

[In English, please](#)
[En Español, por favor](#)

Sindrome di Saethre-Chotzen: case report

G. Vassura*, E. Calcagno**, A.K. Sadeghi**, A. Barone**, F. Ghezzi**, M. Martino**

* Libero professionista.

** Istituto Giannina Gaslini, Servizio di Odontoiatria e Ortodonzia.

Corresponding author: Dr. Gabriele Vassura, Via Dante 2, 26839 Zelo Buon Persico LO, Italy. e-mail: gvassura@libero.it

Abstract

L'articolo riporta un caso di sindrome di Saethre-Chotzen (craniofaciostenosi) caratterizzata da un interessamento asimmetrico a carico delle suture coronali e delle sincondrosi sfeno-basilari. Tale sindrome ha un'eredità autosomica dominante con un rapporto tra i sessi interessati di circa 1:1 ed un'incidenza di circa 1/25.000-50.000 nuovi nati. L'articolo analizza dettagliatamente le caratteristiche di tale sindrome che interessa la regione cefalica, gli arti e lo sviluppo psico-fisico degli individui che ne sono affetti. Il caso clinico è rappresentato da una paziente che si è presentata all'osservazione degli autori a circa 10 anni: il caso clinico è descritto accuratamente nei suoi aspetti clinici, radiologici, ed è inoltre riportato l'esame intraorale con valutazione ortodontica. Analizzando le prospettive terapeutiche gli autori concludono che il trattamento è prevalentemente chirurgico, ma in un secondo tempo dovranno essere valutati l'aspetto funzionale ed estetico di questi pazienti.

1. Premessa

La Sindrome di Saethre-Chotzen (SS-C), altrimenti detta acrocefalosindattilia di tipo III, si inserisce tassonomicamente fra le patologie da craniofaciostenosi, tra cui la più nota S. di Apert, (1).

Tale sindrome, il cui eponimo discende dai due psichiatri europei che la identificarono nei primi anni trenta, ha una incidenza di circa 1\25-50 mila nuovi nati.

Nella SS-C vi è un interessamento cranico asimmetrico a carico delle suture coronali e delle sincondrosi sfeno-basilari. L'importanza di quest'ultime strutture per una crescita armonica del complesso neuro e splanocranico è nota, soprattutto per la diversa modalità con cui vi contribuiscono: mentre le suture craniche vanno considerate dei "luoghi" di crescita e quindi soggette agli stimoli provenienti dai tessuti molli circostanti e dell'encefalo internamente, le sincondrosi del basicranio sono dei veri e propri "centri" di crescita, in gran parte svincolati dalle influenze della cosiddetta "matrice funzionale" e dunque sotto il diretto controllo dei fattori genetici, (2).

Queste considerazioni risultano fondamentali per la comprensione del complesso quadro clinico di questa sindrome, soprattutto per le ripercussioni negative che un difetto di crescita a livello della base cranica comporta sulle dimensioni e sulla forma dei mascellari e della faccia.

2. Caratteristiche generali

La sindrome di Saethre-Chotzen è descritta in letteratura (3), come una dismorfia congenita ereditaria, caratterizzata da turricefalia (o acrocefalia) con asimmetria craniofaciale, anomalie oculari, auricolari ed occlusali, nonché sindattilia e/o clinodattilia.

L'eredità è autosomica dominante con alta penetranza ed ampia variabilità espressiva (gene mappato in 7p21.2). Le frequenti mutazioni sono correlate all'età paterna elevata. Il rapporto tra i sessi interessati è di 1:1.

L'epoca di comparsa della sintomatologia è molto precoce e, quando è misconosciuta alle ecografie morfologiche del feto, la sindrome è sempre evidente alla nascita.

Anche se è noto il meccanismo patogenetico, rappresentato dalla precoce saldatura della sutura coronale e della sincondrosi sfeno-basilare, il difetto di base rimane sconosciuto.

