

[Chi siamo](#)

 **SIGMA-TAU
e le Malattie Rare**
 Ricerca

[Ricerca malattia per nome](#)
[Ricerca malattia per cod. SSN](#)
[Ricerca per parola chiave](#)

 Elenchi Malattie Rare

[Malattie in ordine alfabetico](#)
[Elenco categorie SSN](#)
[Elenco gruppi SSN](#)

 Ricerca libera

 Link

[Visitate il portale professionale
del Medico Italiano](#)
[Link di Interesse](#)
[Home](#)

Craniosinostosi primaria

Categoria: 14:
[Altre malattie di questa categoria...](#)

Codice esenzione: RNG040

Gruppo: 1011 :
[Altre malattie di questo gruppo...](#)

Definizione: Per craniosinostosi primaria si intende la saldatura prematura di una o più suture craniche, non dipendente da cause esterne o metaboliche identificabili. Questo evento ostacola il regolare sviluppo del cranio che assume quindi forme asimmetriche e dipendenti dalla sede della saldatura. Si potrà pertanto sviluppare un cranio turricefalo, scafocefalo, trigonocefalo, plagiocefalo o con deformità di Kleeblatschadel (a trifoglio).

Epidemiologia: L'incidenza complessiva di tutte le forme è di circa 1:2500 nati vivi. La più comune è la sinostosi sagittale con un'incidenza di circa 1:5000. I maschi sono colpiti con frequenza lievemente superiore rispetto alle femmine.

Segni e sintomi: La crescita del cranio avviene lungo direttrici perpendicolari alle suture. Qualora avvenga una saldatura precoce a carico di una di queste, la crescita può procedere soltanto in senso parallelo alla sutura saldata, determinando così conformazioni craniche anomale e asimmetriche.

L'anomala forma del cranio viene in genere osservata già nel periodo neonatale; solo in rari casi può essere rilevata nella seconda infanzia o, al contrario, all'ecografia in epoca prenatale. La chiusura della sutura sagittale determina scafocefalia, della coronale insieme alla sagittale turricefalia, della coronale monolaterale plagiocefalia, della metopica trigonocefalia. Nel caso di saldatura di tutte o quasi le suture, si sviluppa la deformità di Kleeblatschadel, nella quale la testa assume una conformazione a trifoglio.

Alla craniostenosi possono associarsi tratti somatici peculiari del volto (ipertelorismo, ipoplasia della parte mediana del viso, proptosi, naso piccolo e adunco, prognatismo), palato ogivale, talora con palatoschisi, stenosi o atresia coanale, ipoacusia neurosensoriale e alterazioni oculari.

Le complicanze più comuni sono rappresentate dall'idrocefalo non comunicante, che può condurre a ritardo mentale o a morte, ostruzione delle vie respiratorie e difficoltà nell'alimentazione.

In base alle caratteristiche del distretto craniocefalico e ad altre eventuali anomalie associate, in particolare a livello di mani e piedi, molti di questi pazienti possono essere inquadrati in alcuni quadri sindromici noti, quali la sindrome di Crouzon (senza anomalie di mani e piedi associate), la sindrome di Pfeiffer (che presenta pollici e alluci slargati) la sindrome di Apert (che presenta polisindattilia), la sindrome di Saethre-Chotzen (che associa ptosi oculare e importante asimmetria craniofaciale) e molte altre. Una craniostenosi può infine essere sporadicamente riscontrata in oltre 150 patologie genetiche

Eziologia: La craniostenosi primaria riconosce una eziologia genetica. La maggior parte dei quadri sindromici si trasmettono con modalità di tipo autosomico dominante, ma esistono anche quadri a trasmissione autosomica recessiva.

Negli ultimi anni sono stati individuati alcuni geni responsabili di quadri sindromici. Le sindromi di Crouzon, Pfeiffer, Apert, Jackson-Weiss e alcuni altri quadri descritti in singole famiglie sono legati a mutazioni nei geni codificanti i recettori per i fattori di crescita dei fibroblasti (FGFR1, FGFR2, FGFR3, rispettivamente localizzati su 8p11, 10q26, 4p16). La sindrome di Saethre-Chotzen è determinata nel gene TWIST (cr.7p21), la sindrome di Boston nel gene MSX2 (cromosoma 5) e la sindrome di Greig nel gene GLI3 (cromosoma 7).

Test diagnostici: La diagnosi è essenzialmente clinica. Possono rivelarsi utili una TAC cranica e un esame radiologico convenzionale del cranio e delle mani.

L'indagine molecolare ha particolare utilità nei casi in cui la diagnosi clinica sia dubbia o ai fini della consulenza genetica e della diagnosi prenatale.

Diagnosi differenziale: Deve essere posta con le forme secondarie di craniostenosi. Tra queste si segnalano la microcefalia e gli anomali posizionamenti del capo in utero o nella prima infanzia. Inoltre la diagnosi differenziale va posta tra le numerose forme sindromiche, oltre 150, delle quali oltre alle sopra citate si ricordano la sindrome di Greig, la sindrome di Opitz C, la sindrome di Shprintzen-Goldberg, la sindrome di Carpenter, la sindrome di Antley-Bixler, la sindrome craniofrontonasale e la sindrome di Baller-Gerold e, quindi, con forme sindromiche in cui può essere presente una craniostenosi primitiva.

Terapia: I soggetti affetti devono essere sottoposti a uno stretto monitoraggio neurochirurgico che stabilisca l'eventuale indicazione all'intervento e i tempi di quest'ultimo. Oltre agli interventi neurochirurgici possono rendersi necessari interventi odontostomatologici, otorinolaringoiatrici e di chirurgia plastica. Occorre infatti intervenire frequentemente sulle anomalie della vie aeree superiori e sul lagofalmo, spesso per esigenze di natura estetica. Analogamente può talvolta essere presente l'indicazione alla correzione chirurgica delle anomalie degli arti.