, practicând un volet bifrontal, unul bioccipital și două parietale. Voletele sunt remodelate utilizând osteotomii radiare după care sunt re poziționate, rezultând o scurtare și o rotunjire a cutiei craniene [28,29, 33,24].

Sinostoza unilaterală a suturii lambdoide determină o aplatare a regiunii parieto-occipitale ipsilaterale. Creșterea compensatorie se produce la nivelul suturii sagitale și a suturii lambdoide controlaterale, determinând mărirea osului parietal controlateral, și la nivelul suturii scuamoase, determinând o bombare temporală cu deplasarea anteroinferioară a pavilionului urechii. Se practică o craniotomie biparieto-occipitală, utilizând pentru remodelare osteotomiile radiare și fracturile controlate [28].

Procedeele endoscopice au fost încercate și în cranosinostoze. Endoscopul se utilizează cu indicații în craniostenoză sagitală, în dirijarea unei osteotomii a suturii sagitale, în scafocefalie. Osteotomia se realizează printr-o deschidere anterioară și posterioară a suturii sagitale, urmărindu-se subcutanat osteotomia asistată de endoscop.

Procedul este minim invaziv, dar poate conduce la lezarea sinusului longitudinal superior. Unii autori plasează în plagă arcuri în profilaxia regenerării osoase și pentru deplasarea treptată a cutiei craniene [30].

Concluzii: Formele anormale ale cutiei craniene au interesat medicina încă din cele mai vechi timpuri. Craniosinostozele rezultă din închiderea prematură a uneia sau mai multor suturi și au o etiopatogenie complexă, explicată în ultimii ani datorită progreselor realizate în genetică și în biologia moleculară. Închiderea prematură a suturilor produce modificări craniofaciale majore cu tulburări encefalice și a nervilor cranieni. Deoarece fiecare formă de sinostoză se supune anumitor reguli de creștere compensatorie, chirurgii sunt avertizați să evite utilizarea unor proceduri chirurgicale prestabilite. Scopul chirurgiei trebuie să fie redarea formei normale și estetice a cutiei craniene [28, 30].

Astfel, insistăm asupra diagnosticului precoce în primele trei luni de debut al craniosinostozelor, cu intervenție chirurgicală decompresivă și de remodelare a cutiei craniene.

Bibliografie

1. *Claes Lauritzen Sugawara, Oa Kocabalkan and Robert Olsson.* Spring mediated craniodacial reshaping. *Scand Plast Reconstr Hand Surg* 32; 331-338. 1998.
2. *D. Marchac, D. Renier and B.M. Jnes* Experience with the floating forehead. *Reconstructive of plastic Surgery.* 1988, 41, 1-45.
3. *Daniel Marchac, MD, and Dominique Renier, MD.* Treatment of Craniosynostosis in Infancy. *Clinics in Plastic Srgery* Vol. 14, No. 1. January 1987.
4. *David T. Gault, F.R.C.S., Dominique Renier, MD., Daniel Marchac, MD., and Barry M. Jones, M.S., F.R.C.S.* Intracranial Pressure and Intracranial Volume in Children with Craniosynostosis. *Plastic and reconstructive surgery.* September, '1992., Vol.90, No. 3.
5. *J.T. Thomson, L.R. David, C. Sanger, B. Wood and L.C. Argenta.* Outcome Analysis of the Treatment of Posterior Brachycephaly th Prefabricated Helmet Therapy. *Medimod S.r.l.* 2005. p. 233/236.

6. *Linton A. Whitaker, MD., Ian R. Munro, F.R.C.S.(C), Kenneth E. Saylor; MD., Ian T. Jackson, F.R.C.S., Fernando Ortiz-Monasterio, MD., and Daniel Marchac, MD.* Combined report of problems and Complications in 793 Craniofacial Operations. Plastic & reconstructive surgery, August 1979, Vol. 64, No. 2. p. 198-203.
7. *Lisa R. David, MD, John A. Wilson, MD, Nat E. Watson, MD, Louis C. Argenta, MD.* Cerebral perfusion defects Secondary to Simple Craniosynostosis. The journal of craniofacial surgery, V.7, N. 3, May 1996. p.177-185.
8. *Lisa R. David, MD., Emilz Velotta, B., R. Grez Weaver Jr, MD., John A. Wilson, MD, Louis C. Argenta, MD.* Clinical finding precede objective diagnostic testing in the identification of increased ICP in syndromic craniosynostosis. The journal of craniofacial surgery/ Volume 13, number 5, september 2002.
9. *Michael L. Bentz* Pediatric Plastic Surgery .1997, 1999 p.
10. *Lisa R. David, MD, Patric Proffer, MD, William J. Hurst, MA, Stephan Glazer, MD, Louis C. Argenta, MD.* Spring/Mediated Cranial Reshaping For Craniosynostosis. The journal of Craniofacial surgery. Volume 15, number 5. September 2004.
11. *Louis Argenta, MD.* Original articles. Clinical Classification of Positional Plagiocephaly. Objective Outcome analysis of Soft Shell Helmet Therapy in the Treatment of Deformational Plagiocephaly. The journal of craniofacial surgery. Volume 15, number 3. May 2004.
12. *Paul Tessier.* Relationship of craniosynostoses to craniofacial dysostoses, and to faciostenoses. Plastic and reconstructive surgery. September, 1971, p. 224-237.
13. *Bruce M. Achauer, E. Eriksson, Bahman Guyuron, John J. Coleman, Robert C. Russell, Graig A. Vander Kolk.* Plastic surgery. Indications, Operations, and Outcomes. 2000. Volume Two. Pages 607-1066.
14. *Барашнев Ю.И.* Перинатальная неврология. М., 2001. 638 с.
15. *Бельченко В.А.* Черепно-лицевая хирургия. Руководство для врачей. Москва, 2006. 340 с.
16. *В.М. Безрукова.* Деформации лицевого черепа. Под редакцией Н.А. Рабухиной. Москва, 2005. 306 с.
17. *Володин Н.Н., Рогаткин С.О., Медведев М.И.* Актуальные проблемы перинатальной неврологии на современном этапе // Журнал неврологии и психиатрии. 2001. Т.101. № 7. С. 4-9.

18. Alden T.D., Lin K.Y., Jane J.A. Mechanisms of premature closure of cranial sutures. *Childs Nerv Syst* 1999;15:670-5.
19. Andrew O. M. Wilkie: Craniosynostosis: genes and mechanisms, *Human Molecular Genetics*, 1997, Vol. 6, No. 10 Review.
20. Arseni C., Horvath L., Ciurea A.V. Craniostenozele în afecțiunile neurochirurgicale ale sugarului și copilului mic. Editura Medicală București, 1979, p. 107-135.
21. Boyd E. Organ weights from birth to maturity: Ma, North American. In Altman PL, Dittmer DS (eds): *Growing Including Reproduction and Morphological Development*. Washington, DC, Federation of American Societies for Experimental Biology, 1962, p. 364.
22. Ciurea A.V., Toader C. Craniostenozele în *Tratat de Neurochirurgie*. Vol. I, Editura Medicală, 2010.
23. Cohen M.J. *Craniosynostosis: Diagnosis, Evaluation, and Management*. New York, NY, Oxford University Press, 2000.
24. Cunningham M.L., Seto M.L., Ratisoontorn C., Heike C.L., Hing A.V. Syndromic craniosynostosis: from history to hydrogen bonds, *Orthod Craniofac Res* 10, 2007; 67-81.
25. Greenberg M. Craniosynostosis, in *Handbook of Neurosurgery*, ediția a 5-a, p. 138-142, Thieme Medical Publishers, 2001.
26. Gupta P., Foster J., Crowe S., Papay F., Luciano M., Traboulsi E. Ophthalmologic findings in patients with nonsyndromic plagiocephaly. *J Craniofac Surg* 2003;14:529-32.
27. Higginbottom M.C., Jones K.L., James H.E. Intrauterine constraint and craniosynostosis. *Neurosurgery* 6:39-44, 1980.
28. Jane J.A., Dumont A., Lin K. and John A. Jane S.A. Craniosynostosis, p. 445-460, in Anne J. Moore, David W. Newell 'Neurosurgery Principles and Practice', Springer London, 2005.
29. Jane J.A., Persing J.A. Neurosurgical treatment of craniosynostosis. In: Cohen MM, editor. *Craniosynostosis: Diagnosis, evaluation, and management*. 2nd Edition. New York: Raven Press, 2000; 209-27.
30. Jimenez D.F., Barone C.M., McGee M.E., Cartwright C.C., and Baker L.C. Endoscopy-assisted wide-vertex craniectomy, barrel stave osteotomies, and postoperative helmet molding therapy in the management of sagittal suture craniosynostosis, *J Neurosurg (Pediatrics)* 5 100:407-417, 2004.

31. *Kathy Chum, Ahmad S. Teebi, Cyrus Azimi, Leslie Steele and Peter N. Ray.* Screening of Patients With Craniosynostosis: Molecular Strategy, *American Journal of Medical Genetics* 120A:470-473 (2003).
32. *Kimonis Virginia, Gold J.A., Hoffman T., Panchal J., Boyadjiev S.* Genetics of Craniosynostosis, *Semin Pediatr Neurol* 14:150-161, 2007.
33. *Persing J., Edgerton M., Jane J.* 'Scientific Foundations and Surgical Treatment of Craniosynostosis', *William & Wilkins*, 1989.
34. *Tubbs R., Elton S., Blount J., Oakes W.* Preliminary observations on the association between simple metopic ridging in children without trigonocephaly and the Chiari I malformation. *Pediatr Neurosurg* 2001;35:136-9.
35. *Vesalius A.* De Humani Corporis Fabrica. *Nation Library of Medicine* 1543; <http://www.nlm.nih.gov/ihm/images/A/26/919.jpg> Virchow, R. Virchow's Arch. Path. Anat., 1859, 13, 323.
36. *Walker M., Collins J.* 'Nonsyndromic craniosynostosis and abnormalities of head shape' p.3300-3314, in *Youmans Neurological Surgery*, Fif The edition, Elsevier 2004.
37. *Graham J.M. Jr., Badura R.J., Smith D.W.* Coronal craniostenosis: Fetal head constraint as one possible cause. *Pediatrics* 65:995-999, 1980.
38. *Graham J.M. Jr., deSaxe M., Smith D.W.* Sagittal craniostenosis: Fetal head constraint as one possible cause. *J Pediatr* 95:747-750, 1979.
39. *Graham J.M. Jr., Smith D.W.* Metopic craniostenosis as a consequence of fetal head constraint: Two interesting experiments of nature. *Pediatrics* 65:1000-1002, 1980.
40. *Arseni C., Horvath L., Ciurea A.V.* Craniostenozele, Editura Academiei RSR, 1985.
41. *Moss M.L.* The pathogenesis of premature cranial synostosis in man. *Acta Anat (base)* 37:351. 1959.
42. *Michael L. Bentz, Bruce S. Bauer, Ronald M. Zuker.* Principles, Practice of Pediatric Plastic Surgery. 2008. V. I (797).
43. *Littlefield T.R., Kelly K.M., Pomatto J.K., Beals S.P.* Multiple-birth infants at higher risk for development of deformational plagiocephaly: II. Is one twin at greater risk?. *Pediatrics* 2002;109:19-25.

DISMORFISME CONGENITALE ÎN SINDROAMELE CRANIOFACIALE

4.1. Noțiune de asimetrie facială

Asimetria facială se definește în prezența deosebirilor semnificative între cele două părți ale feței, de care pacienții sau părinții sunt îngrijorați, fiind identificată clinic. În realitate nu există simetrii perfecte ale feței. Totodată, limita variațiilor de patologie și normă nu este bine determinată. De asemenea, asimetriile ne semnificative pot fi cauze ale problemelor estetice, funcționale, musculare.

Studiile cu privire la răspândirea asimetriilor faciale relatează o prevalență de 12%-37%. Examinările radiografice în acest context, însă, prezintă o prevalență mai mare de 50% [32-34]. Malformațiile congenitale complexe pot avea sediu atât la nivelul feței, cât și la nivelul altor regiuni ale corpului, înclusiv ale neurocraniului și extremităților. Acestor anomalii li s-au atribuit fie o cauză ereditară genetică, fie agresiuni infecțioase, toxice sau traumatice în primele luni de sarcină, fie defecte mezenchimale ce ar afecta structurile craniofaciale (*Tabelul 2*). După criteriile patogenetice de localizare a defectului anatomic și structurii afectate clinic asimetriile craniofaciale sunt clasificate în: sindroame otocraniofaciale, sindroame de craniostenoză, sindroame mediofaciale, cu aspecte de holoproencefalie și displazii frontonazale, despicături craniofaciale [32].

Anomaliile congenitale constituie una din principalele cauze ale asimetriilor faciale. Ele sunt observate după nașterea copilului, unele fiind depistate imediat după naștere, altele apar în timp. De fapt, 15% din anomalii se consideră minore, adică nu apar cu consecințe serioase. Numai 1% din toate anomaliile se prezintă cu trei

sau mai multe anomalii minore. Totodată, 90% din anomalii se consideră grave, cu consecințe severe. Din numărul nou-născuților cu anomalii multiple, doar 40% dintre acestea pot fi considerate anomalii sindromale. Cele mai frecvente sindroame craniofaciale sunt reprezentate prin craniostenoze, despicături faciale și despicături ale buzei și palatului. Craniostenozele sunt foarte diverse. Cele mai multe din ele apar sporadic. Sindroamele care includ craniostenoze sunt considerate anomalii asociate. Ele niciodată nu pot fi clasificate după sutura implicată în sindrom. Uneori, aceleași craniostenoze pot să se manifeste clinic diferit în sindroame. Totodată, multe sindroame se asociază cu suturile coronare, cu oricare din ele.

Tabelul 2

**Factorii principali care conduc la asimetrii faciale
(Gheong și Lo, 2011)**

Congenitale	Dobândite	Evolutive
Despicături de buză și palat Despicături Tessier Microsomie hemofacială Neurofibromatoză Torticolis congenital Craniosinostoză Leziuni vasculare	Anchiloză ATM Traumatism facial Radioterapie Displazie fibroasă Leziuni traumatice faciale Hiperplazie unilaterală de condil Sindromul Parry Romberg	Necunoscute

Despicăturile faciale sunt foarte diverse și pot afecta atât părțile moi, cât și părțile osoase, pot fi unilaterale sau bilaterale, simetrice sau asimetrice. Ele variază de la despicături rare, la despicături atipice și de la hipoplazii oto-oculare-vertebrale până la sindromul Treacher Collins.

Despicăturile buzei superioare și ale palatului sunt o altă formă de dismorfisme craniofaciale întâlnite cel mai des. Cohen M., 1970, [13] a consultat 106 sindroame asociate cu despicături palatine izolate, iar 28 de sindroame asociate cu ambele – despicături palatine și despicături labiale. În prezent se cunosc aproximativ 400 de sindroame asociate cu despicături de buză și palatine. Studiile

recente au demonstrat că dintre 1000 de copii cu despicături labiale și palatine 60,4% se asociază cu alte anomalii. Din aceste considerente, copiii depistați cu despicături labiale și palatine, neapărat în primul rând, trebuie examinați minuțios atât clinic cât și paraclic [14,15].

4.2. Sindroamele craniofaciale

Sindromul otocranian prezintă un sindrom de arc branhial, sindromul primului și celui de-al doilea arc branhial, microsomia hemifacială. Clinic apare cu un grup de defecte congenitale cu numeroase semne clinice, ce se împart în: sindroame cu afectare facială obișnuită, bilaterală, simetrică și sindroame cu afectare facială neobișnuit asimetrică.

Sindroame cu afectare facială obișnuită, bilaterală, simetrică. Sindromul Treacher Collins (disostoza mandibulofacială, sindromul Franceschetti-Klein sau Franceschetti-Zvahlen) (Figura 27) prezintă un sindrom autosomal-dominant. Este cel mai răspândit sindrom din acest grup malformativ. El a fost raportat în anul 1900 de Treacher Collins, dar o descriere mai amplă a fost efectuată de Franceschetti și Klein (1949).



Figura 27. Sindromul Treacher Collins (aspect anterior, aspect lateral stânga și dreapta).

Sindromul include un complex malformativ de displazii ale pleoapelor, anomalii de dezvoltare ale urechii, micrognație, hipoplazia regiunii zigomaticomolare și a craniului. În 82% din cazuri apar hipoplazii ale osului zigomatic și regiunii temporale pe partea afectată. În formele complete sindromul apare sub aspectul de cap

de pasăre. Clinic capul devine cu depresiuni ale regiunii temporale, extensiunea părului capului pe obraz, ocazional apar apendice și fistule între ureche și gură. În 30% din cazuri este însoțit de palatoschis care conduce la tulburări de ocluzii. Fantele palpebrale au aspect de antimongoloide. Urechile se prezintă cu defecte ale urechii externe, deformații, microtii, uneori sunt mari, încrețite și dispuse anterior. Sunt prezente defecte ale canalului auditiv. La 30% dintre copii meatul auditiv extern este sclerotic. Nasul deformat în formă de cioc de pasăre. Aspectul facial se aseamănă cu cel al sindromului Treacher Collins. Sindromul se asociază cu anomalii scheletale (vertebrale, cervicale), anomalii cardiovasculare, urogenitale.

Sindromul Nager (Figura 36). Prezintă disostoza acrocefalică. A fost pentru prima dată descris de Nager și Raynier în 1948. Este un sindrom întâlnit foarte rar, cu o incidență de 1:1 000 000 de nou-născuți. Manifestările clinice sunt identice cu cele ale sindromului Treacher Collins. Fața apare cu hipoplazia simetrică a mandibulei, maxilarului și a oaselor zigomatice, uneori cu hipoplazia regiunii medii a feței. Principala caracteristică care-l deosebește de sindromul Treacher Collins sunt anomaliile extremităților superioare exprimate prin deformația membrelor, anomalii ale degetului mare, defect radial, sinostoza radioulnară. Micrognația asociată cu sindromul Nager rezultă în dereglări de respirație. Urechile sunt inserate jos, deseori lipsește urechea internă, tragusul, se constată anomalii de dezvoltare a urechii. Semnele clinice asociate sunt retardul mental deseori cauzat de auzul scăzut. Sunt constatate dereglări din partea sistemului urogenital [11,12,16].

Sindromul oculo-auriculo-vertebral, cu afectare facială obișnuită asimetrică unilaterală de la Microsomia hemifacială la Sindromul Goldenhar. Este denumit sindromul I și II al arcului branhial sau în literatură se mai numește oculo-auriculo-vertebral (OAV). În general, se manifestă de la dereglări minimale de microotie unilaterală până la forme grave care includ microotie, hipoplazia mandibulei, anomalii ale vertebrelor cervicale, chisturi dermoide etc. Nu există un criteriu bine definit care ar caracteriza acest

sindrom. Totodată, se consideră că microotia și fibrocondroamele preauriculare reprezintă o formă de grad mediu și se includ în Sindromul Microsomie hemifacială (Figura 29), iar includerea unui spectru larg de anomalii ca microotia, hipoplazia mandibulei și a maxilarului, anomalii cervicale sunt acelea care caracterizează Sindromul Goldenhar (Figura 28, Figura 30) (sindromul Goldenhar-Gorlin, displazia oculo-auriculo-vertebrală, sindromul oculo-auriculo-vertebral). Totodată, toate acestea pot fi caracterizate prin afectarea asimetrică a structurilor faciale derivate – în majoritate – din arcurile branhiiale rezultând în microstomie, macrostomie, hipoplazia ramurii și condilului mandibular. Predomină anomaliile oculare, auriculare, faciale unilaterale și ale coloanei vertebrale în care niciun simptom nu este obligatoriu.



Figura 28. Sindromul Goldenhar.



Figura 29. Microsomia hemifacială.

Frecvența acestui sindrom este estimată ca 1:3500 de nou-născuți. Din punct de vedere genetic, sunt posibile toate modelele de transmisie: autosomal-dominant, autosomal-recesiv și multifactorial. Prezența unei singure anomalii (apendice preauricular, gropițe, urechi hipoplastice), precum și anomalii izolate scheletice, cardiace, renale la rude are semnificație genetică pentru stabilirea riscului recurenței [29,30].



Figura 30. Sindromul Goldenhar.

Semnele și simptomele clinice sunt evidente de la nașterea copilului, manifestându-se în primul rând prin asimetria facială, prin hipoplazia unilaterală care tinde să se accentueze cu vârsta. De partea afectată ramul mandibulei și condilul se prezintă cu hipoplazie severă sau agnezia ramurii mandibulei. În 70% din cazurile de hipoplazie severă a ramului mandibulei este prezentă microotia și în 30% din cazuri agnezia ramului mandibulei. Macrosomia laterală sau despicătura transversală este prezentă la acești copii în 62% din cazuri. Despicăturile palatinale sunt prezente de la 7% la 16% din cazuri. Despicătura de buză se întâlnește în acest sindrom în proeminența părții anterioare a craniului, în hipoplazia regiunii oaselor malare. Anomaliile oculare se prezintă prin prezența chisturilor epibulbare, chisturilor dermoide sau lipodermoide, coloboma pleoapelor oculare. Defectele oculare sunt prezente în 30% din cazuri. Defectele pleoapelor superioare ating 50%-60% din cazuri.

Între tragus și comisura bucală sunt localizate apendice preauriculare unice sau multiple, fistule oarbe, displazia urechii externe, macrostomie unilaterală prin despicătura obrazului sau a buzei superioare. Surditatea de transmitere este prezentă în 50% din cazuri. Microotia și fibrocondroamele preauriculare sunt considerate manifestări clinice într-o poziție de grad mediu a sindromului. Anomaliile urechii sunt foarte variate și pot include deformația urechii externe și interne, localizarea neobișnuită a urechii, deformația reliefului anatomic, îngustarea meatului, anomalii ale osului mastoid, fistule sau/și chisturi dermoide. Se consideră că urechea internă este afectată foarte rar.

Displazia scheletului axial (coloanei vertebrale) în regiunea cervicală de cele mai dese ori se evidențiază numai radiografic (occipitalizarea atlasului, fuziuni vertebrale cervicale și toracice parțiale sau complete, vertebre supranumerare, cuneiforme, hemivertebre, spina bifida, scolioză). Cele mai frecvente manifestări complementare sunt malocluziile, hipoacuzia, retardul psihic ocazional, malformații cardiace și pulmonare în 50% din cazuri, ocazional este prezentă despicătura palatului și dezvoltarea insuficientă a glandei salivare parotide [24].

Manifestările auxiliare sunt raportate de autori în 5% până la 58% din anomaliile cardiovasculare. S-a constatat că Sindromul Goldenhar este cel mai des asociat cu anomaliile cardiovasculare. Sistemul nervos central este notat ca o manifestare clinică asociată frecventă. Cele mai evidente semne clinice sunt: dilatarea ventriculară, convulsiile, meningoencefalia, holoprozencefalia, hidrocefalia, chisturile dermoide intracraniale, hipoplazia nervului optic. În de la 6% la 36% din cazuri a fost stabilit retardul mental la acești copii. Sunt constatate modificări ale sistemului pulmonar. Deseori se asociază cu fistulele traheoesofagiene. Uneori se asociază cu plămân incomplet sau cu agenezia lui. Sistemul genitourinar este afectat în de la 3% la 11% din cazuri. Cele mai dese sunt depistate ocazional. Anomaliile scheletale includ vertebrele regiunii cervicale.

Craniostenoză și faciostenoză. Dismorfismele congenitale la copii sunt întâlnite cu o frecvență estimată de la 1 la 12%. În acest context dismorfismele craniofaciale sindromale sunt prezente în aproximativ 0,05% din cazuri. Deși ele sunt rar întâlnite, se manifestă nu numai cu deformații anatomice severe, dar și cu dereglări de funcție importante, care deseori conduc la invaliditatea copilului. Din motive că incidențele dismorfismelor congenitale craniofaciale sunt rare și probabil din motive că necesită o abordare complexă de evidență și tratament, manifestări clinice funcționale tardive, acești copii rămân fără atenția necesară, iar părinții deranjați de situație nu găsesc răspunsul la mai multe întrebări.

Istoria cu privire la dezvoltarea și stabilirea disciplinei cranio-faciale a început cu Virchow, care a definit noțiunea de craniostenoză. Lannelongue și Lane au fost primii care au efectuat craniotomia (1890). Patry a stabilit corelația dintre orbire și craniostenoză (1905). Apert a descris sindromul acrocefalosindactilia (1906). Crouzon a descris disostoza craniofacială (1912). Gillies a efectuat disjuncția facială de la baza craniului (1942). Delaire a presupus că deformațiile de maxilare prezintă un element clinic de diagnostic al craniostenozei (1958).

Studiile cu privire la deformațiile craniene și faciale, cât și corelația dintre ele a început odată cu Tessier. El a observat că deformațiile de craniu deseori sunt însoțite de deformații faciale. După datele de bibliografie deformațiile faciale sunt întâlnite în până la 20% din cazuri din totalul de cazuri cu craniostenoză.

Totodată, deformațiile faciale pot apărea și fără simptome de deformații craniene. Tessier a încercat să răspundă la multe întrebări cu privire la corelația între deformațiile de craniu și cele ale feței. De asemenea, el a fost preocupat de cercetarea corelației între dismorfismul facial și malformațiile craniene (vortexul și baza). A căutat răspunsul la prezența faciostenozei fără deformații ale vortexului, dar care probabil este în strânsă legătură cu baza craniului. În același timp, a cercetat tratamentul separat pentru toate formele de dismorfism facial, inclusiv pentru cele care concomitent includ dismorfismul frontocranial. Astfel, deformațiile faciale, în special în sindroamele Apert și Crouzon, se discută că primar apar ca malformații la baza craniului. Totodată, până în prezent se discută și nu este clar ce apare primar în deformațiile de tip craniostenoză sau faciostenoză. Primare sunt malformațiile la baza craniului sau la vortexul cranian. Primar apar malformațiile la baza craniului sau cele ale feței. Autorii consideră că toate disostozele craniofaciale au aceeași patogenie (Sindromul Crouzon, craniostenoză și, posibil, faciostenoză). Astfel, unii autori consideră că craniostenoză, dismorfismul cranian sau chiar dismorfismul la baza craniană sunt aspecte diferite ale unei singure afecțiuni care nu depinde de formă,

iar presiunea intracraniană joacă un rol secundar în aranjamentul distrofic al oaselor care creează dismorfismul cranian. În raport cu această teorie craniostenoză nu poate fi privită ca o boală localizată în suturile de la vortexul cranian, dar este un element al malformației craniofaciale. Delaire a presupus că mecanismele de producere a faciostenozei sunt diferite, dar originea lor este identică, adică sunt de origine mezenchimală. Conform ipotezei lui Latham, dezvoltarea maxilarului în plan sagital și vertical se datorează polului liber al regiunii posterioare a maxilarului și planșeului orbital. În așa mod, unii autori au determinat fuziunea maxilarului cu osul sfenoid care și determină creșterea insuficientă a maxilarului în direcție anteroposterioară [1,2].

Sindroame cu afectarea suturilor craniene (craniostenozele). Craniostenozele sunt heterogene în expresivitatea lor de etiologie, manifestări și management. În 70% din cazuri se întâlnesc craniostenozele simple. Craniostenozele sindromice cu etiologie genetică din punctul de vedere al manifestărilor clinice sunt mai grave, deoarece includ afectarea mai multor suturi craniene. Aceste sindroame pot apărea izolat sau în asociere cu alte malformații, constituind peste 70 la număr. Predomină mai mult la sexul masculin, cu excepția sindromului Apert, care este mai frecvent la sexul feminin. În era dezvoltării biologiei moleculare se identifică noi gene-cauze. Astfel, genele FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1 și ENFB1 sunt considerate ca principale în cauzele dezvoltării craniostenozelor sindromale. Aceste afecțiuni, în perioadele ulterioare de dezvoltare neuropsihică, sunt caracterizate prin asocierea dismorfiei craniofaciale cu semne clinice patologice oftalmologice, dentomaxilare și neuropsihice [3,4,5,6,7,8,28].

Sindromul Apert, Sindromul Crouzon, Sindromul Pfeiffer, Sindromul Antley-Bixler sunt considerate ca fiind cauza mutațiilor de gene în familia FGFR. Sindromul Saethre-Chotzen, Sindromul Muenke și sindromul craniofrontonazal sunt situații care reprezintă fuziunea precoce a suturii coronare. În aceste situații s-a constatat că aproape la o treime dintre pacienți s-au depistat mutații numai

într-o singură genă. Predomină mai mult la sexul masculin, cu excepția sindromului Apert, care este mai frecvent la sexul feminin. Aceste afecțiuni în perioadele ulterioare de dezvoltare neuropsihică sunt caracterizate prin asocierea dismorfiei craniofaciale cu semne clinice patologice oftalmologice și neuropsihice.

Craniosinostozele complexe – cu afectarea mai multor structuri craniene – survin în 5% dintre craniosinostoze, creează adesea sindrom de HIC și retard în dezvoltarea neuropsihică și impun intervenții chirurgicale precoce. La pacienții, la care sunt sinostozate ambele suturi coronare și sutura sagitală, creșterea presiunii intracraniene este prezentă la 2/3 dintre ei, iar 3/4 au malformație Chiari I evidențiată prin IRM cerebrală.

Mulți pacienți cu sindrom de HIC secundar craniosinostozelor au examenul FO anormal (edem papilar), motiv pentru care TC-scan este obligatoriu în algoritmul diagnostic al acestora.

Craniosinostozele complexe afectează mai multe suturi craniene în cadrul unui complex malformativ. Aceste craniosinostoze sunt familiale și se transmit genetic autosomal-dominant. Cele mai frecvente sindroame asociate cu fuziunea precoce a suturilor craniene sunt sindromul Crouzon; sindromul Apert; sindromul Pfeiffer; sindromul Saethre-Chotzen; sindromul Kleeblattschädel. Clinic ele sunt manifestate prin forme grave clinice din punct de vedere anatomic, funcțional și tratament.

Actualmente au fost descrise peste 180 de sindroame care asociază craniostenozele, mai frecvent la băieți cu o incidență de aproximativ 1:2000 de cazuri, fiind înregistrate progrese semnificative în înțelegerea aspectelor lor clinice și moleculare.

Sindromul Crouzon este o malformație congenitală complexă, caracterizată prin dereglări craniofaciale structurale, oculare și psiho-neurologice. Pentru prima dată a fost descrisă de Crouzon, în anul 1912. Se întâlnește cu o incidență de 1 copil la 25.000 de nou-născuți vii. Este cea mai răspândită formă, reprezentând 3%-7% din toate dismorfismele craniofaciale. De obicei, are un caracter ereditărilor familiale, găsindu-se în aceeași familie mai mulți descendenți malformați.

Datorită dezvoltării geneticii moleculare s-a reușit de a depista gena-cauză a sindromului Crouzon – FGFR2.



Figura 31. Sindromul Crouzon.

Dismorfismul craniofacial se caracterizează prin craniostenoză localizată în suturile coronare, dar deseori se asociază cu craniostenoză metopică, lambdoidă, sagitală și cu deformația de tip Kleebattschädel. De asemenea, se consideră că există și stenoza suturilor la baza craniului, care clinic se manifestă prin restricții în dezvoltarea malarului, îngustarea cavităților orbitale.

Craniul este deformat anteroposterior cu fruntea înaltă, iar în mijlocul regiunii parietale craniul se lungeste într-o proeminență rotunjită (de tip turicefalie). Fața este caracterizată prin retrudarea maxilarului superior exprimat prin malocluzii de tip Angle III, anomalii de poziție ale dinților. Piramida nazală proeminentă cu fals prognatism mandibular.

Volumul mic al orbitelor clinic apare în formă de exoftalmie marcată deseori cu subluxații ale globului ocular. Proptoza deseori este cauza conjunctivitelor, keratinitelor. Problemele oculare deseori apar ca exotropie, strabism, acuitate scăzută, atrofie a nervului optic, care conduc la pierderea vederii, exoftalmie bilaterală, strabism divergent și nistagmus.

La aceste dismorfisme se asociază compromiterea respirației cu diverse grade ca fiind secundare la îngustarea nazofaringelui și retruziei maxilarului. O treime dintre acești pacienți au respirație orală din cauza volumului mic al faringelui și al fosei nazale.

La examenul complex se mai pot întâlni malformații vertebro-medulare relatate în 30% din cazuri. În 78% din cazuri anomaliile vertebrale sunt prezentate în formă de fuziune a vertebrelor cervicale C1 și C3. În 88% din cazuri se observă calcificarea ligamentului stилоhoid.

Cefalia, hidrocefalia, convulsiile, retardul mental sunt manifestări clinice ale acestor copii, manifestări clinice ale compresiei cerebrale și hipertensiunii intercraniene, retărdării intelectuale, cefaleei, uneori epilepsiei sau afectărilor unor nervi cranieni.

Ca tratament se practică intervenții neurochirurgicale de decomprimare craniană și intervenții de colectare plastică a defectelor faciale: osteotomii intercraniofaciale cu propulsia etajului mediu al feței și intervenții pe mandibulă în vederea corectării falsului prognatism, corectări ale piramidei nazale Wassmund (Converse, Obwegeser).

Sindromul Apert, cunoscut în lume și ca acrocefalosindactilie, este o afecțiune congenitală craniofacială caracterizată prin cranio-stenoză, hipoplazia regiunii mediane a feței și sindactilie a extremităților superioare și inferioare. Este rezultatul mutației genei FGFR2, care se specifică pentru factorul de creștere al fibroblaștilor. Sindromul Apert se întâlnește la 1 nou-născut din 160.000 [12,17].

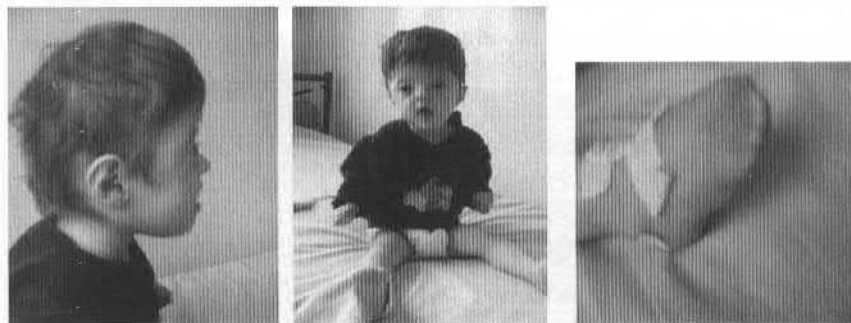


Figura 32. Sindromul Apert.

Craniostenoză, de obicei, este localizată în suturile coronare. Deformația craniofacială în sindromul Apert este cauzată de potențialul mic de creștere, deoarece se manifestă stenoza la baza craniului la nivel de suturi: sfenoid-occipital, sfenoid-vomer și vomer-maxilar. Baza craniului mărunță creează condiții de scurtare a bazei craniene în plan sagital, de la regiunea occipitală până la septul nazal.

Micșorarea volumului orbital se formează secundar în hipoplazia maxilarului și în dismorfismul la baza craniană. Aceste condiții conduc la apariția problemelor oculare ca exoftalmie moderată, proptoză, strabism, erori de refracție oculară, hipertelorism exagerat. Uneori pot apărea probleme de vedere ca rezultat al creșterii hipertensiunii intracraniene.

Hipoplazia maxilarului se manifestă prin dezvoltarea insuficientă a maxilarului în plan sagital exprimată prin macroglosii, malocluzii sau anomalii dentomaxilare cu prognatism mandibular de tip Angle III, ocluzie deschisă. Nasul este turtit, iar vârful mic. Palatul dur este foarte înalt și îngust, deseori se asociază cu despicături labiomaxilopalatine, urechi jos implantate, brahiocefalie.

Hipertensiunea intracraniană este un rezultat al deformațiilor craniofaciale cu hipoplazia maxilarului superior. Dismorfismul craniofacial se asociază cu tulburări respiratorii de tip apnee. În 50% din cazuri copiii manifestă retard mental. În 70% din cazuri apar probleme tegumentare de cele mai dese ori asociate cu acneea dismorfică ca malformația craniofacială, retardul mental, dismorfiiile craniofaciale, anomalii ale SNC, despicătura palatului moale, dinți înghesuți, malocluzia și erupția întârziată [12,17,18,19,20].

Malformațiile craniocerebrale și vertebromedulare pot fi multiple (agenezie de corp calos, encefalocel, spina bifida, cifoscolioză și malformații viscerale diverse). Anomaliile degetelor se întâlnesc atât la membrele superioare, cât și la cele inferioare și sunt caracterizate prin sindactilii, adactilii sau polidactilii. Tratamentul constă în craniectomie decompresivă, efectuată cât mai precoce în copilărie (primii ani de viață), urmată, la adultul tânăr, de corectări plastice ale reliefului viciat al feței.

Sindromul Pfeiffer este o anomalie genetică, caracterizată prin fuziunea prematură a oaselor craniene. Sindromul Pfeiffer afectează 1 copil la 100.000 de nou-născuți. Se consideră că sindromul Pfeiffer este rezultatul mutațiilor genelor FGFR1 și FGFR2.

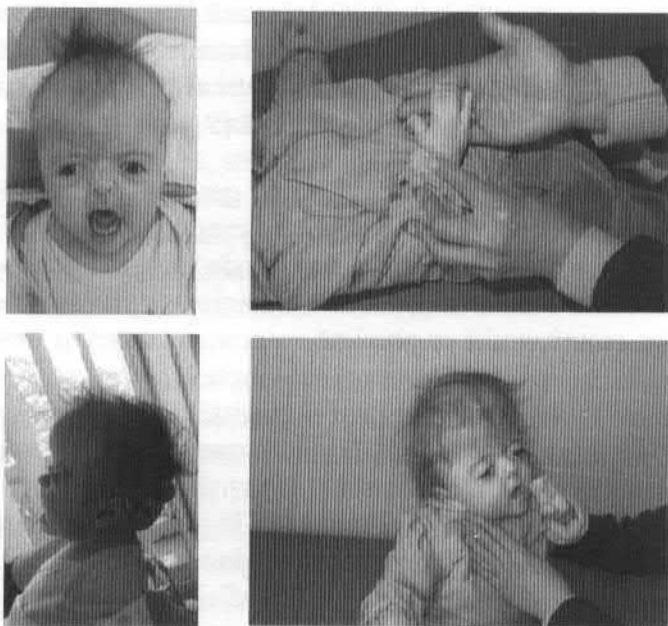


Figura 33. Sindromul Pfeiffer. Aspect anterior și aspect lateral.

Rudolf Arthur Pfeiffer a descris pentru prima dată (1964) caracteristicile care includeau sinostoza coronară, lambdoidă, inclusiv Kleeblattschadel, rareori sagitală, care apare în formă de turibrahicefalie (frunte înaltă), proptoza ochilor, hipoplazie maxilară cu dezvoltarea de malocluzie de tip III, piramidă nazală deprimată și nas aplatizat, exorbitism, strabism. Aproximativ 50% dintre copii au surditate și anomalii dentomaxilare.

Dintre anomaliile asociate pot fi afectarea oaselor extremităților superioare și inferioare (bradidactilie, sindactilie), fuzionarea vertebrelor cervicale și lombare, anomalii ale humerusului, pelvisului și articulației radioulnare. Cele mai mari probleme ale acestor

copii sunt dezvoltarea surdității și problemele dentare. Alte anomalii asociate pot fi: retard mental, urechi implantate jos, hidrocefalie, hernie cerebelară și cerebrală, stenoza canalului auditiv extern, infecții de tip otite, anomalii ale organelor interne (hidronefroză, rinichi pelvin, viziculă biliară hipoplasică. Anomaliile vederii pot fi primare datorită proptozei sau secundare datorită presiunii intracraniene mărite. Pot manifesta obstrucții ale căilor aeriene superioare legate de hipoplazia mediofacială [9,11,12].

Sindromul Muenke. Este o boală genetică cauzată de modificările în gena FGRF3, care afectează creșterea oaselor. Fuziunea prematură a oaselor craniene (în perioada uterină de dezvoltare a copilului) este o cauză a asimetriilor craniene și faciale la copii. În 86% din cazuri copiii se prezintă cu craniostenoză și în 4% – cu macrocefalie. În 55% din cazuri este inclusă sutura coronară bilaterală și în 4% din cazuri alte suturi (sagitală, lambdoidă sau metopică). Afectarea unilaterală a suturii coronare se depistează aproximativ la 24% din cazuri. Datorită diversităților de manifestări clinice relieful craniului poate fi micșorat în plan vertical sau orizontal, iar diagnosticul se stabilește doar prin testări genetice. Relieful feței se manifestă prin dezvoltarea insuficientă a etajului mijlociu care de cele mai dese ori se asociază cu craniostenoze coronare bilaterale. Sunt prezente modificări de auz și vedere. De asemenea, modificări de ocluzie. În 30% din cazuri apar retardul mental, dereglări de auz și de vedere [10,11,12].