In letteratura sono riportati numerose manifestazioni patologiche a carico dei soggetti affetti, a costituire un panorama di quadri clinici non sempre omogeneo, se si escludono le stimmate di base:

Regione cefalica: turricefalia con asimmetria craniofacciale, plagiocefalia da interessamento unilaterale del difetto suturale, (4), impianto dei capelli basso, ipertelorismo, rime palpebrali a decorso antimongoloide, esoftalmo, ptosi palpebrale uni o bilaterale, miopia, naso aquilino con deviazione del setto, orecchie piccole, malformate (conca attraversata da un pilastro prominente che si diparte dalla radice dell'elice), ad impianto basso; retrusione mascellare con prognatismo relativo della mandibola, malocclusione dentaria (incisivi laterali superiori aguzzi o mancanti).

Agli arti: sindattilia cutanea parziale tra 2°-3° e talvolta 4° dito della mano (anomalie dei dermatoglifi e solco scimmiesco nella metà dei casi); brachidattilia con 4° metacarpo corto; clinodattilia del 5° dito; pollice largo; alluce valgo (talvolta bifido); sindattilia cutanea tra 2°-3° o 4°-5° dito del piede; escursione articolare limitata nei movimenti di estensione dei gomiti e delle ginocchia.

Sviluppo psicofisico: intelligenza normale (talvolta ritardata per craniostenosi precoce). Statura bassa.

Solo occasionalmente vengono riportati: strabismo, stenosi e atresia del dotto lacrimale, palato ogivale, talvolta fissurato, sordità, atrofia del nervo ottico, anomalie cardiache e renali, criptorchidismo, (5).

2.1 Aspetti Radiologici

Lo studio radiologico del cranio, (6), rivela microcefalia con acro-brachicefalia; accentuazione delle impronte digitate; assenza o scarso sviluppo dei seni frontali e mastoidei; ipoplasia della mascella con prognatismo relativo della mandibola e possibile anchilosi della articolazione temporo-mandibolare.

Al rachide il riscontro di anomalie vertebrali è occasionale, mentre invece è frequente quello di clavicole corte con estremo distale ipoplasico.

Il bacino presenta ali iliache piccole e ischi grandi, con coxa valga.

2.2 Prognosi

La prognosi quoad vitam è discreta. Quanto all'estetica si assiste frequentemente ad un miglioramento del dismorfismo facciale con la crescita.

Il quadro è spesso gravato da possibili infezioni dell'occhio per le anomalie del dotto lacrimale.

2.3 Terapia

La terapia si fonda quasi esclusivamente sulla correzione chirurgica della craniostenosi, dell'asimmetria facciale, della ptosi palpebrale e delle anomalie del dotto lacrimale, (7).

3. Il caso clinico

La paziente si è presentata alla nostra osservazione all'età di 10 anni.

Non presentava precedenti familiari di rilievo, ma all'ottavo mese dal concepimento veniva dimostrata ecograficamente una sindrome malformativa soprattutto a carico del cranio. Una successiva amniocentesi ha evidenziato un cariotipo normale 46XX.

Nata a termine con peso alla nascita di 1850 g., presenta clinodattilia del V dito bilaterale, ipotonia, blefarofimosi, dismorfismo craniofacciale.

La TAC del cranio, eseguita alla nascita, confermava una grave sindrome malformativa per presenza di una vasta area ipodensa a contenuto liquorale in probabile comunicazione con le cavità ventricolari che si estendeva verso l'alto interessando la regione fronto occipito parietale di sinistra. Data la complessità della malformazione non si ritenne opportuno al momento porre indicazione chirurgica.

Un ricovero successivo, all'età di 8 mesi, evidenziava un peso di 4.150 g., esami ematochimici di routine nella norma, ivi compreso il dosaggio seriato della cortisolemia. La rivalutazione radiologica e neurochirurgica confermarono il sospetto clinico di craniosinostosi complessa per precoce chiusura completa delle suture coronali e parziale della lambdoidea sinistra, associata a malformazione cerebrale di tipo oloprosencefalico.

All'età di quasi un anno il peso è di 4.5 kg la lunghezza 57 cm. (5° percentile di crescita). L'esecuzione di RMN conferma il quadro oloprosencefalico semilobare, anche per la presenza solo posteriore della falce cerebrale, inoltre: fusione dei ventricoli laterali che appaiono separati solo anteriormente, talami separati e assenza del corpo calloso.

