



Da sinistra: Tieghi, Galiè, Clauser, Di Ruscio, Pastore, Garani e Zoppellari

Ferrara, 17 maggio 2016 – Si è tenuta questa mattina una conferenza stampa per presentare gli importanti risultati ottenuti dallo staff del prof. Luigi Clauser nell’ambito di un complesso intervento chirurgico su un bambino. Il piccolo Dimitri (nome di fantasia) è infatti nato con una malformazione rarissima e molto complessa: una proboscide laterale al posto di metà naso.

Erano presenti all’incontro: Eugenio Di Ruscio, Direttore Sanitario del S. Anna; Antonio Pastore, Capo Dipartimento Chirurgico Specialistico; Luigi Clauser, Direttore Unità Operativa Chirurgia Cranio Maxillo – Facciale; Manlio Galiè e Riccardo Tieghi, medici presso la Chirurgia Cranio Maxillo – Facciale; Roberto Zoppellari, Direttore Unità Operativa Anestesia e Rianimazione Ospedaliera; Giampaolo Garani, Direttore Unità Operativa Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale.

**Il caso.** Le arinie appartengono alle Malattie Rare e consistono nella mancanza di tutto o di parti del naso. Si tratta di malformazioni congenite che comprendono 3 gruppi:

- la arinia totale, manca tutto il naso e le strutture interne;
- la arinia parziale, manca parte del naso e le strutture interne;
- la proboscis lateralis, manca completamente mezzo naso con al posto una simil proboscide priva delle strutture interne.

Spesso sono associate ad altre malformazioni di vario tipo. Nella letteratura americana sono state descritti 51 casi in 35 anni di cui: 8 arinie totali, 25 arinie parziali, 18 proboscidi laterali. Fra le anomalie associate ci possono essere labiopalatoschisi (labbro leporino) o anche altre anomalie cerebrali o di tipo orbitario (che coinvolgono le orbite degli occhi). Dal punto di vista della frequenza in cui si presentano questi casi,

i dati non sono costanti: la maggior parte della letteratura parla di 1 caso su 1 milione di nati vivi, quindi Malattia Rarissima. Per fare un paragone, il labbro leporino è 1 su 700-1.000; la sindrome di Down è 1 su 700; la sindrome di Treacher-Collins è 1 su 50.000; la malattia di Crouzon 1 su 50.000; la scafocefalia 1 su 5.000 e la trigonocefalia 1 su 15.000.

La proboscide laterale è una malformazione rarissima e molto complessa, invalidante, soprattutto perché è difficile e, alle volte, impossibile creare un canale aereo respiratorio nella proboscide. Quello che si può ottenere con questa chirurgia sofisticata è però un aspetto esteriore abbastanza simile alla norma. Tutti sappiamo quanto sia penalizzante per un bambino sentirsi “diverso” ed essere continuamente osservato dai coetanei. È risaputo che proprio nell’età della prima infanzia esiste quasi una specie di “crudeltà” nei confronti di chi non rispecchia i canoni dei bimbi considerati “belli” dai media.

**La storia di “Dimitri” (nome di fantasia).** Il caso che è stato preso in carico nel febbraio 2016 a Ferrara si riferisce ad un bimbo con proboscide laterale, ovvero con una protuberanza a forma di proboscide al posto di metà del naso. L’altra parte del naso aveva meno deformità. Oltre che le parti molli, la proboscide laterale interessava anche le parti scheletriche. Pertanto non esisteva fossa nasale corrispondente e il bimbo respirava solo con una narice. Chiaramente nelle arinie complete (assenza totale del naso) si respira solo attraverso la bocca.

Il piccolo bimbo viene da Constanta (Romania) ed è stato operato il 17 febbraio 2016 (a circa 10 mesi dalla nascita). Durante la gravidanza della madre è stata rilevata all’ecografia un’anomalia di forma della regione nasale. Non sono state segnalate esposizione a farmaci o a radiazioni.

Il trasferimento del bambino da Constanta per le indagini preoperatorie ha comportato la compilazione burocratica del modello E112 che permette le cure di pazienti stranieri quando sia dimostrato che nello Stato di provenienza non esistono centri adeguati. Di questa parte si è occupato il dott. Riccardo Tieghi; la mediatrice culturale Rodica Crivceac con contatti via mail e via Skype con il Direttore di Constanta, il prof. Adrian Creanga, che aveva il bimbo in cura.

**Prima dell’intervento.** La coordinazione è stata a carico del prof. Antonio Pastore, Direttore della Clinica O.R.L. e Capo Dipartimento Chirurgico Specialistico del S. Anna. Nel corso del ricovero diagnostico in Neonatologia (Reparto diretto dal dott. Giampaolo Garani) il bambino ha eseguito tutti gli esami del caso, tra cui un’ecografia renale che ha messo in evidenza un’agenesia (mancanza) renale destra con loggia renale vuota, un megaurettere sinistro (urettere molto grande), un rene sinistro meno funzionante. Tutte queste indagini sono state eseguite in una fase di ricovero prima dell’intervento chirurgico.