Sindromul Saethre-Chotzen este un sindrom ereditar, caracterizat prin asimetrie craniofacială, fuziune precoce a suturilor craniene, ptoză palpebrală, devierea septului nazal, linia părului joasă și sindactilie. Se întâlnește în raport de 1 la 25.000-50.000 de nou-născuți. Genetic se transmite autosomal-dominant simplu și dacă unul dintre părinți suferă de această boală, riscul de a avea un copil cu aceeași boală crește până la 50%. Se consideră că sindromul este cauzat de mutații ale genei TWIST [11,12].

Sindromul este caracterizat prin relief de tip brahicefalic, acrocefalic al craniului (mai blând decât în sindromul Crouzon). Totodată, craniostenoză nu este un element obligatoriu în acest sindrom. De asemenea, se manifestă fruntea lată, linia părului implantată jos pe frunte, nasul în cioc de pasăre, cu deviații de sept, baza nasului lățită și aplatizată, fantele palpebraleantomongoliene, hipertelorismul, unghiul frontonazal atenuat. Ochii prezintă strabism, strâmtarea sau stenoza canalului lacrimal sau distopia cantului, ușoară exoftalmie, ptoză, strabism, sprâncene sus situate, urechi jos implantate. Este prezentă hipoplazia maxilarului cu prognatism mandibular și malocluzii, palat îngust, sindactilie cutanată lacrimală. Semnele asociate apar în formă de retard mental, ușor, tulburări de auz, nanism, criptorhidie.

Malformațiile (sindroame) mediofaciale cuprind complexul malformativ holoproencefalic și complexul malformativ de displazie frontală numită anomalie de dezvoltare a proencefalului asociată cu hipotelorism și hipoplazie a piramidei nazale. Boala ereditară autosomal-dominantă simplă, dar și cea recesivă, de regulă, sunt mutații noi, sunt posibile influențe teratogene. Complexul holoproencefalic se caracterizează prin afectarea primitivă a structurilor mediane ale craniului, encefalului și ale feței. Datorită relațiilor intime care există între proencefal și diversele structuri mediofaciale anomaliile faciale de dezvoltare se asociază cu malformațiile creierului și craniului (holoproencefalie). În funcție de relațiile ischiocerebrale se cunosc 5 grade de severitate a acestui complex malformativ:

1. Ciclopia – ochi unic sau parțial divizat într-o orbită unică, absența nasului sau prezența proboscisului, microcefalie severă cu absența diviziunii lobilor cerebrali anteriori, constituind holoproencefalia lobară.
2. Etmocefalia – hipotelorism sever, dar cu orbite separate, lipsa nasului sau proboscis, microcefalie severă cu holoproencefalie lobară.

3. Cebocefalia – orbite separate, nas proboscis, microcefalie severă, adeseori cu holoprozencefalie lobară.
4. Cheiloschisisul median – orbite separate, nas hipoplasic, agnezie premaxilară și absența porțiunii mediane a buzei superioare, de obicei, holoprozencefalie lobară.
5. Cheiloschisisul median cu plasare premaxilară, orbite separate, fisură mediană a buzei superioare cu hipoplazie premaxilară, nas hipoplasic și aplatizat, microcefalie cu formarea parțială a șanțului interemisferic, constituind holoprozencefalia semilobară.

Clinic apare cu hipotelorism, aplatizarea piramidei nazale, atrezia choanală, frunte teșită, tâmples retractate, exoftalmie, trigonocefalie, hidrocefalie ocazională, cheilognatopaltoschisis, nanism primordial. Alte semne: poichilotermie, tulburări respiratorii, absența dezvoltării psihomotorii, convulsii. Gravitatea anomaliilor cerebrale este paralelă cu gravitatea anomaliilor faciale [11,12,21,13].

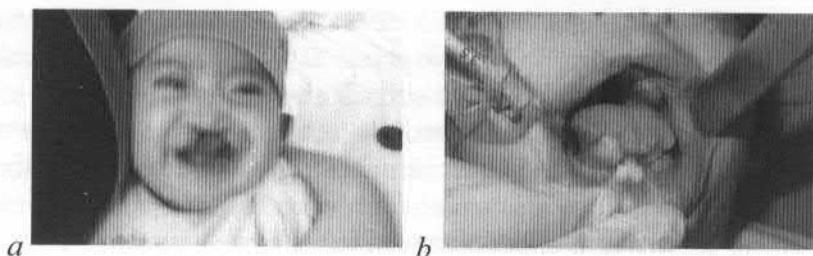


Figura 34. Holoprozencefalie:

a – cheiloschisis median; b – despicătură mediană a limbii (agenezia calusului).

Displazia complexului frontonazal (sindromul suturii mediane frontale, sindromul hipertelorismului Greig). Genetic se referă la apariție sporadică. Displazia complexului frontonazal se asociază cu multe sindroame, inclusiv cu displazia cranio-fronto-nazală, displazia oftalmo-fronto-nazală sau sindromul cefalopolisindactilia Greig [12,13,22].

Sindromul se caracterizează prin distanță interoculară anormal de mare, strabism divergent, blefarofimoză, microoftalmie, hipo-

plazia nervului optic și a retinei, cataracte, coloboame ale pleoapelor, chisturi dermoide, ptoză palpebrală, plici ale epicantusului, păr implantat în poziție anormală la nivelul porțiunii mediane a frunții. Piramida nazală este lățită, având deseori fistulă mediană.

Structurile faciale se asociază cu despicăture mediane oprite în dezvoltare, orbitele piramidale nazale subdezvoltate, schizisul ocazional al nasului și buzei superioare. Craniul bifid anterior, iar sinusurile frontale sunt obliterate. Cazurile cu hipertelorism sever se asociază cu anomalii extracefalice, ocazional retard mental. Displazia frontonazală se asociază în 30% din cazuri cu agenezia corpului calos sau a structurilor cerebrale mediane. Sunt raportate asocierea sindromului cu meningocele, encefalocele și anomalia Dandy-Walker. În 12% din cazuri se manifestă retard mental moderat, iar în 8% – retard mental sever. Pot exista anomalii cardiace, renale sau ale membrilor superioare și inferioare (brahidactilie, clinodactilie) [23].



Figura 35. Displazii frontonazale.

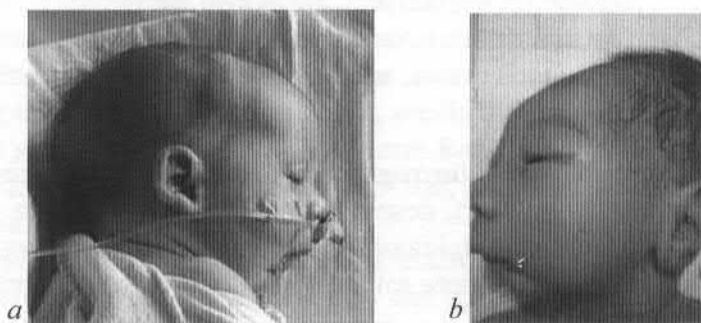


Figura 36. *a* – Sindromul Pierre Robin; *b* – Sindromul Nager.

Sindromul Pierre Robin (SPR). În anul 1923 au fost descrise semnele clinice ale sindromului, manifestate prin micrognație, despicătură velopalatină, glosoptoză și obstrucția căilor aeriene superioare cu fenomen de insuficiență de respirație. Sindromul Pierre Robin se asociază cu multe sindroame, 13% dintre pacienți fiind depistați cu velocardiofacial, 8% se asociază cu manifestări clinice incluse în sindroame încă necunoscute, 5% se asociază cu sindromul Treacher-Collins și 16% se asociază cu sindroame rare. Numai în 17% din cazuri sindromul se găsește izolat [27]. Sindromul Pierre Robin se asociază cu modificări grave ca hipoxia, hipertensiunea pulmonară, insuficiența cardiopulmonară. Mortalitatea cauzată de SPR izolat constituie 6%. Rata deceselor asociate cu alte sindroame este de 23%. În tratamentul asfíxiei se recomandă glosopexia la nivelul mandíbulei sau tracțiunea anterioară a mandíbulei cu ajutorul unor dispozitive exobucale și chiar traheostomia de urgență [11,12,23].

Sindromul Van der Woude este o afecțiune care se asociază cu malformații craniofaciale, anomalii ale glandelor salivare, iar la 1-2% dintre copii cu despicătură labio-palatină. Se întâlnește cu o frecvență de 1 sau 3 la 100.000 de nou-născuți sau de la 1% la 2% din totalitatea de copii cu despicături. În 32% din cazuri sunt constatate despicăturile de buză și de palat bilaterale, în 32% din cazuri despicături de buză și palat unilaterale, în 23% din cazuri despicături palatine, în 9% despicături izolate ale palatului moale și dur. Clinic se constată asocierea hipersalivației, despicăturii de buză/palat, despicăturii uvulei, anomalii ale membrelor și anomalii cardiace [25,26,11,12].

Sindromul Gordon (artrogripoza distală tipul I) prezintă o asimetrie facială, gât scurt, despicătură palatină, luetă bifida, scolioză etc. Conține tropomiozină cu rol în reglarea interacțiunii actină-miozină, care prezintă rol important în producerea contracției musculare.

Sindromul Dubowitz este o afecțiune cu retard mental, retard de creștere, status imun deficitar, deficit de atenție, hiperactivitate, frunte înaltă, nas lățit, păr rar sau absent, erupție dentară întârziată, despicătură palatină, diasteme, malpoziții, carii multiple, anemie, leucemie limfatică acută, infecții intestinale și tulburări ale comportamentului și limbajului. Este asemănător cu sindromul de alcoolism fetal. Copiii afectați au o predispoziție crescută de a dezvolta alergii, hemopatii maligne.

Sindromul Stickler (artrooftalmologic) prezintă displazie tisulară exprimată prin prezența despicăturii de palat, modificări degenerative ale articulațiilor și manifestări oculare. Se consideră cel mai frecvent sindrom în dereglările ereditare ale țesutului conjunctiv, frecvența căruia este estimată la 1 la 10.000. Se datorează unei structuri anormale a colagenului și a mutației de pe gena COL2A1.

Anomaliile oculare la copii se prezintă prin miopie, strabism și astigmatism stabil. Dar deseori pierderea vederii apare fără semne preventive. La adolescenți acești pacienți prezintă detașarea retinei, glaucom, degenerarea retinei. Până la vârsta de 30 de ani în 70% din cazuri se manifestă detașarea spontană a retinei care se restabilește foarte greu și, de obicei, rezultă cu pierderea vederii. Într-un studiu efectuat de Ahmad N.N., 1993, a fost demonstrat că în 25% din cazuri pacienții cu sindromul Stickler au orbire dobândită.

Fața este dismorfică. Mulți pacienți se prezintă cu diastaze ale palatului prezentate prin despicături ale palatului sau ale uvulei ori palatul este înalt și îngust. Se caracterizează prin anomalii dento-maxilare cu filtrum lung, maxilar scurt, despicătură palatină și hipoplazia etajului facial mijlociu, urechi mici jos implantate. Deseori se asociază cu sindromul Pierre Robin. Pierderea auzului se manifestă treptat în 80% din cazuri, dar, de obicei, apare în decada a treia.

Sindromul Stickler ca o manifestare a dereglărilor în țesutul conjunctiv se asociază în 45,6% din cazuri cu prolapsul mitral depistat paraclinic și numai în 34,6% din cazuri se depistează clinic prin auscultarea suflului sau murmurului cardiac.

Modificările articulațiilor apar în timp. La copii ele apar în modificări de volum ale articulațiilor, dureri care deseori sunt considerate artrită reumatoidă juvenilă. În perioada precoce apare în formă de dureri, iar mai târziu – de dereglări morfologice. Radiografic se confirmă diagnosticul prin modificări de displazie ale oaselor mari, degete scurte și îngroșate, statură mică, stern deformat, vertebre lățite, iar spațiul intervertebral micșorat. Majoritatea pacienților cu sindromul Stickler nu au dereglări ale sistemului nervos. Poate fi asociat cu retard mental ușor [28].

Sindromul velocardifacial (VCF), (Sindromul Shprintzen-Goldberg). Se caracterizează prin prezența despicăturii palatine, boli congenitale ale sistemului cardiovascular, modificări ale aspectului facial și dizabilități intelectuale. Este cel mai frecvent sindrom care se asociază cu despicături palatine și este prezentat în 5%-8% din cazuri. Fenotipul sindromului apare ca rezultat al modificărilor patologice ale cromozomului 22 la nivelul q11.2. Manifestările clinice sunt foarte variate.

Craniul se caracterizează prin: bază plată cu retrognație și malocluzie de clasa II, localizarea articulațiilor temporo-mandibulare posterior, fante palpebrale îngustate, microoftalmie, exotropie, ptoză palpebrală, disc ocular mic, coloboame, anomalii ale vaselor retinei. Fața este caracterizată prin îngustarea arcurilor zigomatice și alungirea verticală, nasul este proeminent, lat, cu aripile lățite. Aproape toți pacienții prezintă despicături ale palatului. În 67% din cazuri despicăturile de palat sunt submucozale. De cele mai dese ori ele nu sunt depistate la vârsta fragedă. Numai 9,5% dintre acestea sunt despicături ale palatului dur. Insuficiența velofaringiană este caracteristică pentru acești copii și deseori vorbirea nazonată îi aduce la medic.

În 85% din cazuri sindromul VCF se asociază cu anomalii congenitale ale cordului. Cel mai frecvent simptom se consideră poziționarea arcului aortic pe dreapta. În 25% din cazuri sindromul VCF este acompaniat cu tetrada Fallot. Prezența stenozei pulmonare, insuficiența valvulară, defectul septal arterial, arcul aortic

dublu, localizarea aberantă a subclaviei sau anatomia vaselor neo-bișnuită pot fi manifestări ale sindromului VCF.

Sistemul nervos se caracterizează prin dereglări intelectuale evidente. Pacienții prezintă IQ de la mic la mijlociu. Deseori acești pacienți prezintă probleme psihologice – anxietate, paranoie, depresie, deficit de atenție, hiperactivitate etc.

În sindromul VCF se pot manifesta și episoade ale maladiei Di George (defecte în dezvoltarea arcului trei și patru branhial), care includ tulburări în sistemul cardiac, timic și paratimic. 20% dintre acești pacienți prezintă hipocalcemie care se manifestă prin tremor, convulsii și rigiditate. Hipoplazia timusului rezultă în deficit imunitar și disfuncții ale celulelor T.

Pacienții au statură joasă, prezintă scolioze, stenoză pilorică, hernii inghinale, criptorhidie, hipospadie [28].

Sindromul Moebius. Se caracterizează prin paralizia congenitală a nervului VII. Se consideră ca fiind sporadic dominant-autosomal. În 51%-65% din cazuri este inclus nervul V. În 23% – nervul III. Fanta palpebrală – mică, acuitatea vederii slabă, atrofia nervului optic, coloboame, orbite înguste. Fața este caracterizată prin paralizie bilaterală, afectând zona superioară a feței mai des decât zona inferioară. Se constată hipoplazia nervului hipoglos care este afectat în 22% din cazuri. Clinic se manifestă prin atrofie, slăbiciuni și mobilitate redusă a limbii. În 10% din cazuri sunt afectați nervii cranieni V, XI și X, care constituie cauza disfuncțiilor palatului moale, disfagiei și obstrucției căilor aeriene. Complicațiile secundare ale disfuncțiilor limbii, buzelor, palatului moale apar în formă de dereglări de vorbire. Ocazional, în cavitatea bucală pot fi depistate uvulă dublă, despicăture camuflate ale palatului, micrognație, malocluzii, microstomii. Deseori sunt prezente poziția joasă a urechilor, otite cronice, hipocuzie senzorială.

Deformațiile scheletale sunt exprimate prin lipsa osului radial sau a falangelor, sau o parte din oasele extremităților inferioare, lipsa mușchilor pectorali și deltoid. În 10% din cazuri se manifestă

retard mental. Ocazional pot fi depistate hernii inghinale, ombilicale, stenoza aortei.

Disostoza cleidocraniană (sindromul Scheuthauer-Pierre-Marie-Saintoin). Este un sindrom foarte rar și are o incidență de 1:1 000.000. Pentru prima dată a fost descris în anul 1765, iar în 1898, Marie&Saintoin au descris situații care se asociază cu mai multe deformații. În anul 1962, Bauer și Kallialla au constatat că este o boală cauzată de mutații genetice, care apare cu numeroase anomalii ale oaselor feței, craniului și corpului.

Clinic se manifestă prin statură mică. Înălțimea medie a bărbaților este de 156,6-168,8, iar pentru femei – 144,6-168,8. Craniul este mare, iar fontanelele persistente, largi, deschise, suturile nu se închid mult timp. Oasele fronto-parietale-occipitale sunt bodelate. Craniul are formă brahiocefalică. Maxilarul este turtit antero-posterior, cu fals prognatism mandibular, dar în 70% din cazuri mandibula este mare, uneori se observă fuziunea incompletă în partea anterioară a mandibulei. Palatul dur îngust și înalt, deseori se asociază cu despicături. Oasele nazale, zigomatice și sinusurile paranazale sunt hipoplastice. Se caracterizează prin absența claviculei, care în 10% din cazuri lipsește complet. Se manifestă defecte ale vertebrelor cervicale, toracelui, stern cu coaste supranumerare, scolioză, chifoză, lordoză în care niciun simptom nu este obligatoriu. Lipsa claviculei face ca umerii să se poată apropia anterior de linia mediană. Se mai pot întâlni luxații coxofemorale, anomalii vertebromedulare etc. Sunt prezente și anomalii dentare multiple. Un moment important în manifestările clinice are prezența dinților supranumerari multipli, persistența dinților de lapte, lipsa rizalizei radiculare la dinții de lapte, apariția dinților permanenți cu multă întârziere, chisturi foliculare [31].

Hemiatrofia facială progresivă (HFP) (sindromul Romberg) este o afecțiune rară, caracterizată prin atrofia progresivă a hemifeței. În prezent se recunoaște o cauză ereditară sau agresiuni intra-uterine. Sunt incriminați și alți factori (tulburări neurotrofice vasculare, nevrite trigeminale) [17, 12].

Aproximativ 35% dintre pacienții cu HFP prezintă modificări oculare, cauzate de atrofia țesutului adipos. În 80% din cazuri HFP se manifestă prin enoftalmie care este cauzată de strabism, scăderea acuității vederii, atrofia pleoapelor, diplopie, hipotelorism, ptoză palpebrală. HFP poate fi de grad mediu, când sunt implicate numai părțile moi sau grave, când interesează oasele: malar, mandibular, maxilar, tesutul celular conjunctiv și adipos, musculatura și chiar jumătatea limbii respective: pielea la suprafață suferă procese involutive, apare subțiată, pigmentată și aderă pe planurile subiacente. Poate fi însoțită de dureri sau parestezii trigeminale, pareze faciale. Afecțiunea se instalează în copilărie și are o evoluție lent progresivă, abia perceptibilă. În cavitatea bucală se instalează malocluzii, deformații ale coroanelor dentare, rădăcinilor dentare.

Manifestările suplimentare pot include calcificări intracraniene, neuralgii trigeminale, atrofie corticală, paralizia nervilor cranieni. Sunt constatate anomalii variate asociate cu HFP, ca sarcomul Ewing, atrofia corpului calos, sclerodermie localizată, lupus eritematos, pneumonie.

Bibliografie

1. *Paul Tessier*. Relationship of craniostenosis to craniofacial dysostose, and faciostenosis. *Plastic&Recondructive Surgery*, Septermeber 1971: 224-237.
2. *D. Marchac, D. Renier and S. Broumand*. Timing of treatment for craniosynostosis and faciocraniosynostosis? A 20-yaers experience. *Britich Journal of Plastic Surgery* (1994)47:211-22.
3. *Ko J.M*. Genetic Syndromes Asocieted with Craniosynostosis. *J.Corean Neurossurg. Soc.* 2016,May (59)3:187-51.
4. *Apostolopoulou D., Kaxira O.S., Hatzaki A., Panagopoulos K.P., Alexandrou K., Stratoudakis A., Kollia P., Aleporou V*. Genetic Analysis of Syndromic and Nonsyndromic Patients With Craniosynostosis Identifies Novel Mutations in the TWIST1 and EFNB1 Genes.*Cleft Palate Craniofac J.* 2018 Jan.
5. *Bessenyei B., Nagy A., Szakszon K., Mokánszki A., Balogh E., Ujfalusi A., Tihanyi M., Novák L., Bognár L., Oláh É*. Clinical and genetic

- characteristics of craniosynostosis in Hungary. *Am J Med Genet A*. 2015 Dec; 167A(12):2985-91.
6. Nur B.G., Pehlivanoğlu S., Mhçtı E., Caliskan M., Demir D., Alper O.M., Kayserili H., Lüleci G. Clinicogenetic study of Turkish patients with syndromic craniosynostosis and literature review *Pediatr Neurol*. 2014 May;50(5):482-90.
 7. Azoury S.C., Reddy S., Shukla V., Deng C.X. Fibroblast Growth Factor Receptor 2 (FGFR2) Mutation Related Syndromic Craniosynostosis. *Int J Biol Sci*. 2017 Nov 2;13(12):1479-1488. doi: 10.7150/ijbs.22373. eCollection 2017.
 8. Bonaventure J., El Ghouzzi V. Molecular and cellular bases of syndromic craniosynostoses. *Expert Rev Mol Med*. 2003 Jan 29; 5(4):1-17.
 9. Katya Kovaceva, Zornica Kamburova, Victoria Atanasova, Andrei Hristov. Pfeiffer syndrome type 2 - two cases from the Pleven Registry of congenital anomalies. *Pediatr. Croat* 2018, 62:96-100.
 10. Emily S. Doherty,^{1,13} Felicitas Laebawan,¹ Donald W. Hadley,¹ Carmen Brewer,² Christopher Zalewski,² H. Jeff Kim,² Beth Solomon,³ Kenneth Rosenbaum,⁴ Demetrio L. Domingo,⁵ Thomas C. Hart,⁵ Brian P. Brooks,^{4,6} LaDonna Immken,⁷ R. Brian Lowry,⁸ Virginia Kimonis,⁹ Alan L. Shanske,¹⁰ Fernanda Sarquis Jehee,¹¹ Maria Rita Passos Bueno,¹¹ Carol Knightly,¹² Donna McDonald-McGinn,¹² Elaine H. Zackai,¹² and Maximilian Muenke. Muenke Syndrome (FGFR3-Related Craniosynostosis): Expansion of the Phenotype and Review of the Literature. *American Journal of Medical Genetics Part A* 143A:3204–3215 (2007) 2003 Jan 29;5(4):1-17.
 11. Kenneth Lyons Jones. SMITH'S. Recognizable Patterns of Human Malformation. 2006. 954 p.
 12. Michael L. Benz. *Pediatric Plastic Surgery*. 1998. p.1099.
 13. Cohen M.M. Syndroms with cleft lip and cleft palate. *Cleft Palate J* 15:306-328.1978.
 14. Shprintzen R.J. Anomalies associated with cleft lip, cleft palate or both. *Am J Med Genet* 20:585-595.1985.
 15. Shprintzen R.J., Goldberg R. The genetics of clefting and associated syndromes. In Shprintzen R.J, Bardach J eds. *Cleft Palate Speech Managment: A Multidisciplinary Approach*, St. Louise Mosby, 1995, 16-43.

16. *Ju-Li Lin*. Nager Syndrome: A Case Report. *Pediatrics and Neonatology* (2012) 53, 147-150.
17. *Raynaud Kenneth Lyons Jones*. SMITH'S Recognizable Patterns of Human Malformation. 2006. 954 p.
18. *Goidescu I.G., Caracostea G., Procopciuc L.M., Stamatian F.* Sindromul Apert. *Obstetrica și Ginecologia* 62(2):67071, 2014.
19. *Patton M.A., Goodship J., Hayward R.* Intellectual development in Apert's syndrome: A long-term follow-up. *J. Med Genet* 25:164-167, 1988.
20. *Kaplan L.K.* Clinical assessment and multispecialty management of Apert syndrome. *Clin Plast Surg* 18:217-225, 1991.
21. *Fearon I.A.* Rare Craniofacial Clefts. A surgical Classification. *J Craniofac Surg* 19(1):102-1, 2008.
22. *Guion-Almeida M.L., Richieri-Costa A.* Frontonazal malformation first branchial arch anomalies, congenital heart defect, and severe central nervous system involvement. a possible new autosomal recessive syndrome? *Am J Med Genet A* 140(22):2478-81, 2006.
23. *Roarty J.D., Pron G.E., Siegel Berteld J.* Ocular manifestation of frontonazal dysplasia *Plast Reconstr Surg* 93.25-30, 1994.
24. *Shprintzen R.J., Pierre Robin.* Micrognathia and airway obstruction. The dependency of treatment on accurate diagnosis *Int. Anesthes Clin* 26:64-71, 1988.
25. *Lam A.K., David D.J., Townsend G.C., Anderson P.J.* Van der Woude syndrome: dentofacial features and implications for clinical practice. *Aust Dent* 55(1):51-8, 2010.
26. *Burdick A.B.* Genetic epidemiology and control of genetic expression in Van der Woude syndrome. *J Craniofac Genet Devel Biol* 2:99-105, 1986.
27. *Bembea M., Covic M., Macovei M., Jurca C.* Malformațiile congenitale izolate. În: Editor Covic M. *Genetica medicală*. Iași: Polirom, 2011, p. 487-492.
28. *Gorlin R.J., Cohen M.M., Levin L.S.* Syndroms of the Head and Neck New York: Oxford University Press 1990.
29. *Paswillo D.* the pathogenesis of the Treacher-Collins syndrome (mandibulofacial dystosis. *Br J Oral Surg* 13:1 1975.
30. *Rogers B.O.* Berry-Treacher-Collins Syndrome. A review of 200 cases. *Br. J. Plast. Surg.* 17:109, 1964.

31. *Narula Ravia, Kamal Neelb, Garg Simmib, Tully Preetyc, Gupta Gauravd.* Cleidocranial Dysplasia – A Rare Autosomal Dominant Syndrome *Annals of Dental Research* (2012) 2(2), 92-97.
32. *Guilherme Thiesen, Bruno Frazao, Gribel and Maria Perpetua, Mota Freitas.* Facial asymmetry a current review. *Dental Press J Orthod* 2015 Nov (Dec); 20(6): 110-125.
33. *Sheats R.D., Mc. Gornay S.P., Musmar Q., Wheeler T.T., King G.J.* Prevalence of orthodontic asymmetries. *Semin. Orthod* 1998 Sep. 4(3):138-45.
34. *Haraguchi S., Takada K., Yasuda Y.* Facial asymmetry in subjects with skeletal class III deformity. *Angle Orthod* 2002, Feb. 72(1). pP. 28-35.

STRATEGII CHIRURGICAL-TERAPEUTICE ALE DEFORMAȚIILOR CRANIO-MAXILO-FACIALE LA COPII

5.1. Aspecte generale

În regiunea feței pot fi întâlnite diverse forme de anomalii care afectează structura și calitățile exterioare caracteristice individuale. Fața este un element important în expresia personalității individuale, dar la întrebarea: „care sunt hotarele feței și ce structuri include acest teritoriu” nu am găsit răspuns în bibliografia de specialitate. Totodată, în descrierile multor autori fața este divizată în trei etaje: superior, mediu și inferior. Doctorul plastician Julian De Silva, de la Centrul pentru Cosmetică Facială Avansată și Chirurgie plastică din Londra, a creat „fața perfectă”, analizând 1000 de cereri de la paciente pe parcursul a 10 ani. Fața perfectă este alcătuită din: o combinație între nasul lui Kate Middleton, ochii actriței Keira Knightley, pomeții Angelinei Jolie și fruntea lui Miley Cyrus.

Anomaliile congenitale ale feței produc defecte estetice care generează probleme funcționale. Fiind manifestate în variante diverse – de la adâncituri mici ale părților moi la întreruperi de continuitate atât a părților moi cât și a celor osoase, deseori medicii practicieni abordează separat problemele estetice și cele funcționale. Datorită complexității regiunii feței semnele clinice ale dismorfismelor congenitale craniofaciale se manifestă prin defecte estetice observate în regiunea feței, iar complicațiile secundare sunt apreciate diferit atât în plan clinic, cât și în plan de tratament.

Copiii cu deformații craniofaciale netratați sunt abandonati de societate, devenind o povară financiară atât familială cât și statală. În urma diagnosticului și tratamentului precoce până la 70% dintre acești pacienți pot reveni în viața socială, contribuind la dezvoltarea societății [1,2].

Progresele științelor medicale în domeniul neurochirurgiei, chirurgiei oro-maxilo-faciale, chirurgiei plastice, neurogeneticii, neurologiei neonatale și neurologiei pediatrice cu concepții etiopatogenice noi actualmente cu regret nu au influențat structura invalidității neurologice la copii [3,4,5,6].

Avantajele chirurgiei plastice, chirurgiei pediatrice, neurochirurgiei și chirurgiei oro-maxilo-faciale în domeniul cunoștințelor obținute în contextul corecției chirurgicale a scheletului craniofacial în prezent cedează cerințelor economice și sociale la copiii cu malformații craniofaciale din Republica Moldova.

Recuperarea chirurgicală a malformațiilor congenitale apare în opinii controversate. Dacă la sfârșitul secolului XX se făceau eforturi pentru reabilitarea chirurgicală cât mai precoce după care urma reabilitarea terapeutică multidisciplinară pe toată perioada de creștere a copilului, în prezent opiniile diferă. Multitudinea de factori de origine anatomică (întreruperi de continuitate a părților moi, osoase sau combinate, desfigurarea feței, deformații ale arcadelor dentare cu tulburări de poziții dentare) sau funcțională (tulburări de respirație până la asfixii, tulburări de masticatie, de deglutiție, de vorbire și comunicare, de auz) generează întrebări cu privire la managementul reabilitării acestor copii. Pe de altă parte, impactul deformațiilor asupra dezvoltării copilului, cât și tratamentul chirurgical care este însoțit de decolări laborioase, formarea cicatricilor vicioase pot genera modificări patologice în creșterea armonioasă a acestuia, unde se îmbină calitățile anatomice cu cele funcționale [1,2,3,4,19, 20,21].

Alți autori, însă, susțin că întreruperile de continuitate a părților osoase cauzează dereglări în potențialul de creștere a regiunii și nu este necesar de a aștepta creșterea definitivă a oaselor [28].

Totodată, în literatura de specialitate nu sunt investigații suficiente care ar demonstra elocvent eficiența sau neeficiența tratamentului chirurgical în diferite etape de dezvoltare a copilului. În acest context, unii savanți studiază malformațiile separate, alții le privesc ca un întreg al sistemului craniofacial, la baza căruia stau procesele de dezvoltare embriologică. La Congresul al XXIV-lea al Chirurgilor Cranio-Maxilo-Faciali din Europa (18–21 septembrie 2018), în abordarea acestor întrebări s-a făcut un apel de mobilizare în investigații noi către toți medicii care participă în reabilitarea acestor copii. Pentru fiecare formă nosologică a malformațiilor congenitale timpul tratamentului este bine determinat, totodată, decizia se ia individual, pentru fiecare caz aparte.

Indicații pentru tratamentul chirurgical în vârsta fragedă a copilului se consideră nu numai dereglările funcționale, dar și deformațiile anatomice. Unele dereglări funcționale apar imediat după nașterea copilului, altele la distanță, cu diferite etape de dezvoltare: 1-3 ani, 3-7 ani. Defectul estetic la copiii mici se observă imediat după naștere.

Tulburările de respirație care sunt prezente la nașterea copilului, de cele mai dese ori în sindromul Pierre Robine, sindromul Crouzon, sindromul Apert, sindromul Nager, sindromul Treacher Collins, sunt indicații directe pentru tratamentul chirurgical în perioada precoce.

Tehnicile noi de tratament, în special osteogeneza prin distracție, dispun de un potențial în alungirea oaselor cu ameliorarea rezultatelor pentru problemele complexe. Astfel, alungirea maxilarului sau a mandibulei nu este o simplă repoziție a oaselor, dar și o rezolvare a părților moi, care se deplasează împreună cu maxilarele, ameliorând aspectul estetic. Alungirea maxilarelor în perioada precoce are o importanță semnificativă în special pentru situațiile de hipoplazie a maxilarelor. Avansarea anterioară efectuată într-o perioadă precoce are prioritate în comparație cu tehnicile care se efectuau în perioada când se stabilea creșterea maxilarelor. Avantajele alungirii prin distracție permit o abordare complexă a tratamentului în perioada precoce postnatală [11].

Rezultatele obișnuite sunt stabile, cu minimale capacități de recidive și cu înlăturarea necesității de a efectua traheotomie. Tehnica de alungire a oaselor, fiind o revoluție în tratamentul chirurgical al malformațiilor congenitale craniofaciale, permite rezolvarea problemelor atât în plan funcțional cât și estetic, cu acțiuni miniinvasive.

Despicăturile labio-maxilo-palatine includ alte categorii de copii cu indicații de reabilitare chirurgicală în perioada fragedă. Recuperarea chirurgicală în principiu nu este necesară pentru restabilirea funcției de nutriție, dar pentru reconstrucția deformațiilor anatomice prin reconstrucția mușchilor, alungirea părților moi cu scop de a ameliora vorbirea și de a da o șansă pentru obținerea rezultatelor funcționale și cosmetice mai bune.

Progresele chirurgiei craniofaciale moderne evident reformează concepțiile procesului de recuperare a malformațiilor facial-encefalice la sugari, mai puțin în cazurile intercalării cu diferite complicații neuropsihice, oftalmologice și estetice la etapele evolutive de dezvoltare. Toate formele de malformații congenitale facial-encefalice pot fi determinate la nașterea copilului, cu excepția craniosinostozei de tip oxicefalitică, sunt multisuturale, pot crea condiții nefavorabile de dezvoltare a creierului prin sporirea presiunii intracraniene. Edemul papilar în corelație cu presiunea intracraniană mărită este specific în 98% din cazuri. Persistența presiunii intracraniene în craniostenoză provoacă diverse dereglări neurologice organice, în special deficit intelectual, atrofia nervului optic, olfactiv și auditiv, cefalee, epilepsie. În conformitate cu aceasta, craniosinostoza nu poate fi considerată o boală localizată în suturile craniene, dar este cauzată de deformațiile patologice la baza craniului [7,8,9].

Indiferent de toate rezultatele expuse mai sus, indicațiile de tratament chirurgical pentru craniostenoză până în prezent rămân în discuție. Produsul științifico-practic permite recuperarea copiilor cu deformații plagiocefalice sinostozice și nesinostozice la sugari și copii de vârstă fragedă prin aplicarea miniplăcilor resorbabile. Relatările

investigațiilor recente demonstrează necesitatea recuperării chirurgicale în perioada precoce care va soluționa două probleme de bază: funcțională și estetică. Înlăturarea suturii sinostoze cu plastia ramului orbital superior înlătură restricțiile de dezvoltare ale oaselor craniene la boltă și baza lui concomitent cu avantajele de recuperare a reliefului oaselor faciale urmată de dezvoltarea neurologică adecvată [10].

Un rol important în decizia recuperării chirurgicale în perioada precoce se consideră și aspectul psihoemoțional la copiii cu deformații craniofaciale (21). Evident, copilul trece diverse etape de dezvoltare care sunt vulnerabile pentru trauma lui psihologică. Se consideră că recuperarea chirurgicală a copilului cu deformații craniofaciale trebuie finalizată până la perioada când va începe școala. Există, însă, opinii care consideră că prezența copilului în colective îl poate afecta psihologic mult mai devreme decât perioada școlară. Pe de altă parte, copiii cu deformații craniofaciale nu realizează diferența dintre ei și copiii din jur aproximativ până la vârsta de 6-7 ani, care rezultă cu întrebări despre originea și cauzele malformațiilor congenitale. Următoarea etapă pe care o trece copilul este perioada de adolescență. El suportă perioade dificile de dezvoltare psihologică, fapt care obligă tratamentul precoce al deformațiilor craniofaciale.

În acest context, avantaje ale recuperării chirurgicale precoce se consideră și regenerarea țesuturilor care este avantajoasă pentru aspectul estetic. Studiind procesul de regenerare, savanții consideră că regenerarea țesuturilor decurge mai repede în perioada precoce de dezvoltare a copilului, cicatricile sunt mult mai favorabile în perioada de până la un an decât în perioadele de la 4 la 14 ani. Criteriile de apreciere a eficacității tratamentului chirurgical la copii care se află în permanentă dezvoltare includ timpul efectuării procedurii chirurgicale, tehnicile aplicate, evaluarea aspectului estetic și funcțional.

5.2. Principii de abordare terapeutică a malformațiilor congenitale craniofaciale

Îngrijirea medico-chirurgicală a pacienților cu malformații congenitale craniofaciale are o istorie îndelungată și a reprezentat, de generații, „piatra de încercare” a chirurgilor plasticieni, pediatri, maxilo-faciali. Diverse surse de literatură descriu numeroase tehnici și procedee chirurgicale pentru fiecare formă, grade diferite de afectare atât în aspect estetic, cât și funcțional. Doar numai că aspectul estetic este observat chiar imediat după nașterea copilului, iar cel funcțional apare la diferite etape de dezvoltare a lui. Aspectul particular al copilului cu deformații craniofaciale face ca patologia malformativă să fie privită și în prezent cu teamă, în special în zonele geografice și educaționale, în care informațiile nu ajung la pacienți sau există o lipsă a serviciilor interdisciplinare integrate destinate acestora. Deși există numeroase centre cu o specializare excelentă în acest domeniu și numeroși chirurghi din diferite specialități au rezultate deosebite, se constată încă și astăzi că unii copii cu despicături sunt abandonați de familiile neinformate sau neconsiliate psihologic cu privire la aceste malformații. Mai multe malformații sunt percepute de la început de unii părinți ca „handicap”, deși în realitate un handicap poate deveni în cazul nerespectării riguroase a protocolului terapeutic.

5.3. Conceptul de echipă terapeutică

Reconstrucția și reabilitarea pacientului cu deformații craniofaciale este în prezent, pe plan internațional, o muncă de echipă. Imaginea „chirurgului genial”, care repară totul doar cu măiestria și talentul său, a fost de mult înlocuită de conceptul de abord interdisciplinar, iar studiile multicentrice efectuate în ultimii 20 de ani au adus numeroase modificări ale protocoalelor terapeutice, tinzând spre o corecție cu rezultate cât mai bune funcționale și estetice și spre o dezvoltare armonioasă a persoanei afectate. Abordarea interdisciplinară a permis și existența unui „feedback” informațional în legătură cu calitatea rezultatelor, precum și o dezvoltare psihoemoțională

și socială mai bună a pacienților. Echipa interdisciplinară implicată în îngrijirea acestor pacienți se compune din chirurghi plasticieni, maxilo-faciali, nu în ultimul rând de chirurgie pediatrică cu pregătire specifică în acest domeniu, ortodontist, logoped, psiholog, ORL-ist, pediatru, genetician, asistent social. Este de preferat ca această echipă să fie reunită în același așezământ și să poată asigura pacientului și familiei acestuia toate îngrijirile și informațiile de care au nevoie. Acest tip de servicii integrate și specifice poate fi asigurat în general de spitalele complexe sau în centrele universitare, prin colaborarea armonioasă între clinicile specializate și implicate în acest proces [29].

Mai mulți autori au constatat, că numeroși adolescenți, care au beneficiat de intervenții chirurgicale de foarte bună calitate în prima copilărie, dar nu au primit reabilitarea funcțională în perioada de creștere la serviciile de ortodonție, logopedie, stomatologie și chirurgie maxilo-facială, nu au putut beneficia de rezultate maximizate, prin urmare, nu s-a produs îmbunătățirea substanțială a calității vieții lor. Majoritatea pacienților consideră că obiectivul tratamentului este doar închiderea cât mai estetică a defectului facial [12, 13].

Echipa de medici are scopul de a contribui la restabilirea integrității tisulare și funcționale. Medicii trebuie să-și asume responsabilitatea de tratament și reabilitare a copiilor cu dismorfisme congenitale craniofaciale. Coordonator al echipei devine un membru al unui centru de reabilitare postchirurgicală și terapeutică. El este un expert al necesităților copiilor cu condiții craniofaciale care informează membrii familiei despre dificultățile sociale ale acestor copii, face o prognoză a dezvoltării copilului. Împreună cu membrii familiei face o expertiză a condițiilor de dezvoltare a copilului prin determinarea semnelor clinice care afectează activitatea zilnică a existenței. El efectuează evaluarea rezultatelor la etape de tratament care trebuie să fie continuate și se încheie la maturitatea pacientului.

Audiologul este un membru important al echipei. După datele autorilor copiii cu anomalii craniofaciale au probleme auditive în

până la 50% din cazuri [30,31]. Problemele auditive nedepistate sau netratate au consecințe serioase în dezvoltarea vorbirii cu impact serios în dezvoltarea emoțională și socială a copilului. Una din cauzele principale ale hipoacuziei constatată de autori au fost anomaliile craniofaciale [32].