La presenza di una voluminosa cisti dorsale in comunicazione con il ventricolo laterale sinistro determina uno spostamento controlaterale della linea mediana.

4. Aspetto clinico generale e ortodontico

4.1 Morfologia ed estetica:



Fig. 1



Fig. 2

4.1.1 Valutazione frontale (figg. 1 e 2):

Microcefalia

Grave asimmetria di crescita del cranio e del massiccio facciale con ridotta convessità del profilo dal lato colpito, slivellamento delle orbite e delle orecchie (abbassamento dal lato colpito) e deviazione del naso a convessità dal lato sano.

Strabismo convergente dal lato malato.

Ptosi palpebrale superiore bilaterale, maggiore dal lato colpito

Rima palpebrale a decorso antimongoloide



Fig.3



Fig. 4

4.1.2 Profilo (figg. 3 e 4):

Convessità da retroposizione mandibolare

Naso "a becco di pappagallo" (5)

Incompetenza labiale



Fig. 5

4.2 Radiologia

4.2.1 Teleradiografia del cranio in proiezione latero-laterale (fig. 5):

- Microcefalia
- Turricefalia (o acrocefalia)
- Ipoplasia della sella turcica
- Ipoplasia dei seni frontali
- Ridotta profondità delle cavità orbitali
- Retroposizione mandibolare
- Slivellamento secondario (ATM) dei piani mandibolari
- Rapporti scheletrici di II classe per retroposizione mandibolare
- Normodivergenza
- Ipoplasia del mascellare superiore con difetto di crescita in senso sagittale



Fig.6

4.2.2 Ortopantomografia

(fig. 6):

- Deviazione del setto nasale
- Atresia del seno mascellare dal lato colpito
- Ipoplasia della mandibola in toto e dell'apofisi coronoide bilateralmente
- Formula dentaria normale, in fase di permuta regolare



Fig. 7



Fig. 8

4.3 Esame obiettivo

L'esame intraorale (figg. 7, 8, 9)

e dei modelli (figg. 10, 11, 12, 13) mostra:

- Micrognazia bimascellare
- Mucose e morfologia dentale normali
- Affollamento bimascellare



Fig. 9



Fig. 10

Deviazione della linea mediana
Rapporti dentali di II classe, I div.
Macrodonzia relativa



Fig. 11



Fig. 12



Fig. 13

5. Diagnosi differenziale

La diagnosi differenziale deve essere posta innanzitutto con le altre forme di acrocefalosindattilia (ACS), fra le quali la più nota è la tipo I, detta anche s. di Apert, anch'essa a trasmissione autosomica dominante. L'ACS I è caratterizzata da una sindattilia grave e complessa a carico sia delle mani che dei piedi, con un quadro spesso definito dagli anglosassoni "mitten hands" (8). Devono anche essere ricercate alterazioni congenite della struttura del sistema nervoso centrale, come, ad esempio, l'agenesia del corpo calloso.

Sono poi riconosciuti almeno quattro tipi di acrocefalopolisindattilie (ACPS), nelle quali è costante la presenza di polidattilia. In queste forme sono variamente associate altre manifestazioni quali ritardo mentale (tipo II o s. di Carpenter), ipoplasia tibiale (tipo III o s. di Sakati-Nyhan), difetti cardiaci (tipo IV o s. di Goodman) e sono tutte a trasmissione autosomica recessiva (9).

Da distinguere è anche la S. di Crouzon (CS), a trasmissione autosomica recessiva. Essa è caratterizzata, oltre che da craniostenosi per sinostosi precoce delle suture coronali e sagittali, da marcata deficienza del mascellare nella zona infraorbitale per fusione delle suture posteriori e superiori della maxilla lungo la parete dell'orbita (7). A questo aspetto concorrono anche le anomalie di crescita delle sincondrosi basicraniche. Costanti sono ipertelorismo, esoftalmo, protrusione mandibolare relativa, palato ogivale e allargamento della radice del naso. Nella CS è tipicamente conservata la simmetria facciale.

Può essere utile ricordare, come criterio diagnostico maggiore nella S-SC, il seguente schema: craniostenosi e sindattilia in associazione con attaccatura bassa dei capelli sulla fronte, deviazione del setto nasale e ptosi palpebrale.