Durante questo periodo si è attivato il team che, oltre ai Chirurghi Maxillo-Facciali, ha compreso: Genetista, Otorinolaringoiatra, Neonatologo, Oculista, Anestesista, Fibroscopista, Neuroradiologo, Chirurgo Pediatra, Nefrologo, Urologo. Ruolo importante è stato quello dell’Anestesista per le complicanze che possono esserci in un piccolo paziente di questo tipo durante l’anestesia.

Sempre durante il ricovero diagnostico, in occasione del Congresso Internazionale Face 2015 nel mese di novembre a Ferrara, è stata organizzata una international consultation e visita con due dei chirurghi craniofacciali più famosi provenienti dagli Stati Uniti: il dott. Henry Kawamoto della UCLA Los Angeles e il dott. Antony Wolfe del Children Hospital di Miami. La consultation è durata circa 3 ore, con la

presenza della mediatrice culturale parlante rumeno. Dopo tutti gli accertamenti Dimitri è stato dimesso ed è stata programmata la data dell'intervento per il 17 febbraio 2016.

**L'intervento** è durato circa 4 ore e ha previsto: 4 anestesisti, 2 assistenti all'anestesia, 2 strumentiste, 2 infermieri di sala e 5 chirurghi. Gli anestesisti sono stati il dott. Milo Vason, la dott.ssa Tania Fiore e con la collaborazione della dott.ssa Teresa Matarazzo, coordinati dal Direttore dott. Roberto Zoppellari. Il Direttore prof. Luigi Clauser ha coordinato i 5 chirurghi: dott. Manlio Galiè, dott. Stefano Mandrioli, dott. Riccardo Tieghi, dott. Stefano Andrea Denes, dott. Giovanni Elia, alla presenza anche dei medici in formazione specialistica dott.ssa Giulia Carnevali, dott.ssa Valentina Candotto e dott.ssa Luisa Valente. La procedura è stata inoltre videoregistrata.

L'operazione è consistita nel trasformare la proboscide destra in un simil-eminaso destro, anche se privo della narice in quanto la proboscide era priva della fossa nasale. Sono stati usati radiobisturi, bisturi ad ultrasuoni di ultima generazione per rimodellare i frammenti ossei, colle biologiche e microstrumenti. Tutto ha seguito un programma ben definito in precedenza, cercando di creare la maggior simmetria tra la parte con la proboscide e quella meno deforme. Di grande aiuto è stato l'uso di particolari occhiali di ingrandimento (loops), essendo le strutture molto delicate e minuscole. Durante l'intervento è stato effettuato un costante ed attento monitoraggio farmacologico ed anestesilogico, data la presenza delle anomalie renali descritte.

Dopo la medicazione Dimitri è tornato nella Terapia Intensiva Neonatale, seguito poi dal dott. Garani e dai medici del Reparto. Dopo 7-8 giorni il bimbo è tornato in Romania con i genitori e i nonni dove poi sono state rimosse le suture. Questo è stato il primo tempo di una serie molto lunga di interventi previsti per tutti i bimbi con la proboscide laterale.

Dimitri è venuto a Ferrara per controllo nel mese di aprile mostrando un notevole miglioramento. La mamma con soddisfazione ha ammesso che sicuramente la nuova forma del naso richiama meno l'attenzione delle persone. Gli interventi successivi, già programmati, serviranno a migliorare la morfologia e l'estetica del naso e porteranno, di conseguenza, anche ad un miglioramento della posizione dei bulbi oculari che in questo caso avevano una distanza maggiore della norma. È necessario ribadire che interventi di questo tipo (anche se rari) possono essere eseguiti solo in Centri, con Team medico-chirurgico di altissimo livello, dove questa chirurgia viene praticata anche per malformazioni molto più gravi.

**Altri successi clinici nelle malattie rare.** Vogliamo ricordare la storia di Sofia (nome di fantasia di una bimba rumena) che aveva una gravissima malformazione con due nasi. Nel marzo 2014 un intervento durato 15 ore, questa volta in collaborazione con il Neurochirurgo, ha restituito a Sofia un aspetto quasi normale. A tutt'oggi ha eseguito in tutto 7 interventi di diversa entità con buona ricostruzione del volto e reintegro nell'ambiente scolastico, familiare e nella sua città in Romania.

Inoltre ricordiamo anche la storia del piccolo Igor (altro nome di fantasia) nato senza mandibola. Dopo averla ricostruita con la distrazione ossea ha avuto il primo vagito chirurgico in sala operatoria (dopo la chiusura della tracheotomia) alla presenza dei medici e infermieri.

Va ribadito che alla base di questa chirurgia è fondamentale un team interdisciplinare e trasversale, con interscambio continuo di conoscenze anche a livello internazionale. Questo è possibile all'Ospedale S.

Anna di Ferrara, dove affluiscono piccoli pazienti (molti affetti da malattia rara) sia dal nostro Paese che da altri stati europei.

*fonte: ufficio stampa (foto del Servizio Audiovisivi dell'AOU di Ferrara)*