Dereglările dentoalveolare și dentomaxilare sunt raportate cu o frecvență înaltă în dismorfismele congenitale. Ele au impact asupra vorbirii, nutriției, posturii, esteticului facial cu consecințe grave de dezvoltare, creștere și integrare socială. Twigg și Wilkie, 2015, au constatat că 1/3 din dismorfismele congenitale includ dereglările dentale, orale și craniofaciale [29,33,34]. Includerea stomatologului pediatric în asistența copiilor cu dismorfisme craniofaciale asigură o igienă bună a cavității bucale în special pentru copiii care au probleme în menținerea igienei orale. Una din problemele principale ale dismorfismelor congenitale este hipoplazia maxilarului. Asistența ortodontică prechirurgicală, postchirurgicală și la distanță asigură planificarea corectă a reconstrucțiilor faciale, asigurarea relațiilor ocluzale, corectarea deformațiilor reziduale dentofaciale.

Tulburările obstructive în căile aeriene superioare pot fi prezente ca un semn clinic în componența dismorfismelor craniofaciale sindromale sau nesindromale, sau pot fi prezente ca formă nosologică aparte. Christopher M. Ciello și coaut., 2016, efectuând studii asupra copiilor cu dismorfisme craniofaciale, au constatat că acești copii necesită de a fi evaluați în echipe multidisciplinare [35]. Hipoplazia maxilarului sau a mandibulei cu care este însoțită majoritatea dismorfismelor craniofaciale are impact sever în obstrucția căilor aeriene care în timp se manifestă cu dereglări de respirație importante și care necesită îngrijiri medicale urgente. Studiile au demonstrat că 2/3 dintre copiii cu despicături labio/palatine prezintă dificultăți de respirație, iar imaginea efectuată la polisomniografie a arătat că 69% au prezentat mai mult de trei episoade de obstrucții pe oră [36]. În sindromul Pierre Robin (care poate fi prezent în sindroamele Stickler, Treacher Collins,

sindromul velocardiofacial, microsomia facială) episoadele de apnee au fost găsite în 33,5 episoade pe oră. 72% dintre ei au prezentat probleme de sforăit în timpul somnului [37]. În de la 40% la 68% din cazuri sunt relatate probleme de apnee ale căilor aeriene la copiii cu craniostenoze [38,39].

Disfuncțiile oculare sunt foarte frecvente la copiii cu dismorfisme craniofaciale, în special cele care sunt localizate în partea superioară și medie a feței. Richard W. Hertle și coaut., 1993, au constatat erori de refracție în 58% din cazuri, strabism în 37% din cazuri, deformații ale structurilor orbitale în 96% din cazuri, pierderea vederii în 37% din cazuri, anizometria a fost documentată în 17%, ambliopia în 33% din cazuri. Totodată, autorii au ajuns la concluzia că nu sunt modificări structurale ale globulului ocular, iar problemele sunt cauzate de deformațiile structurale ale aspectului craniofacial [29,40]. Presiunea intracraniană care este un semn frecvent în dismorfismele craniofaciale poate fi depistată în perioadele precoce de către oftalmolog. Examinările și asistența regulată la oftalmolog sunt necesare pentru profilaxia complicațiilor intervenite în dismorfismele craniofaciale [7,22,29].

Asistența logopedică la copiii cu dismorfisme craniofaciale participă în reabilitarea copiilor mici în alimentare, iar mai târziu în impostarea sunetelor. Prin exerciții ale aparatului articulator, insuficiența velofaringiană este însoțită de majoritatea malformațiilor congenitale care afectează zona medie și cea inferioară a feței. Astfel, la copiii cu despicături palatine după tratamentul chirurgical funcția inelului faringian rămâne neschimbată în 20% din cazuri [41,42]. Disfuncția velofaringiană în sindromul velocardiofacial a fost constatată în 70% din cazuri [43]. Constatarea precoce a disfuncțiilor velofaringiene de către logoped va asigura identificarea și reabilitarea precoce a dezvoltării copilului.

Sindromul obstructiv nocturn este întâlnit cu o frecvență de la 1,2 la 5,8% din cazuri. Dismorfismele congenitale craniofaciale sunt determinate în aproximativ 13% din cazuri de despicături faciale, în 40-60% din cazuri de craniostenoze sindromale, apnee

nocturnă. În 10-35% din cazuri copiii cu dismorfisme congenitale acuză sforăit în timpul somnului. Prezența în echipa multidisciplinară a pulmonologului este indicată de incidența înaltă a complicațiilor sistemului respirator [44].

Membrii echipei chirurgicale trebuie să aibă o experiență de minimum 40-60 de cazuri anual. Numeroși factori contribuie la calitatea rezultatului: tipul propriu-zis al deformațiilor (defectele severe sunt întotdeauna mai dificil de corectat și impun intervenții complexe), abilitățile chirurgicale și tipul tehnicii folosite, perioada de timp, particularitățile pacientului (cicatrici hipertrofice), complicații postoperatorii, cooperarea familiei în cadrul programului terapeutic. Este imperios necesar ca toate aceste elemente să fie abordate și urmărite pe toată perioada de dezvoltare a pacientului.

5.4. Principii terapeutice chirurgicale în deformațiile sindromale craniofaciale

Principiile chirurgicale de tratament se programează în raport cu clasificările lor. Clasificările anatomică (Tessier) și embrionară (Van der Meulen) arată o varietate enormă de forme ale despicăturilor craniofaciale. Louis C. Agenda și Lisa R. David, 2000, în scop de a sistematiza principiile de tratament, propun patru categorii de despicături cu principii individuale de tratament. Principiile generale pentru fiecare despicătură sunt descrise în numeroase tehnici chirurgicale, care folosesc țesuturile locale pentru a obține creșterea lungimii buzei de partea afectată. Paralel, se urmărește și redirecționarea fibrelor mușchiului orbicular, cu o bună aproximare a acestora. Intervenția chirurgicală își propune: refacerea simetriei buzei; refacerea filtrumului; refacerea planșeului nazal și a simetriei nazale; obținerea unei cicatrici suple și cât mai puțin vizibilă. Momentul optim al intervenției este încă subiect de dezbatere între centrele specializate. Tehnic, este posibilă realizarea intervenției primare încă din prima săptămână de viață a copilului, dar această abordare nu este totuși necesară întrucât nou-născutul nu este afectat de prezența malformației.

Despicăturile din prima categorie, cele oro-nazale, prin localizarea lor pe linia mediană a feței, pot fi extrem de dificile, deoarece ele pot fi singure sau în combinație cu extinderea lor în craniu. Reabilitarea chirurgicală se realizează în etape. Reconstrucția primară a despicăturilor mediane se realizează prin tehnici liniare pe verticală, apropiind cu grijă mușchii, mucoasa și tegumentele. În același timp, prin lambouri croite în formă de Z se face alungirea buzei superioare în plan vertical. Deficitul buzei superioare în plan vertical și orizontal se realizează prin decolare și croirea lambourilor de pe părțile laterale ale nasului. Deformațiile nasului se reconstruiesc în același timp cu buza superioară, prin apropierea cartilajelor nazale pe linia mediană. Pentru a nu tulbura procesul de creștere, septul nazal se reconstruiește în perioada de adolescență.

Reconstrucțiile pe linia mediană devin mai dificile când lipsa de țesut se extinde atât spre părțile moi, cât și spre cel osos. În aceste cazuri, la primele etape doar se apropie cu grijă straturile buzei superioare, iar lamboul Abbe este rezervat pentru următoarele etape. Lipsa țesutului osos se substituie la fiecare 2-3 ani prin suport de transplant osos. Reconstrucțiile definitive ale nasului se realizează în perioada de adolescență cu lambouri pediculate croite pe frunte și transplant osos. Lipsa sau dereglările de relief anatomic al nasului pe o singură parte are scopul de a crea cavitatea nazală prin mobilizarea părților moi vecine, alunecări de lambouri. Prăbușiri importante ale nasului se mențin prin suport osos. Reconstrucția definitivă se efectuează în perioada de adolescență prin transplant de os, lambou pediculat de pe frunte și prin alunecări de lambouri din părțile moi adiacente. În raport cu deficitul de țesut despicăturile paranasale pot fi înlăturate prin simple avivări ale părților moi în marginile despicăturii, altelei deficitul semnificativ se rezolvă prin decolări pe suprafețe întinse ale feței. Pentru a dobândi lungimea necesară între cantusul medial și buza superioară pe partea afectată se face plastie în formă de triunghiuri multiple (Van der Meulen). Multiple tratamente chirurgicale secundare sunt necesare în funcție de forma despicăturii și cantitatea țesutului lipsă.

Despicăturile oro-oculare numite și obicei se extind pe la partea laterală a buzei spre pleoapa inferioară, lăsând structurile nasului intacte. Corecția chirurgicală a despicăturilor care se întind de pe partea laterală a buzei superioare spre globul ocular este dificilă prin probabilitatea de a fi afectat și globul ocular, iar împreună și vederea. În aceste cazuri consultul oftalmologului este necesar. În despicăturile oro-oculare accentul se pune pe păstrarea ochiului și restabilirea vederii. În acest context lubrifierea ochiului în perioada precoce de viață este necesară pentru a preveni ochiul de traume. Având în vedere posibilitatea mare de a submina vederea, aceste despicături necesită reconstrucții urgente în perioade precoce. Înlăturarea lor, de obicei, necesită mobilizări vaste ale părților moi ale feței. Expansiunea tisulară în segmentul lateral facilitează avansarea și rotirea părților de partea laterală și inferioară-laterală a feței peste despicătură. Cu scop de a mări distanța în plan vertical, dintre orbită și cavitatea bucală, iar în același timp de a preveni contracturile, se efectuează reconstrucții în formă de plastii multiple în formă de Z. Înlăturarea despicăturii se face prin avivarea marginilor și suturarea plan cu plan: mucoasa nazală, mușchii, pielea. În cazul în care există suficient țesut pentru a acoperi defectul, marginile despicăturii se înlătură, iar liniile de sutură se aliniază la linia columei sau plica nazolabială. Deficitul de țesut necesar pentru închiderea defectului ne impune de a păstra și a folosi rațional țesuturile din jurul despicăturii. Înlăturarea lor se face la a doua etapă de revizie, după ce s-a efectuat expansiunea tisulară. Deplasarea fragmentului mare liber spre fragmentul median deseori se realizează prin dispozitive ortodontice. Transplanturile osoase se recomandă de a fi plasate în linia despicăturii nu mai devreme de 8-10 ani, pentru a nu deregla procesul de dezvoltare. Plastia orbitei cu transplant de coastă sau cartilaj din regiunea urechii este necesară pentru profilaxia herniilor provenite din structurile orbitei. Restabilirea continuității pleoapelor și crearea capsulei pentru un ochi artificial se efectuează după necesitate. Odată cu creșterea organismului apar defecte secundare care

necesită revizii sau reconstrucții ale părților moi. Augmentarea osoasă în regiunea despicăturii se face prin transplanturi colectate din regiunea craniului în mai multe reprize.

Despicăturile laterale ale feței sunt foarte variate. Ele pot fi sindromale (sindromul Treacher Collins, sindromul Goldenhar) și izolate. Înlăturarea despicăturii laterale a părților moi se efectuează prin reproximarea tegumentelor, mucoasei și mușchilor orbiculari pentru crearea comisurii. După adaptarea liniei albe a roșului buzei, se realizează sutura pe tegumente, care se închide în formă de plastie de tip Z. Microotiile, hipoplaziile mandibulei și maxilarului, care conduc la asimetrii faciale, sunt legate de multe probleme sociale cosmetice, funcționale și care necesită multe etape chirurgicale de reconstrucție.

Corecția marginii laterale a orbitei, de obicei, include reconstrucția cantusului lateral și re poziția lui pe marginea laterală a orbitei. Dacă lipsește marginea laterală a orbitei, este indicată plastia de os pentru reconstrucția marginii laterale și inferioare a orbitei în scop de a menține poziția cantusului. În aceste scopuri este indicată grefa osoasă colectată din oasele craniene. Timpul pentru grefele osoase la copii este pus în discuție. Majoritatea chirurgilor plasticieni sunt de părere că plastiile cu grefe osoase trebuie să se efectueze la vârstele de 6-8 ani. Aplicarea în chirurgia plastică a distrației multidimensionale a ramului mandibulei, maxilarului pe viitor va ușura corecțiile deformațiilor craniofaciale în perioada precoce de dezvoltare a copilului. Coloboma oculară se înlătură prin transpoziții de lambouri de pe pleoapa superioară sau prin rotirea lambourilor de partea laterală a feței.

Grupa de defecte incluse în despicăturile craniene se extinde din marginea laterală a orbitei spre osul frontal și deseori ajunge la fornixul cerebral. De obicei, aceste despicăături se asociază cu despicăături ale feței. Van der Meulen a clasificat aceste forme de despicăături în displazii frontale. Manifestările clinice ale acestor despicăături se consideră foarte grave, deoarece ele pot fi asociate de modificări din partea encefalului prin subminări grave neurologice. Reconstrucțiile chirurgicale se efectuează în comun

cu neurochirurgul. Surplusul de țesut se manifestă prin hipertelorism de diferite grade. Reconstrucțiile formidabile necesită recuperare chirurgicală craniofacială. Scopul recuperării chirurgicale a acestor despicăături este direcționat pentru protejarea integrității și funcției encefalului, restabilind integritatea fornixului cerebral. Mai mulți autori recomandă de a efectua reconstrucția despicăăturilor craniene în perioada precoce de dezvoltare a copilului. Reconstrucțiile chirurgicale craniofaciale în aceste despicăături se realizează în combinație cu oftalmologul, neurochirurgul. Accesul intracranian și extracranian, pionierul căruia a fost renumitul savant Tessier, până în prezent se aplică cu succes în reabilitarea chirurgicală a acestor copii. Dacă distanța intraorbitală în despicăăturile craniene este normală, atunci după decolarea durei de pe marginile despicăturii se face plastia directă de os sau prin repoziția orbitelor spre linia mediană. Plastiile fornixului cerebral se realizează prin decolări și repoziționări ale oaselor craniene. Reconstrucția chirurgicală complexă se efectuează când despicăăturile craniene sunt asociate cu despicăăturile feței. Reconstrucția chirurgicală a oaselor craniene cu corecția hipertelorismului și anomaliilor de maxilare se realizează prin separarea oaselor faciale și deplasarea lor spre linia mediană. Reconstrucțiile pentru situațiile de holoprozencefalie necesită de a fi discutate, deoarece acești copii nu au prognostic favorabil. Rezultatele tratamentului chirurgical pentru copiii cu despicăături craniofaciale depind direct de structurile implicate în defect, de numărul de reconstrucții secundare necesare, de accesul la specialiștii de care au nevoie acești copii, cum sunt: audiologul, logopedul, psihologul, oftalmologul, otorinolaringologul, asistentul social, chirurgul oral, stomatologul, chirurgul craniofacial, anesteziologul, radiologul. Combinația necesară pentru un departament de chirurgie craniofacială poate realiza succese în reabilitarea acestor copii. Un rol important în reabilitarea acestor copii se acordă și suportului atât social, cât și psihologic al pacienților și familiilor. Părinții trebuie încurajați pentru a accepta reconstrucții secundare de lungă durată și multiple, în scopul de a ameliora efectele estetice și funcționale ale copiilor lor. Multe din aceste despicăături au

nevoie doar de o singură etapă chirurgicală de reabilitare. De cele mai dese ori este necesară remodelarea la nivelul părților moi. Defectele osoase se recuperează mai târziu. Părinții și copiii trebuie informați că reabilitarea chirurgicală se efectuează în timp și necesită mai multe proceduri legate de formarea cicatricii, de deformațiile survenite odată cu creșterea copilului. Un copil adult este necesar să fie implicat în decizia restabilirii funcționale și estetice.

5.5. Principii chirurgicale de tratament în despicăturile primare

Primele informații despre tratamentul despicăturilor labiale au fost găsite aproximativ cu 390 de ani înaintea erei noastre. Primele rapoarte în bibliografia medicală din Western despre principiile de tratament ale despicăturilor au fost făcute de Yperrman, în anii 1295-1350. Ambrose Pare este cunoscut prin deciziile sale de plastii primare în perioadele precece. Rose, 1891, a fost inițiatorul avivării și re poziționării bontului medial. Thompson, 1912, a folosit incizia liniei modificate, care până astăzi este indicată pentru despicăturile labiale înguste. În prezent chirurgia pledează pentru abordarea tehnică, care trebuie să fie flexibilă, adaptată tipului și severității despicăturii, gradului particular de deplasare și hipoplazie ale buzei, nasului și structurilor osoase. Reconstrucția buzei superioare se realizează prin crearea lambourilor și alunecarea lor la baza cărora stau variate reconstrucții de lambouri pe bonturile mare și mic. Hagedorn, LeMesurier au creat principii de alungire a buzei superioare prin transferarea țesuturilor de pe bontul mic spre bontul mare alungit. Tehnica de avansare și rotire a lamboului patrulater creat pe bontul mic și transferarea spre bontul mare a fost propusă de Millard, 1955, și este până în prezent utilizată cu succes în multe clinici. Restabilirea liniei Cupidon se realizează prin apropierea și adaptarea punctelor Cupidon de pe fragmentul mare și mic. Pentru reabilitarea funcțională a buzei superioare mușchii orbiculari se redirecționează spre linia mediană, restabilind continuitatea lor.

Defectul apofizei alveolare, care este însoțit de tulburări în erupțiile dentare, se înlătură în timp. Imediat după nașterea copilului defectele mari se adaptează prin aparate ortodontice de remodelare, re poziționare și menținere a fragmentelor pe linia despicăturii. Re poziționarea segmentelor alveolare pe cale ortopedică în perioada prechirurgicală facilitează restabilirea chirurgicală a buzei superioare. Beneficiile alinierii fragmentelor se răsfrâng și asupra plastiilor cu grefe osoase ale defectului pe procesul alveolar. Unii autori consideră că aparatele pasive sunt favorabile prin faptul că re poziționarea fragmentelor se face în timp. Alții consideră că aparatele active re poziționează fragmentele în scurt timp, stimulând repararea primară a buzei superioare și aripii nazale. Totodată, este documentat faptul că aceste aparate nu au efect asupra stabilirii ocluziei la copii.

Înlăturarea defectului la nivel de apofiză alveolară se realizează prin grefarea osoasă. În ceea ce privește timpul plastiei, opiniile chirurgilor diferă. Majoritatea pledează pentru grefarea osoasă în perioada dentiției permanente, deoarece plastiile osoase cu decolări importante conduc la restricții în dezvoltarea aspectului osos.

Reconstrucția anatomică a aripii nazale deformate este un element principal – estetic și funcțional, în despicăturile labiale. Gradul de deformare a aripii nazale este direct proporțional cu gradul de complexitate a despicăturii. Problema reconstrucției aripii nazale este discutată controversat. În perioadele precece de evoluție a chirurgiei despicăturilor de buză se considera că plastiile primare de nas conduc la lezarea cartilajului cu tulburări de creștere a lui și suport al vârfului nasului. În prezent mai muți autori pledează pentru plastiile primare la vârful nasului realizate prin decolări laborioase ale cartilajelor nazale, re poziționarea și fixarea lor contribuind la restabilirea reliefului anatomic.

5.6. Despicăturile labiale bilaterale

Acest tip de despicături sunt de două ori mai dificile în tratamentul terapeutic și chirurgical vizavi de progresele în tehnicile

chirurgicale. Datorită defectului bilateral al țesutului osos și celui moale, la nivel de buză, nas, proces alveolar, palat moale și dur cu elemente noi anatomice de prolabium și premaxilă, care prezintă variate grade de protruzie, prezintă dificultăți în reabilitarea post-operatorie. Defectul cu deficit de țesut osos și moale atât în plan vertical cât și sagital nu permite de a obține rezultate ideale în creșterea și dezvoltarea simetrică a segmentelor maxilarului cu normalizarea dentiției și vorbirii. Monitorizarea poziției premaxilei în raport cu creșterea oaselor faciale, a părților moi acoperitoare, în special de pe segmentul prolabial, cât și poziția segmentelor laterale trebuie evaluate la fiecare etapă de dezvoltare a copilului. Totalitatea de metode pentru tratamentul despicăturilor bilaterale pot fi grupate în două etape care la rândul lor sunt constituite din subdiviziuni.

Prima etapă este indicată imediat după nașterea copilului și are scopul de a remodela structurile osoase și ale părților moi. Gradul de protruzie a premaxilei poate fi monitorizat chirurgical și nechirurgical. Pentru a asigura dezvoltarea simetrică a feței în perioada preoperatorie în prezent pe larg sunt indicate benzile pentru adeziune sau aparatele ortodontice. Pool R., 1966, [14] a fost primul care a propus benzile pentru adeziune în despicăturile totale unilaterale. Pe parcursul a 6 săptămâni autorul a obținut în medie o îngustare a despicăturii de la 12,4 mm la 5,8 mm. Randall P., 1966, [15] a propus aplicarea benzilor adezive la copiii cu despicături bilaterale late. Însă, până în prezent nu este definitiv acceptat care despicătură este lată și care este îngustă. Alți autori consideră că defectele cu lățime mai mare de 1 cm sunt indicații pentru remodelarea preoperatorie cu benzi adezive. Aplicarea lor este indicată imediat după nașterea copilului și are scopul de a apropia, a alinia și a menține fragmentele maxilarului [45,46,47].

Manipularea ortopedică a segmentelor se efectuează cu aparate ortodontice în cazul când se observă îngustarea fragmentelor laterale ale maxilarului. Scopul este de a obține alinierea fragmentelor și expansiunea lor în perioada preoperatorie pentru a contribui la îmbunătățirea condițiilor de reconstrucție chirurgicală.

Georgiade M. și Latham R., 1975, au elaborat sistemul de microimplanturi pentru tracțiunea extraorală, retractorul premaxilei și lateralizarea segmentelor laterale [17].

Etapa a doua de reconstrucție include plastiile primare chirurgicale cu scopul de a înlătura defectul prezent. În cazul despicăturilor bilaterale, corecția primară a buzei și cea a nasului depind de forma clinică. Din cauza componentelor multiple incluse în despicătura bilaterală totală plastia primară este foarte dificilă. În formele cu defecte simetrice se pot include ambele părți într-o singură intervenție, cu abordarea parțială și a deformațiilor nazale. În unele cazuri cu defect asimetric se poate recurge la o corectare în două etape; corectând inițial partea cea mai sever afectată, ceea ce va stimula dezvoltarea și va permite o corecție ulterioară a deformațiilor restante. În practică este însă foarte greu să convingi familia că este mai indicat să recurgi la o corecție chirurgicală în etape.

Reabilitarea primară chirurgicală pentru buza superioară în majoritatea cazurilor este indicată în două etape, dar nu sunt stabilite definitiv până în prezent beneficiile tratamentului chirurgical într-o singură etapă versus două etape. Timpul pentru plastia primară a buzei este de la 3 la 6 luni. Segmentul intermediar de pe buza superioară – prolabium – permite alungirea buzei și formarea filtrumului. Deficitul de mușchi este o indicație pentru mobilizarea mușchilor orbiculari de pe segmentele laterale cu apropierea și fixarea lor în timpul manoperei chirurgicale. Tehnicile chirurgicale pentru plastiile primare, de obicei, includ plastii liniare sau plastii în formă de Z. Tehnicile liniare au fost propuse de Veau V., 1938, Cronin T., 1958, Manchester W., 1965, și Black. Metodele de plastii în formă de Z au fost aplicate pentru buza superioară de Wynn S., 1960, Millard D., 1999, și variantele Mulliken J., 1985, și Noordhoff M., 2000, iar plastiile pentru buza inferioară au fost aplicate de Bauer T., 1953. Totodată, au fost aplicate plastiile elaborate de Berkeley W., 1959, Veau V. și cele modificate de Tennison C., 1952. Metoda de plastie prin lambou pediculat de tip Abbe în reabilitarea chirurgicală primară este folosită foarte rar și este indicată în cazul

deficitului important de țesut pe buza superioară. Combinația de metode sau segmente din metodele propuse sunt la discreția chirurgului și echipei. În scopul de a obține simetrie în tratamentul chirurgical sunt necesare măsurări intraoperatorii cu corecția lor [26].

Necesitatea de corecții secundare în cazul formelor bilaterale se referă, de obicei, la insuficiența buzei superioare pe linia mediană, la asimetria conturului. Pentru deformațiile nazale secundare sunt caracteristice: columela scurtă, vârful nasului lățit, narine plate cu orientare orizontală, cu baza deplasată lateral. De cele mai multe ori, reconstrucțiile secundare ale buzei sunt posibile prin procedee locale. În foarte rare cazuri este necesară recurgerea la procedeul Abbe, care folosește țesut provenind din buza inferioară. Reconstrucțiile secundare pot fi acceptate și inițiate după vârsta de 6-7 ani.

Reconstrucțiile secundare în cazul despicăturilor unilaterale se referă mai ales la ameliorarea aspectului estetic, crearea simetriei buzei superioare și corectarea deformațiilor nazale reziduale. Plasțiile buzei nu trebuie să fie precoce și nici frecvente; unele dintre ele se vor ameliora în timp, ca urmare a funcționalității buzei superioare și a presiunii exercitate de cea inferioară. Contracturile și hipertrofiile la nivelul cicatricii postoperatorii pot beneficia de masaj cu unguente sau de aplicarea unor medii de contact (folii sau gel de silicon). La intervale de 2-3 ani se pot corecta deformațiile restante, folosind tehnica inițială și, la nevoie, plastii pentru refacerea simetriei. Deși intervenția primară corectează parțial diformitatea nazală în majoritatea cazurilor de despicătură unilaterală completă, sunt necesare intervenții chirurgicale secundare, după vârsta de 8-12 ani, menite să atenueze asimetria narinelor, deviația columelei și a septului. Toate acestea pot fi realizate într-o singură intervenție, după tehnica Bardach, sau pot fi abordate secvențial, în funcție de nevoile și prioritățile pacientului.

Indiferent de perfectarea permanentă a tehnicilor operatorii, există defecte care se înlătură în timp prin metode chirurgicale în echipă multidisciplinară. Malpoziția premaxilei prin basculare, retropoziție sau prognatie poate apărea după plastia primară a buzei

și palatului. Aparatele ortodontice din acrilat sunt indicate pentru re poziționarea premaxilei prin forțe extraorale în cazurile de protruzie a ei. Retruzia premaxilei se rezolvă pe cale chirurgicală prin osteotomii de tip Le Fort [26,24].

Deficiența vermillionului în despicăturile bilaterale ale buzei după reconstrucțiile primare este determinată de subdezvoltarea mușchilor sau chiar de lipsa lor pe segmentul median. Reproximarea mușchilor și a mucoasei de pe segmentele laterale și fixarea lor cu sutură în formă de matras pe linia filtrumului contribuie la ameliorarea aspectului estetic pe linia mediană a buzei.

Un rol important în evitarea deformațiilor de lungime sau a asimetriilor buzei superioare sunt măsurarea distanțelor punctelor-repere anatomice, spre exemplu linia Cupidon. Lungimea în exces a buzei superioare poate interveni din cauza imobilizării neadecvate a mușchilor orbiculari la spina nazală. Asimetriile buzei superioare pot fi observate ca rezultat al deficitului de fixare a straturilor anatomice. Colapsul segmentului lateral al maxilarelor este deseori prezent în despicăturile bilaterale. Înlăturarea se face pe cale ortodontică, în perioada postoperatorie în timp.

Deformația nasului la nivel de columelă se înlătură odată cu plastia primară. Însă pentru un aspect simetric și o proiecție adecvată a nasului este necesar de a păstra distanța simetrică între punctele anatomice de reper, de a asigura o platformă osoasă adecvată, de a crea reliefurile anatomice al complexului între cartilaje și țesutul moale acoperitor. Reconstrucția optimală în cazurile despicăturii bilaterale de buză este foarte complicată și prezintă o dilemă din cauza componentelor multiple implicate în acest proces și a apariției lor atât în plan pasiv cât și dinamic. Evitarea lor de cele mai dese ori se face individual și fiecare manoperă diferă de la caz la caz.

Despicăturile palatine. Copiii născuți cu despicături palatine sunt gravi din punct de vedere funcțional. Comunicarea cavității bucale cu cavitatea nazală rezultă în defecte în vorbire, alimentare,

respirație, deglutiție, auz, regurgitații, sinusite și anomalii în dezvoltarea dinților. Tratamentul chirurgical are scopul de a înlătura deformația și a normaliza funcția. Există o multitudine de tehnici chirurgicale pentru a înlătura defectul cavității bucale și cavității nazale ca o premisă de a normaliza funcția. Tehnicile chirurgicale de plastii sunt bazate pe croirea de lambouri pe palatul dur și moale. Există câteva principii de tratament chirurgical: lambourile bipediculate de tip Von Langenbeck, lamboul unipediculat anterior cu baza la fasciculul neurovascular (Bardach). Metoda Veau-Wardill-Kilner este constituită din patru lambouri. Două lambouri anterioare sunt destinate pentru a închide partea anterioară la orificiul incisival, iar două lambouri posterioare sunt deplasate posterior, cu scopul de a alungi palatul moale. Metoda Furlow apărută recent se bazează pe lambouri de tip Z și are scopul de alungire a palatului. Fiecare tehnică are un principiu de a recrea relieful anatomic al palatului prin crearea planșeului nazal, nivelului muscular și mucoasei nazale. Mușchii palatului moale se îndepărtează de pe partea posterioară a palatului dur și se fixează pe linia mediană. Lambourile create pe vomer sunt folosite pentru a crea planșeul nazal în despicăturile late. Procedeele Von Langenbeck este cel mai des folosit în plastia primară a palatului. Deseori sunt folosite combinațiile acestor metode. Pentru despicăturile înguste se decolează doar un lambou de tip Langenbeck, iar pentru cele late sau bilaterale se decolează ambele lambouri. În despicăturile palatine bilaterale pentru plastia planșeului nazal și crearea reliefului anatomic al mucoasei nazale și orale se folosesc lambourile create pe vomer. Plastiile în formă de Z, de tip Furlow se consideră că contribuie la alungirea palatului moale, dar mai mulți autori prevăd complicații postoperatorii – fistulă oro-nazală. Cohen S. și coautorii, 1991, în studiile lor, au constatat că fistula oro-nazală se determină în de la 0% la 30% din cazuri [18]. Pentru profilaxia complicațiilor postoperatorii sunt propuse modificări atât în tehnicile chirurgicale, cât și în aspectul de abordare multidisciplinară, timpul tratamentului chirurgical, experiența medicului chirurg. În

scopul micșorării ratei de incidență a complicațiilor, Guțan A.M. a modificat procedeul Von Langenbeck prin croirea lambourilor semiovale pe marginea despicăturii din partea orală și nazală. După rotirea lor reciprocă suturarea planurilor se face în planuri diferite ce micșorează rata complicațiilor de tip fistulă oro-nazală. Ameliorarea în timp a procedeelelor chirurgicale a scăzut rata de fistule oronazale cu până la 4% din cazuri.

Deși se depun mari eforturi în timpul plastiei primare și se duce o evidență multidisciplinară în dinamică, defectele în vorbire se întâlnesc cu o incidență de 10%-15%. Witt P. și coaut., 1996, însă, în examinările copiilor cu despicături palatine au demonstrat că aceste complicații nu depind de tehnica operatorie. Ele au un substrat anatomic legat de prezența anomaliilor în regiunea medie a feței [19]. Pe de altă parte, insuficiența de dezvoltare a maxilarelor este compromisă și de presiunea țesuturilor adiacente, în special ale buzei superioare. De asemenea, este demonstrat că decolările de vomer în timpul tratamentului chirurgical pot afecta creșterea maxilarelor. Prezența multor studii în literatura de specialitate cu privire la dezvoltarea morfofuncțională a regiunii demonstrează că până în prezent nu au fost obținute rezultate perfecte.

5.7. Despicăturile apofizei alveolare

Conceptul despre plastia cu grefă osoasă a apofizei alveolare a fost propus pe la începutul anului 1900, dar a fost recunoscut abia la mijlocul secolului trecut. Din anul 1955 s-a observat o creștere a popularității, pe de o parte, și a succesului, pe de altă parte. În prezent această tehnologie constituie o parte integrală în managementul despicăturilor faciale. Odată cu creșterea numărului de pacienți la care s-a efectuat plastia de os au apărut și discuții controversate cu privire la timpul plastiei și selectarea materialului pentru grefare. Însă scopul principal în plastia osoasă a apofizei alveolare sunt stabilizarea arcadei dentare a maxilarului, înlăturarea fistulei oro-nazale, suportul osos odontogen. Perioada în care se efectuează plastia cu grefă osoasă este stabilită ca plasticie primară – până la 2 ani, plasticie

suplimentară precoce – între 2 și 5 ani, plastie suplimentară tardivă – între 5 și 12 ani și plastie definitivă – după 12 ani.

Plastia primară a apofizei alveolare cu grefă osoasă are scopul de a stabili fragmentele maxilarului, de a înlătura deplasarea lor în plan transversal și colapsul buzei superioare și, în final, de a restabili raportul dintre maxilarele superior și inferior. În perioada preoperatorie sunt confecționate obturatoarele ortodontice cu scopul de a alinia dinamic fragmentele despicăturii și a crea condiții favorabile de plastie osoasă. Pentru plastie este folosită grefa din coasta 7 sau 8, care se inserează în loja creată chirurgical între fragmentele despicăturii. În această perioadă decolările sunt limitate pentru a nu dereglă dezvoltarea în etajul mediu al feței.

Totuși, majoritatea chirurgilor pledează pentru plastia secundară. Scopul plastiei secundare este de a uni fragmentele maxilarelor și a crea condiții pentru erupția dinților permanenți în arcada dentară. Pentru succesul acestor intervenții chirurgicale este necesar de a restabili preoperatoriu relieful anatomic al arcadelor dentare pe cale ortodontică și, în al doilea rând, de a estima calitatea, cantitatea și designul lambourilor mucoperiostale de pe apofiza alveolară. Grefa osoasă se colectează din creasta iliacă sau tibia, sau din corticala craniului și simfiza mandibulei. În prezent grefa colectată din creasta iliacă este cea mai răspândită metodă. Deseori, din cauza lipsei de țesut, pentru a acoperi grefa osoasă, în special pentru despicăturile bilaterale, primar se efectuează tratamentul ortodontic și chirurgical pentru a redresa poziția premaxilei. Grefarea osoasă se efectuează după stabilirea premaxilei. Tratamentul se complică când se combină deficitul de țesut cu fistulă oro-nazală.

Pentru plastia defectului se folosesc lambourile croite pe limbă. Deseori se efectuează osteotomia segmentară cu deplasarea anterioară în scopul de a micșora distanța despicăturii. O condiție importantă pentru succesul tratamentului prin grefarea osoasă este și igienizarea cavității bucale [24,25,26,27].

5.8. Abordarea chirurgicală a deformațiilor craniene

Primele informații despre tratamentul chirurgical al craniostenozelor au fost identificate în anii 1890 de către Lannelangue și în 1992 de Lane. Primele informații despre tehnica chirurgicală a craniostenozelor au fost relatate prin craniotomii în formă de incizie în regiunea suturii funizate. Dezvoltarea noilor tehnici pe o perioadă îndelungată a fost îndreptată spre crearea unei suturi noi care ar permite normalizarea fornixului cerebral și cu capacități de creștere. Pe parcursul multor ani s-au propus diverse tehnici în realizarea acestui scop. Au fost propuse fragmentarea oaselor craniene, re poziționarea lor, folosirea grefelor osoase. Însă, de cele mai dese ori în realizarea acestui scop nu se obțineau rezultate satisfăcătoare. În perioada postoperatorie acestea migrau și rezultau în deformații ale fornixului cerebral.

În 1967, Tessier a pus bazele moderne ale chirurgiei craniofaciale prin tratamente chirurgicale în sindromul Crouzon și sindromul Apert. El a pus punctele de reper în chirurgia craniofacială modernă. În realizarea scopurilor puse el a combinat incizia coronară, accesul intracranian și extracranian, decolări subperiostale extinse, grefe osoase, osteotomii ingenioase. Conceptul despre combinarea rezecției fornixului cerebral cu remodelarea lui a fost mai târziu dezvoltat de Hofman Whitaker, Marchac. În anul 1967, Hofman a descris o tehnică nouă de corecție în tratamentul chirurgical al craniostenozelor coronare – avansarea laterală a marginii supraorbitale. În 1977, Whitaker, Marchac și Renier au prezentat remodelarea frontală a craniului prin piese libere și avansarea fronto-orbitară. Tehnicile chirurgicale propuse au fost acceptate atât de chirurghi, cât și de pacienți. În prezent, abordarea chirurgicală a craniostenozelor nesindromale și unice este rezolvată în perioada precoce de dezvoltare a copilului prin avansarea orbito-temporală și remodelarea fornixului. Aceste tehnici, care sunt folosite și în prezent, ameliorează relieful anatomic craniofacial, restabilesc funcția și acționează satisfăcător asupra creșterii și dezvoltării regiunii craniofaciale. Aplicarea miniplăcilor cu șuruburi propuse

de Eppley și Sadove a ameliorat condițiile de fixare și stabilire a rezultatelor obținute.

În prezent tendințele de remodelare a craniului facial și visceral sunt variate – de la tehnici chirurgicale cu minime invaziuni, hemoragii și de scurtă durată la cele laborioase cu avansare în bloc a oaselor craniofaciale. Aplicarea arcurilor cu memorie și deschizătoarelor osoase după osteotomii craniofaciale are avantaje prin traumatisme minimale.

Osteotomiile în bloc osos craniofacial pun în evidență un traumatism laborios, însoțit de hemoragii și complicații frecvente.

Concluzii: Până în prezent nu există tehnică unică de tratament chirurgical al malformațiilor congenitale craniofaciale datorită varietăților de tipuri. Ca rezultat, protocolul terapeutic și chirurgical conține principii generale de reconstrucții chirurgicale și de recuperare, cât și principii individuale pentru fiecare caz în parte.

Bibliografie

1. *Linton A. Whitaker, MD., Ian R. Munro, F.R.C.S.(C), Kenneth E. Saylor; MD., Ian T. Jackson, F.R.C.S., Fernando Ortiz-Monasterio, MD. and Daniel Marchac, MD.* Combined report of problems and Complications in 793 Craniofacial Operations. Plastic&reconstructive surgery, August 1979, Vol. 64, No. 2. p. 198-203.
2. *Lisa R. David, MD, David G. Genecov, MD, Alison A. Camastra, BS, John A. Wilson, MD, Louis C. Argenta, MD.* Position Emission Tomography Studies Confirm the Need for Early Surgical Intervention in Patients with single-Suture craniosynostosis. The journal of Craniofacial Surgery /olume 10; Number 1, January 1999.
3. *D. Marchac, D. Renier and S. Broumand.* Timing of treatment for craniosynostosis and fasciocraniosynostosis a 20 yaer experience. British Journal of Plastic Surgery. 1994,47.311-232.
4. *Paul Tessier.* Relationship of Craniostenosis to craniofacial dysostoses, and to faciostenosis. Plastic&Reconstructive Surgery September 1971, V.48, N3, 223-237.
5. *Daniel Marchac, M.D., and Dominique Reiner, M.D.* Crainiosynostosis. World Journal of Surgery. p.357-365.

6. *Eric Arnaud, MD., Dominique Renier, MD., and Daniel Marchac, MD.* Prognosis for mental function in scaphocephaly. *Neurosurg* , Volume 83, September, 1995. p. 476-479.
7. *Lisa R. David, MD, Fredrik Gwalli, MD, PhD. Jose Guimaraes-Ferriere, MD, PhD, Claire Sanger, DO, Steve Glazier, MD, Louis C. Argenta, MD.* The journal of Craniofacial Surgery, Volume 13, Number 6. November 2002. p. 794-801.
8. *Lisa R. David, MD, Patric Proffer, MD. William J. Hurst, MA, Stephan Glazer, MD, Louis C. Argenta, MD.* Spring/Mediated Cranial Reshaping For Craniosynostosis. The journal of Craniofacial surgery. Volume 15, number 5. Septemember 2004.
9. *Louis Argenta, MD.* Original articles. Clinical Classification of Positional Plagiocephalzy. Objective Outcome analysis of Soft Shel Helmet Theray in the Treatment of Deformational Plagiocephaly. The journal of craniofacial surgerz. Volume 15., number 3. Maz 2004.
10. *Bruce M. Acauer, Elof Eriksson, Bahman Guyuron, John J. Coleman III, Robert C. Russel, Craig A. Vander Kolk.* Plastic Surgery, Indications, Operations and Outcomes, 2000. Volum II. 1065 p.
11. *Taylor, Jesse A. M.D., Bartlett, Scott P. M.D.* What's New in Syndromic Craniosynostosis Surgery? *Plastic and Reconstructive Surgery*: July 2017 - Volume 140 - Issue 1 - p 82e-93e.
12. *J. Puente-Espel^a R.L. Rios-Lara y Lopez^b M.C. Moreno-Álvarez^a E.J.J. Morel-Fuentes^c.* Craniosynostosis: A multidisciplinary approach based on medical, social and demographic factors in a developing country *Revista Médica del Hospital General de México*. Volume 79, Issue 4, October–December 2016, Pages 230-239.
13. *Edward P Buchanan,¹ Yunfeng Xue,¹ Amy S Xue,¹ Asaf Olshinka,¹ and Sandi Lam.* Multidisciplinary care of craniosynostosis. *J Multidiscip Healthc.* 2017; 10: 263-270. Published online 2017 Jul 6. doi: 10.2147/JMDH.S100248.
14. *Semb G.* A study of facial growth in patients with unilateral cleft lip and palate treatment by the Oslo Cleft Lip and Plate Team. *Cleft palate and Craniofacial J* 28:3, 1991.
15. *Semb G.* A study of facial growth in patients with bilateral cleft lip and palate treatment by the Oslo Cleft Lip and Plate Team. *Cleft palate and Craniofacial J* 28:22, 1991.