6. Prospettive terapeutiche

L'indicazione al trattamento di questi pazienti è prevalentemente chirurgica, con urgenza proporzionale al rischio di insorgenza di ipertensione endocranica da craniostenosi. Solo in un secondo tempo prevarranno esigenze di ordine funzionale ed estetico con interventi mirati alla correzione delle deformità: asimmetria facciale, ptosi palpebrale, eventuali anomalie del dotto lacrimale, ricomposizione dei rapporti antero-posteriori e verticali reciproci tra i mascellari.

Il trattamento ortodontico è condizionato dall'affollamento e gravato dunque da estrazioni multiple, nell'articolato permanente. In dentatura mista, fatte salve le necessità di espansione palatale, il ricorso alle estrazioni seriate ed i vari accorgimenti per la gestione dello spazio di permuta rappresentano il ristretto ambito degli interventi possibili.

7. Considerazioni finali

Il momento patogenetico nello sviluppo della disgnazia scheletrica nella SS-C deve essere ricondotto, con ogni probabilità, al coinvolgimento della sincondrosi sfeno-basilare. La precoce saldatura delle cartilagini a questo livello riduce notevolmente il processo di traslazione del mascellare che, unitamente alla crescita suturale ed al rimaneggiamento superficiale, è determinante per una crescita normale del massiccio facciale (10).

Non deve trarre in errore l'apparente discordanza tra i reperti indicati in letteratura di apparente progenismo mandibolare, secondario al deficit maxillare, ed i rapporti di II classe scheletrica qui descritti: riteniamo infatti che in questo caso una mandibola altrimenti competente, sia forzata in posizione arretrata dalla necessità di articolarsi con il basicranio.

Fatta eccezione per le fasi di allineamento e livellamento intra-arcata, soltanto una pianificazione concertata ortodontico-chirurgica può offrire opportunità di correzione delle discrepanze scheletriche intermascellari.

Ne consegue che sarà importante definire in anticipo una omogenea scala delle priorità terapeutiche tra i vari specialisti. A tale proposito riteniamo che valutazioni di ordine estetico non debbano essere poste in secondo piano in questi pazienti, data la loro piena capacità di relazionarsi con gli altri.

Bibliografia

1. **Cohen MM Jr.** An etiologic and nosologic overview of craniosynostosis syndromes. *Birth defect J.* 1975; 11(2): 137-89.
2. **Proffit W.R.** Ortodonzia moderna. Ed. Masson Milano 1995
3. **Jimenez-Garcia M. e coll.** The Saethre-Chotzen Syndrome. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1977 Jul-Aug; 34(4): 903-8.
4. **Brusati R.** Elementi di chirurgia oro-maxillo-facciale. Ed. Masson, 1999.
5. **Pantke OA. E coll.** The Saethre-Chotzen Syndrome. *Birth defects J.* 1975; 11(2): 190-225.
6. **Pruzansky S. e coll.** Roentgencephalometric studies of the premature craniofacial synostoses: report of a family with the Saethre-Chotzen syndrome. *Birth defects J.* 1975; 11(2): 226-37.
7. **Proffit W.R.** Ortodonzia e chirurgia ortodontica. Ed. Masson 1997.
8. **Dee R, Mango E, Hurst LC.** Principles of Orthopaedic practice McGraw-Hill 1988
9. **Canepa G, Maroteaux P, Pietrogrande V.** Le sindromi dismorfiche e malattie costituzionali dello scheletro. Piccin Ed. 1981
10. **Enlow D.H.** Handbook of facial growth. WB Saunders 1990.

To cite this article please write:

G. Vassura, E. Calcagno, A.K. Sadeghi, A. Barone, F. Ghezzi, M. Martino. Saethre-Chotzen Syndrome: case report. *Virtual Journal of Orthodontics* [serial online] 2001 Jun 15; 4(1): Available from URL:<http://www.vjo.it/041/ssc.htm>

[about us](#) | [current issue](#) | [home](#)

Virtual Journal of Orthodontics ISSN - 1128 6547
Issue 4.1 - 2001 - <http://www.vjo.it/vjo041.htm>
Copyright © 1996-2001 All rights reserved
E-mail: staff@vjo.it