16. *Bruse M. Achauer, Elof Eriksson, Bahman Guyuron, John J. Coleman III, Robert. Russell, Craig A. Vander Kolk.* Plastic Surgery. Volume Two. 2000.
17. *Georgiadze N.G., Latham R.A.* Maxillary arch alignment in the bilateral cleft lip and palate infant, using pinned coacial screw appliance. *Plast. Reconstr. Surg.* 56;52, 1975.
18. *Cohen S.R., Kalinovski J., La Rossa D.* Cleft palate fistula a multivariate statistical analysis of prevalence, etiology, and surgical management. *Plast. Reconstr. Surg.* 87:1041, 1991.
19. *Witt P.D., Berry L., Marsh J.L.* Speech outcomes following palatoplasty in primary school children do lay peer observers agree with speech pathologists. *Plast Reconstr Surg* 98:958, 1996.
20. *Lourencone, Luiz Fernando Manzoni; Koga, Fernanda Dias Toshiaki; Oliveira, Eduardo Boaventura; Jorge, Jose Carlos; de Brito, Rubens.* Evolution of Acquired Middle Ear Cholesteatoma in Patients With Ectrodactyly, Ectodermal Dysplasia, Cleft Lip/Palate (EEC) Syndrome. *Otology & Neurotology*: September 2018 - Volume 39 - Issue 8 - p e679-e682.
21. *Gabriela Mendonça Rando, Paula Karine Jorge, Luciana Lourenço, Ribeiro Vitor, Cleide Felicio, Carvalho Carrara.* Oral health-related quality of life of children with oral clefts and their families. *J. Appl. Oral Sci.* Vol. 26, 01, 2018. [Hhttp://dx.doi.org/10.1590/1678-7757-2017-0106](http://dx.doi.org/10.1590/1678-7757-2017-0106) Original Articles.
22. *C. Sanger, A. Argenta, J. Simpson, L. David and L. Argenta.* Dynamic Spring-Mediated Cranioplaspy in a Rabieit Model *Medimond S.r.l.* 2005.
23. *Glaes Lauritzen, M.D., Hans Friede, D.D.S., Ph.D., Anna Elander, MD., h.D., Robert Olsson., and Paul Jensen, M.D.* Dinamic Cranioplaspy for Brachyiocephaly. *Plastic and reconstruction surgery.* July, 1996, Vol.98, No. 1.
24. *Michael L. Bentz, Bruce M. Zuker.* Principles & Practice of Pediatric Plastic Surgery. 2008. 794 p.
25. *John E. Griffin, King Kim.* Cosmetic Surgery for the Oral and Maxillofacial Surgeon. 2010.
26. *Joseph E. Losee, Richard E. Kirschner.* Comprehensive Cleft Care 2008. 1140 p.

27. Bruce M. Achauer, Elof Eriksson, Bahman Guyuron, John J. Coleman, Robert C. Russell, Craig A. Vander Kolk. Plastic Surgery. Indications, Operations, and Outcomes. Vol. II. 2000. 1065 p.
28. Nivaldo Alonso, Renato da Silva Freitas, Gilvani Azor de Oliveirae Cruz, Dov Goldenberg, Andre Ricardo Dall'OglioTolazzi. Tessier No. 4 Facial Cleft: Evolution of Surgical Treatment in a Large Series of Patients Plastic and Reconstructive Surgery. November 2008 1505-1513.
29. Edward P Buchanan, Yunfeng Xue, Amy S Xue, Asaf Olshinka, and Sandi Lam. Multidisciplinary care of craniosynostosis J Multidiscip Healthc. 2017; 10: 263-270. Published online 2017 Jul 6. doi: 10.2147/JMDH.S100248.
30. Hayes D. Hearing loss in infants with craniofacial anomalies. Otolaryngol Head Neck Surg. 1994 Jan; 110(1):39-45.
31. Purcell P.L., Sie K.C., Edwards T.C., Doyle D.L., Neidt K. Identification of oral clefts as a risk factor for hearing loss during newborn hearing screening. J Early Hear Detect Interv. 2018; 3(1):21-28.
32. Yelverton J.C., Dominguez L.M., Chapman D.A., Wang S., Pandya A., Dodson K.M. Risk factors associated with unilateral hearing loss. JAMA Otolaryngol Head Neck Surg. 2013 Jan; 139(1):59-63.
33. Twigg S. R. and Wilkie A. O. (2015). New insights into craniofacial malformations. Hum. Mol. Genet. 24, R50-R59. doi: 10.1093/hmg/ddv228.
34. Theodosia N. Bartzela, Carine Carelsand Jaap C. Maltha. Update on 13 Syndromes Affecting Craniofacial and Dental Structuresront. Physiol., 14 December 2017 [https://doi.org/10.3389/fphys.2017.01038].
35. Christopher M. Cielo, Fernando M. Montalva, and Jesse A. Taylor. Craniofacial disorders associated with airway obstruction in the neonate. Semin Fetal Neonatal Med. 2016 Aug; 21(4): 254-262. Published online 2016 Mar 17. doi: 10.1016/j.siny.2016.03.001.
36. Maclean J.E., Fitzsimons D., Fitzgerald D.A., Waters K.A. The spectrum of sleep-disordered breathing symptoms and respiratory events in infants with cleft lip and/or palate. Archs Dis Childh. 2012; 97:1058-1063.
37. Anderson I.C., Sedaghat A.R., McGinley B.M., Redett R.J., Boss E.F., Ishman S.L. Prevalence and severity of obstructive sleep apnea and

- snoring in infants with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J.* 2011;48:614-618.
38. *Driessen C., Joosten K.F., Bannink N. et al.* How does obstructive sleep apnoea evolve in syndromic craniosynostosis? A prospective cohort study. *Archs Dis Childh.* 2013;98:538-543.
39. *Lo L.J., Chen Y.R.* Airway obstruction in severe syndromic craniosynostosis. *Ann Plast Surg.* 1999;43:258-264.
40. *Richard W. Hertle, Sule Ziylan, James A. Katowitz.* Ophthalmic features and visual prognosis in the Treacher-Collins syndrome. *British Journal of Ophthalmology* 1993; 77: 642-645.
41. *Witt P.D., O'Daniel T.G., Marsh J.L., Grames L.M., Muntz H.R., Pilgram T.K.* Surgical management of velopharyngeal dysfunction: outcome analysis of autogenous posterior pharyngeal wall augmentation. *Plast Reconstr Surg.* 1997;99(5):1287-300.
42. *Be l m ino Corrê a de, Araujo Ne tto, Onivaldo Cervante s.* Comparative study among cleft patients with velopharyngeal insufficiency treated with speech therapy and pharyngoplasty *Rev. Bras. Cir. Plást.* 2011; 26(4): 631-8.
43. *Lakshmi Kollara Sunil.* Variations in craniofacial and velopharyngeal structures among individuals with 22q11.2 deletion syndrome july, 2016. 144 p.
44. *Christopher M., Cielo D.O. and Carole L. Marcus.* MBBCCh Obstructive sleep apnoea in children with craniofacial syndromes *Paediatr Respir Rev.* 2015 Jun; 16(3): 189-196.
45. *Pool R.* The configurations of the unilateral cleft lip, with reference to rotation advancement repair. *Plast. Reconstr. Surg.* 1966, 37:558-565.
46. *Randall P.* H lip adhesion operation in cleft lip surgery. *Plast. Reconstr. Surg.* 1965; 35:371-376.
47. *Grayson B.H., Santoliago P.E., Brecht L.E., Cutting C.B.* Presurgical nasoalveolar molding in infants with cleft lip and palate. *Cleft Palate Craniofac. I.* 1999; 36(6)486-498.

PARTEA II

Capitolul I

EXPERIENȚE PERSONALE. EXAMINAREA CLINICĂ A PACIENȚILOR ȘI CRITERIILE DE EVALUARE A COPIILOR CU DISMORFISM CRANIOFACIAL

1.1. Introducere

Aspectul facial în societatea noastră deseori este asociat cu farmecul, frumusețea, succesul. Frumusețea în copilărie și explozia de cerințe ale frumuseții în perioadele evolutive de dezvoltare a copilăriei până în adolescență este o luptă constantă a persoanei pentru armonia trăsăturilor feței. Leonardo da Vinci a pus bazele criteriilor de frumusețe ale feței. Însă, pe parcursul anilor ele s-au modificat în funcție de etnie, sex etc. Totodată, deocamdată nu există criterii ale unui aspect al feței ideale, care ar caracteriza fața din punctul de vedere al istoriei, etniilor, vârstei. În era progresului tehnic și a mediatizării criteriile de apreciere a frumuseții feței se modifică rapid. În prezent chirurgul plastician are scopul de a scoate în evidență trăsăturile individuale ale persoanei care l-ar duce pe pacient în zona de confort, de a crea un profil mediu între criteriile generale ale frumuseții și cele individuale în conformitate cu vârsta, genul, rasa, etnia. Mîmicile feței și personalitatea sunt în măsură egală importante ca și regiunile feței, tipul pielii, stilul părului, forma urechilor, profilul dinților, poziția mandibulei și a mentumului etc. Pentru aceasta nu este necesar de a obține simetria ideală a feței, ci doar de a contribui la evidențierea unor aspecte care ar reda caracterul persoanei. În planificarea chirurgiei estetice este necesar de a lua în considerare și cerințele personale ale pacientului. În acest scop, planificarea unui aspect frumos al feței reiese

din proporțiile mediei matematice a populației; din realizarea simetriei faciale; din redarea feței a aspectului de feminitate pentru genul feminin și bărbăție pentru genul masculin.

Dismorfismele congenitale sunt una din cauzele principale care se asociază cu asimetrii craniofaciale la copii. Ele apar sub un vast spectru de deformații craniene și faciale care deseori necesită un complex de recuperare chirurgicală și terapeutică. Clinic acestea se prezintă sub forme de malpoziții ale unei regiuni sau organ, întreruperi de continuitate a părților moi, a țesutului osos sau a ambelor structuri, în formă de atrofii, hiperplazii, bombări, aplati-zări, deformații, asimetrii, în formă de neregularități de la ne semnificative la semnificative ale reliefului craniofacial. În prezent tot mai mulți autori constată faptul că orice neregularitate în regiunea craniofacială este determinată de dereglările funcționale care pot fi observate imediat după nașterea copilului sau la distanță [3,4,5,6]. Acești copii sunt abordați din două aspecte: extern (social și cultural față de aspectul și deformațiile faciale) și intern (impactul psihologic asupra vieții copilului cu defecte ale feței) [20,21].

Crearea unui relief anatomic armonios al craniului și al feței la copiii cu dismorfism congenital rămâne până în prezent problema principală a chirurgiei plastice. Deși chirurgia craniofacială a avansat mult în ultimele decenii cu tehnici operatorii și echipamente moderne, chirurgii sunt mereu în căutarea noilor metode de recuperare chirurgicală și terapeutică generală și individuală. Rezolvarea precoce și armonioasă a problemelor estetice la copiii cu dismorfism congenital determină și soluționarea problemelor funcționale generate de defectele prezente, cât și a problemelor sociale asociate cu integrarea precoce a pacientului în societate și îmbunătățirea calității vieții copilului pe parcursul dezvoltării sale.

Complexitatea regiunii craniofaciale în crearea unui aspect estetic și funcțional armonios pune în evidență o abordare de tratament multidisciplinară și pe o perioadă îndelungată. Reieșind din faptul că esteticul determină funcționalitatea regiunii, orice asimetrie facială observată la nașterea copilului are indicații de restabilire

a asimetriei faciale prin remodelarea craniofacială pe cale chirurgicală sau ortopedică. Totodată, în prezent nu există o formulare definitivă cu privire la clasificarea dismorfismelor craniofaciale, efectele lor asupra dezvoltării copilului și schema de apreciere a rezultatelor cosmetice și funcționale ale chirurgiei plastice [23].

Scopul acestui studiu a fost de a face o analiză clinică a asimetriilor craniofaciale congenitale la copii, de a restabili maximal esteticul feței și de a reabilita funcția organelor implicate în această patologie din teritoriu, de a crea un sistem de evaluare estetică și funcțională a tratamentului chirurgical. Obiectivele propuse au fost de a reabilita esteticul feței, de a contribui la restabilirea funcțională a sistemelor cu localizare în acest teritoriu în perioada de fragedă copilărie, de a efectua profilaxia modificărilor patologice psihoemoționale ale acestor copii. Datele obținute vor fi importante în elaborarea protocoalelor clinice naționale de tratament multidisciplinar ale asimetriilor craniofaciale.

1.2. Materiale și metode

Prezenta lucrare a fost elaborată în baza experienței clinice obținută pe parcursul a 28 de ani de activitate chirurgicală în domeniul chirurgiei a regiunilor oro-maxilo-facială și cranio-maxilo-facială la copii. Pe toată această perioadă atenția a fost focalizată spre asimetriile congenitale craniofaciale la copii, indicațiile de recuperare morfofuncțională cu oferirea posibilităților acestor copii de a se integra în societate. Reieșind din sursele bibliografice, putem trage concluzia că nu există nicio asimetrie congenitală a feței care nu ar afecta într-o măsură mai mare sau mai mică alte funcții în special: de respirație, masticăție, deglutiție, vorbire, auz, vâz, estetic, cât și comportamentale, chiar și aspectul psihoemoțional. Doar, că tulburările funcționale la copiii cu asimetrii craniofaciale pot apărea la naștere ori la distanță, la diferite etape de dezvoltare a copilului.

La baza cercetărilor din această lucrare stă teza de doctor habilitat cu tema „Aspecte epidemiologice și clinico-evolutive ale anomaliilor cranio-maxilo-faciale”. În acest studiu, realizat în baza

protocolului avizat de către Comitetul de Etică, pacienții au fost selectați conform criteriilor de includere și excludere, și cu acordul informativ al părinților. Criteriile de includere în acest studiu au fost copiii cu vârste de la 3 luni până la 18 ani, care manifestau malformații congenitale de tipul asimetriilor craniofaciale. Criteriile de excludere au fost copiii cu asimetrii craniofaciale apărute ca urmare a unui traumatism sau a unui proces tumoral benign sau malign.

La baza studiului prezent au fost puse principiile de reabilitare psihoemoțională, integrarea precoce în societate a copiilor cu defecte estetice congenitale ale capului și feței, asistența multidisciplinară, ameliorarea calității vieții copilului cu dismorfism congenital. Principiile abordate în studiu au inclus în primul rând rolul principal de adresare precoce a copiilor cu asimetrii craniofaciale netratate la medic, și programul de tratament primit la momentul adresării și la distanță.

La realizarea acestui studiu a luat parte o echipă multidisciplinară, care și în continuare participă la reabilitarea copiilor cu asimetrii craniofaciale congenitale. Echipa este formată din medici: chirurg maxilofacial, neurochirurg, psiholog, logoped, ortodont, neurolog, otorinolaringolog, pediatru cu suportul chirurgilor plasticieni din Universitatea Wake Forest, Carolina de Nord, SUA. Echipa activează la baza a trei departamente: secția de chirurgie oro-maxilo-facială pentru copii, secția de neurochirurgie și secția de neurologie pediatrică. Secțiile sunt amplasate în IMSP IM și C, secția de neurologie pediatrică, Clinica „Em. Coțaga”, secția de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică și IMSP Spitalul Municipal de Copii „V. Ignatenco”, secția de neurochirurgie. La realizarea proiectului au participat și colaboratorii Catedrei de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică, pedodontie și ortodontie a Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”.

Pentru realizarea acestui studiu copiii au fost recrutați prin două modalități. O parte dintre copii au fost recrutați în baza programului de sănătate orală pentru copiii de vârstă școlară, care

a fost înaintat de către colaboratorii Catedrei de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică, pedodonție și ortodonție a Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, aprobat prin ordin de către Ministerul Sănătății, Muncii și Protecției Sociale și Ministerul Educației, Culturii și Științei din Republica Moldova. În program au fost incluse școlile amplasate pe teritoriul Republicii Moldova cu destinații de școli preuniversitare, cu necesități speciale de învățământ și cu dizabilități neurologice severe.

O altă parte dintre copiii au fost selectați în studiu în momentul când părinții se adresau cu acuze la asimetrii variate ale capului și feței care produceau dismorfisme congenitale. De obicei, ei se concentrău în secția de neurologie pediatrică a IMSP IM și C, în secția de chirurgie oro-maxilo-facială pentru copii a IMSP IM și C, Clinica „Em. Coțaga”, în secția de neurochirurgie a IMSP Spitalul Municipal de copii „V. Ignatenco”. Acuzele părinților la adresare erau diferite. Unii părinți prezentau acuze la defecte estetice în regiunea feței, alții – la dereglări funcționale ale organelor din teritoriul craniofacial, iar restul prezentau atât defect estetic al feței cât și dereglări funcționale.

Pentru toți pacienții au fost întocmite dosare medicale unde erau reflectate: numele și prenumele, data și anul nașterii, sexul, informații cu privire la maladiile suportate, intervențiile chirurgicale – dacă au fost sau nu, date imagistice despre starea organelor implicate în procesul patologic localizate în teritoriul cranio-maxilo-facial la copiii cu și fără tratament, evaluarea clinică și paraclinică în dinamică a rezultatelor examinărilor la pacienții cu și fără tratament chirurgical. Părinții luau cunoștință de textul de acord informativ la tratament din fișa medicală, după care semnau acordul cu privire la programul de tratament. La internare copiii erau examinați din punctul de vedere funcțional al organelor și sistemelor și din punctul de vedere estetic al feței. În scopul de a depista dereglările funcționale din partea organelor localizate în regiunea craniofacială, toți copiii la internare au fost examinați de medicul

pediatru, iar la necesitate și de medicii specialiști: neurolog, otolaringolog, neurochirurg, oftalmolog, stomatolog, logoped, ortodont.

Pacienții selectați aveau vârste de la trei luni până la 18 ani. Toți pacienții au beneficiat de tratament chirurgical în funcție de vârsta adresării și confirmării diagnosticului din perioada de fragedă copilărie cât și până la 18 ani.

Astfel, au fost incluși în studiu în total 4640 de copii cu asimetrii craniofaciale cauzate de dismorfisme congenitale, cu vârste cuprinse între 3 luni și 18 ani. Studiul a fost efectuat în perioada anilor 2008-2018. Toți copiii cu asimetrii craniofaciale congenitale au fost repartizați în 2 loturi. Lotul doi, din 718 copii, la rândul său a fost divizat în două subloturi în funcție de gradul de severitate (de extindere și localizare) a asimetriilor craniofaciale în norma verticală, frontală și laterală a capului și feței: a) sindromale și b) nesindromale.

Primul lot. În primul lot au fost incluși copiii din școlile amplasate pe teritoriul Republicii Moldova, de la vârste de 7 până la 18 ani. În total au fost examinați 3922 de copii de vârstă școlară. Dintre ei, 420 de copii erau amplasați în școli cu dizabilități neurologice, 1345 de copii au făcut parte din școli preuniversitare cu predare obișnuită, iar 2157 – din școli cu necesități speciale de studii. În acest scop, în baza programului de sănătate orală pentru copiii de vârstă școlară, elaborat la Catedra de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică, pedodontie și ortodontie a USMF „Nicolae Testemițanu”, au fost efectuate cercetări de către colaboratorii catedrei în incinta școlilor, în cabinetele medicale sau cabinetele stomatologice. În cazul în care nu existau cabinete stomatologice, examinările se efectuau pe loc, în clase, împreună cu asistentele medicale din școli. Pentru toți copiii a fost stabilit un chestionar care prevedea determinarea deformațiilor dentoalveolare și dentomaxilare în cele trei planuri de referință. A fost pregătit și acordul informativ pentru părunți. Din timp au fost preîntâmpinați corpul didactic al școlii și părinții care urmau să semneze.

Părinții copiilor au fost informați în prealabil despre scopul examinărilor care urmau să fie efectuate, după care ei au semnat acordul informativ. Cu părinții, care au avut întrebări suplimentare, s-au efectuat convorbiri individuale unde li s-a explicat scopul acestor vizite.

Lotul doi. În lotul doi pe parcursul a 10 ani au fost selectați 718 copii cu asimetrii craniofaciale cauzate de dismorfisme congenitale ale feței. Sindromale – 13 copii (sublotul A) și nesindromale – 705 copii (sublotul B). Unii copii au fost tratați chirurgical în perioada de vârstă fragedă, alții s-au adresat în perioada tardivă, nu au primit tratament chirurgical, dar au primit tratament conservator. Astfel, acest compartiment a fost distribuit în două subloturi: cu asimetrii sindromale și nesindromale.

Pentru o informație mai amplă despre aspectele practice ale asimetriilor congenitale craniofaciale, ne-am axat pe aspectele practice ale reconstrucției chirurgicale și principiile terapiei simptomatice. Metodele de reconstrucție chirurgicală au fost selectate în funcție de regiunile și gradul de compensare a structurilor afectate. Astfel, unii copii au necesitat reconstrucție chirurgicală într-o singură etapă și numai în stratul părților moi. Alții au necesitat reconstrucție chirurgicală într-o singură etapă și numai în stratul osos. O altă parte dintre copii au necesitat reabilitare chirurgicală în câteva etape cu implicarea atât a sistemului osos, cât și a regiunii părților moi. La o parte dintre acești copii tratamentul chirurgical a fost imposibil.

Tratamentul chirurgical al copiilor cu asimetrii congenitale craniofaciale a fost efectuat conform protocoalelor clinice de tratament chirurgical al copiilor cu dismorfism congenital. La baza acestor protocoale au stat principiile de respectare a succesiunii: anestezia generală intratraheală, reconstrucția precoce chirurgicală prin crearea integrității țesuturilor în conformitate cu funcțiile afectate din partea organelor localizate în acest teritoriu, abord osos miniinvasiv cu respectarea integrității zonelor de creștere, crearea lambourilor pediculate ale părților moi și grefelor osoase de la distanță de tip alo-transplant, închiderea plăgilor prin fixarea părților osoase și suturarea

părților moi, determinarea etapelor de reabilitare morfologică și funcțională postoperatorie.

Gradul de afectare a pacienților cu dismorfisme congenitale craniofaciale a fost dificil, deoarece spectrul variat de deformații craniene și faciale necesită un tratament complex multidisciplinar. Până în prezent nu există o clasificare a asimetriilor craniofaciale congenitale, care ar fi fost recunoscută la nivel mondial și după care s-ar fi efectuat o evaluare a lor în plan morfologic și funcțional. Din datele existente, în acest studiu am folosit câteva forme de evaluări morfologice și funcționale. La baza eșalonării copiilor cu dismorfisme faciale congenitale în loturi a fost luată clasificarea din anul 1981 a Comitetului de Nomenclatură și Anomalii Craniofaciale al Asociației Americane de Despicături Faciale. Clasificarea include 5 categorii de forme ale asimetriilor craniofaciale: I. Despicăturile faciale; II. Atrofia/Hipoplazia; III. Neoplazia/Hiperplazia; IV. Craniostenozele; V. Neclasificate.

Însă pentru planificarea reabilitării funcționale și estetice am folosit sistemul de gradație după Strasser, care apreciază esteticul feței după câteva poziții: deformații, malpoziții, asimetrii, dereglări de relief, întreruperi de continuitate.

Reieșind din cele menționate mai sus, toți copiii cu asimetrii congenitale craniofaciale au fost examinați în raport cu cele 5 norme (aspecte ale nomenclaturii internaționale necesare pentru examinarea extremității cefalice – norma verticală (norma verticalis Blumenbah), norma frontală (norma frontalis) (superioară, medie, inferioară), norma laterală (norma lateralis), norma occipitală (norma occipitalis), norma bazală (norma basalis). Fiecare regiune a fost caracterizată după sistemul Strasser (deformații, malpoziții, asimetrii, dereglări de relief, întreruperi de continuitate).

1. *Modificările craniofaciale în norma verticală.* Examinarea în aspectul superior al craniului reprezintă calota sau bolta craniului (calvaria). Locul cel mai pronunțat al calotei este vortexul. După indicele cranian (raportul = diametrul transversal/diametrul longitudinal) se deosebesc trei tipuri fiziologice de formă anatomică a

calotei: brahiocefal (IC <75), dolicocefal (IC >80) și mezocefal (IC = 75-80). Plagiocefalele de poziție și craniostenozele sunt modificări patologice ale craniului cu defect estetic, care se caracterizează prin deformații, malpoziții ale urechilor, asimetrii și modificări de relief la bolta craniului. Modificările estetice în norma verticală pot fi observate atât în norma occipitală cât și frontală.

2. *Modificările estetice craniofaciale în norma frontală (superioară)*. Modificările patologice în regiunea frontală în etajul superior se manifestă în craniostenoze, plagiocefalii de poziție. Defectele estetice apar în formă de deformație, modificări de contur, asimetrii, malpoziții ale complexului frontal. Marginea superioară a orbitei este plată, nu se palpează fiind deplasată posterior. Deformațiile pot fi unilaterale sau bilaterale. Modificările estetice în regiunea frontală superioară se reflectă și în regiunea mediană a feței, în volum din contul deplasării marginii superioare orbitale superioare.

3. *Modificările estetice craniofaciale în etajul respirator (mediu) al feței*, topografic localizat între sprâncene și linia de jos a nasului, includ orbitele și nasul. Defectele estetice sunt caracterizate prin deformații, modificări de contur, asimetrii, malpoziții ale orbitelor și întreruperi de continuitate la nivel de țesut osos sau moale, sau ambele straturi. Din practica noastră sunt trei cauze care afectează estetic regiunea medie a feței. Prima cauză sunt defectele estetice localizate în regiunea frontală, etajul cerebral și superior, care se reflectă și în regiunea medie. A doua cauză sunt defectele estetice localizate în etajul inferior: regiunea orală și periorală a feței, care se reflectă în regiunea medie. A treia cauză sunt despicațurile atipice care sunt localizate în etajul inferior al normei frontale a feței (Tessier). În conformitate cu clasificarea Tessier, în evidența noastră au fost 13 copii cu despicațuri atipice sau rare.

4. *Modificările estetice ale feței în norma frontală inferioară*. Includ regiunea orală, între linia de jos a nasului și mandibulei, aparatul articulației mandibulare ori etajul stomatologic. Defectele

estetice se manifestau prin prezența depresiunilor osoase și ale părților moi pe părțile laterale ale feței, cu prezența coloboamelor. Un pacient din studiu a prezentat prezența unui chist dermoid în linia despicăturii și hipoplazia mandibulei.

Copiii cu deformații în etajul inferior bucal al feței au prezentat întreruperi de continuitate a părților moi în regiunile orală și periorală. Defectele de țesut se manifestau în regiunea buzei superioare, la nivel de filtrum unilateral sau bilateral. Clinic buza superioară apărea în formă de două sau trei bonturi separate, care de cele mai dese ori continua spre apofiza alveolară, spre palatul moale și dur. La inspecția cavității bucale se determina comunicarea cavității bucale și orale. La despicăturile unilaterale clinic se observau defecte ale structurilor părților moi și osoase, ale buzei, apofizei alveolare, palatului dur și palatului moale. Narina deformată, orizontalizată. Lobulul nazal turtit se asociază cu subcloazonul scurt și deplasat spre partea sănătoasă. Creasta alveolară despăcată la nivelul incisivului lateral. Bontul mare deplasat anterior și basculat superior, pe când cel mic fiind hipoplaziat se află în poziție posterioară și linguală. Vomerul funizat la lama palatină care cudează spre partea sănătoasă, formând sutura vomero-palatină. Se manifestă scurtarea palatului moale.

În despicăturile bilaterale totale pe buza superioară din trei bonturi – premaxilară și două maxilare. Nasul turtit, aripile nazale sunt etalate, trase în afară. Premaxila proiectează anterior, este alipită la subcloazonul scurt, continuându-se direct cu lobulul nazal turtit. Maxilarele sunt hipoplaziate, arcul dentar deformat și îngustat în partea anterioară. Apofizele palatine verticalizate. Vomerul suspendat liber în cavitatea orală, fiind situat între plăcile palatine.

Pentru a analiza și a demonstra mai ilustrativ defectele estetice și cele funcționale cauzate de malformațiile congenitale ale feței cât și managementul de tratament chirurgical și terapeutic al lor am selectat cele mai deosebite și cele mai documentate cazuri clinice în interiorul fiecărui lot de studiu. Aceste cazuri vor fi descrise în capitolul următor al prezentului studiu, unde se vor descrie detaliat

problemele pe care le înfruntă copiii cu malformații ale feței pe parcursul anilor de copilărie. În acest context, în primul rând au fost efectuate investigații cu privire la frecvența fiecărei forme nosologice a celor mai răspândite patologii în regiunea feței la copii din Republica Moldova. În fiecare lot de studiu au fost evaluați copii în perioada preșcolară și școlară de dezvoltare, unde s-au luat în considerare modificările estetice și cele funcționale cauzate de dismorfismul congenital al feței. Pentru toți copiii a fost stabilit un program personalizat de tratament chirurgical și de reabilitare post-operatorie. În cadrul fiecărui lot de studiu au fost create protocoale clinice naționale de tratament chirurgical, evidență multidisciplinară și reabilitare funcțională și estetică pentru fiecare caz aparte. Reconstrucția chirurgicală s-a efectuat pe etape și s-a realizat în raport cu problemele funcționale care și determinau primele indicații de plastic primară. Tratamentul chirurgical, postoperatoriu de reabilitare multidisciplinară se efectua conform protocoalelor create de noi în Clinica de chirurgie oro-maxilo-facială pentru copii.

5. *Modificările estetice în norma frontală (aspect anterior) și norma laterală (aspect lateral)* prezintă fosele temporală, infra-temporală și pterigopalatină. Clinic se manifestă prin deformații, modificări de contur, asimetrii, malpoziții ale urechilor și întrepreri de continuitate mai frecvent localizate unilateral (pe partea stângă sau dreaptă).

Conform planului de examinare a copiilor în raport cu timpul la care s-au adresat, ei au fost repartizați în perioada de sugar – de la naștere până la 12 luni; vârsta fragedă – de la 12 luni la 36 de luni și în perioada școlară – de la 7 până la 15 ani.

Lotul A – copii cu malformații congenitale nesindromale. Din 718 copii 615 s-au prezentat în secția de chirurgie oro-maxilo-facială pentru copii cu defecte estetice și funcționale de tip despicături faciale, iar 90 de copii s-au adresat în secțiile de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică, neurologie și neurochirurgie pediatrică cu defecte estetice faciale (30 au fost diagnosticați cu cranio-stenoze, iar 60 – cu plagiocefalii de poziție). Toți cei 718 copii au

necesitat tratament chirurgical în condiții de spital. Dintre ei 581 de copii au necesitat tratament chirurgical în perioada precoce și pe etape la distanță.

Lotul B de studiu l-au format 13 copii, cărora li s-a efectuat diagnosticul unui sindrom: sindromul Apert, sindromul Crouzon, sindromul Van Der Woude, sindromul Pierre Robine, microsomia hemifacială.

În evidența noastră a fost doar un singur caz cu sindromul Apert. Copilul s-a prezentat cu despicătură palatină, totodată, a fost constatat că craniul a avut aspect turibrahicefal datorită multiplelor craniosinostoze, în special a suturii coronare. Fantele palpebrale sunt coborâte lateral, sunt prezente hipertelorismul și exoftalmia ușoară. Etajul mijlociu a fost hipoplazic, cu fals prognatism mandibular. Bolta palatină are formă ovală, cu prezența despicăturii palatine incomplete. Pacientul a prezentat sindactilie marcată, deformația extremităților superioare și inferioare.

Sindromul Treacher Collins clinic s-a manifestat prin depresiuni cu traiect oblic în regiunea zigomaticomaxilară, deplasarea inferioară pe părțile laterale ale ochilor, deformații ale pavilionului urechii, hipoplazia mandibulei. În studiu am inclus 2 cazuri cu sindromul Treacher Collins, prezentând despicătură palatină subtotală cu depresiune în regiunea temporală, asociată cu defecte ale pavilioanelor urechii externe și interne, hipoplazia feței și a craniului, prezența colobomei în treimea externă a pleoapei inferioare și microftalmic.

Defectele estetice ale regiunii craniofaciale au fost apreciate de noi în raport cu cele cinci norme ale nomenclatorului internațional – norma verticală, norma frontală (superioară, medie și inferioară), norma laterală, norma occipitală și norma bazală.

Sindromul Van der Woude este o maladie rară, care s-a manifestat cu despicături labio-maxilo-palatine și prezența fistulelor în zona buzei inferioare. În studiu au fost urmărite clinic și imagistic două cazuri. Clinic manifestau prezența persistentă a două gropițe localizate pe vermilionul buzei inferioare care deteriorau aspectul

estetic al buzelor și care se evidențiau prin eliminări salivare din acestea. Paralel, acești copii au prezentat și despicături ale buzei superioare.

Sindromul Pierre Robin este o manifestare congenitală a despicăturii palatine mediane cu semne de apnee de diferite grade. În evidența noastră au fost trei copii care manifestau semne grave de respirație imediat după naștere. Toți copiii prezentau micrognație inferioară, glosoptoză, despicătură de palat în formă de V.

Sindromul Crouzon este o boală congenitală rară. Noi am luat în evidență trei copii cu manifestări clinice incluse în boala Crouzon. Unul din ei a prezentat manifestări grave de deformare a craniului cu aspect turiform, frunte lată, maxilare subdezvoltate cu elemente de fasciostenoză, exoftalm grav, fantele palpebrale cu ușoară oblicitate (antimongoliană), ptoză, hipoplazia marcată a maxilarului a determinat semnul de formă a nasului specific (cioc de papagal), buza superioară subțire, palat înalt îngust arcuit, înghesuiri dentare, prognatie superioară. Complementar am depistat asocierea cu retard mental moderat, pierderea progresivă a vederii prin atrofia parțială a nervului optic, sforăitul în timpul somnului ca semne de apnee.

Sindromul întâi și doi al arcului branhiar sau microsomia facială au fost cele mai frecvente sindroame întâlnite în practica noastră. În perioada de studiu am avut 4 copii în evidența noastră. Clinic, la toți patru pacienți au fost determinate asimetrie facială pe partea stângă din cauza hipoplaziei de dezvoltare a maxilarului superior și inferior, displazii ale urechii externe și interne pe partea afectată, fistule preauriculare, diverticule, macrostomie, despicături labiale. În două cazuri s-au observat apendice și fistule preauriculare situate între tragus și comisura bucală. La un copil din cei patru s-a observat despicătură transversală pe partea afectată. În alt caz s-a depistat clinic despicătură totală labio-maxilo-palatină unilaterală. Odată cu dezvoltarea copiilor au apărut semne clinice complementare ale complicațiilor secundare locale și generale din partea sistemului dentomaxilar și dentoalveolar.

1.3. Examinarea pacientului cu asimetrii craniofaciale congenitale

Necesitatea examinării pacienților cu deformații craniofaciale a apărut odată cu progresele tehnico-științifice în domeniul reabilitării chirurgicale și terapeutice-funcționale. Experiența practică în domeniul cercetării acestor pacienți arată complicațiile secundare care apar pe parcursul dezvoltării copilului, în special tulburări comportamentale, cognitive și estetice.

Experiența clinică în managementul copiilor cu deformații craniofaciale a stat la baza cercetării și elaborării prezentei lucrări. Subiecții care au fost incluși în cercetările noastre au fost copii cu dismorfism congenital în regiunea feței, care s-au adresat pentru recuperare funcțională, estetică sau funcțional-estetică în secțiile de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică a IMSP IM și C, Clinica „Em. Coțaga”, departamentul de neurologie pentru copii al IMSP IM și C, departamentul de neurochirurgie al IMSP Spitalul Municipal de Copii „Valentin Ignatenco”. Pentru diagnostic, planificarea programului de reconstrucție chirurgicală primară și de reabilitare multidisciplinară a copiilor cu malformații congenitale craniofaciale au fost luați în considerare următorii parametri:

- necesitatea reconstrucției chirurgicale a defectelor osoase ale teritoriului craniofacial la copiii cu malformații congenitale în funcție de localizarea și extinderea dismorfismelor craniofaciale;
- necesitatea recuperării defectelor părților moi la copiii cu malformații congenitale în teritoriul craniofacial în raport cu localizarea și extinderea dismorfismului craniofacial;
- necesitatea recuperării funcționale a copiilor cu malformații congenitale (problemele de comportament, de vorbire, de auz, de vedere etc.);
- studiul evolutiv clinic, imagistic și funcțional al copiilor cu dismorfisme craniofaciale.

Copiii cu dismorfisme craniofaciale au fost examinați în condiții de ambulatoriu și de staționar atât clinic cât și paraclinic. Examenul clinic a inclus examenul subiectiv și obiectiv.

Examenul subiectiv:

1. Date de pașaport: nume, prenume, vârsta, sex:
 - acuzele pacientului la adresarea și motivația prezentării părinților cu copilul la medic (deformații estetice ale unei, două sau mai multe regiuni craniofaciale, întreruperi de continuitate a părților moi, osoase sau combinate ale părților moi și osoase);
 - istoricul bolii: defectele au fost observate de către părinți imediat după nașterea copilului, peste o perioadă de timp sau au fost observate, dar au fost considerate minore și nu le-au atras atenția, prezența modificărilor de comportament, tratamente urmate, rezultatele obținute. În caz de suprapunere a patologiei neurologice (cefalee, convulsii) s-a determinat timpul când au apărut, debutul, evoluția, tratamentele primite și eficacitatea lor. La dureri s-a constatat localizarea (difuză, iradiantă), debutul (brusc gradat), periodicitatea (sporadice, repetate, provocate sau spontane). La modificările de auz (scăderea auzului, surditate) am atenționat timpul când au debutat, necesitatea de plasare în școli rezidențiale speciale.
2. Antecedente eredo-colaterale:
 - bolile mamei până la sarcini (acute sau cronice, metabolice, endocrine, afecțiuni neuropsihice). Bolile mamei în timpul sarcinii (boli infecțioase, acutizarea bolilor cronice, eminență de avort, tratamente primite în timpul sarcinii). Prezența bolilor congenitale la unul din părinți, rude sau în familie. Copiii morți născuți în familie, prezența copiilor cu dizabilități neurologice. Poziția copilului în perioada sarcinii;
 - ale aparatului dento-maxilar: modificări ale relațiilor intermalare în cele trei planuri de referință (sagital, vertical, orizontal);
 - ale aparatului dento-alveolar: tulburări de poziție dentară (mezio-distale, vestibulo-linguale), torsiuni dentare, îngheșuri dentare pe arcada maxilarului superior sau pe arcada

maxilarului inferior, prezența dinților supranumerari, edentații primare, afecțiuni dentare.

3. Antecedente personale generale:

- defecte congenitale asociate și concomitente ale copilului examinat: afecțiuni ale sistemului nervos (nevralgii, convulsii, modificări de comportament, reușita la școală), prezența afecțiunilor cardiovasculare (malformații congenitale, cardiopatii, insuficiență cardio-respiratorie), afecțiuni digestive (infecții intestinale, hepatită, pancreatită), afecțiuni respiratorii (bronșite frecvente, pneumonii, astm bronșic), afecțiuni oto-rino-laringologice (otite cronice, exacerbate, adenoizi, laringotraheită, amigdalite cronice și în exacerbare), afecțiuni urogenitale, afecțiuni osteo-articulare (boli de sistem, displazii osoase), afecțiuni endocrine (hipo/hipertiroidă, paratiroide, pancreas, suprarenale), afecțiuni ale sistemului sanguin și limfoid (anemie, hemofilie, leucoze, limfogranulomatoze), reacții alergice (medicamentoase, alimentare), tratamente medicamentoase la momentul adresării;
- generale: ale părinților, tuberculoză, SIDA, vicii de comportament (fumat, droguri).

Examenul craniofacial, exobucal

A. Examenul exooral

1. *Examenul craniofacial general.*

- Encefalul cu nervii cranieni: cefalee (expresia sindromului de hipertensiune intracraniană evolutivă), epilepsie, suferințe ale nervilor cranieni III, IV, VI, VIII, tulburări senzoriale.
- Vizual: tulburări mecanice (exoftalmia, hipertelorismul, strabismul convergent și divergent); tulburări ale funcției vizuale (modificări ale fundului de ochi, tulburări de câmp vizual, tulburări de refracție).
- Auditiv, Olfactiv, Gustativ.

- Tulburări endocrine apărute datorită modificărilor la nivelul șeii turcești (întârziere staturo-ponderală, sindrom adipozo-genital, infantilism, diabet insipid, mixedem, acromegalie).
- Tulburări digestive și ale căilor respiratorii.

2. Examenul extremității cefalice. Inspecție.

Nomenclatorul internațional fixează 5 norme necesare pentru a examina toate fețele pe care le prezintă scheletul capului: norma verticală, norma frontală, norma laterală, norma occipitală, norma bazală.

- La inspecția craniului visceral și a craniului cerebral se determină raportul dintre craniul facial și cel cerebral, care la nou-născut este de 1:8, cu un volum mare și calota bine dezvoltată.

Norma verticală (norma verticalis) (Benmenboh) în aspect superior are formă mai mult sau mai puțin ovală cu vortexul bine pronunțat pe calota craniană. Relieful cranian în raport cu indicele cranian determină craniul brahiocefal aproape rotund (sferoid, adică dezvoltat în sens transversal; craniul dolicocefal (alungit elipsoid – dezvoltat în sens longitudinal, indice <75), craniul mezocefal (ovoid) formă intermediară (indicele cranian = 79-76).

- Norma frontală (norma frontalis) are la copii formă ovală, cu partea mai voluminoasă orientată superior, care formează fizionomia.

Etajul superior sau etajul neural corespunde localizării frunții, în normă este simetrică, topografic face parte din teritoriul neurocraniului.

Etajul mijlociu sau etajul respirator este localizat între linia bisprâncenoasă și infranazală care include cavitatea nazală și orbitele.

Etajul inferior sau etajul bucal este localizat între linia infranazală și menton, conține formațiunile aparatului dentomaxilar și corespunde cavității bucale, constituie „etajul stomatologic” al feței. La inspecție toate zonele sunt simetrice, iar proporțiile etajelor egale.

La inspecția feței după etaje se urmărește ca fantele palpebrale să fie localizate la jumătatea înălțimii verticale a feței, fiecare ochi să aibă o lățime egală cu distanța dintre ei, distanța dintre pupile să fie egală cu o treime din înălțimea verticală a feței, lățimea fantei orale să fie proiectată la nivelul marginilor interne ale irisului, vârful pavilionului urechii să corespundă sprâncenelor și glabelei.

La inspecția feței se exclude asimetria vizibilă oculară în sens vertical, hipoplazia difuză a hemifeței stângi, scolioza craniofacială, hipoplazia frontoorbitală, asimetria craniofacială încrucișată, hipoplazia facială suborbitală.

- Norma laterală (aspect lateral) cuprinde regiunea temporală, infratemporală și pterigopalatină. La inspecția în norma laterală se atrage atenția la depresiunile și bombările în regiunile temporale.
- Norma occipitală (aspect posterior) corespunde regiunii solzoase a osului occipital. La inspecție se atenționează la bombările sau aplatizările unilaterale ori bilaterale.
- Articulație temporo-mandibulară, funcționarea bilaterală simultan în volum deplin. Mișcările efectuate de mandibulă comportă trei variații: coborârea și ridicarea mandibulei însoțite de deschiderea și înclinarea gurii, propulsia și retro-pulsia, mișcări de lateralitate, rotația mandibulei în dreapta și în stânga, care are loc în timpul masticației.

3. Examenul extremității cefalice.

Palparea

- Se apreciază integritatea oaselor craniofaciale și maxilare prin palpare care determină clinic punctele de reper pentru a aprecia forma și simetria anatomică a craniului visceral și celui facial. Aceste puncte determină craniometria prin exploatarea formei, dimensiunilor și modificărilor de configurație a capului cu stabilirea punctelor craniometrice.

Punctele craniometrice mediane includ:

- Gnationul – punctul cel mai jos de pe simfiza mentonieră.

- **Punctul mentonier (simfizian)** – cel mai anterior proeminent punct de pe eminența mentonieră.
- **Punctul incisiv inferior (infradental)** – situat pe arcul alveolar, între incisivii mediani.
- **Punctul incisiv superior (prosthion)** – pe apofiza alveolară a maxilei între incisivii mediani.
- **Punctul nazospinal (spinal)** – situat pe spina nazală anterioară.
- **Rinionul** – punctul inferior al suturii dintre ambele oase nazale.
- **Nasionul** – punctul de intersecție a suturii frontonazale cu linia mediană.
- **Glabella** – corespunde ariei mediane, situate între arcurile superciliare.
- **Ofrionul** – punctul de intersecție al diametrului frontal minim (distanța cea mai mică dintre ambele creste temporale ale osului frontal) cu linia mediană.
- **Bregma** – punctul în care se întâlnesc suturile coronară și sagitală și corespunde vertexului (sinciputului) – punctului maximal al craniului.
- **Obelionul** – unde sutura sagitală e întretăiată de linia dintre ambele orificii parietale.
- **Lambda** – punctul unde se unesc suturile sagitală și lambdoidă.
- **Opistocranionul** – punctul cel mai jos din planul sagital al craniului.
- **Innionul** – punctul, ce corespunde protuberanței occipitale externe.
- **Opistionul** – punctul median pe de marginea posterioară a orificiului occipital.
- **Bazionul** – punctul median de pe marginea anterioară a orificiului occipital.

Punctele craniometrice laterale includ:

- Punctul maxilofrontal – aflat la nivelul suturii dintre apofiza frontală a maxilei și osul frontal.
- Dacrionul – punctul dintre suturile lacrimomaxilară și lacrimofrontală.
- Punctul malar – cel mai proeminent punct al osului zigomatic.
- Pterionul – punctul în care se întâlnesc solzul temporalului, parietalului, aripa mare a sfenoidului și frontalul.
- Punctul coronar – cel mai lateral punct de pe sutura coronară.
- Stefanionul – punctul dintre linia temporală superioară și sutura coronară.
- Gonionul – corespunde unghiului mandibulei.
- Punctul auricular – aflat în mijlocul conductului auditiv extern.
- Eurionul – cel mai ridicat punct de pe eminența parietală.
- Asterionul – punctul dintre locul întâlnirii temporalului și parietalului.

Palparea ganglionilor limfatici regionali (submentonieri, submaxilari, pretragieni, mastoidieni, jugulo-carotidieni), se apreciază mobilitatea, consistența (dură, moale), aderența la planurile profunde, doloritatea.

Palparea glandelor salivare parotidiene submaxilare, sublinguale determină consistența, doloritatea, eliminările salivare.

B. Examenul endobucal

- Examenul cu scopul de a exclude prezența neoformațiilor tumorale: inspecția mucoasei bucale (mucoasa planșeului bucal, a limbii, faringelui, buzelor). Examenul odontal: tipul dentiției (primar, mixt, permanent), relații intermaxilare (protruzie maxilară, protruzie mandibulară), înghesuire dentare (ale maxilarului superior și maxilarului inferior), ocluzia după Angle, starea de sănătate a dinților.

Examenul arcadelor dentare: forma arcadelor dentare, simetria, frenul buzelor și al limbii, defectele tisulare (osoase sau ale părților moi), sistemul limfatic faringian, poziția limbii.

Examenul paraclinic s-a efectuat la tomografia computerizată spiralată 3D a complexului craniovisceral și craniofacial. La imaginile tomografiei computerizate se apreciază relieful defectelor de substanță osoasă craniofacială. Dacă clinic se observă defecte sau deformații ale oaselor craniofaciale, la tomografia computerizată s-au determinat exact forma, localizarea, extinderea defectului sau deformațiilor craniofaciale în cele trei planuri de referință (axial, coronal și sagital). Pentru o imagine mai exactă a reliefului craniofacial și pentru a aprecia dacă aspectul craniofacial este simetric sau asimetric s-au determinat punctele craniometrice și s-au efectuat măsurările de distanțe între diferite puncte, măsurările de unghiuri.

În acest scop s-a examinat extremitatea encefalică în norma anterioară, norma laterală și norma bazală.

La norma verticală se aprecia forma craniană (prezența aplati-zării, bombării, localizarea meatului pe partea stângă și dreaptă, simetria liniei frontoorbitale.

La norma frontală s-a apreciat simetria etajelor faciale, simetria orbitelor și a aperturii periforme.

La norma bazală internă s-a apreciat simetria foselor anterioare, medii și posterioare. La norma bazală externă s-a apreciat localizarea și simetria foselor articulare.

La norma laterală s-a măsurat craniul anterior și cel posterior. S-a determinat linia Frankfurt, unghiul Welker, unghiul bazal.

1.4. Criteriile de evaluare

Indicațiile pentru tratamentul chirurgical și cel terapeutic la pacienții cu imperfecțiuni fizice și morale congenitale ale aspectului facial în acest studiu au fost estimate sub aspect cosmetologic și funcțional. Partea cosmetologică a fost estimată în baza datelor subiective și obiective, analizate pentru regiunile celor 5 norme internaționale necesare pentru examinarea extremității cefalice –

norma verticală, norma frontală, norma laterală, norma occipitală, norma bazală. Pentru realizarea examenului în acest studiu s-au folosit acuzele pacienților la adresare, imaginile fotografice, examinările radiologice și ale tomografiei computerizate, satisfacția pacienților.

Partea funcțională a fost estimată de starea organelor localizate în acest teritoriu (neurologic, vizual, auditiv, olfactiv, gustativ, tubul digestiv și căile respiratorii) și de starea psihologică a pacientului prin determinarea funcționalității organelor împreună cu specialiștii din domeniul respectiv.

Criterile de evaluare a deformațiilor craniofaciale au fost determinate de examinările obiective și subiective în perioada preoperatorie și postoperatorie pentru fiecare unitate craniofacială.

Estimarea rezultatelor tratamentului chirurgical în malformațiile congenitale craniofaciale au fost necesare pentru aprecierea eficacității acestuia, deoarece rezultatele tratamentului chirurgical sunt influențate de tehnica chirurgicală și de timpul când s-a produs intervenția.

Examinările subiective în aprecierea deformațiilor craniofaciale s-au efectuat în baza scorului VAS (Visual Analogue Scale) la pacienții care ne informează despre prezența acestora [15-17].

Estimarea obiectivă a constituit examenul clinic (defectele părților moi au fost prezente în formă de deformații de relief, distorsiune, malpoziții, asimetrii, cicatrici în perioada preoperatorie, postoperatorie și la distanță). Rezultatele chirurgicale au fost apreciate după o scară de 4 grade, propusă de Whitaker și coaf. [22]. Sistemul de clasificare include patru grade. Primul grad include pacienții despre care părinții sau doctorul consideră că nu au nevoie de revizie chirurgicală. Gradul doi include pacienții cu neregularități neînsemnate ale reliefului părților moi sau care au nevoie de revizii chirurgicale neînsemnate cu scopul de a înlătura neregularități minore ale părților moi sau osoase. Gradul trei include pacienții care au necesitate de revizii chirurgicale cu scopul de a acoperi defectele sau a suplimenta țesutul osos. Gradul patru

include copiii care au nevoie de tratament chirurgical major repetat sau mai extins.

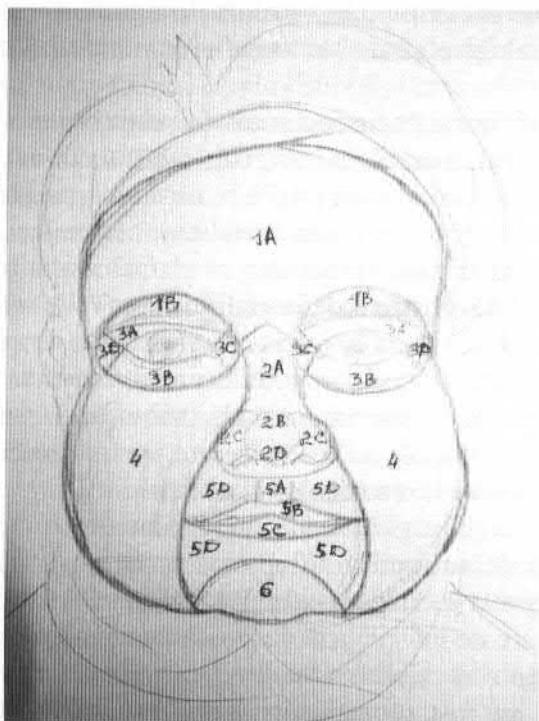


Figura 37. Unitățile și subdiviziunile feței: 1 – Fruntea/Glabela (1A Fruntea, 1B Sprânceana); 2 – Nasul (2A Dorsum, 2B Vârful, 2C Aripa, 2D Columela); 3 – Orbita/Periorbital (3A Pleoapa superioară, 3B Pleoapa inferioară, 3C Unghiul medial al fantei palpebrale/cantusul, 3D Unghiul lateral al fantei palpebrale/cantusul lateral); 4 – Maxilarul/Obrajii; 5 – Cavitatea bucală (5A Filtrum, 5B Buza superioară, 5C Buza inferioară, 5D periorale); 6 – Mandibula/Mentonul.

Măsurările antropometrice au fost efectuate clinic pe clișeele imaginilor radiologice și ale tomografiei computerizate în perioada preoperatorie, postoperatorie și la distanță [18-19].

Pentru a constata modificările cosmetologice ale feței se examinează clinic și paraclinic norma verticală. În acest plan un criteriu de apreciere a fost clasificarea deformațiilor craniene în norma

verticală și laterală în conformitate cu clasificarea propusă de savantul Argenda L. (1998). Evaluarea în norma verticală se efectua clinic și după imaginile tomografiei computerizate. Evaluarea funcționară a organelor localizate în acest teritoriu se efectua împreună cu specialiștii: neurolog, psiholog, pediatru, logoped.

- Norma frontală se aprecia preoperatoriu, postoperatoriu imediat și la distanță, clinic și la tomografia computerizată. Examinarea normei frontale se efectua conform nomenclaturii internaționale – etajul neural, etajul respirator și etajul bucal. În etajul neural se aprecia simetria în raport cu linia mediană care trece prin punctele crestei nazale, septul nazal, spina nazală, menton. Evaluarea funcțională se aprecia împreună cu specialiștii: neurolog, psiholog, pediatru, logoped. În etajul respirator se aprecia simetria orbitelor, foselor nazale, extremităților oaselor zigomatice. Funcționalitatea organelor localizate în acest teritoriu a fost evaluată de oftalmolog, otorinolaringolog, psiholog, logoped. Etajul bucal se apreciază prin relațiile intermaxilare, pozițiile dentare, simetria în punctele extremităților mandibulare la nivel de unghi, poziția mentonului. Funcționalitatea regiunii se determina împreună cu ortodontul, otorinolaringologul, stomatologul, logopedul, psihologul. Norma laterală se determina prin simetria poziției pavilioanelor auriculare, aprecierea relațiilor intermaxilare în raport cu linia Frankfurt. Funcționalitatea se aprecia împreună cu ortodontul, logopedul, neurologul.
- Norma occipitală se aprecia prin prezența tuberozității și prin simetria părților laterale ale occiputului.
- Norma bazală a fost examinată la copiii cu malformații în aspectul de endobază și exobază pe imaginile tomografiei computerizate spiralate 3D. Examenul antropometric a inclus reperele de bază ale regiunii anterioare, medii și posterioare în raport cu șaua turcească și orificiul mare al extremității cefalice.

MANAGEMENTUL TRATAMENTULUI PACIENȚILOR CU DISMORFISME CRANIOFACIALE – DISMORFISME

2.1. Deformațiile craniene

Conform datelor de bibliografie există multă informație cu privire la deformațiile de craniu la copii în perioada postnatală, de sugari, de creșă. Aceste studii includ analiza managementului chirurgical și nechirurgical, analiza modificărilor anatomo-fiziologice ale regiunii craniene și faciale, psihologice și neurologice. Însă găsim un număr mic de studii cu privire la problema ce se întâmplă cu acești copii în perioada de adolescență, în perioada școlară. Care este calitatea vieții acestor copii cu deformații craniene? Cum se comportă copiii cu deformații craniene tratați și netratați? Ce risc poartă acești copii? Pentru a contribui la răspunsul acestor întrebări, în cadrul Catedrei de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică, pedodonție și ortodonție a Facultății de Stomatologie a Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu” din Republica Moldova a fost inițiat un proiect de examinare a copiilor de vârstă școlară. Studiul a fost inclus în programul de Stat cu genericul „Sănătatea Orală a copiilor din Republica Moldova”. În acest proiect noi am examinat maladiile cavității bucale și ale regiunii cap și gât. În echipa de studiu au fost incluși specialiști în domeniul pedodonției, ortodonției și chirurgiei craniofaciale.

În total au fost examinați 3923 de copii cu vârste cuprinse între 7 și 18 ani. Copiii examinați au făcut parte din școlile cu destinație specială de învățământ cu dizabilități neurologice severe și din școlile preuniversitare din teritoriul Republicii Moldova.

În total au fost examinați 421 de copii cu dizabilități severe neurologice, dintre ei fetele au constituit 50,9%, pe când băieții

49,1%. Acești copii prezentau retard mental (F70-F79), paralizie cerebrală (G80-G83), tulburări episodice și paroxistice (G40-G47), sechele ale bolilor inflamatorii, ale sistemului nervos central (G09), tulburări nevrotice, de stres și somatoforme (F40-F48), malformații congenitale, deformații și anomalii cromozomiale (Q00-Q99), alte afecțiuni ale sistemului nervos (G90-G99).

În grupul doi au fost examinații în total 2157 de copii, dintre care 63,2% au fost băieți și 36,8% fete. Toți 2157 de copii prezentau școlile rezidențiale auxiliare cu necesități speciale de învățământ.

O parte dintre copiii incluși în acest studiu făceau parte din școli preuniversitare. În total, în aceste școli au fost examinați 1345 de copii, dintre care băieții au constituit 48,9%, iar fetele 51,1%.

Pentru examinarea copiilor au fost folosite cabinetele medicale prezente pe teritoriul școlilor. La examinarea copiilor au participat lucrători medicali din instituțiile de învățământ, cu acordul corpului didactic și al părinților.

Examenul clinic a fost efectuat în conformitate cu chestionarul pregătit în prealabil și confirmat de departamentul de bioetică al USMF „Nicolae Testemițanu”. În acest chestionar au fost incluse întrebări de ordin general (vârsta, genul, localitatea, categoria de școală examinată) cât și special (examenul intrabuclal și extrabuclal al regiunii craniofaciale).

Examinările intrabucale au inclus analiza aparatului dento-maxilar în cele trei planuri de referință (sagital, vertical, orizontal). În plan sagital s-au constatat modificări de protruzie a maxilarelor superior și inferior, în plan vertical – modificări de ocluzie deschisă sau adâncă și în plan orizontal – prezența laterognației unilaterale cât și bilaterale.

Copiii au fost examinați în săli de clasă luminoase. Instrumentele folosite pentru examinarea cavității bucale au fost spatule de lemn de o singură folosință și mănuși sterile. Fiecare pacient a fost examinat în două poziții: cu gura larg deschisă și cu dinții în ocluzie centrală în poziție șezândă pe scaun sau în pat. Datele obținute au fost înregistrate în chestionare de către medicii rezidenți care au fost instruiți în prealabil.

La examenul craniofacial, de asemenea, s-a determinat și relieful cranian. La toți copiii s-a determinat relieful cranian prin inspecție prin palpare. Copiilor la care se suspecta prezența unor deformații craniene li se aplicau bandaje care primeau forma craniului. Deformațiile se apreciau după asimetria pavilioanelor auriculare, bombarea unilaterală sau bilaterală sau în cele trei planuri de referință. Aprecierea deformațiilor craniene s-a efectuat conform clasificării Argenda 2004 [1,2].

Din totalul de copii examinați – 3923, 2157 au fost din școlile auxiliare cu necesități educaționale speciale, 421 de copii din școlile cu dizabilități neurologice, 1345 de copii au făcut parte din școlile preuniversitare, 632 (16%) dintre copiii examinați au fost depistați cu deformații craniene.

Ca rezultat s-a constatat că deformațiile craniene la copiii cu dizabilități neurologice au fost depistate aproape la jumătate dintre aceștia (44,18%). La copiii din școlile cu necesități speciale de învățământ aceste deformații s-au constatat într-o cantitate mai mică de două ori în comparație cu prima categorie, dar (17,71%) aproape de 4 ori mai frecvente în comparație cu copiii din școlile preuniversitare (4%). Plagiocefaliile de poziție s-au constatat de 23 ori mai mari în comparație cu cele de tip craniostenoză. La copiii cu dizabilități neurologice plagiocefaliile de poziție s-au constatat la 23,52% dintre copii, pe când cele care clinic au fost constatate ca craniostenoze au fost depistate la 1,90% dintre copii. Un rezultat similar am obținut și la examinarea copiilor din școlile auxiliare. 15,30% dintre ei au fost cu plagiocefalii de poziție și 1,16% cu craniostenoze. Un procent foarte mic de deformații au fost găsite la copiii din școlile preuniversitare. Plagiocefaliile de poziție s-au constatat la 4,16%, iar cele de tip craniostenoze la 0,52% dintre copii.

Plagiocefaliile de poziție de gradele I, II, III sunt cele mai frecvent întâlnite la copii, de la 3,19% până la 3,75%, iar cele de gradele IV și V – de la 1,76% până la 0,18% (Tabelul 3).

Tabelul 3

Deformațiile craniene la copii

Tipul de școală examinat	Copii din școli auxiliare	Copii din școli cu dizabilități neurologice	Copii din școli preuniversitare	Total copii	Total %	X ² 647,225 P < 0,000
Copii fără deformații craniene	1775 82,29%	235 55,82%	1281 95,24%	3291	83,89	
Copii cu deformații craniene de tip craniostenoză	25 1,16%	8 1,90%	7 0,52%	40	1,02	
Copii cu deformații craniene de tip plagiocefalii	330 15,30%	99 23,52%	56 4,16%	485	12,36	
Alte forme de deformații	27 1,25%	79 18,76%	1 0,07%	107	2,73	
Total copii	2157	421	1345	3923		
Total %	54,98	10,73	34,28		100,00	

Determinând relieful cranian al copiilor din grupa școlară, am analizat corelația dintre deformațiile de craniu și cele ale aparatului dento-maxilar. În consecință, am ajuns la concluzia că copiii care au prezentat modificări în relieful cranian sunt mai predispuși și la alte deformații ale masivului facial, inclusiv cele dento-maxilare. Deformațiile dento-maxilare în cele trei planuri de referință s-au constatat de două ori mai mari în comparație cu cei fără deformații ale craniului (Tabelele 4, 5, 6).

Tabelul 4

Deregări de ocluzie în plan sagital

Deformații craniene	Fără n/%	Cu n/%	Total n/%	X ² 37,769 P < 0,000
Protruzie de maxilar				
prezentă	258 7,84	98 15,51	356 9,07	
absentă	3038 92,16	543 4,49	3567 0,93	
Total	3291 83,89	632 6,11	3923 100	

Tabelul 5

Deformații de maxilare în plan sagital

Deformații craniene	Fără n/%	Cu n/%	Total n/%	X ² 11,770 P < 0,001
Protruzie de maxilar inferior				
absentă	3225 97%	605 95%	3831 97,63%	
prezentă	66 2%	27 4,27%	93 2,37%	
Total	3291 83,89%	632 6,11%	3923 100	

Tabelul 6

Deregări de ocluzie în plan orizontal

Deformații craniene	Fără n/%	Cu n/%	Total n/%	X ² 32,964 P < 0,000
Ocluzie deschisă				
absentă	3115 94,65%	560 88,61%	3675 93,68%	
prezentă unilateral	110 3,34%	43 6,80%	153 3,90%	
prezentă bilateral	66 2,01%	29 4,59%	96 2,42%	
Total	3291 83,89%	632 16,11	3923 100	

În concluzie, putem spune că anomaliile de formă ale craniului au tendință de a afecta dezvoltarea copilului atât în plan funcțional cât și morfologic. În al doilea rând, niciodată nu putem analiza copilul doar dintr-un singur punct de vedere, ci doar numai în complex cu toate organele și sistemele din regiunea craniofacială. Totodată, nu există deformații separate ale complexului craniofacial, dar numai în corelație cu alte deformații din care cauză în majoritatea cazurilor profilaxia deformațiilor craniofaciale poate fi efectuată în perioade cât mai precoce ale dezvoltării copilului.

2.2. Abordarea terapeutică a dismorfismului craniofacial în norma verticală

Dismorfismele craniofaciale în norma verticală apar ca fiind de origine congenitală sau dobândită. Deformația reliefului cranian în norma verticală se caracterizează prin asimetrii ale regiunii frontoorbitale și frontonazale. Tulburările de consecutivitate în dezvoltarea intrauterină cauzează dismorfisme frontoorbitale și frontonazale, care constituie o grupă heterogenă de dereglări caracterizate prin combinația de dereglări ale reliefului anatomic exprimată prin depresuni și bombări, dismorfisme ocular-cerebrale, craniu anterior bifidum, hipertelorism, hipotelorism, asociate cu asimetrii faciale configurate patologic ale orbitelor, nasului, poziții asimetrice ale urechilor, nas în formă de șa, fisura ochilor mărită, exoftalm, ptoză palpebrală.

Cauzele dismorfismelor craniofrontale nu sunt cunoscute. În originea lor genetică au fost identificate doar câteva cazuri cu mutația EFN1, care se includ în sindromul cranioorbitonazal. Cel mai des se consideră că apar sporadic datorită hipovolemiei tranzitorii, hemoragiei părților moi, cordonului amniotic, teratogenilor. Sindromul cranioorbitonazal include craniostenozele, plagiocefaliile de poziție, despicăturile rare de tip Tessier, despicăturile mediane.

Plagiocefalia de poziție este o situație care apare clinic prin modificarea de relief anatomic al craniului. Plagiocefalia de poziție este o variantă funcțională sau reversibilă, observată în perioada postnatală. Privite de sus în norma verticală clinic se deosebesc 5 variante (Argenda L.). *Prima variantă* se caracterizează prin turtirea limitată numai în regiunea posterioară laterală a craniului. Gradul de turtire posterioară poate varia, dar localizarea este înscrisă numai în regiunea posterioară laterală (dreapta sau stânga). Nu sunt asimetrii de poziție ale pavilioanelor auriculare măsurate de la vârful nasului. Fruntea este dreaptă, fața simetrică, nu sunt bombări anormale sau alungiri verticale ale craniului. *Varianta a doua* – deformațiile sunt semnificative și capabile de a afecta centrul cranian și baza craniană, pavilioanele auriculare pe partea afectată

sunt deplasate anterior sau inferior, sau în ambele direcții. Partea anterioară a craniului nu este afectată și regiunea frontală rămâne simetrică. Nu sunt asimetrii faciale. Aceste condiții reflectă deformări mai grave ale craniului, care afectează nu numai regiunea posterioară a craniului, dar și baza craniului, și fosa mediană temporală. *Varianta a treia* este caracterizată prin triada de asimetrie posterioară, malpoziții ipsilaterale ale urechii, protruția ipsilaterală a osului frontal cauzând asimetria frontală. Gradul de asimetrie este completat de reliefurile anatomic al craniului în formă de paralelogram care primește un aspect clinic clasic de deformare plagiocefalică. Plagiocefalia în această categorie nu este compensată, iar fața rămâne simetrică. Aceste modificări se vizualizează bine prin examenul anterior al feței și superior al craniului. *Varianta a patra* – de deformare a craniului – include asimetria posterioară a craniului, malpoziții ipsilaterale ale pavilionului auricular, asimetrie ipsilaterală a osului frontal și asimetrie ipsilaterală a feței. Asimetria facială cel mai frecvent este cauzată de dezvoltarea în exces a țesutului adipos sau de hiperplazia osului zigomatic pe partea afectată. În cele mai dese cazuri asimetria este cauzată numai de țesutul adipos, totodată, în cazurile grave este posibilă dezvoltarea asimetriei osoase. Deformația descrisă reflectă caracterul progresiv al asimetriei craniene cu tendințe de extindere anterioară de deformare a feței. *Varianta a cincea* caracterizează pacienții prin asimetrii posterioare ale craniului, malpoziții ale pavilionului auricular, asimetrii frontale, asimetrii faciale. Suplimentar aceste deformări sunt însoțite de tendința de decompresie anatomică a creierului în creștere. La acești copii clinic se depistează bombări ale regiunii temporale sau creșterea verticală a regiunii posterioare a craniului. Aceste bombări pot fi vizualizate clinic în orice poziție.

Deformațiile de craniu de tip funcțional se întâlnesc la nou-născuți și la copii de vârstă școlară. În studiul prezent noi am abordat un subiect care deocamdată nu are răspunsuri clare. Deoarece în analiza bibliografică deformațiile de craniu dobândite apar în perioada fragedă postnatală cu o frecvență de la 30 la 60 de nou-

născuți, nu este definitiv abordată evoluția acestei patologii în timp. În studiul nostru am examinat copii de vârstă școlară și nou-născuți.

Examinarea copiilor de vârstă școlară a pus în evidență frecvența deformațiilor craniene dobândite și congenitale. La examenul copiilor de vârstă școlară am constatat că deformațiile dobândite se întâlnesc mai frecvent în comparație cu deformațiile congenitale. În acest scop am ales 1843 de copii de vârstă școlară, la care a fost determinat relieful cranian. În acest scop craniul a fost divizat în patru cadrane – două posterioare (dreapta și stânga) și două frontale (dreapta și stânga). În consecință, am constatat că la 379 de copii de vârstă școlară relieful cranian a fost modificat. La 25 (1,3%) de copii modificările reliefului cranian corespundeau cu cele congenitale (craniostenoze), iar la 348 (19%) corespundeau cu cele dobândite (plagiocefalii funcționale sau de poziție). În raport cu clasificarea raportată mai sus deformațiile de craniu de tip funcțional au fost găsite în formă descrescândă. Mai frecvente au fost cele de gradul întâi – 103 (5,6%), urmate de cele de gradul doi – 97 (5,3%) de copii, gradul trei – 73 (4,0%), gradul patru – 53 (2,9%) de copii. Cele mai puțin frecvente au fost deformațiile craniene de gradul cinci – 4 (0,2%) copii.

Tabelul 7

Frecvența deformațiilor craniene la copiii de vârstă școlară

cs / pp	0	1	2	3	4	5	6	7	Total
Frecvența	1464	25	103	97	73	53	4	24	1857
%	79,3	1.3	5.6	5.3	4.0	2.9	0.2	1.5	

1. cs; 2. pp gr. 1; 3. pp gr.2; 4. pp gr. 3; 5. pp gr. 4; 6. pp gr.5; 7. Altele.

Au fost examinați 64 de copii cu deformații craniene de tip funcțional. Copiii au fost recrutați în studiu când se adresau în clinică cu acuze la deformații estetice ale craniului. În studiu au fost luați numai copiii la o vârstă timpurie de până la 9 luni. Din cei 64 de copii care s-au aflat la tratament terapeutic, 42 au fost băieți și 22 – fetițe. Acuza pe care le-au prezentat părinții în această perioadă timpurie

au fost de origine cosmetică (deformația regiunii frontale, a reliefului cranian în regiunea posterioară și anterioară a cutiei craniene). La examenul clinic și imagistic s-au constatat deformații ale cutiei craniene de tip funcțional, cu capacități de reversibilitate în timp. La acești copii tratamentul indicat a fost terapia medicală. În scopul de remodelare a reliefului anatomic al craniului copiii au primit cască pasivă ca o opțiune de remodelare a reliefului cranian. Casca se purta 23 de ore pe zi, până la vârsta de un an. Părinții primeau indicații de igienă a căștii și a regiunii pielose a capului. Dintre cei 64 de copii care au fost luați la tratament numai 10 au purtat casca regulat. La acești 10 copii relieful craniului în primul an de viață s-a recuperat complet. 5 părinți au abandonat tratamentul, iar 39 de copii au purtat casca neregulat. Deformațiile de craniu la aceștia s-au ameliorat, dar recuperarea totală a reliefului cranian nu s-a produs.

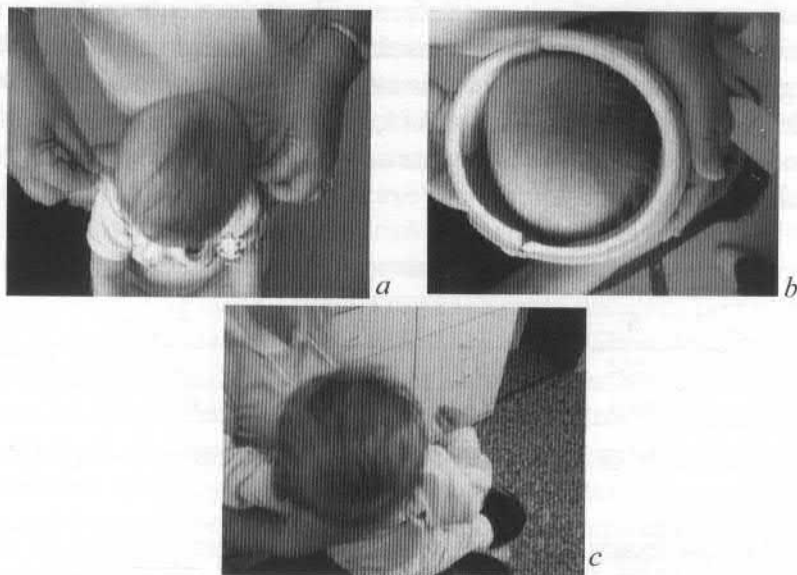


Figura 38. Copil cu deformații de craniu de tip funcțional:
a – până la tratament; *b* – în perioada tratamentului; *c* – după tratament.

În evidența noastră au fost 26 de copii cu deformații de craniu de tip funcțional cu vârsta medie de 13 ani. La vârsta școlară adresările erau cauzate de anumite modificări neurologice. Toți copiii depistați cu deformații craniene erau internați în secția de neurologie, fiind asociați cu diverse forme de patologii neurologice, clinic manifestate prin dereglări de comportament, asociate cu variate forme de tulburări de atenție și organice emoționale. La acești copii se recomandă evidența neurologului și psihologului pentru tratament simptomatic.



Figura 39. Deformație de craniu de tip funcțional la copil de vârstă școlară.

Modificările aspectului cranian în norma verticală clinic se manifestă și în norma frontală, de cele mai dese ori în regiunea cerebrală. Asimetrii ale regiunii cerebrale de tip bombare și aplatizare unilaterală apar în formele de plagiocefalii funcționale. În ceea ce privește deformațiile congenitale modificările sunt diverse.

2.3. Abordarea chirurgical-terapeutică a copiilor cu deformații craniene. Norma frontală. Regiunea cerebrală

În norma frontală regiunea cerebrală are aspectul craniului cu arcade orbitale înfundate, frunte plată, înclinată înapoi, părțile laterale ale craniului înclinate spre centru, oasele craniului se unesc în punctul culminant al bregmei, unghiul frontonazal este mult mai mare, exorbitismul este constant. În evidența noastră au fost 60 de copii cu craniostenoză simplă: 30 de copii au fost luați în evidență în perioada de până la un an, iar alții 30 în perioada de vârstă școlară. În acest studiu am efectuat investigații clinice cu scopul de a identifica problemele (estetice și funcționale) pe care le abordează copiii și părinții acestor copii cu craniostenoze simple la diferite etape de dezvoltare, care sunt consecințele clinice imediate și la distanță ale acestor copii cu și fără tratament chirurgical.

Dintre cei 30 de copii cu craniostenoză, care au fost tratați chirurgical în perioada timpurie, 12 au fost diagnosticați cu craniostenoză de tip sagital, 6 copii – cu craniostenoză coronară unilaterală, 4 copii – cu craniostenoză coronară bilaterală, 6 copii – cu craniostenoză metopică, iar 2 copii – cu craniostenoză multiplă. De obicei, toți copiii s-au adresat în departamentul de chirurgie oromaxilo-facială cu acuze la defecte estetice ale feței, fără a prezenta semne clinice funcționale din partea organelor localizate în acest teritoriu. Paralel am depistat și am luat în evidența noastră 30 de copii de vârstă școlară și adolescentă cu craniostenoză simplă rămași fără tratament chirurgical. Dintre aceștia 19 au fost de gen feminin, iar 41 – de gen masculin. Acești copii, la adresare nu prezentau deformații craniene, ci modificări în comportament, cefalee, probleme vizuale, de respirație etc. (Tabelul 8).

Tabelul 8

Acuzele prezentate de copiii de diferite vârste cu deformații craniofaciale (norma verticală)

Vârsta	Tulburări estetice	Tulburări funcționale				
		neurologice	vizuale	auditive	endocrine	digestive/ respiratorii
Până la un an	+	-	-	-	-	-
1-5 ani	+	+	-	-	-	-
6-18 ani	+	+	+	±	±	-

Craniostenoză sagitală a fost constatată cea mai frecventă formă de dismorfism craniofacial atât la adolescenți, cât și la copiii mici. Sinostoza suturii sagitale apare clinic prin creșterea în sens anteroposterior, uneori și în înălțime. Deformația realizează un cap alungit anteroposterior cu formă de carenă pe păr răsturnat. La palparea suturii sagitale apare o creastă ridicată. Radiografic se manifestă prin absența suturii sagitale exprimată prin dispariția aspectului dințat al suturii. Nefiind recuperat chirurgical în timp, apare bombare frontală observată îndeosebi în norma laterală.

Tratamentul chirurgical în perioada timpurie a fost indicat la toți copiii. În acest scop, pe cale chirurgicală se înlătura o fâșie de os de 1 cm de-a lungul suturii sagitale. În defect se aplicau două arcuri cu memorie care prezentau diferite forțe (Amperi). După fixarea lor ele se acopereau cu lambourile croite anterior și suturate plan cu plan. Ameliorarea reliefului cranian nu se obținea imediat după tratamentul chirurgical, dar se obținea în timp. Pentru acțiune arcurile se lăsau până la 5 luni. Copiii erau examinați clinic în fiecare lună cu scopul de a verifica gradul de expansiune și poziția arcurilor. La a 5-a lună arcurile se înlăturau. La toți copiii s-a constatat că relieful cutiei craniene s-a restabilit. În dinamică, pe parcurs de 5 ani s-a constatat o stabilitate în relieful cutiei craniene cu efect estetic și funcțional satisfăcător [24].

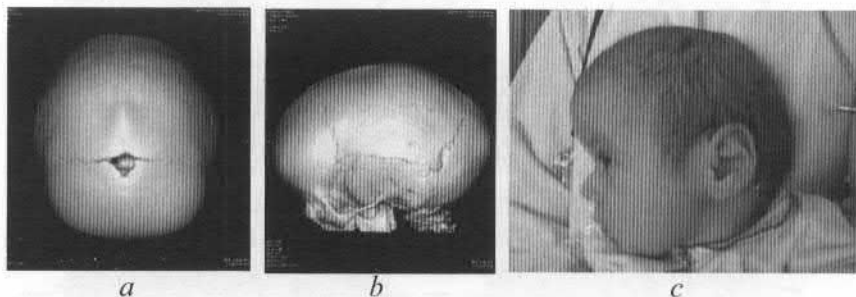


Figura 40. Craniostenoză sagitală. Imagine a tomografiei computerizate:

a – norma verticală; *b* – norma laterală; *c* – imagine fotografică.

Caz clinic. Pacienta S., 4 luni, s-a adresat cu acuze de defect estetic în treimea superioară a feței, bombare frontală, alungirea capului. La examenul clinic în norma superioară s-au constatat restricții de dezvoltare în plan orizontal, dezvoltare în exces în plan sagital. La examenul neurologic și neurochirurgical nu s-au constatat defecte în dezvoltarea copilului. Examenul clinic a constatat dismorfisme craniofaciale prin bombarea în exces a regiunii frontale și îngustarea gravă a craniului în regiunea posterioară a suturii sagitale. La examenul tomografiei computerizate – deformația craniului anteroposterior și în plan transversal, lipsa suturii sagitale. Tratamentul chirurgical a fost efectuat prin expansiunea cutiei craniene cu ajutorul arcurilor cu memorie. La examenul în

dinamică pe parcurs de 5 luni nu s-au constatat careva momente neclare. La a 5-a lună după fixare arcurile au fost înlăturate. Rezultatul a fost confirmat clinic și imagistic – expansiunea uniformă a cutiei craniene. Evidența în dinamică pe parcurs de 4 ani nu a constatat complicații.

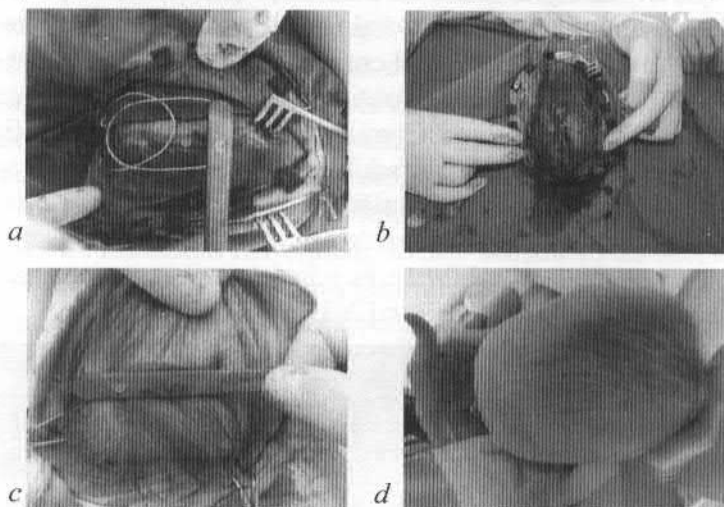


Figura 41. Craniostenoză sagitală:
a, b – până la tratament; c, d – după tratament.

Craniostenozele coronare au ocupat al doilea loc după frecvență după craniostenozele sagitale. Clinic aspectul estetic se caracterizează prin dismorfism cranian observat în norma verticală și în norma frontală, etajul superior. Creșterea cutiei craniene este restricționată în plan anteroposterior și dezvoltarea în plan orizontal. Regiunea frontală lată, bombată. Sprâncenele ridicate. În craniostenozele unilaterale dismorfismul cranian apare doar pe o singură parte. La tomografia computerizată se observă lipsa suturii coronare, dismorfism craniofacial. Reabilitarea chirurgicală prin avansarea rebordului orbital și remodelarea frunții au fost principiile de bază în reconstrucția cutiei craniene.

Caz clinic. Pacientul N. s-a adresat cu defect estetic în regiunea treimii superioare a feței. Vârsta copilului 9 luni. Probleme secundare nu

prezenta. Copilul se dezvoltă conform vârstei. La tomografia computerizată oasele craniene cu restricții de dezvoltare în plan anteroposterior. La examenul clinic partea superioară a feței cu creștere în plan transversal și restricții în plan sagital. Dezvoltarea insuficientă a maxilarului superior. A fost consultat de neurolog și neurochirurg. Modificări din partea sistemului nervos central nu s-au depistat. A fost stabilit diagnosticul de defect cosmetic în partea superioară a feței prin craniostenoză coronară bilaterală. A fost efectuat tratamentul chirurgical prin plastia oaselor frontale și marginii superioare a orbitei.

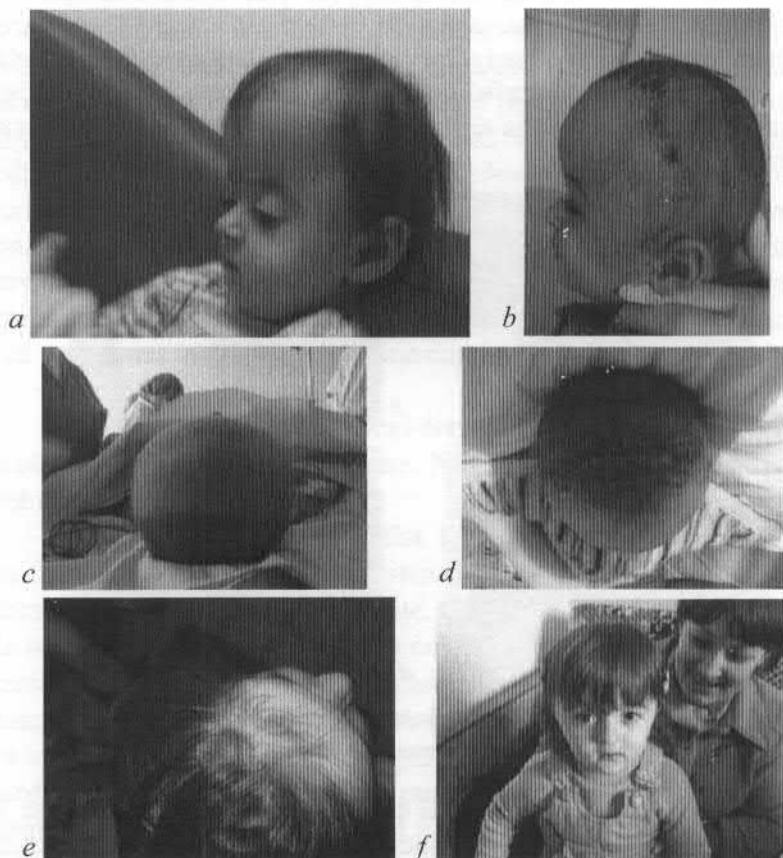


Figura 42. Craniostenoză bilaterală coronară:

a, b – preoperatoriu; *c, d* – imediat postoperatoriu; *e, f* – la distanță de doi ani.

Craniostenoză metopică în norma verticală apare în formă de creastă pe linia mediană, cu aplatizarea părților laterale ale regiunii frontale, hipoteloris, strabism convergent. În norma frontală regiunea cerebrală îngustată, depresiuni pe părțile laterale frontală și parțial temporale, hipotelorism fals. Copiii cu craniostenoză metopică și care s-au aflat în evidența noastră aveau până la 12 luni. Acuzele prezentate la internare au fost doar defecte cosmetice.

Caz clinic. Pacientul P., 3 luni, s-a adresat în secția de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică cu acuze de deformare a feței. Dezvoltarea copilului corespundea vârstei. Organele interne fără modificări patologice. La examenul tomografiei computerizate se manifestă dismorfism cranian cauzat de deformarea regiunii frontale. Structurile cerebrale nu au fost modificate.

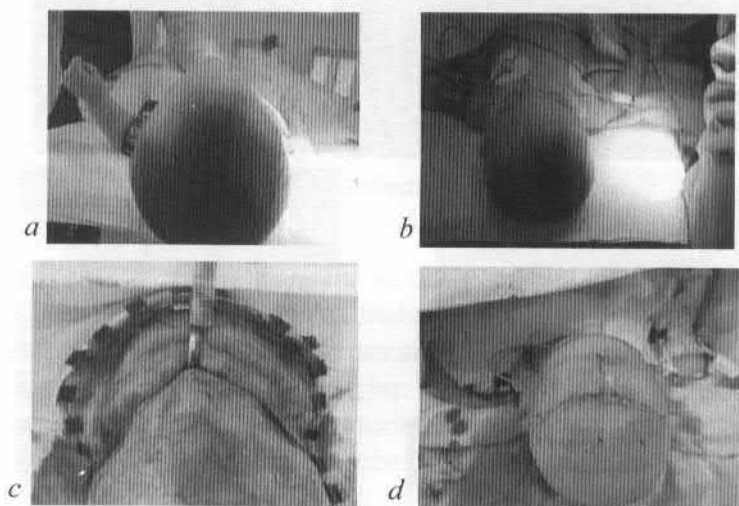


Figura 43. Craniostenoză metopică:
a, b, c – până la tratament; d – după tratament.

Luând în considerare faptul că pacienții au venit cu acuze la deformările estetice, scopul principal al nostru a fost de a corecta aspectul estetic al feței, a asigura o plasticitate a craniului durabilă pentru a crea condiții de dezvoltare encefalică normală. Tratamentul chirurgical s-a efectuat în perioadele de vârstă de la 3 luni la 12 luni.

Principiul de remodelare a feței a constituit reconstrucția anatomică complexă a craniului, care a inclus ridicarea și avansarea rebordului orbital și remodelarea frunții. Defectele osoase secundare chirurgiei prezentau reosificare completă la copiii operați până la un an. În cazurile de craniostenoză sagitală remodelarea s-a efectuat în timp, pe parcurs de 5 luni, prin aplicarea arcurilor cu memorie în linia sagitală, după înlăturarea crestei osoase din linia sagitală. Toți pacienții cu indicații de plastie a cutiei craniene pe cale chirurgicală au răspuns prin ameliorarea reliefului cranian care a fost observată imediat după tratament. Tumefierea facială și echimozele orbitelor au diminuat după câteva săptămâni. Recidive în cazurile de plastie a cutiei craniene pe parcurs de 7 ani nu am avut. Doar la un pacient cu craniostenoză coronară unilaterală, la care inițial, la vârsta de 5 luni, s-a efectuat plastie prin aplicarea arcurilor cu memorie, nu s-a obținut relieful cranian estetic satisfăcător din care cauză la insistența părinților acesta a fost reoperat cu scop de remodelare a cutiei craniene. La un alt pacient cu craniostenoză coronară unilaterală și plagiocefalie occipitală remodelarea în regiunea occipitală s-a produs în timp după plastia craniului în partea anterioară.

2.4. Abordarea chirurgical-terapeutică a copiilor de vârstă școlară cu deformații craniene. Norma frontală. Regiunea cerebrală și medie

În evidența noastră s-au aflat 15 copii de vârstă școlară, care au fost diagnosticați cu craniostenoză în perioada tardivă. Dintre aceștia 10 au fost băieți și 5 – fetițe. Copiii au fost depistați în secția de neurologie, unde s-au adresat cu acuze de dereglări neurologice (cefalee, sindrom epileptic, dereglări de comportament). În anamneza copiilor s-a depistat că dereglările au apărut în timp, iar cu vârsta ele deveneau tot mai grave. Copiii s-au aflat în evidența medicilor, tratamentele primite purtau un caracter paliativ și niciunul nu a fost tratat chirurgical. La adresare în secția de neurologie ei erau examinați clinic și imagistic. Rezultatele obținute au determinat că aceste modificări neurologice aveau la bază modificări ale reliefului osos cranian de tipul craniostenozelor. Pe lângă cele

menționate, la doi copii s-a depistat neuroinfecție severă, din care cauză starea generală s-a agravat clinic, manifestându-se prin comă cerebrală, care în final s-a soldat cu deces. La examenul patomorfologic al acestor copii pe prim-plan în cauza decesului au fost înaintate manifestările tipice ale complicațiilor craniostenozei avansate: deformația craniului pe partea externă în cele trei planuri de referință, asociate cu compresii digitale marcate pe partea internă a cutiei craniene, adâncirea neobișnuită a foselor craniene.

Caz clinic. Pacientul L., 17 ani, a fost internat în mod urgent în departamentul de terapie intensivă cu infecție virală acută complicată cu edem cerebral și comă gradul IV. Din anamneza vieții am constatat că copilul prezenta episoade de apnee în perioada precoce de dezvoltare, care au fost diagnosticate ca convulsii. În perioada școlară s-a constatat retard mental. Treptat au apărut probleme vizuale, iar retardul mental a progresat. La vârsta de 17 ani, după o infecție virală acută, a apărut edemul cerebral și a survenit moartea. Diagnosticul morfopatologic – Maladie de bază combinată din două patologii asociate: I. Q75.0. Craniostenoză complexă (sagitală, coronală bilateral, lambdoidă) cu deformarea craniului de tip turidolicocefalic cu comprimarea decompensată a encefalului; Complicații. R 40.2. Edem-tumefiere cerebrală cu dislocarea și inclavarea trunchiului cerebral în foramenul magnum cu leucomalacie truncocerebrală. Comă cerebrală. Astfel, la examenul morfopatologic s-a constatat craniostenoză sagitală, edem cerebral. Impresii digitale marcate pe partea internă a oaselor cerebrale. Cutia craniană internă deformată în plan vertical, fosele craniene la baza craniului adâncite neobișnuit. Pe parcursul vieții nu a fost diagnosticată niciodată craniostenoză. Rezultatul patomorfologic a constatat craniostenoză sagitală, defecte secundare (edem cerebral).

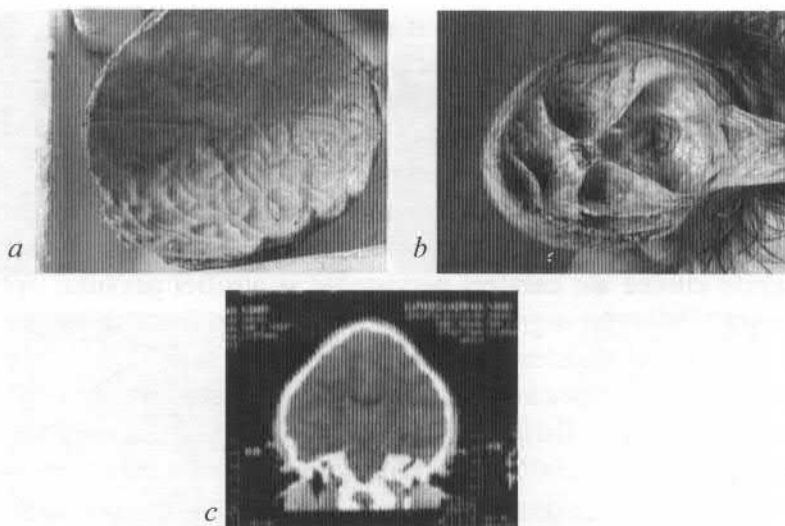


Figura 44. Examenul patomorfologic la copil cu craniostenoză sagitală la vârsta de 17 ani:

a – impresii digitale pe partea internă a cutiei craniene; *b* – deformația foselor craniene; *c* – tomografia computerizată a craniului din partea anterioară.

Principalele complicații care s-au asociat cu variate forme de craniostenoză necorectată la toți copiii de vârstă școlară prezentau probleme atât cosmetice cât și funcționale. Fără diagnostic și tratament chirurgical timpuriu deformațiile craniofaciale la această perioadă de vârstă au devenit grave și ireversibile. Problemele estetice deranjează mult adolescenții. În acest studiu am abordat tema: „Înfățișarea feței la copilul de vârstă școlară cu dismorfism craniofacial care nu a fost reabilitat chirurgical”. Analizând datele bibliografice, putem spune că nici până în prezent nu sunt date ideale pentru o față ideală. Totodată, pe parcursul multor ani criteriile de apreciere a feței atât pentru genul feminin, cât și pentru genul masculin s-au schimbat de nenumărate ori. În studiul prezent am cercetat efectele estetice ale copiilor adulți cu dismorfism craniofacial care nu au fost tratați chirurgical. În evidența noastră au fost pacienți 13 copii cu asimetrii faciale cauzate de dismorfism craniocerebral, fără reabilitare chirurgicală.

La copiii mari am depistat asimetria scheletului facial, asimetria orbitelor, distopia oculară, strabism secundar. La unii copii examinați am constatat și asimetrii ale maxilarului superior și inferior cu malocluzii de diferite grade. La toți 13 copii, pe acest fundal de deformație estetică craniofacială, concomitent s-au depistat manifestările presiunii intracraniene avansate, dereglări, complicații oftalmologice ireversibile severe, având la bază manifestările clinice ale cefaleei persistente și atrofiei nervului optic, bilateral. Tulburări organice de personalitate au fost evidențiate la doi copii cu craniostenoză metopică. Modificările de comportament au fost specifice la alți trei copii cu craniostenoză sagitală. La cinci copii cu paralizie cerebrală infantilă și la unul asociată cu despicătură labio-maxilo-palatină era prezentă craniostenoză complexă. La 4 copii cu craniostenoză simplă persista cefaleea asociată cu tulburări mentale.

Caz clinic. Pacienta A. s-a adresat cu defect estetic al feței, cefalee, instabilitate. Din anamneza vieții copilului: a fost abandonată de părinți. La moment crește în familia adoptivă. La examenul exterior al feței se manifesta aplatizarea în treimea superioară a feței, marginea superioară a orbitei ștearsă și deplasată posterior împreună cu partea frontală. Se manifesta hipotelorism, nistagm divergent. Problemele secundare au fost stabilite de către neurolog și neurochirurg. La tomografia computerizată se observau impresii distale pe partea internă a cutiei craniene. Tratamentul chirurgical a fost efectuat sub protecție de anestezie generală. Neurochirurgul a efectuat craniotomia. Marginea superioară a orbitei a fost înlăturată. Remodelarea osului frontal și a marginii superioare a orbitei a fost efectuată prin rotire și avansare. Osul frontal și marginea superioară a orbitelor au fost fixate de oasele nazale și maxilare (*Figura 45*).



Figura 45. Craniostenoză coronară bilaterală la adolescență:

a – până la tratament; *b* – imediat după tratament; *c* – după tratament la 6 luni.

Un alt caz care a fost în evidența noastră și care nu a fost reabilitat chirurgical a fost cazul cu craniostenoză coronară unilaterală. Analizând cazul, l-am comparat cu un caz identic la un copil cu vârsta de un an. Astfel, am constatat că în timp defectele estetice ale feței devin mai pronunțate. Asimetria facială pare a fi mai pronunțată din contul asimetriei la nivelul nasului, sprâncenei, orbitei, regiunii frontale, regiunii genelor. Analizând aceste cazuri cu un alt caz clinic care a fost reabilitat chirurgical în perioada de până la un an, observăm că defectele estetice au dispărut complet. Odată cu ele s-a constatat ameliorarea avansată a statutului neurologic.

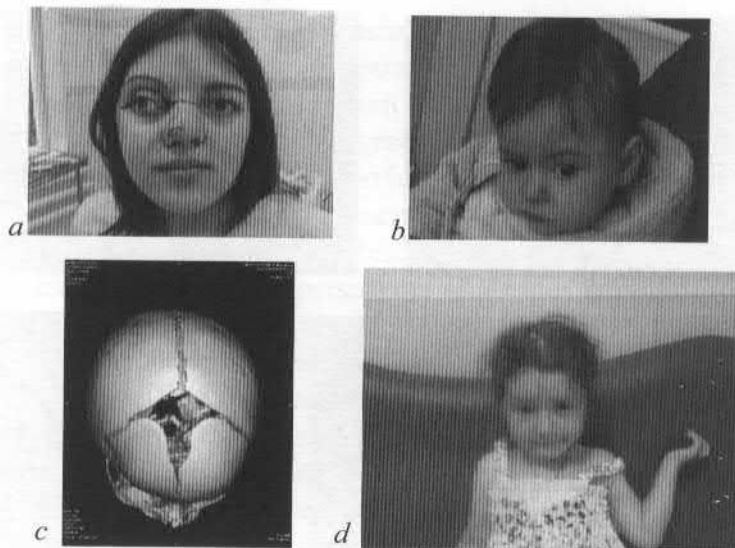


Figura 46. Craniostenoză coronară unilaterală:

a – la vârsta de adolescență fără tratament chirurgical; *b* – la vârsta de până la un an până la tratament; *c* – TC craniului – craniostenoză unilaterală coronară; *d* – craniostenoză unilaterală după tratamentul chirurgical.

2.5. Deformațiile craniofaciale la copiii cu afecțiuni sindromale

Există peste 100 de sindroame care se asociază cu craniostenozele. Cele mai frecvente sindroame sunt: sindromul Crouzon, sindromul Apert, sindromul Pfeiffer, sindromul Saethre-Ghodzen. În studiul prezent am ales cei mai complicați copii care au fost la tratament chirurgical și terapeutic. Datorită complexității teritoriului craniofacial, pacienții cu craniostenoză sindromică au prezentat o evoluție mult mai gravă din punct de vedere anatomic, psihologic și funcțional. Concentrația mai multor funcții într-un teritoriu mic (vizual, olfactiv, auditiv, gustativ) generează situații grave asociate sinostozelor sindromale, creează probleme asociate (hidrocefalie, obstrucția căilor aeriene, hipoplazia maxilarului superior). Pe parcursul ultimilor 10 ani în evidența noastră au fost 3 copii, dintre care unul cu sindrom Crouzon, doi cu sindrom Apert. Doi copii au

fost abandonăți de părinți din cauza aspectului estetic neobișnuit. La unul dintre copiii cu sindromul Apert am depistat despicătura palatină. Toți copiii au fost de gen feminin.

La examenul clinic s-a depistat dismorfism craniofacial prezentat prin deformație craniană de tip turicefal, frunte plată înclinată posterior, exorbitism. Semnele orbitale au fost prezente la toți pacienții, unul dintre ei a fost cu hipertelorism, altul cu hipotelorism. Modificările la fundul ochiului au indicat alterarea vederii. Unul dintre pacienți a fost cu atrofie a nervului optic la vârsta de 14 luni. La TC s-a depistat craniostenoză coronară bilaterală. Pentru acești pacienți clinic s-a constatat hipoplazia maxilarului.

Datorită deficienței de dezvoltare a regiunii medii a feței semnele clinice au devenit mai pronunțate de-a lungul anilor. Cu vârsta s-a observat că respirația devine din ce în ce mai îngreunată, sfârșitul în timpul somnului a fost însoțit cu momente de apnee. Volumul orbitelor cu timpul s-a constatat mic, din care cauză tot mai des apărea simptomul de cădere a ochiului stâng din orbită.

Tratamentul a fost realizat pe etape, în ordinea priorităților. Corectarea aspectului estetic cu crearea plasticității osoase durabile și suprimarea hipertensiunii craniene a fost scopul primei etape de tratament chirurgical, care a fost efectuat în echipă cu neurochirurgul, chirurgul maxilofacial. Reconstrucția anatomică a craniului s-a efectuat prin ridicarea rebordului orbital, bascularea, avansarea și fixarea lui, urmată de plastia osului frontal, parțial a marginilor anterioare ale oaselor parietale. În perioada postoperatorie copiii s-au aflat în evidența neurologului, psihologului deoarece doi pacienți au manifestat retard mental moderat, iar o pacientă – retard mental sever. Unul din trei copii se supraveghează timp de 14 ani. Din cauza hipoplaziei grave a maxilarului, sfârșitului în timpul somnului, căderii ochiului din orbită a fost indicată avansarea maxilarului superior prin osteotomie de tip Le Fort III. Complicațiile care au fost la acești pacienți – retard mental, atrofia parțială a nervului optic.

Caz clinic. Bolnava A. s-a adresat în Clinica universitară chirurgie oro-maxilo-facială cu deformație craniofacială congenitală, la vârsta de 14 luni. Examenul clinic a constatat dismorfism cranian caracterizat prin arcade orbitale înfundate, orbite hipoplaziate, frunte plată înclinată posterior, părțile laterale ale craniului înclinate spre centru, oasele craniului se unesc în punctul culminant, formând craniul în formă de turticefalie, exorbitism constant. Volumul orbitelor micșorat. Pe perioada de 16 luni s-a observat regresare în dezvoltarea copilului în vorbire, în comportament, în vedere. Odată cu dezvoltarea copilului se observa o scădere a acuității vizuale. La vârsta de 18 luni s-au observat semne de cecitate. Oftalmologul a constatat modificări la fundul ochiului, care se caracterizau prin edem papilar, atrofie optică parțială.

Deficiențele de dezvoltare a maxilarului s-au manifestat clinic prin hipoplazia maxilarului, care a devenit mai pronunțată de-a lungul a 14 ani. Odată cu erupțiile dentare s-au observat și tulburări de erupție dentară (înghesuiri dentare superioare și inferioare, retrognație superioară). Respirația nazală în timp a devenit îngreunată, a apărut sforăitul în timpul somnului cu semne de apnee. Din cauza hipoplaziei pereților orbitei și volumului mic al orbitei, la vârsta de 14 ani s-a observat simptomul clinic căderea ochiului din orbită.

La tomografia computerizată s-a constatat sinostoza asociată a suturilor coronare, sagitale și a lambdoidei formând aspectul de craniu microcefal, ascuțit la nivelul bregmei, în formă de glonț. Examenul clinic și imagistic a stabilit diagnosticul – sindromul Crouzon. În total au fost două intervenții chirurgicale. La vârsta de 18 luni s-a efectuat reconstrucția la bolta craniului. La prima etapă prin remodelarea bolții craniene și avansarea complexului orbitofrontal s-a suprimat tensiunea intracraniană – s-a stopat atrofia completă a nervilor optici. A doua intervenție chirurgicală a fost efectuată la vârsta de 13 ani. După imobilizarea complexului pe marginile bilaterale ale aperturii periforme s-a efectuat osteotomia Le Fort III prin acces intraoral și coronal. Imediat după închiderea plăgii a fost adaptat Distractorul Rigid Extraoral (Red II System), a fost fixat cu fire metalice trecute transfixiant pe piele și fixat de barele sistemului. Fixarea pe sistemul de Distracție Extraorală Rigidă a fost efectuată în așa mod ca direcția vectorilor 3D în momentul distracției acestora să fie controlată. Distracția complexului maxilar a fost obținută la 2 cm. Ca rezultat s-a mărit volumul orbitelor și cavității nazale. Paralel au dispărut simptomele de cădere a ochiului și sforăitul cu elemente de apnee.



Figura 47. Recuperarea etapizată chirurgicală a copilului cu sindromul Crouzon:

I. *a* – preoperatoriu primar; *b* – postoperatoriu de cranioplastie;

II. *c*, *d* – preoperatoriu etapa a doua (imaginea anterioară și laterală);

III. *e*, *f* – postoperatoriu după osteotomia Le Fort III (imaginea anterioară și laterală); IV. *g*, *h* – rezultatul final; V. *i*, *j* – imaginea anterioară și laterală după înlăturarea aparatului de distracție.

2.6. Abordarea chirurgical-terapeutică a copiilor cu deformații ale feței. Norma frontală. Regiunea medie și inferioară. Despicăturile oro-maxilo-faciale la copii

Dismorfismele congenitale sunt cele mai frecvente afecțiuni ale copiilor și ocupă locul doi după frecvență. Despicăturile cranio-faciale ocupă locul întâi din varietatea de dismorfisme congenitale.

În Republica Moldova, despicăturile craniofaciale sunt cele mai frecvent întâlnite din totalitatea de dismorfisme congenitale. În IMSP Institutul Mamei și Copilului, Clinica „Em. Coțaga” pacienții cu despicături craniofaciale sunt reabilitați chirurgical și terapeutic, primar și secundar. Ei sunt reabilitați de o echipă de medici care include asistența stomatologică, asistența ortodontică, asistența logopedică, cât și asistența auxiliară pediatrică, otorinolaringologică, oftalmologică, neurochirurgicală, neurologică.

Despicăturile labio-maxilo-palatine ocupă un loc special în activitatea chirurgicală a secției de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică. Din toată activitatea chirurgicală a secției de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică, despicăturile craniofaciale anual reprezintă aproape 15%. Analiza retrospectivă a activității chirurgicale prin examinarea dosarelor medicale ale copiilor cu despicături faciale pe parcursul anilor 2008-2017 a constatat că primar au fost înregistrați 628 de copii cu despicături craniofaciale. În medie în fiecare an se nasc aproximativ 70 de copii cu despicături labio-maxilo-palatine. Dintre cei 628 de copii cu despicături craniofaciale, 354 au fost de gen masculin (56,4%) și 274 de gen feminin (43,6%) (Tabelul 9). În raport cu localizarea geografică regiunile centrale ale Republicii Moldova au fost depistate cu cele mai frecvente adresări ale copiilor cu despicături craniofaciale (Tabelul 10).

Tabelul 9

Repartizarea despicăturilor labio-maxilo-palatine în funcție de gen

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	masculin	354	56,4	56,4	56,4
	feminin	274	43,6	43,6	100
	Total	628	100	100	

Tabelul 10

Repartizarea despicăturilor labio-maxilo-palatine după regiuni geografice

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	Nord	128	20,4	20,4	20,4
	Centru	360	57,3	57,3	77,7
	Sud	140	22,3	22,3	100
	Total	628	100	100	

S-a constatat că pacienții cu despicături labio-maxilo-palatine totale au constituit 318 copii (51%) din toți copiii cu despicături. Despicături labiale izolate au fost depistate la 78 de copii (12%). Despicături palatine sau mediane totale ale cavității bucale (Tabelul 11) au fost depistate la 219 copii (35%).

Tabelul 11

Frecvența formelor nosologice ale despicăturilor labio-maxilo-palatine pe anii 2008-2017

		Frecvența	Procent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	DLMP stânga	118	18,8	19,2	19,2
	DLMP dreapta	63	10	10,2	29,4
	DLMP bilaterală	64	10,2	10,4	39,8
	DLMP nu este constatată	73	11,6	11,9	51,7
	DL stânga	24	3,8	3,9	55,6
	DL dreapta	23	3,7	3,7	59,3
	DL bilaterală	7	1,1	1,1	60,5
	DL nu este constatată	24	3,8	3,9	64,4
	DP	219	34,9	35,6	100
	Total	615	97,9	100	
Missing	Sistem	13	2,1		
Total		628	100		

Copiii cu despicături congenitale ale feței, în care sunt afectate mai multe structuri anatomice, necesită câteva etape de recuperare chirurgicală. În așa mod, etapele chirurgicale la acești copii dublează activitatea chirurgicală și include în medie 1500 de intervenții chirurgicale în fiecare an. Despicăturile labio-maxilo-palatine sunt denumite după mai mulți autori primare sau tipice. Conform datelor lui Tessier, există despicături atipice sau secundare. Analizând datele din fișele medicale, am constatat că din 2008 până în 2018 au fost depistate despicături atipice sau rare la până la 13 copii (2,1%).

În analiza retrospectivă am comparat datele cu privire la frecvența despicăturilor labio-maxilo-palatine la copiii din Republica Moldova pe anii 1987-2008 și 2008-2017. În acest context am constatat, că incidența malformațiilor congenitale ale feței din anii 2008-2017 a scăzut în comparație cu cea din anii 1987-2008. Cei mai mulți copii cu despicături labio-maxilo-palatine au fost constatați în anul 1992, în medie 269 de copii, iar cei mai puțini – 89 de copii, în anul 2000. În medie în fiecare an se nășteau 113 copii cu despicături. Din anii 2008-2017 s-a constatat o scădere a incidenței copiilor cu despicături labio-maxilo-palatine. Cei mai mulți au fost depistați în anul 2015 – 90 de copii, iar cei mai puțini – în anul 2011 – 46 de copii. În medie, în fiecare an se nasc 69 de copii cu despicături faciale.

Istoria managementului copiilor cu malformații congenitale în Republica Moldova a început în anul 1970. Pionierii care au pus bazele chirurgiei plastice pentru acești copii au fost renumiții savanți chirurghi Fetisov N.V., Guțan A.M. Începând cu anul 1986, odată cu crearea și deschiderea secției de chirurgie oro-maxilo-palatină pediatrică a fost stabilită asistența multidisciplinară a acestor copii. În componența echipei au fost incluși: ortodont, logoped și chirurg oro-maxilo-facial pentru copii, otorinolaringolog, pediatru, oftalmolog. Tratatamentul copiilor cu despicături labio-maxilo-palatine este foarte variat, diferă de la țară la țară. Însă până în prezent sunt doar câteva studii argumentate în tratamentul copiilor cu despicături labio-maxilo-palatine. Deși sunt prezentate foarte bune rezultate în diferite clinici, totuși până în prezent nu există tehnici chirurgicale optimale

care ar asigura o ameliorare perfectă definitivă, nu există opinii unice cu privire la perioada favorabilă pentru reabilitarea chirurgicală primară.

Despicăturile afectează treimea medie a feței cu tulburări ale aspectului estetic și funcțional – alimentarea, vorbirea, ocluzia. Modificările morfologice (afectarea sistemului dento-alveolar, sistemului auditiv, aparatului de vorbire, sistemului de respirație) și funcționale (tulburări de auz, de vorbire, dereglări de ocluzie, dificultăți în integrarea în societate) ale acestor copii sunt cauzele principale care impun un tratament prompt precoce cu o evidență multidisciplinară pe toată perioada de dezvoltare a acestora. Pentru profilaxia complicațiilor generate de dismorfismele congenitale ale feței a fost creată o echipă de specialiști care este plasată în centrul de reabilitare a IMSP Institutul Mamei și Copilului, Clinica „Em. Coțaga” (Anexa 4). Examinarea periodică la specialiști se efectuează constant anual, până la vârsta de 18 ani. Evidența copilului începe imediat după naștere.

Prima problemă care apare imediat după nașterea copilului este dificultatea în alimentare. În acest plan copilul este consultat de ortodont, logoped, chirurg oro-maxilo-facial și pediatru. Se dau indicații cu privire la poziția în timpul alimentării, cu privire la jetul de lapte emis din sticlă, se confecționează un aparat ortodontic pentru separarea cavității nazale de cavitatea orală și se ameliorează calitatea alimentației.

Despicăturile labiale. Despicăturile unilaterale incomplete ale buzei superioare se caracterizează prin variate grade de separație în plan vertical a buzei superioare, dar în același timp este păstrat pragul nasului. Mușchii orbiculari cu fisură rezultă în scurtarea defectului de-a lungul în plan vertical. Aripa nazală apare deformată. Dacă defectul este însoțit de lipsă de os la nivelul apofizei alveolare, deformația feței apare cu prăbușirea țesutului moale spre defectul osos.

Plastia primară a buzei superioare se efectuează la vârstele de 3-6 luni. Unul din trei copii cu despicături labiale prezintă despicături ale apofizei alveolare. Plastia primară a apofizei alveolare se realizează la etapa de plastie primară a buzei superioare. Alogrefa osoasă se efectuează în perioada dentiției permanente.

Prezentare de caz. Bolnavul L. s-a adresat cu acuze de întrerupere de continuitate a tegumentelor în regiunea buzei superioare, defect estetic. Alimentarea la piept nu a fost posibilă. La examenul clinic s-a depistat întrerupere de continuitate a buzei superioare și a apofizei alveolare. În timpul funcției se observă scurtarea buzei de-a lungul despicăturii. Pragul narinar este păstrat. Aripa nazală este ușor etalată. Apofiza alveolară cu întrerupere de continuitate și bonturile deplasate. Bontul mare deplasat anterior și basculat superior. Cel mic deplasat lingual, cu o aplazie ușoară. Relațiile intermaxilare păstrate în limitele normei (apofizele alveolare superioare ușor le acoperă pe cele inferioare). Cu scop de tratament a fost programată înlăturarea defectului pe cale chirurgicală, prin plastia primară a buzei superioare și apofizei alveolare care a fost efectuată la vârsta de 3 luni. În acest scop a fost aplicat procedeul Millard, care prevede alungirea buzei superioare prin crearea lamboului la baza narinei și lamboul patrulelateral creat pe fragmentul mic cu rotirea și avansarea peste defect.

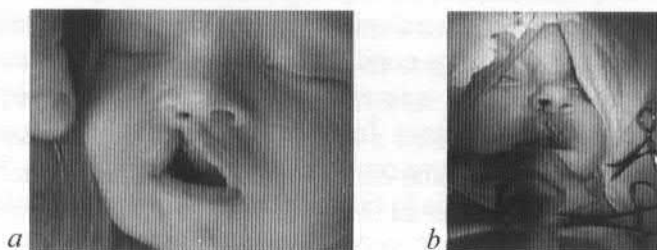


Figura 48. Despicături ale buzei superioare pe dreapta:
a – preoperatoriu; b – postoperatoriu.



Figura 49. Despicătură de buză pe stânga:
a – preoperatoriu; b – postoperatoriu.

Despicăturile palatului secundar sau despicăturile mediane se caracterizează prin defect pe palatul moale și dur, care se desparte

în partea stângă și dreaptă. Ele se pot extinde până la orificiul palatinal sau după orificiul palatinal, fiind divizate în incomplete, complete și transfixiante. Apofiza alveolară în aceste situații își păstrează integritatea anatomică. În unele cazuri se manifestă restricții în dezvoltarea maxilarului în plan sagital. Clinic se manifestă prin relații intermaxilare, unde maxilarul este hipoplaziat, iar mandibula ușor proeminează anterior, care cu vârsta devine mai accentuată. Vomerul în cavitatea bucală suspendă liber și nu funizează cu plăcile palatinale. Cavitatea bucală comunică cu cavitatea orală. Alimintele pătrund în cavitatea nazală, din care cauză se formează rinite traumatiche. Palatul moale este scurtat din cauza inserției mușchilor velari pe marginile posterioare ale apofizelor palatine. În timpul funcției mușchii palatului funcționează separat în plan sagital, conducând la scurtarea palatului moale și la mărirea în volum a faringelui. Recuperarea chirurgicală prin plastia primară se efectuează la vârsta de 12 luni în clinica noastră. Dar sunt tendințe de a recupera acești copii imediat după nașterea lor. Pentru recuperarea chirurgicală este folosit procedeul A.M. Guțan prin crearea lambourilor reciproc avantajoase.

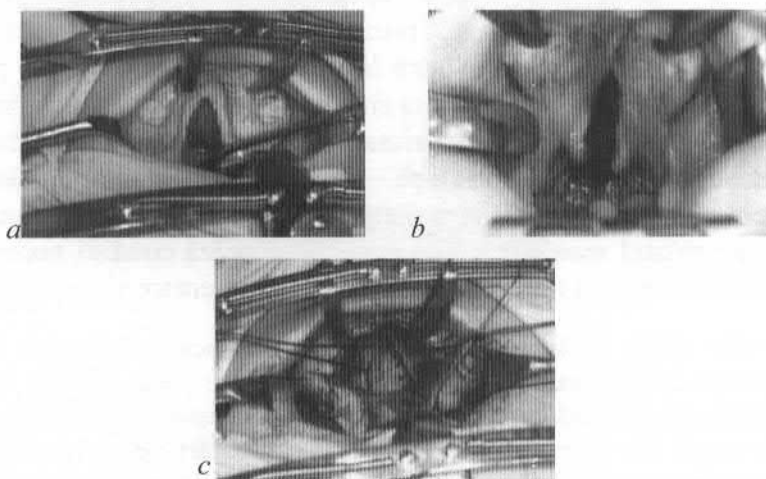


Figura 50. Despicătură palatină:
a, b – preoperatoriu; *c* – postoperatoriu.

Despicăturile labio-maxilo-palatine unilaterale. Despicăturile unilaterale complete se caracterizează prin întreruperea de continuitate pe buza superioară, apofiza alveolară, palatul moale și palatul dur. Lipsa țesutului osos și fisura în mușchiul orbicular conduc la prăbușirea aripei nazale. Mușchii orbiculari sunt inserați la marginea inferioară a aperturii periforme care conduce la scurtarea buzei superioare. Lipsa suportului osos în plan vertical și sagital este acompaniată cu tulburări în zonele de creștere, iar maxilarul superior este divizat în două fragmente: mare și mic. Cavitatea bucală comunică cu cavitatea nazală prin defectul pe stânga sau dreapta. Vomerul este orizontalizat și fuzionat cu placa palatinală a maxilarului pe stânga sau pe dreapta, formând despicături totale pe stânga sau pe dreapta. Fragmentul mic al maxilarului (pe partea afectată) este subdezvoltat în toate cele trei planuri de referință (vertical orizontal și sagital). Lipsa suportului osos și a întreruperilor de continuitate conduce și la dezechilibru muscular, din care cauză fragmentele osoase ocupă poziții diferite în segmentele maxilarului. Fragmentul mare este poziționat în limitele normei. Partea anterioară a fragmentului este deplasată anterior și basculat superior. Fragmentul mic se află în poziție de hipoplazie. Relațiile intermaxilare pe partea afectată sunt în poziție de laterognație în plan sagital și orizontal. Recuperarea chirurgicală se face pe etape, începând cu vârsta de 3 luni. La prima etapă se înlătură defectul de pe buza superioară, la a doua etapă – defectul de pe palatul moale, la a treia etapă – defectul de pe palatul dur. Crearea integrității musculare pe palatul moale la a doua etapă formează condiții necesare pentru restabilirea funcției musculare (de alimentare și vorbire).

Caz clinic. Bolnava K. s-a adresat în Clinica de chirurgie oromaxilo-facială cu acuze la defect pe palatul moale și dur, și buza superioară pe stânga. Jenă la deglutiție. Imediat după naștere a fost alimentată prin sondă. La prima vizită s-au dat recomandări pentru modul de alimentare și s-a confecționat un aparat ortodontic cu scop de separare a cavității bucale și orale. Reabilitarea chirurgicală primară a fost efectuată la 3 luni prin plastia primară a buzei superioare. La a doua etapă s-a

efectuat recuperarea primară a palatului moale, iar la a treia etapă reabilitarea primară a palatului dur. Plastia primară a palatului începe în medie la 12 luni (variind de la 10 luni până la 2 ani). Plastia primară a palatului s-a efectuat în două etape. La vârsta de 12 luni s-a efectuat plastia primară a palatului moale prin avivarea marginilor despicăturii în limitele palatului moale. Se decolează mușchii palatului moale, se excizează de marginile posterioare ale plăcilor palatine ale maxilarului. Mușchii velari se deplasează spre linia mediană unde se fixează cu mușchii de partea opusă prin suturarea lor pe linia mediană. Pe plica pterigomandibulară se fac incizii de tip Ernst, cu scop de micșorare a tensiunii de pe mușchii velari. În timp de 6 luni despicătura s-a micșorat în lățime. După o perioadă de aproximativ 6 luni după plastia primară a palatului moale s-a efectuat plastia primară a palatului dur. Planșeul cavității nazale se creează din lambou croit pe vomer și rotit la 180 de grade. Partea anterioară a lui se avansează anterior peste defectul apofizei alveolare și se fixează pe partea vestibulară. Defectul pe palatul dur din partea cavității bucale se închide cu lambouri mucoperiostale de tip von Langenbeck (1861).



Figura 51. Despicăături labio-maxilo-palatine stânga:
a, b – preoperatoriu; c – postoperatoriu.

Despicăturile totale bilaterale se caracterizează prin prezența defectelor pe buza superioară, apofiza alveolară, palatul moale și dur. Buza superioară este formată din 3 bonturi (stânga, dreapta și premaxila) relativ simetrice. Bontul median sau premaxila sunt compuse din apofiza alveolară anterioară și un segment din buza superioară. Ele se unesc împreună cu vomerul pe linia mediană. Columela micșorată. Intraoral se manifestă hipoplazia maxilarelor. Arcada dentară are formă de con. Vomerul suspendă în cavitatea bucală liber, la inspecție se observă o hipertrofie ușoară a lui. Cavitatea bucală comunică cu cavitatea nazală pe larg prin ambele părți ale vomerului. Datorită lipsei țesutului osos sunt dereglate zonele de creștere. Maxilarele sunt hipoplaziate, iar arcada dentară are formă de con. Tulburările în zonele de creștere se manifestă prin dezvoltarea insuficientă a maxilarelor, în cele trei planuri de referință, cu laterognații ale maxilarelor în plan orizontal și sagital. Plăcile palatinale ale maxilarelor, de cele mai dese ori în poziție verticală, nu fuzionează cu vomerul, fiind suspendate liber în cavitatea bucală. Vomerul se află între plăcile palatinale, liber suspendă în cavitatea bucală, uneori apare cu hipertrofie, alteori cu hipoplazie. Despicăturile bilaterale sunt simetrice, dar columela nasului este aplatizată. Mușchii velari sunt inserați la marginile posterioare ale plăcilor palatinale. Faringele este mărit. Reabilitarea chirurgicală se efectuează paralel cu reabilitarea ortodontică și logopedică.

Caz clinic. Bolnavul K. s-a adresat în clinică cu acuze la defect estetic și funcțional: jenă la deglutiție. Imediat după nașterea copilului s-a trecut la alimentare artificială prin sondă. După 3 zile s-a confecționat un aparat pentru separarea cavității bucale și nazale, s-au dat recomandări cu privire la alimentarea copilului. După 3 luni s-a efectuat plastia primară a buzei superioare pe o singură parte. La vârsta de 5 luni s-a efectuat plastia primară a buzei superioare pe partea opusă, plastia s-a efectuat după procedeul Millard. Plastia primară a palatului a fost efectuată în două etape. Plastia primară a palatului moale prin crearea integrității lui a fost efectuată la vârsta de 12 luni, iar a palatului dur la 2 ani. Procedeul chirurgical s-a efectuat în două etape, la baza plastiei fiind metoda

Limberg-Guțan, modificată de Lupan I. (2004). La vârsta de 2 ani a fost separată total cavitatea bucală de cavitatea nazală.



Figura 52. Despicătură totală bilaterală:
a – preoperatoriu; *b* – după prima etapă de plasticie;
c – rezultat la distanță.

Chirurgia secundară. Reconstrucțiile secundare sunt indicate rar pentru despicăturile de buză și palat. Despicăturile totale unilaterale și bilaterale au nevoie de recuperare chirurgicală secundară mult mai des. S-a constatat că la mijlocul secolului XX fiecare pacient născut cu despicătură totală unilaterală sau bilaterală necesita aproape 7 intervenții chirurgicale secundare în perioada de adolescență. Datorită perfecționării tehnicilor de reconstrucții primare necesitatea lor a scăzut de două ori. Micșorarea numărului de ședințe chirurgicale secundare este tendința chirurgiei contemporane. Aproximativ unul din 5 copii cu despicături palatine necesită recuperare chirurgicală secundară cu scop de a ameliora calitatea vorbirii. De obicei, după plastia primară a palatului vorbirea se ameliorează de la sine sau cu ajutorul logopedului. În componența echipei noastre logopedul este unul din specialiștii principali. Copiii cu despicături palatine încep ședințele în perioada preoperatorie și

continuă în perioada postoperatorie. Imediat după nașterea copilului se fac 3-4 ședințe logopedice. Tratatamentul continuă la 30 de zile după recuperarea chirurgicală și se repetă la necesitate aproape la fiecare 2-3 luni. Indicațiile de recuperare chirurgicală sunt determinate împreună cu chirurgul. Pentru tratamentul chirurgical se folosește alungirea chirurgicală a planului nazal și oral prin croirea de lambouri vasculare, plastia de tip Frulow, plastia de tip Limberg.

Defectul de pe creasta alveolară este restabilit la vârsta de 9-11 ani în momentul în care avem dentiție permanentă. Grefa osoasă se colectează din creasta iliacă. În combinație cu osul artificial se suplimentează în defect.

Problemele de auz. Aproape toți copiii cu despicături palatine prezintă probleme de aerație completă a urechii medii. Tulburările de integritate a mușchilor velari, cât și tratamentul chirurgical pentru restabilirea integrității musculare deseori rezultă în închiderea trompei lui Eustachio („glue ear”). Sunt păreri diferite cu privire la tratamentul acestor complicații (Ponduri și coat., 2009). Monitorizarea în dinamică pentru câteva luni a acestor pacienți înainte de a lua decizia de tratament este recomandată de mai mulți autori. Din cauza anomaliilor structurale și funcționale ale copiilor cu despicături palatine „glue ear” se întâlnește mult mai des. De aceea copiii respectivi sunt supuși tratamentului chirurgical prin inserția tubului într-un termen scurt după plastia primară a palatului. Aceasta contribuie la aerația urechii medii și la ameliorarea auzului, iar odată cu aceasta se ameliorează și calitatea vorbirii. Totodată, se consideră că dezvoltarea copilului și plastia primară a palatului ameliorează auzul treptat până la vârsta de 6-7 ani (Valtonen și coat., 2005).

Defectele urechii interne la copiii cu despicături sunt rare, dar totodată mult mai frecvente decât la copiii sănătoși (Chen și coat., 2008). Dacă copilul cu despicătură palatină este suspectat că are auzul scăzut chiar dacă aerația este normală, el este trimis la examenul audiometric. În clinica noastră copiii cu deficiențe de auz sunt examinați în comun cu otorinolaringologii. În cazul în care au nevoie de tuburi ei sunt trimiși în departamentul otorinolaringologie.

În prezent nu avem date despre acești pacienți, deoarece ei sunt supravegheați de medicii specialiști – otorinolaringologi și surdologi.

Tulburările de creștere ale maxilarelor. Aproximativ unul din cinci pacienți cu despicături totale labio-maxilo-palatine prezintă tulburări de creștere și dezvoltare ale maxilarelor și ale regiunii medii ale feței. Ca rezultat, avem malocluzii grave cu impact în funcția mandibulei și în aspectul cosmetologic al feței, și un impact asupra dezvoltării psihoemoționale a copilului în perioada de adolescență. Deseori tulburările de dezvoltare ale maxilarelor și malocluziile nu pot fi rezolvate doar pe cale ortodontică, dar și prin avansarea chirurgicală a maxilarelor. Defectele de dezvoltare ale maxilarelor superioare sunt tratate prin osteotomii de tip Le Fort I. Distracția gradată este indicată pentru stările necomplicate de deformații. În cazurile grave de tulburări ale creșterii avansarea gradată cu aparate ortodontice este indicată în perioada de creștere, iar osteotomia maxilarelor – în perioada de finalizare a creșterii. Corecția defectelor faciale la copiii cu despicături labio-maxilo-palatine necesită reconstrucții din partea maxilarului inferior. Copiii cu anomalii craniofaciale în etajul mijlociu al feței sunt luați în evidență imediat după naștere. Algoritmul de reabilitare și tratament este indicat în raport cu gradul de afectare a structurilor anatomice. Copiii din acest grup au nevoie de evidență îndelungată cu elemente de tratament și reabilitare psihologică, chirurgicală, logopedică, ortodontică.

Prezentare de caz. Bolnavul D., 14 ani, s-a adresat cu acuze de deformație a feței în norma frontală, regiunea medie și bucală, exprimată prin deformația nasului, tulburări de poziție dentară și relații intermaxilare, poziția posterioară a complexului mediu și bucal al feței, defect estetic, jenă la masticatie și vorbire. Se află în evidență de mai mult timp. Pe parcursul anilor s-a efectuat reabilitarea chirurgicală, ortopedică și logopedică. În perioada de adolescență prelungeste tratamentul ortodontic. Copilul se află în tratament ortodontic. Datorită tulburărilor de creștere a oaselor craniofaciale se manifestă restricții în dezvoltarea maxilarului superior în plan sagital. Tulburările de poziție a maxilarelor

pun în evidență asimetria facială cu probleme secundare de fonație, masticație, deglutiție. A fost efectuat tratamentul chirurgical prin avansare și rotirea maxilarului prin osteotomia Le Fort I.

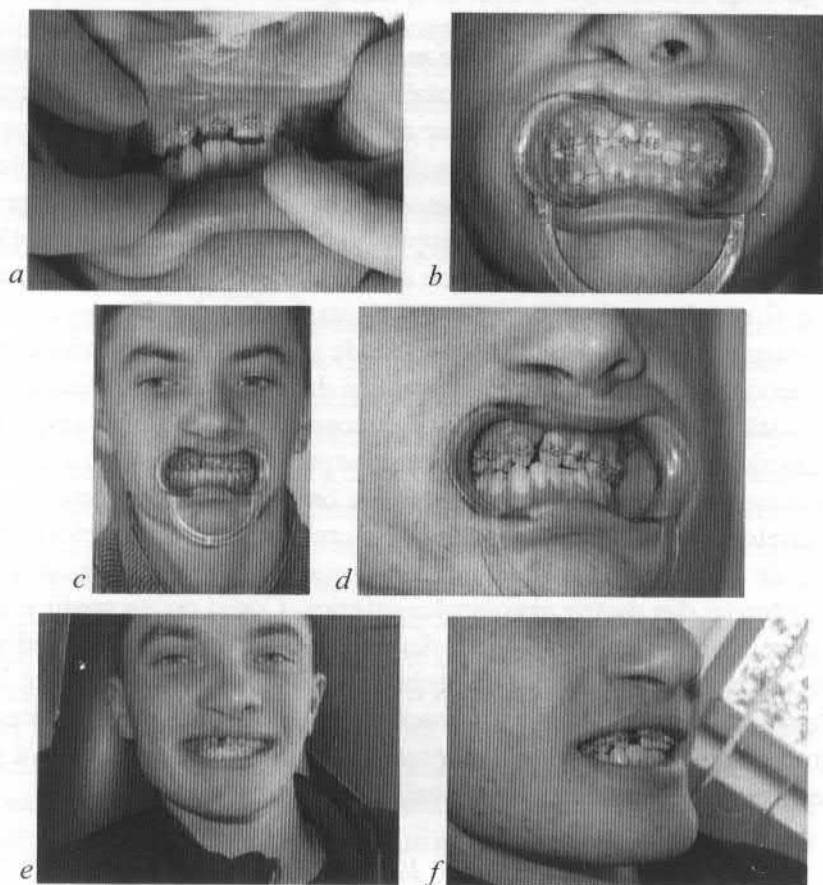


Figura 53. Tulburări de creștere a maxilarului superior la copil cu despicătură totală, unilaterală:

— a – preoperatoriu; b, c, d, e, f – postoperatoriu.

Defectele estetice în regiunea medie a feței sunt deseori caracteristice la copiii cu despicături labio-maxilo-palatine. Lipsa suportului osos generează deformații în țesuturile moi localizate în regiunile medie și bucală ale feței. Clinic se manifestă prin modificări

morfologice (deformația buzei superioare, columelei, reliefului aripii nazale, septului nazal), tulburări funcționale (respirație, masticație, deglutiție) și estetice (dereglări psihoemoționale, de integrare în societate). Reabilitarea morfofuncțională prevede recuperarea reliefului complexului labio-nazal, cu înlăturarea cicatricilor vicioase, crearea liniei Cupidon, alinierea simetrică a aripilor nazale de buza superioară și deviațiile. În scopul recuperării estetice, reconstrucțiile în regiunea medie și bucală a feței se programează la vârsta preșcolară și adolescentă. Datorită creșterii intensive a copilului în perioada preșcolară și în perioada școlară mică reconstrucțiile sunt limitate. În această perioadă se efectuează înlăturarea cicatricilor vicioase care deformează roșul buzei, linia Cupidon, columela. Crearea septului nazal, nasului, buzei superioare și integrității apofizei alveolare se efectuează la finalizarea creșterii complexului mediu și bucal al feței.

Caz clinic. Bolnavul C., 20 de ani, s-a adresat cu defect estetic și funcțional exprimat prin deformația complexului mediu și bucal al feței, întreruperi de continuitate a apofizei alveolare. Examenul extrabucal cu cicatrici vicioase pe buza superioară, nas. Linia Cupidon deformată. Columela mică. Intrabucal se observă defect al apofizei alveolare la nivelul incisivilor și caninilor pe partea stângă și dreaptă. Anomalii de poziție a dinților. Anomalii de relații intermaxilare. Integritatea apofizei alveolare a fost efectuată prin plastia de alogrefă colectată din mentonul mandibulei. Crearea ofertei osoase a oferit posibilitatea de reabilitare a integrității dentare prin adaptarea a două implanturi în grefa osoasă. Recuperarea chirurgicală a complexului mediu și bucal al feței a fost efectuată prin înlăturarea cicatricilor vicioase, crearea liniei Cupidon, re poziționarea cartilajelor narinare, re poziționarea septului nazal, redirecționarea mușchilor orbiculari.

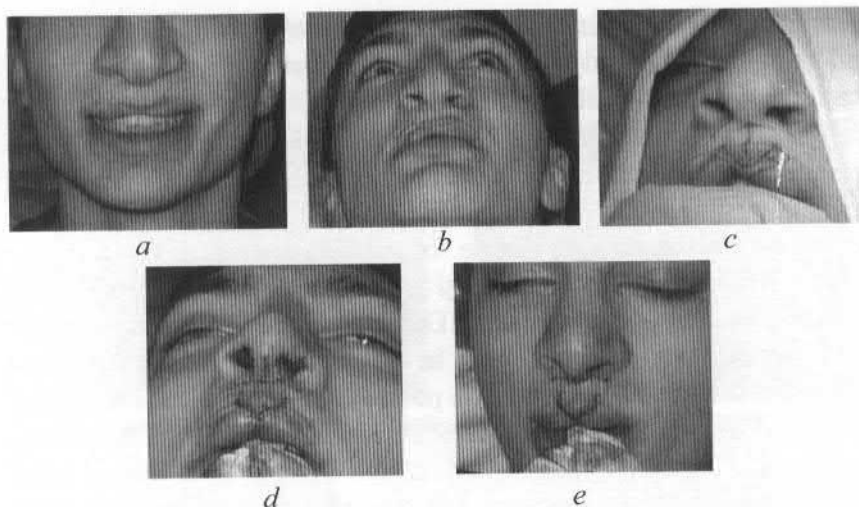


Figura 54. Deformația nasului și buzei superioare în despicătură bilaterală la copil în perioada de adolescență:
a, b, c – preoperatoriu; *d, e* – postoperatoriu.

Tratamentul ortodontic. Despicăturile palatine și ale buzei superioare afectează dezvoltarea dinților. Cele mai frecvente anomalii legate de despicăturile labio-maxilo-palatine sunt devierile de număr, de structură, de formă, de asemenea, problemele legate de erupție. Aproximativ unul din cinci pacienți cu despicături de buză și aproape jumătate din cei cu despicături palatine și de buză prezintă probleme dentare (Ranta, 1986). Profilaxia și tratamentul acestor deficiențe sunt începute imediat după nașterea copilului și continuate pe toată perioada de dezvoltare și creștere a copilului prin aplicarea metodelor ortodontice de tratament.

În regiunea medie a feței apar defecte congenitale, cu localizare pe buza superioară în linia mediană sau laterală, sau bilaterale, de linia mediană. Datorită întreruperii continuității tegumentelor buza superioară este divizată în două părți: medială și laterală.



Figura 55. Tulburări de formă, de număr de erupție a dinților la copiii adulți cu despicături labio-maxilo-palatine fără tratament chirurgical de reabilitare.

2.7. Abordarea chirurgical-terapeutică a despicăturilor rare (după clasificarea Tessier)

Despicăturile craniofaciale rare sunt unice în felul lor, manifestându-se prin deformații multiple morfofuncționale. Despicăturile craniofaciale, cu excluderea despicăturilor de buză și palat, se întâlnesc foarte rar. Aceste forme de despicături produc o gamă foarte variată de dismorfisme craniofaciale. Orice segment al feței, oricare structură morfologică pot fi implicate în acest proces. Aceste despicături pot fi localizate unilateral, bilateral, pe linia mediană a feței, paramedian sau oblic. Țesuturile moi afectate sau/și elemente din țesuturile osoase conduc la dereglări de creștere care se manifestă mai grav în timp, iar deformațiile craniofaciale devin mai grave în perioada de adolescență.

Despicăturile rare sunt complexe prin implicarea țesutului osos în formă de defect sau hipoplazie ori a părților moi cu defecte tisulare, anomalii de poziție a buzei superioare, comisurii labiale, nasului, ochiului. Funcția organelor localizate în teritoriul craniofacial este

modificată în funcție de afectarea calitativă și cantitativă. Pentru fiecare despicătură aparte se pregătește un program individual de tratament. Tratamentul este efectuat în mai multe etape în ordinea priorităților.

Despicăturile rare sau despicăturile Tessier sunt situații apărute foarte rar în viață. Fiind foarte rare, incidența raportată a despicăturilor rare faciale variază de la 1,43 la 4,85 la 100.000 de nou-născuți și de la 9,5 la 34 la 1.000 de copii cu despicături primare. Totodată, datele sunt luate din diferite colțuri ale lumii, bazate pe un număr mic de grupuri, din care cauză acestea nu pot fi considerate valide. Pe parcursul a 10 ani, din totalitatea despicăturilor care au fost depistate la 615 copii, 13 dintre aceștea (2,1%) au prezentat despicături atipice. Deformațiile faciale au fost localizate în regiunea medie și inferioară a feței. Fiecare pacient s-a caracterizat prin semne clinice de defecte estetice individuale. Cu despicături Tessier 1 a fost un pacient, Tessier 14 – trei pacienți, Tessier 6 – doi pacienți, Tessier 7 – 3 copii, Tessier 4,5,7 – 3 pacienți. Un copil cu dismorfism craniofacial a fost incompatibil cu viața. Tratamentul dismorfismelor craniofaciale prezintă și până în prezent mari dificultăți. În abordarea de tratament a dismorfismelor craniofaciale sunt descrise mai multe etape de dezvoltare. Ele încep de la faptul că copilul are abilitatea de a percepe exteriorul lui ca fiind oglinda sufletului. Identic unui adult el percepe exteriorul prin înfățișarea sa. Abordarea tratamentului copiilor cu dismorfisme craniofaciale a parcurs câteva etape de-a lungul mai multor decenii. La primele etape s-a dezvoltat abordarea chirurgicală în restabilirea defectelor estetice. Primele rapoarte despre crearea feței au fost descrise de mai mulți autori, dar toate purtau un caracter paliativ. Delpech a fost primul care a raportat despre plastia despicăturii mediane. Jalaguier a fost primul care a raportat despre plastia despicăturii oblice cu multiple lambouri pediculate adiacente. Există câțiva pionieri în chirurgia craniofacială care au pus bazele ei. Primul a fost Tessier (1917-2008), care a folosit accesul intracranian pentru a crea tehnici noi în rezolvarea condițiilor patologice ale encefalului, axei vizuale, patologiei căilor aeriene și dezvoltarea vicioasă

dentofacială. Van der Meulen, fiind elevul lui Tessier, a dezvoltat chirurgia craniofacială și a propus noi tehnici chirurgicale în rezolvarea problemelor de hipertelorism prin fasciotomie. Ortiz-Monasterio, având cea mai mare colecție din lume cu copii tratați cu dismorfism craniocerebral, a dezvoltat filosofia tratamentului copiilor cu dismorfisme craniocerebrale. Totuși, din cauza complexității acestei patologii, incidenței rare de cazuri, realizărilor cosmetice de lungă durată cu rezultate neclare, până în prezent nu există o teorie bine argumentată de management al acestor copii, care ar da rezultate bune la distanță. O altă parte a acestei probleme este abordarea psihoemoțională. Exteriorul feței este legat de emoțiile interne. Din timpurile cele mai vechi se abordează tema frumuseții. Se spune că tot ce e frumos este foarte important. Chiar și cel mai mic copil are capacitatea de a aprecia abilitatea de atracție prin frumusețea exterioară. În acest context apar două probleme: problema persoanei afectate și problema celor care o înconjoară. Pe parcursul multor decenii abordarea temei a fost diferită în raport cu educația, civilizația, religia. În prezent lumea civilizată abordează acest fenomen din considerente că fiecare ființă are dreptul la viață. Din acest punct de vedere suportul psihoemoțional și social al pacientului cu dismorfisme congenitale din partea societății și familiei este subiectul principal în abordarea acestei teme.

Pe parcursul a 10 ani noi am întâlnit 13 copii cu dismorfisme faciale, 7 dintre aceștia au fost reabilitați pe cale chirurgicală în perioada copilăriei. Ei au prezentat defecte ale părților moi, care au necesitat reconstrucții ale reliefului facial. Dacă pentru despicăturile primare (labio-maxilo-palatine) tehnicile de reconstrucții sunt bine determinate, atunci pentru cele atipice ele variază. Cele mai frecvente tehnici folosite de noi s-au referit la îndepărtarea defectului prin crearea lambourilor pediculate din părțile vecine cu defectul și alunecările de lambouri. A doua tehnică des folosită a fost plastia cu grefă osoasă colectată din creasta iliacă și din coastă. 6 pacienți au fost doar numai supravegheați în dinamică. Pe parcursul anilor exteriorul s-a ameliorat. O altă opțiune care se discută în prezent pe larg este evaluarea copilului în dinamică.

Tabelul 12

Frecvența despicăturilor rare reieșind din despicăturile primare depistate pe parcursul a 10 ani

	Frecvența	%	Valid Percent	Cumulative Percent
Despicături rare	2,1	2,1	100	100
Despicături primare	615	97,9		
Total	628	100		

Caz clinic. Bolnava M., la vârsta de 3 luni, s-a adresat în Clinica de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică cu dismorfism craniocerebral congenital. La examinarea primară s-a depistat lipsa urechilor pe dreapta și stânga. Hipoplazia oaselor faciale, în special a mandibulei și corpului zigomatic, lipsa arcurilor zigomatice. Malocluzie anterioară cu ocluzie deschisă. Se manifestă despicătura palatină. Anomaliile oftalmologice includ înclinarea în jos a fisurilor palpebrale. Modificări de formă și poziție ale urechilor externe. Atrezia canalelor auditive externe și anomalii ale urechii medii, urechii interne și prezența rudimentelor auriculare. Defecțele craniofaciale se includ în despicătura bilaterală de tip 7 Tessier și în sindromul Treacher Collins. Pe parcursul a 4 ani a fost indicat tratament de reabilitare logopedică prin exerciții și masaj. La distanță examenul clinic a depistat modificările enumerate mai sus. În dinamică s-au ameliorat poziția mandibulei, relațiile intermaxilare, respirația nazală.

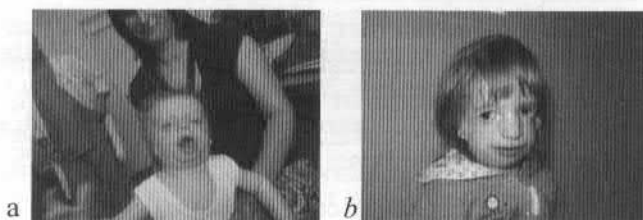


Figura 56. Despicătură oblică a feței în limitele părților moi și osoase (Tessier 7):

a – la vârsta de un an; *b* – la vârsta de 5 ani.

Caz clinic. Pacientul L. s-a adresat în Clinica de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică cu defecte în regiunea comisurilor stânga și dreapta. Copilul s-a născut la termen. Părinții se consideră sănătoși. Nu s-a determinat niciun factor teratogen. La examenul clinic s-au depistat defecte în regiunea

inferioară a feței. Gură mare cauzată de despicătura transversală, cu localizare în regiunile comisurii stânga și dreapta. În timpul alimentării lichidul din cavitatea bucală se elimină extrabucal, ceea ce facea alimentarea dificilă. Cu scopul de a micșora cavitatea bucală s-a efectuat plastia buzelor la comisurile stânga și dreapta prin crearea și alunecarea lambourilor pediculate.

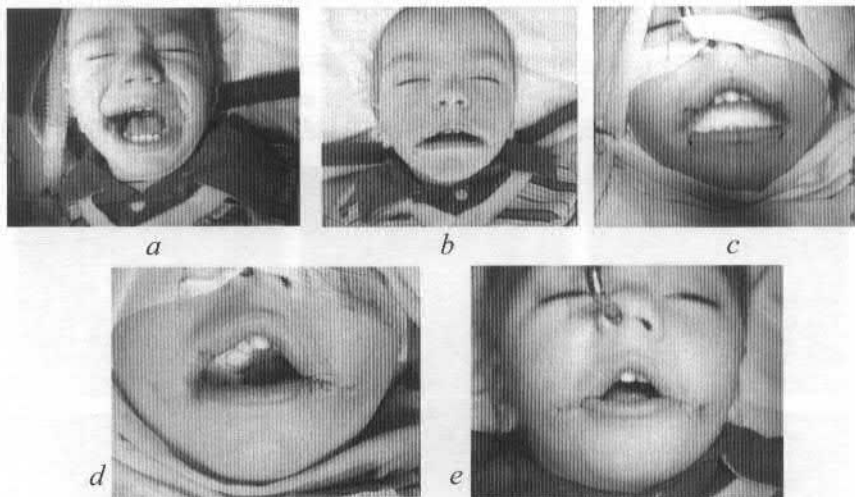


Figura 57. Despicătură transversală a feței în limitele părților moi:
a, b, c – preoperatoriu; d, e – postoperatoriu.

Un alt caz a manifestat clinic deformația feței în cele trei etaje ale ei. S-au constatat și dereglări de funcție din partea ochiului drept și stâng. La examenul clinic am constatat că linia despicăturii este bilaterală și asimetrică (Tessier 3, 4, 5, 10).

Caz clinic. Copilul S., de sex masculin, s-a adresat în clinica noastră la vârstă fragedă cu dismorfism craniofacial. Părinții se consideră sănătoși. Nu a fost identificat niciun factor teratogen. Copilul s-a născut la 40 de săptămâni, pe cale naturală, cu greutatea de 3.100 gr., lungimea 50 cm. La examinarea feței s-au constatat anomalii ale pleoapelor ochilor (colobomă). Anomalii ale nasului pe partea dreaptă în formă de despicătură care se manifestă în formă de deplasare a aripii nazale spre pleoapa inferioară a ochiului drept. Despicătură de buză pe stânga, care se extinde camuflată spre pleoapa ochiului stâng. Despicătura pe dreapta și pe

stânga se extinde spre regiunea cerebrală a feței, deformând relieful osului frontal. Din cauza vârstei mici nu s-a efectuat examenul radiografic. Defectul feței se evidențiază pe partea stângă și dreaptă a feței cu traiect oblic. În formă de adâncitură despicătura apare în regiunea frontală. Examinarea oftalmică a evidențiat prezența globilor oculari funcționali cu dezgolirea globilor și fenomenul de fotofobie. Planul de tratament elaborat a fost efectuat în trei etape. Primul pas a fost închiderea defectului de țesut moale prin reconstrucția pleoapelor. Acest lucru a contribuit la înlăturarea semnelor de sclerodermie. Al doilea pas a fost efectuat cu scopul de a înlătura defectul buzei superioare. Pasul al treilea a constat în plastia și reconstrucția aripii nazale.

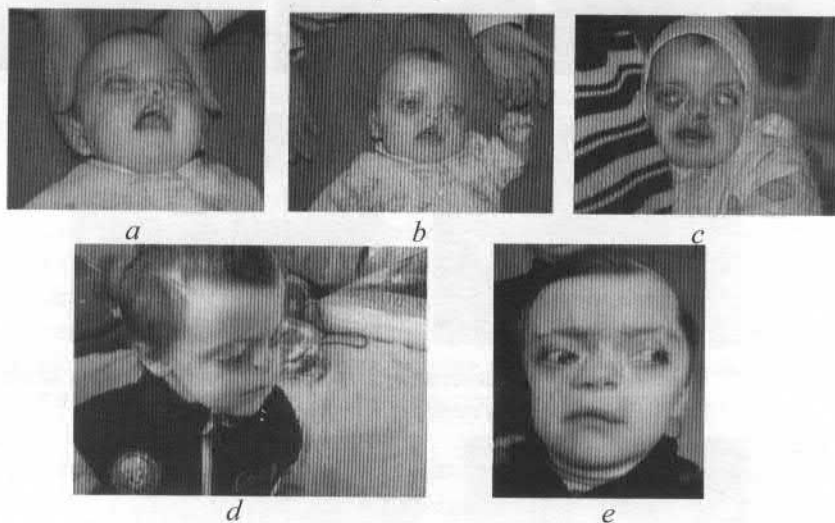


Figura 58. Despicătură rară bilaterală asimetrică (Tessier 3, 4, 5, 10):
a, b – până la prima etapă de tratament chirurgical; *c* – după prima etapă de tratament chirurgical (cheiloplastie); *d, e* – după reabilitarea chirurgicală.

Un alt caz clinic, care este și în prezent în evidența noastră și care urmează să fie recuperat în continuare, se referă la o despicătură atipică, forma a șaptea bilaterală. În cazurile noastre acest tip de despicături este cel mai frecvent – 46%. În aceste forme la un caz s-a depistat și despicătură de țesut osos, și despicătură de palatin moale localizată pe stânga lui. La alt pacient s-a constatat formațiune pe partea laterală.

Caz clinic. Pacienta S. s-a adresat în clinica noastră la vârstă fragedă cu defecte faciale pentru evaluare și corectare a feței. Părinții se consideră sănătoși. Nu a fost identificat niciun factor teratogen. Copilul s-a născut la 40 de săptămâni, pe cale naturală, cu greutatea de 3.500 gr., lungimea 53 cm. La examinarea feței s-a constatat deformație a feței, etajul inferior bilateral asimetric. Pe partea laterală dreaptă s-au constatat formațiuni congenitale de tip chist dermoid și formațiune de origine vasculară. Înlăturarea defectului s-a efectuat pe cale chirurgicală prin înlăturarea neoformațiunilor congenitale și prin crearea lambourilor adiacente cu alunecare și suturarea lor. În așa mod a dobândit plastia defectului cu părțile moi din vecinătate. La a doua etapă se preconizează avansarea treptată a mandibulei.

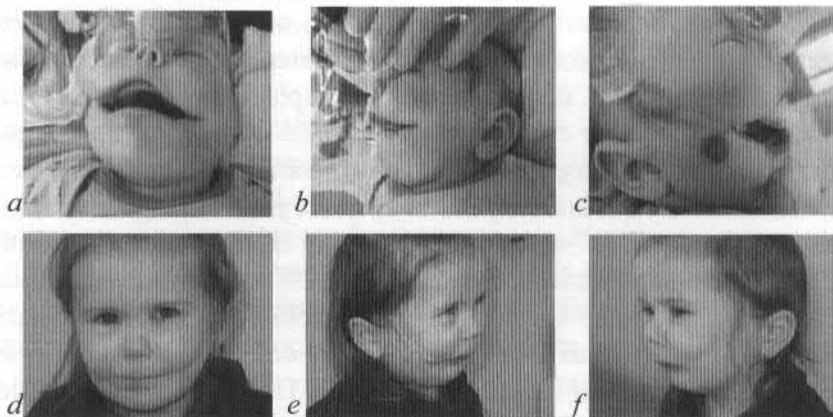


Figura 59. Despicătură atipică (Tessier 7):
a, b, c – preoperatoriu; d, e, f – postoperatoriu.

2.8. Dismorfismele congenitale în norma laterală a feței

Microsomia hemifacială este o condiție care clinic se manifestă prin dismorfism congenital în norma laterală și anterioară-inferioară a feței exprimată prin dezvoltarea insuficientă a unei părți a feței. Se consideră că apare la 1 nou-născut din 5600. În 31% din cazuri afecțiunea poate afecta fața din ambele părți, una fiind mai pronunțată. În 48% din cazuri dismorfismul apare în sindromul Goldenhar. Tabloul clinic al acestei maladii se caracterizează prin varietăți de asimetrii faciale de la o mică asimetrie a feței până la

dezvoltări insuficiente importante cu implicarea maxilarului superior și a orbitelor, cu dezvoltări insuficiente ale urechii până la lipsa de ureche. Mentonul și fața în regiunea medie sunt deplasate spre defect. Comisura labială pe partea afectată deseori este deplasată superior, imitând situația de asimetrie a comisurilor. Alte semne prezente sunt hipoplazia osului temporal, arcului și osului zigomatic, lipsa urechii interne și externe. În 30-35% din cazuri pacienții prezintă probleme de auz. Intraoral se manifestă prin variate forme de deformații ocluzale, lipsa dinților, uneori dinți supranumerari. Ramul mandibulei și condilul sunt în hipoplazie, uneori lipsește condilul sau și condilul, și ramul mandibulei pe partea afectată. Fosa glenoidă uneori este hipoplaziată, uneori lipsește. Corpul mandibulei este deformat. Mușchii maseter, temporal, pterigoid, mimici ai feței sunt, de asemenea, în hipoplazie pe partea afectată. Tratamentul acestor copii este dificil. Sunt două opinii în această privință. Unii chirurghi pledează pentru tratament chirurgical precoce, iar odată cu vârsta repetarea acestuia pentru a obține simetria facială. Alții preferă tratament chirurgical la vârsta de adolescență pentru a obține rezultate imediate bune. Tratamentul chirurgical este indicat de mai mulți autori prin greșă liberă hondrocostală. Scopul acestei plastii este de a substitui defectul de condil și de ram, însă potențialul de creștere lipsește. Deseori se relatează despre resorbarea lui. Distracția osoasă treptată este o opțiune rezonabilă în tratamentul acestei patologii, dar pentru o distracție eficientă condiția principală este de a crea în primul rând articulația temporo-mandibulară. Alungirea gradată poate crea o lungime minimală a corpului și ramului, dar nu poate asigura funcția articulației temporo-mandibulare. Un alt dezavantaj al distracției gradate este riscul înalt de infecție în timpul distracției active și pasive. Deci, până în prezent nu există un protocol clinic bine determinat pentru tratamentul acestor patologii. Mai jos prezentăm un caz asemănător cu multe altele din experiența noastră de tratament în perioada precoce.

Prezentare de caz. Bolnavul Z. s-a adresat în secția de chirurgie oro-maxilo-facială pediatrică la vârsta de 12 luni cu asimetrie facială, anomalie a urechii. În perioada precoce a fost efectuată plastia de ram și a articulației temporo-mandibulare cu grefă hondrocostală. S-a indicat tratament de reabilitare terapeutică prin masaj, chinetoterapie, tratament ortodontic cu aparate mobilizabile. Asimetria a persistat. S-a efectuat a doua intervenție chirurgicală cu grefă hondrocostală. Cu vârsta, însă, s-a observat resorbarea grefei osoase, iar asimetria devenea mai pronunțată în timp. La vârstele de 3-7 ani s-au efectuat etape de reconstrucție a urechii. Etapele propuse, de ameliorare a asimetriei faciale, au fost refuzate de părinți.



Figura 60. Microsomie hemifacială.

2.9. Evaluarea rezultatelor

Dismorfismele craniofaciale includ un spectru foarte divers de deformații ale craniului și feței exprimate prin modificări atât calitative, cât și cantitative. Pentru organismul în care nu este desăvârșită creșterea este foarte dificil de a aprecia gradul de subminare a structurilor anatomice incluse în maladie cât și rezultatele tratamentului. Studiile cu privire la aprecierea gradului de afectare a exteriorului feței devin tot mai importante în medicină, însă aplicarea lor în domeniul dismorfismelor congenitale este limitată. În prezent nu există o schemă standard internațională de evaluare obiectivă și subiectivă a gradului de subminare a regiunii craniofaciale, a rezultatelor chirurgicale imediate și la distanță pentru regiunea cranio-maxilo-facială.

În acest studiu noi am fost interesați în aprecierea gradului de subminare a regiunii craniofaciale la copii. Organizația Mondială a Sănătății definește subminarea ca o consecință a maladii date. Până în prezent au fost propuse mai multe metode de determinare a gradului de subminare estetică a regiunii craniofaciale și a rezultatelor chirurgicale efectuate cu scop de ameliorare a aspectului estetic, dar ele se referă mai mult la chirurgia despicăturilor labio-maxilo-palatine, la chirurgia estetică de vârstă. În bibliografia de

specialitate sunt propuse diverse sisteme, scheme de apreciere, variate definiții care prezintă dificultăți în interpretarea rezultatelor.

O metodă de apreciere este cea antropometrică, o metodă veche de apreciere mai cu seamă aplicată în despicăturile de buză sau în chirurgia estetică. Pentru chirurgia craniofacială această metodă nu acoperă toate problemele care se abordează și în special dismorfismele craniofaciale nu pot fi apreciate după metodele antropometrice, deoarece ele sunt caracterizate prin modificări ale punctelor de reper antropometrice. Scopul tratamentului chirurgical este de a crea aspectul facial cât mai aproape de normal și, în același timp, de a asigura funcția organelor localizate în acest teritoriu.

Gradul de afectare a feței în diferite patologii ale regiunii craniului și feței au fost apreciate în studiul prezent prin măsurări subiective bazate pe indexul VAS (Visual, Analogue, Scale). Suprimarea unităților de pe fața pacientului se apreciază după pozele fotografice în funcție de cât de atrăgătoare sau respingătoare sunt. Pentru a aprecia dereglările morfofuncționale fața a fost divizată în câteva unități: 1. Fruntea și regiunea nazală; 2. Zona orbitală și periorbitală; 3. Nasul, gura și regiunea periorală, geniană și maxilarul; 4. Mandibula și mentonul. Măsurările subiective și obiective au fost efectuate pentru fiecare regiune cranio-maxilo-facială în raport cu nomenclatorul internațional – norma verticală, norma frontală, norma laterală. Fiecare unitate a fost apreciată în raport cu sistemul de gradare Strasser – malpoziții, asimetrii, distorsiuni, dereglări de relief și cicatrici (*Tabelul 13*). Chestionarele au fost îndeplinite în baza fotografiilor până la tratamentul chirurgical, după tratamentul chirurgical și la copiii cu aceleași patologii, dar fără tratament chirurgical, la distanță. Formele au fost îndeplinite pentru fiecare pacient. Chestionarele au fost completate până la tratamentul chirurgical, după tratamentul chirurgical și la distanță pentru pacienții care au fost tratați și cei care nu au fost tratați [24]. Gradul de suprimare a feței în patologii congenitale a fost apreciat după punctele acumulate.

Tabelul 13

**Indexul VAS la copiii cu despicături labio-palatine
unilaterale și bilaterale**

Denumirea	Preoperatoriu		Postoperatorii		La distanță	
	despicături unilaterale	despicături bilaterale	despicături unilaterale	despicături bilaterale	despicături unilaterale	despicături bilaterale
fruntea/glabela	0	0	0	0	0	0
nasul	5	9.8	0.8	5	4.8	4.8
orbita/periorbita	0	0	0	0	0	0
maxilarul/ obrajii	3.4	3.2	0.8	2,2	1,4	2
gura	3,4	10	1.8	2,6	3	6.8
mandibula/ mentonul	0.6	1	0.8	1	0.4	0
total	2,48	4.8	0.84	2.16	1.92	2.72

Craniostenozele se manifestă prin modificări în norma frontală superioară și medie, apar cu media 9, 13, 11 (în total 11 unități), după tratament imediat apar cu un număr mediu de 2, 6, 0 (în total 3 unități). La copiii adulți, care nu au fost supuși tratamentelor chirurgicale, apare cu media de 20, 19, 16 (în total 18 unități).

În analiza comparativă a statutului estetic al feței la copiii până la un an și la adolescenți defectele estetice devin mai pronunțate. Astfel, conform analizei comparative VAS a dismorfismului congenital localizat în norma verticală și frontală la copiii mici este deformată regiunea frontală. La distanță la adolescenți apar defecte pronunțate în regiunea medie a feței. La copiii mici modificările funcționale sunt compensate, la adolescenți ele devin grave, cu tulburări estetice din partea sistemului neurologic, otorinolaringologic, dento-alveolar. La copiii cărora le-au fost efectuate intervenții chirurgicale plastice asupra boltei craniene și complexului orbito-frontal defecte estetice la distanță din partea regiunii medii a feței nu s-au constatat.

În analiza despicăturilor maxilo-palatine am ales grupa cu defecte severe ale feței – despicăturile labio-maxilo-palatine unilaterale și bilaterale. În scopul de a constata cum afectează fiecare formă nosologică aspectul estetic a fost analizat indexul VAS până

la tratamentul chirurgical, după tratamentul chirurgical și la distanță. Astfel, la copiii cu despicături labio-palatine unilaterale indexul VAS a fost calculat la 2,48 unități, pe când la cei cu despicături bilaterale indexul a fost de două ori mai mare – 4,8 unități. Iar după recuperarea chirurgicală primară indexul s-a ameliorat de trei ori pentru despicăturile unilaterale, de două ori pentru despicăturile bilaterale. Însă, odată cu dezvoltarea copiilor și a modificărilor produse cu eruperea dinților permanenți indexul are tendința de a se mări aproximativ de două ori.

Copiii cu despicături labio-palatine bilaterale au fost constatați cu o stare estetică gravă preoperatorie până la 48 de unități. După recuperarea chirurgicală s-a constatat ameliorarea indicilor de două ori mai buni. Odată cu vârsta starea estetică a feței are o tendință de mărire a indicilor, dar în comparație cu cei cu despicături labio-palatine unilaterale rămâne mai constant pe parcursul creșterii copilului.

S-a constatat că în dismorfismele congenitale localizate în treimea superioară a feței în medie sunt implicate două unități. După tratamentul chirurgical imediat starea s-a ameliorat cu mult și a constituit 0,35. Starea satisfăcătoare se menține până la adolescență, cu o tendință mică de a apărea defecte estetice pe parcursul creșterii. La copiii care nu au fost reabilitați chirurgical starea estetică a avut o tendință de înrăutățire cu implicarea a 2,2 unități ale feței.

Tabelul 14

Indexul VAS la copiii cu craniostenoze

Denumirea	Preoperatoriu	Postoperatoriu	La distanță	
	Craniostenoze	Craniostenoze	operați	neoperați
fruntea/glabela	4	1	0,2	3,2
nasul	1,8	0,4	0,2	2,5
orbita/periorbita	4,5	0,4	0,5	4,2
maxilarul/obrajii	1,2	0,1	0	0,8
gura	0	0	0	1,5
mandibula/mentonul	0,6	0,2	0,2	1
total	2	0,35	0,1	2,2

Dismorfismele congenitale ale feței incluse în sindrom sau în despicături rare din punct de vedere estetic sunt cele mai grave. Până la tratamentul chirurgical s-au constatat a fi implicate 3,1 unități ale feței în medie. După tratamentul chirurgical numărul unităților implicate în proces s-a micșorat, dar continuă să rămână înalt până la 1,6 unități. Odată cu dezvoltarea copilului apare o tendință de înrăutățire a aspectului estetic la copiii operați, dar aspectul lor este mai favorabil decât la cei care nu au fost operați.

Tabelul 15

Indexul VAS la copiii cu dismorfism facial sindromal

Denumirea	Preoperatoriu	Postoperatoriu	La distanță	
	sindrom	sindrom	operați	neoperați
fruntea/glabela	2,5	2,1	1,2	1,8
nasul	3,2	0,8	2,5	1,8
orbita/periorbita	3,2	2	6,2	6,3
maxilarul/obrajii	2,2	1,8	1,5	2
gura	4	1,5	1,2	4,5
mandibula/mentonul	3,9	1,5	1,8	3,3
total	3,1	1,6	2,4	3,2

În analiza efectuată în acest studiu am constatat că toate formele de dismorfism congenital al feței apar grave și foarte grave. După tratamentul chirurgical pentru toate formele se observă o ameliorare a aspectului estetic. Însă odată cu vârsta aspectul estetic al feței are tendința de înrăutățire, dar rezultatele sunt mai bune decât la cei care nu au fost operați în perioada precoce a copilăriei. Cele mai grave forme ale dismorfismelor congenitale sunt cele incluse în sindrom și despicăturile labio-maxilo-palatine bilaterale. Analizând aspectul estetic al feței la copiii cu variate forme de dismorfism congenital, am constatat că cele mai frecvente patologii sunt craniostenozele, despicăturile labio-maxilo-palatine primare, despicăturile labio-maxilo-palatine secundare și dismorfismul congenital care include patologii de tip sindrom. Fiecare patologie examinată are un aspect estetic nefavorabil și include câteva unități

ale feței. Pe viitor urmează a fi studiate unitățile implicate în deformațiile estetice și aspectul funcțional până la tratament, după tratament și la distanță pentru copiii reabilitați și nereabilitați chirurgical.

Bibliografie

1. *Kyu-Won Shim, M.D., Ph.D.,¹ Eun-Kyung Park, M.D.,¹ Ju-Seong Kim, M.D.,¹ Yong-Oock Kim, M.D., Ph.D.,² and Dong-Seok Kim, M.D., Ph.D.* Neurodevelopmental problems in non-syndromic craniosynostosis *J Korean Neurosurg Soc.* 2016 May; 59(3): 242-246
¹Published online 2016 May 10. doi: 10.3340/jkns.2016.59.3.242.
2. *Lee M.C., Shim K.W., Park E.K., Yun I.S., Kim D.S., Kim Y.O.* Expansion and compression distraction osteogenesis based on volumetric and neurodevelopmental analysis in sagittal craniosynostosis *Childs Nerv Syst.* 2015 Nov; 31(11):2081-9. [PubMed] [Ref list]
3. *Gault D.T., Renier D., Marchac D., Jones B.M.* Intracranial pressure and intracranial volume in children with craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg.* 1992; 90:377-381. [PubMed]
4. *Kapp-Simon K.A., Speltz M.L., Cunningham M.L., Patel P.K., Tomita T.* Neurodevelopment of children with single suture craniosynostosis: a review. *Childs Nerv Syst.* 2007; 23:269-281. [PubMed]
5. *Lekovic G.P., Bristol R.E., Rekeate H.L.* Cognitive impact of craniosynostosis. *Semin Pediatr Neurol.* 2004; 11:305-310. [PubMed]
6. *Becker D.B., Petersen J.D., Kane A.A., Craddock M.M., Pilgram T.K., Marsh J.L.* Speech, cognitive, and behavioral outcomes in nonsyndromic craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg.* 2005;116:400-407.
7. *Kapp-Simon K.A.* Mental development and learning disorders in children with single suture craniosynostosis. *Cleft Palate Craniofac J.* 1998 May; 35(3):197-203. [PubMed] [Ref list]
8. *Lindsay W.K.* Congenital Abnormalities of the Mouth. *Canadian Family Physician.* 1976;22:63-69.
9. *Warschausky, S., Kay, J. B., Buchman, S., Halberg, A., Berger, M., & Farmer, J. E.* (2002). Health-related quality of life in children with craniofacial anomalies. *Plastic and reconstructive surgery*, 110(2), 409-414.

10. *Jorma Rautio, Mirja Somer, Merja Pettay, Tuomas Klockars, Ulla Elfving-Little, Elina Hölttä and Arja Heliövaara.* Guidelines for the treatment of cleft lip and palate. E http://www.hus.fi/en/medical-care/hospitals/toolohospital/wards/cleft_palate_and_craniofacial_centre/Documents/figures%20added%20artikkeli_terveysportti_en.pdf
11. *Valtonen H., Diets A., Ovamberg Y.* Long-term clinical, audiologic, and radiologic outcome in palate cleft children treated with early tympanostomy for otitis media with effusion a controlled prospective study. *Laryngoscope*, 2005;115:1512-6.
12. *Chen J.L., Messner A.L., Curtin J.* New born hearing screening in infants with vleft palates. *Otol Neurotol* 2008; 29:812-5.
13. *Ponduri S., Bradley R., Ells P.E., Brooks S.T., Sandy J.R., Ness A.R.* The management of otitis media with early routine insertion of grommets in children with clefts palate – systematic review. *Cleft Palate Craniofac. J* 2009; 46:30-8.
14. *Ranta R.* A review of tooth formation in children with cleft lip/palate. *Am. J Orthodontofac Orthop* 1986; 90:11-8.
15. *Okkerse J.M., Beemer F.A., Cordia-de Haan M. et al.* Facial attractiveness and facial impairment ratings in children with craniofacial malformations. *Cleft Palate Craniofac J* 2001; 38(4):386-92.
16. *Kiekens R.M., Maltha J.C., van 't Hof M.A. et al.* A measuring system for facial aesthetics in Caucasian adolescents: reproducibility and validity. *Eur J Orthod* 2005; 27(6):579-84.
17. *Al-Omari I., Millett D.T., Ayoub A et al.* An appraisal of three methods of rating facial deformity in patients with repaired complete unilateral cleft lip and palate. *Cleft Palate Craniofac J* 2003; 40(5):530-7.
18. *Strasser E.J.* An objective grading system for the evaluation of cosmetic surgical results. *Plast Reconstr Surg* 1999; 104(7):2282-5.
19. *Strasser E.J.* Application of an objective grading system for the evaluation of cosmetic surgical results. *Plast Reconstr Surg* 2002; 109(5):1733-40.
20. *Suzy Beak.* Social Rejection in Adolescents With a Visible Facial Disfigurement: A Qualitative Study. D. Clin. Psy. thesis (Volume 1), 2015 University College London UCL Doctorate in Clinical Psychology 199 p.
21. *Stefan Zachow, PhD, Werner J. Heppt, MD.* The Facial Profile. *Facial Plast Surg* 2015; 31:419-420.

22. *Gerald M. Sloan, Karin C. Wells, Corey Raffel, J. Gordon McComb* Surgical Treatment of Craniosynostosis: Outcome Analysis of 250 Consecutive Patients Pediatrics July 1997, volume 100 / issue 1 electronic article.
23. *Sarah Lisa Versnel*. Causes treatment and consequences of rare facial clefts. 2010. 217 p.
24. *E. Arnaud, G. Patemoster, S. James, M. P. Morisseau-Durand, V. Couloigner, P. Diner, C. Tomat, V. Viot-Blank, B. Fauoux, V. Comier-Daire, G. Baujar, M. Robert, A. Picard, S. Antunez, R. Khonsari, L. Pamphile-Tabuteau, C. Legros, M. Zerah, P. Meyer*. Craniofacial strategy for syndromic craniosynostosis. *Annales de Chirurgie Plastique Esthétique*. Vol 61, Issue 5, October 2006, 408-419.

CONCLUZII

Considerăm că dismorfismul congenital craniofacial este cea mai complicată deformație craniofacială. El include o varietate de structuri de organe în diferite forme și nu există două variante identice. Examinarea copiilor în cadrul normelor craniofaciale din prezentul studiu a demonstrat că deformațiile feței nu sunt limitate numai într-un singur segment, dar ocupă câteva segmente. Astfel, modificările de relief, asimetriile craniene sunt prezente și în regiunea cerebrală, norma frontală. Deformațiile în regiunea frontală antrenează și regiunea medie a feței. Deformațiile în regiunea medie antrenează și regiunea bucală sau inferioară a feței. Deformațiile în regiunea inferioară antrenează și norma laterală a feței. În așa mod, putem spune că nu există deformații congenitale care ar fi localizate numai într-un singur segment, dar în câteva segmente. Din aceste considerente, chirurgul craniofacial trebuie să posede tehnici chirurgicale de diferite specialități, iar tratamentul chirurgical să fie efectuat în echipă. Reabilitarea postoperatorie durează în timp. Protocoalele clinice de reabilitare a copiilor cu dismorfism congenital craniofacial sunt anexate. Părinții trebuie să primească informații clare, pertinente, încurajatoare și realiste și să fie dirijați pentru consultația inițială în centrul specializat.

Parinții, care ei înșiși sunt purtători de despicătură, au un risc mai mare de a avea un copil cu aceeași malformație. Despicătura nu asociază în mod obligatoriu alte malformații sau deficiențe (foarte mulți părinți sunt terorizați de posibilitatea de a avea un copil cu handicap neuropsihic și consideră din start că acest dismorfism presupune un defect global și complex).

Consultația inițială cu echipa terapeutică trebuie să aibă loc în primele săptămâni de viață și este important de a explica, încă de

la început, etapele terapeutice, planul terapeutic individualizat, momentele intervențiilor și tipul acestora. În cazul despicăturii izolate de buză, intervenția poate fi efectuată la 3-6 luni de viață, în cazul unui sugar eutrofic, clinic sănătos. Pacientul este apoi reevaluat la intervale de 6-12 luni și este posibil să fie necesare corecții secundare. Acestea vor fi efectuate în jurul vârstei de 4-5 ani, înainte ca pacientul să fie școlarizat. În despicăturile buzei și ale alveolei se aplică același protocol descris anterior. După vârsta de 8-9 ani, la indicația ortodontistului, se practică grefa alveolară cu grefon osos recoltat de la nivelul crestei iliace. În această etapă și pe toată perioada ulterioară până la maturitate, tratamentul ortodontic are importanță crucială pentru calitatea rezultatului. În cazul pacienților cu despicătură de palat izolată, intervenția primară, reprezentând închiderea palatului moale, poate fi practică de la 6-8 luni de viață la sugarul eutrofic, în plină sănătate. Pentru a reduce riscul anestezic, se poate folosi protocolul peste 10 luni de viață a copilului, având peste 10 kg în greutate, Hb peste 10g/dl. În cazul pacienților care prezintă și despicătura palatului dur, aceasta este abordată ulterior în unele centre (defectul se reduce în timp, până spre vârsta de 3 ani, când poate fi închis prin procedee mai simple). S-a constatat că închiderea primară precoce a palatului dur poate conduce la afectarea dezvoltării zonei, facies modificat inestetic și malocluzie. În cazul despicăturilor unilaterale complete, se urmează protocolul descris, inclusiv grefa alveolară după vârsta de 8-9 ani.

Suptul și stimularea continuă a cavității bucale facilitează corecțiile chirurgicale ulterioare, precum și rezultatele funcționale (vorbire, masticăție). Familia trebuie informată că despicăturile unilaterale cu defecte largi sunt, de obicei, forma clinică cel mai greu de corectat; volumul de muncă, interdisciplinaritatea și buna aderență a familiei la tratament sunt esențiale pentru a obține un rezultat satisfăcător. În cazul despicăturilor complete bilaterale se poate amâna corecția primară a buzei și a nasului până spre vârsta de 1 an, practicând sau nu, în primele luni de viață, „lip adesion”

(această primă intervenție nu este de natură estetică, ci va fi abordată cu ocazia corecției propriu-zise). Cicatricile postoperatorii pot fi roșii, supradenivelate, vizibile circa 1 an după intervenție. Se pot produce și retracții ale cicatricii. Aceste fenomene sunt normale și trebuie explicate anticipat, cu atât mai mult cu cât familia insistă încă de la început pe considerațiile de natură estetică („să nu se mai vadă nimic”). Reintervențiile frecvente pe țesut cicatricial în evoluție vor fi și mai descumpănitoare, deci nu trebuie încurajate. După încheierea programului chirurgical propriu-zis și pe perioada adolescenței se ia în discuție necesitatea corecțiilor secundare. Unele reintervenții urmăresc ameliorarea vorbirii; dacă vorbirea nu este adecvată după intervenția primară și tratamentul logopedic, se pot practica intervenții de alungire a palatului moale sau de re poziționare a acestuia (spre vârsta de 5 ani). Familia trebuie să înțeleagă încă de la început că unul din scopurile esențiale ale tratamentului chirurgical este dezvoltarea cât mai aproape de normal a vorbirii, care nu este posibilă în cazul despicăturilor complete, ceea ce poate afecta grav dezvoltarea globală neuropsihică și socială a copilului. Auzul este esențial pentru dezvoltarea vorbirii și trebuie testat precoce și la intervale regulate (consult ORL lunar și cu ocazia episoadelor infecțioase respiratorii). În cazul copiilor cu despicătură de palat, ca urmare a malfuncției musculaturii palatine, se produc frecvent inflamații ale urechii medii care în trecut se soldau destul de des cu pierderea auzului. Reevaluarea frecventă ORL și tratamentul specializat sunt esențiale pentru o bună dezvoltare a copilului cu despicături labio-palatine. Logopedul specializat trebuie să evalueze copilul la 12 luni de viață și să ofere familiei informații despre dezvoltarea vorbirii. Tratamentul propriu-zis poate începe, dacă este necesar, în jurul vârstei de 3 ani. Totuși, familia trebuie să știe că, pentru o bună dezvoltare a vorbirii, este necesar să se încurajeze o bună dezvoltare a suptului în perioada de sugar și să se respecte un program chirurgical corect etapizat. Limbajul se dezvoltă și prin stimulare și interacțiune, părinții copiilor cu despicături fiind învățați să acorde o mare importanță comunicării verbale.

Tratamentul ortodontic activ începe în jurul vârstei de 7 ani (ortodontistul a urmărit etapele de dezvoltare a pacientului până la momentul intervenției active). Urmează etapa grefării alveolare (8-10 ani); spre vârsta de 12-14 ani se realizează procedee ortodontice complexe și individualizate pentru dentiția definitivă. Pentru unii pacienți tratamentul ortodontic poate fi necesar până la vârsta de 18-20 de ani.

Este important să comunicăm familiilor despre faptul că despicătura labio-palatină este o situație medicală acoperită de CNAS, deci că au dreptul și posibilitatea de a recurge la servicii medicale complexe și specializate pentru copilul lor. Foarte multe familii, în special din mediul rural, cu nivel scăzut de informare și instrucție nu solicită tratament pentru copilul lor („suntem săraci”) sau solicită ajutoare bănești și „intervenții gratuite”. Este tot atât de adevărat că, în unele cazuri, numai drumul către centrul specializat poate fi o povară financiară pentru aceste familii. Credem că este, însă, datoria medicului de familie și a instituțiilor cu atribuții în protecția copilului să favorizeze și să asigure accesul copiilor la tratament, să prevină abandonul și să se asigure că familia respectă programul terapeutic stabilit. Cazurile neglijate se soldează cu dezadaptări și sechele mult mai grave decât aspectul pur estetic. Copiii purtători de malformații congenitale nu necesită bilet de trimitere, ci se pot prezenta direct la specialist (dar trebuie îndrumați către centrele specializate, pentru a nu rata etapele optime de tratament).

Considerăm că acest tip de malformație congenitală reprezintă o problemă majoră și complexă de sănătate publică ce trebuie abordată sistematic și interdisciplinar, după principii moderne. Scopul acestor demersuri constă, desigur, și în obținerea unor rezultate individuale cât mai bune („operații frumoase”), dar mai ales în asigurarea unei dezvoltări cât mai aproape de normal a acestor copii, în asigurarea unei cât mai largi accesibilități la serviciile și centrele specializate, în prevenirea cazurilor de abandon din cauza diformității sau de abandonare a tratamentului. Din experiența acumulată în cadrul echipelor internaționale care ne vizitează am

observat că există, la nivel național, o neuniformitate a serviciilor, o multitudine de rezultate incomplete, o lipsă de informare în legătură cu acest subiect la nivelul asistenței neonatale și primare. Am observat și tendința unei categorii de pacienți de a „aștepta până anul viitor” sau până la ivirea unei soluții „miracol” și „gratuite”, precum și de a căuta cu disperare corecții cât mai estetice, dar fără urmărirea elementelor esențiale de funcționalitate. Aspectul social pe care dismorfismul craniofacial congenital îl implică va putea fi ameliorat doar prin colaborarea armonioasă a echipelor terapeutice, prin abordul interdisciplinar, sprijinul psihologic și educațional asigurat familiilor și prin adoptarea protocoalelor internaționale actuale.

ANEXE

Anexa 1

Malformații congenitale ale ochiului, urechii, feței și gâtului (Q10-Q18)

Exclude: fisura labială și fisura palatului (Q35-Q37)

malformația congenitală a:

- rahisului cervical (Q05.0-, Q05.5-, Q67.5, Q76.0-Q76.4-)
- laringelui (Q31.-)
- buzei NEC (Q38.0)
- nasului (Q30.-)
- glandei paratiroide (Q89.2)
- glandei tiroide (Q89.2)

Q10 Malformații congenitale ale pleoapei, aparaturii lacrimale și orbitei

Exclude: criptoftalmia:

- NOS (Q11.2)
- sindrom (Q87./03)

Q10.0 Ptoză congenitală

Q10.1 Ectropion congenital

Q10.2 Entropion congenital

Q10.3 Alte malformații congenitale ale pleoapei

Ablefaria

Absența ori agenezia:

- cil
- pleopa

Accesoriu:

- mușchi al ochiului
- pleopa

Blefarofimoza congenitală

Coloboma pleoapei

Malformații congenitale ale pleoapei NOS

Q10.4 Absența și agenezia aparatului lacrimal

Absența orificiului lacrimal

Q10.5 Stenoza sau sclerozarea congenitală a canalului lacrimal

Q10.6 Alte malformații congenitale ale aparatului lacrimal

Malformații congenitale ale aparatului lacrimal NOS

Q10.7 Malformația congenitală a orbitei

Q11 Anoftalmia, microftalmia și macroftalmia

- Q11.0 Ochi chistic
- Q11.1 Alte forme de anoftalmie
 - Agenezia ochiului
 - Aplazia ochiului
- Q11.2 Microftalmia Criptoftalmia NOS
 - Displazia ochiului
 - Hipoplazia ochiului
 - Ochi rudimentar
 - Exclude: sindromul de criptoftalmie (Q87.03)
- Q11.3 Macroftalmie
 - Exclude: macroftalmia în glaucomul congenital (Q15.0)
- Q12 Malformații congenitale ale cristalinului
- Q12.0 Cataracta congenitală
- Q12.1 Luxația congenitală a cristalinului
- Q12.2 Coloboma cristalinului
- Q12.3 Afachia congenitală
- Q12.4 Sferofachie
- Q12.8 Alte malformații congenitale ale cristalinului
- Q12.9 Malformația congenitală a cristalinului, nespecificată
- Q13 Malformații congenitale ale camerei anterioare a ochiului
- Q13.0 Coloboma irisului
 - Coloboma NOS
- Q13.1 Absența irisului
 - Aniridia
- Q13.2 Alte malformații congenitale ale irisului
 - Anizocoria congenitală
 - Atrezia pupilei
 - Malformația congenitală a irisului NOS
 - Corectopia
- Q13.3 Opacitatea congenitală a corneei
- Q13.4 Alte malformații congenitale ale corneei
 - Malformații congenitale ale corneei NOS
 - Microcorneea
 - Anomalia Peter
- Q13.5 Sclerotica albastră
- Q13.8 Alte malformații congenitale ale camerei anterioare a ochiului
 - Anomalia Rieger

- Q13.9 Malformația congenitală a camerei anterioare a ochiului, nespecificată
- Q14 Malformații congenitale ale camerei posterioare a ochiului
 - Q14.0 Malformații congenitale ale corpului vitros
 - Opacitatea congenitală a corpului vitros
 - Q14.1 Malformații congenitale ale retinei
 - Anevrism retinal congenital
 - Q14.2 Malformații congenitale ale papilei optice
 - Coloboma papilei optice
 - Q14.3 Malformații congenitale ale coroidei
 - Q14.8 Alte malformații congenitale ale camerei posterioare a ochiului
 - Coloboma fundului de ochi
 - Q14.9 Malformația congenitală a camerei posterioare a ochiului, nespecificată
- Q15 Alte malformații congenitale ale ochiului
 - Exclude: nistagmusul congenital (H55)
 - albinismul ocular (E70.3)
 - retinita pigmentară (H35.5)
 - Q15.0 Glaucom congenital
 - Buftalmia
 - Glaucom al nou-născutului
 - Hidroftalmia
 - Keratoglob congenital, cu glaucom
 - Macrocorneea cu glaucom
 - Macroftalmia în glaucomul congenital
 - Megalocorneea cu glaucom
 - Q15.8 Alte malformații congenitale specificate ale ochiului
 - Q15.9 Malformația congenitală a ochiului, nespecificată
 - Congenitală: – anomalia NOS a ochiului
 - deformăția NOS a ochiului
- Q16 Malformații congenitale ale urechii cauzând alterarea auzului
 - Exclude: surditatea congenitală (H90.-)
 - Q16.0 Absența congenitală a pavilionului urechii
 - Q16.1 Absența, atrezia sau strictura conductului auditiv (extern)
 - Atrezia sau strictura meatului auditiv osos
 - Q16.2 Absența trompei Eustachio
 - Q16.3 Malformația congenitală a oscioarelor urechii
 - Coalescența oscioarelor urechii

- Q16.4 Alte malformații congenitale ale urechii medii
Malformații congenitale ale urechii medii NOS
- Q16.5 Malformația congenitală a urechii interne
Anomalia:
– labirint membranos
– organului Corti
- Q16.9 Malformația congenitală a urechii cauzând alterarea auzului, nespecificată
Absența congenitală a urechii NOS
- Q17 Alte malformații congenitale ale urechii
Exclude: sinusul preauricular (Q18.1)
- Q17.0 Pavilion supranumerar
Tragus accesoriu Poliotia
Accesoriu sau capăt preauricular
Supranumerar:
– ureche
– lob
- Q17.1 Macrotia
- Q17.2 Microtia
- Q17.3 Alte diformități ale urechii
Ureche cu vârf ascuțit
- Q17.4 Anomalia de poziție a urechii
Poziția joasă a urechii
Exclude: pavilionul cervical (Q18.2)
- Q17.5 Ureche proeminentă
Ureche în forma de liliac
- Q17.8 Alte malformații congenitale specificate ale urechii
Absența congenitală a lobului sau urechii
- Q17.9 Malformația congenitală a urechii, nespecificată
Anomalia congenitală a urechii NOS
- Q18 Alte malformații congenitale ale feței și gâtului
Exclude: fisura labială și fisura palatină (Q35-Q37)
afecțiunile clasificate la Q67.0-Q67.4-
malformații congenitale ale oaselor craniului și feței (Q75.-)
ciclopia (Q87.09)
anomalii dentofaciale [incluzând malocluzia] (K07.-)
sindrom malformativ afectând aspectul feței (Q87.0-)
persistența canalului tireoglos (Q89.2)

- Q18.0 Sinus, fistulă și chist al fisurii branhiiale
Vestigiu branhial
- Q18.1 Sinus și chist preauricular
Fistula (a):
- pavilion, congenital
 - cervico-auricular
- Q18.2 Alte malformații ale fisurii branhiiale
Malformația fisurii branhiiale NOS
Pavilion cervical
Otocefalie
- Q18.3 Gât membranat
Pterigium colli
- Q18.4 Macrostomie
- Q18.5 Microstomie
- Q18.6 Macrocheilie
Hipertrofia buzei, congenitală
- Q18.7 Microcheilia
- Q18.8 Alte malformații congenitale specificate ale feței și gâtului
Median:
- chist al feței și gâtului
 - fistulă a feței și gâtului
 - sinus al feței și gâtului
- Q18.9 Malformația congenitală a feței și gâtului, nespecificată
Anomalia congenitală NOS a feței și gâtului

Clasificarea despicăturilor craniofaciale cervicale**I. Părțile moi**

A. Anterioare Grupa	Nr.	Localizarea despicăturilor
1. Superioară mediană facială	I	Buza superioară (b/s) nasul, nazo-frontală, fruntea
2. Faciale oblice	II	B/s, nasul, fruntea
	III	B/s, nasul, fruntea
	IV	B/s, fața, pleoapele (ochiul), fruntea
	V	B/s, fața, pleoapele (ochiul), fruntea
	VI	B/s, fața, pleoapele (ochiul) fronto-parietală
	VII	B/s fața, temporo-parietală
	VIII	Comisura, fața, urechea
3. Transversale (oculare)	IX	Cantul median
	X	Cantul lateral
4. Cervicale (branhiale)	XI	Primul arc branhial
	XII	Arcul doi branhial
	XIII	Arcul trei branhial
	XIV	Arcul patru branhial
	XV	Buza inferioară
5. Faciale cervicale mediane inferioare		Limba
		Gâtul

B. Posterioare

1. Superioară mediană a capului	IA	Cranioschisis Encefalocelele occipitale
2. Cervicale mediane inferioare	IB	Rachioschisis Encefalocelele cervicale

II. Oasele, cartilajele scheletului cranian, facial și cervical

A. Anterioare Grupa	Nr.	Localizarea despicăturilor
1. Craniene superioare mediane	I	Maxila, nasul, etmoidale, vomerul
2. Oblice craniene frontal	II	Maxila, nasul, etmoidul, lacrimal, palatin, sfenoid
	III	Maxila nazală, lacrimal, palatin, sfenoid, frontal
	IV	Maxila, zigoma, frontal
	V	Maxila, zigoma, temporal, frontal
	VI	Zigoma temporal, parietal
	VII	Zigoma temporal, parietal
	VIII	Mandibula
	IX	Median nazal etmoid, lacrimal
3. Transversale craniene	X	Lateral fronto-zigomatic, temporal

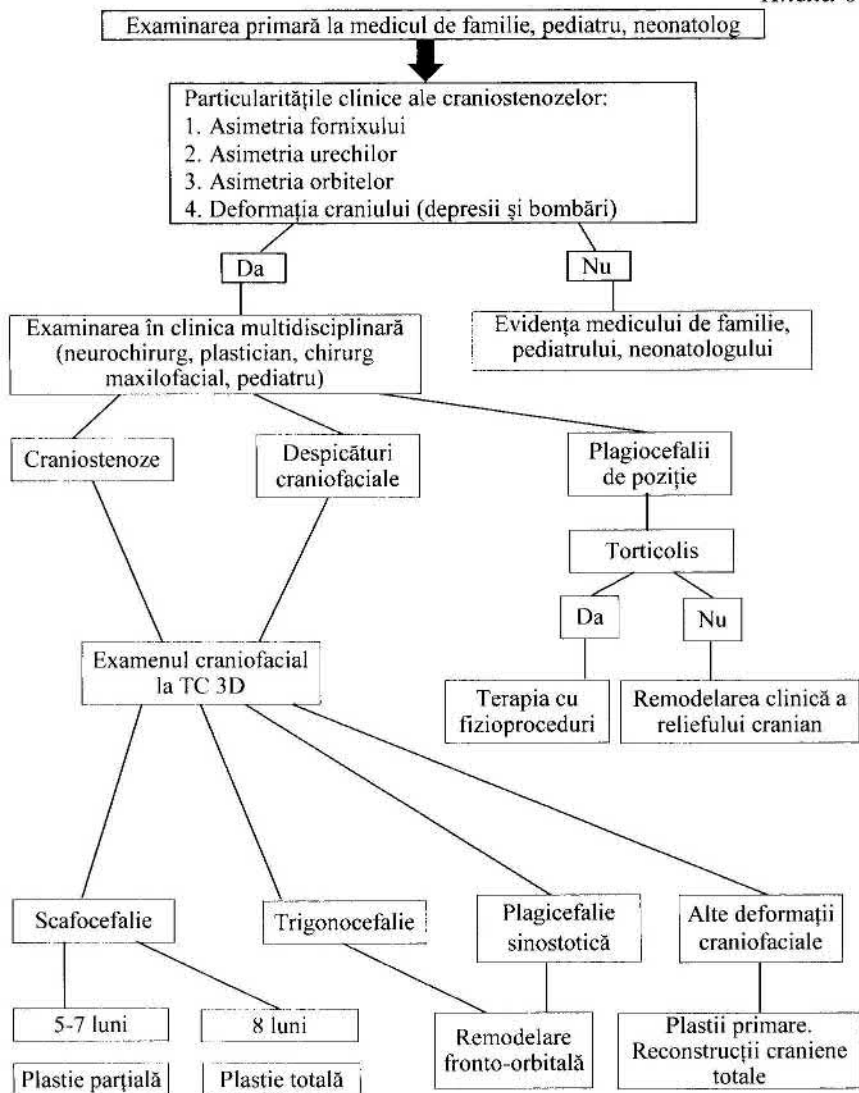
4. Inferioare mediane mandibulare	XV	Mandibula
5. Cervicale cartilaginoase	XV	Hioid Cricoid Tiroid Traheea
B. Posterioare		
6. Mediană superioară craniană	IA	Cranioschisis Encefalocelele occipitale
7. Inferioare vertebrale cervicale mediane	IB	Rachioschisis Encefalocelele cervicale

<p>1. Fruntea, Glabella Norma o</p> <p><u>Fruntea</u></p> <p><u>Deformația reliefului frontal</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Nu o Da o Greu de determinat <p><u>Țesuturile moi</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Norma o Displazii o Greu de determinat <p><u>Linia sprâncenei</u> (malpoziții, distorsiuni, dereglări de relief)</p> <ul style="list-style-type: none"> o Nu o Da S/D o Greu de determinat S/D <p><u>Linia părului</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Normală o Retruzie o În formă de V <p>Greu de determinat <input type="checkbox"/></p> <p><u>Cicatrici</u></p> <p>Nu sunt o</p> <ul style="list-style-type: none"> o Pe linia unității faciale o În afara liniei faciale o Nu se determină <input type="checkbox"/> 	<p>3.Orbita /Periorbita Norma o</p> <p><u>Orbita</u></p> <p><u>Relieful orbitei</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Normal o Abnormal <p><u>Microftalmie</u></p> <p><u>Anoftalmie</u></p> <p><u>Enoftalmie</u></p> <p><u>Exoftalmie</u></p> <p><u>Altele</u></p> <p><u>Greu de determinat</u></p> <p><u>Țesuturile moi periorbitale</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Normale o Displastice S/D o Greu de determinat <p><u>Malpoziții orbitale</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Nu o Da <p><u>Distopia verticală</u></p> <p><u>Hipertelorism</u></p> <p><u>Hipotelorism</u></p> <p><u>Greu de determinat Pleoapa/Ochii</u> Norma o</p> <p><u>Cantusul</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Distopia laterală S/D o Distopia mediană S/D o Epicanthus S/D o Greu de determinat <p><u>Unghiul</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Unghiul lateral deformat o Unghiul median deformat o Greu de determinat <p><u>Pleoapele</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Ectopriion pleoapa superioară L o Ectopriion pleoapa inferioară o Entopriion pleoapa superioară o Entopriion pleoapa inferioară o Ptoza o Coloboma pleoapei superioare o Coloboma pleoapei inferioare o Blefarofemosis o Greu de determinat <input type="checkbox"/> <p><u>Cicatrici</u> Nu sunt o</p>	<p>4. Maxilarul/Obraii Norma o</p> <p><u>Deformația reliefului</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Nu o Da <p><u>Hipo-, Hiperplazia S/D</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Greu de determinat <p><u>Părțile moi</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Normal o Hipoplastic o Displastic o Greu de determinat <input type="checkbox"/> <p><u>Cicatrici</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o De-a lungul marginilor o În afara marginilor o Greu de determinat <p>5. Cavitatea bucală Norma o</p> <p><u>Relieful</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Normal o Microstomia o Macrostomia o Distorsi, Hiperplazie/Hiperplazie Phil S/D, Buza super., S/M/D o Buza inferioară, periorale S/D o Greu de determinat <p><u>Țesuturile moi</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Normal o Displastic o Phil S/D, Buza super., S/M/D o Buza inferioară, periorale S/D o Greu de determinat <p><u>Cicatrici</u> Norma o</p> <ul style="list-style-type: none"> o Marginile feței o Phil S/D, Buza super., S/M/D o Buza inferioară, periorale S/D o În afara marginilor feței o Phil S/D, Buza super., S/M/D o Buza inferioară, periorale S/D o Greu de determinat <input type="checkbox"/>
<p>2. Nasul Normal o</p> <p><u>Relieful</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Normal o Aplazie <p><u>Dorsum-vârf-aripa S/D-columela</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Greu de determinat <p><u>Dorsum-vârf-aripa S/D-columela</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Proboscis S/D <p><u>Părțile moi</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Normal o Displastic <p><u>Dorsum-vârf-aripa S/D-columela</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Nu se determină <p><u>Dorsum-vârf-aripa S/D-columela</u> <input type="checkbox"/></p> <p><u>Cicatrici</u></p> <p>Nu sunt o</p> <ul style="list-style-type: none"> o De-a lungul marginilor o Dorsum-vârf-aripa S/D-columela o În afara marginilor o Dorsum-vârf-aripa S/D-columela o Nu se determină o Dorsum-vârf-aripa S/D-columela <input type="checkbox"/> 	<p><u>Pleoapele</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Ectopriion pleoapa superioară L o Ectopriion pleoapa inferioară o Entopriion pleoapa superioară o Entopriion pleoapa inferioară o Ptoza o Coloboma pleoapei superioare o Coloboma pleoapei inferioare o Blefarofemosis o Greu de determinat <input type="checkbox"/> <p><u>Cicatrici</u> Nu sunt o</p> <p><u>Cicatrici orbitale Periorbitale? pleoapelor</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o De-a lungul marginilor o În afara marginilor o Greu de determinat <p>1. Scorul total – cicatrici</p> <p>2. Scorul total + cicatrici</p> <p><input type="checkbox"/></p>	<p>6.Mentonul/Mandibula Norma o</p> <p><u>Deformația reliefului</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Nu o Da <p><u>Prognatie</u></p> <p><u>Retrognatie</u></p> <p><u>Hipo-, Hiperplazia</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Altele o Greu de determinat <p><u>Părțile moi</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Normal o Displastic <p><u>Cicatrici</u></p> <ul style="list-style-type: none"> o Da o Nu <input type="checkbox"/>

Dispensarizarea interdisciplinară a copiilor cu dismorfisme craniofaciale

Specialiști	Deregări posibile	Sarcinile specialistului	
Pediatru	Bronșite, bronhopneumo- nii frecvente, IRVA, anemii, malnutriții, cardiopatii	Examinarea după organe și sisteme. Reabilitarea organelor și sistemelor. Examen de laborator. Regim alimentar	Evidența până la 18 ani. Perioada de recuperare chirurgicală – fiecare 30 de zile. După recuperarea chi- rurgicală – fiecare 6 luni sau 12 luni (individual)
Otorinolaring- golog	Otite, frontite, vegetații adenoide, hipoacuzie	Tratament terapeutic și chirurgical în vederea asanării cavităților aeriene (adenotomie, tub auditiv, înlăturarea vegetațiilor adenoide etc.)	Evidența până la 18 ani. Evidența la fiecare 30 de zile în perioada de recuperare chirurgicală a defectului. Evidența la fiecare 6 luni în perioada preșcolară. Evidența la fiecare 12 luni în perioada școlară
Psihoneurolog	Deregări de comportament, psihemoționale, psihoneurologice	Tratament terapeutic neurologic, psihologic	Evidența până la 18 ani. Evidența la fiecare 12 luni
Chirurg oro- maxilo-facial, chirurg plastician	Deformații cosmetice ale complexului craniofacial Deregări de degluțiție, masticăție	Tratament chirurgical de plastii primare și reconstrucții la nivel de țesut moale și la nivel de țesut osos	Evidența până la 18 ani. Evidența la fiecare 3 luni-6 luni în perioada preșcolară. Evidența la fiecare 12 luni în perioada școlară
Ortodont	Deformații dento-alveolare și dento-maxila- re, deregări de ocluzie	Tratament cu aparate ortodontice în perioada dentiției de lapte. Tratament cu aparate fixe în perioada dentiției permanente	Evidența până la 18 ani. Evidența la fiecare 30 de zile, 3 luni, 6 luni (individual). Confecționarea obturatoarelor
Stomatolog pediatru	Intensitatea cariei este înaltă la acești copii	Asanarea cavității bucale, profilaxia bolilor dentare	Evidența până la 18 ani. Evidența la fiecare 30 de zile până la 3 ani, la fiecare 3-6 luni până la stabilirea dentiției permanente. Evidența la fiecare 6-12 luni până la 18 ani.

Vârsta	Treatment	Cleft Team Members
Prenatal	Prenatal imaging, diagnosis, and counseling	Multidisciplinary
Nou-născut	Feeding assessment, medical assessment, genetic counseling, treatment information	Orthodontist Plastic surgeon
0-3 luni	Ortodontic prechirurgical	Plastic surgery
3 luni (sau după tratamentul prechirurgical)	Plastia primară a despicăturilor de buză și plastia vârfului nasului ± gingivoperiostoplastia	Chirurg plastician Otorinolaringolog
12 luni (delayed if airway or medical concerns)	Primary cleft palate repair with intravelar veloplasty ± bilateral myringotomy and tubes	Chirurg plastician
Diagnosis of velopharyngeal insufficiency (3-4 years)	Secondary palate lengthening or pharyngoplasty, speech obturator	Chirurg plastician Otorinolaringolog
School-age years	Treatment of secondary lip and nasal deformities	Ortodont
7-9 years (mixed dentition)	Secondary alveolar bone graft	Ortodont Chirurg plastician Stomatolog
Postalveolar graft	Presurgical orthodontics	Ortodont
Puberty	Definitive open rhinoplasty	Chirurg plastician
Skeletal maturity	Le Fort I ± mandible orthognathic surgery	Chirurg plastician Stomatolog



Discuții cu familia cu privire la tratamentul chirurgical, complicații, rezultate; consultul oftalmologului; consultul psihologului pediatru; consultul geneticianului.