



Cataratta congenita bilaterale in paziente affetto da sindrome di Hallermann-Streiff-François

Rosanna Guagliano¹, Raffaella Angeli¹, Donatella Barillà¹, Chiara Bertone¹,
Giulio Ruberto¹, Emanuela Traversa¹, Anna Maffia¹, Claudia Viganò²,
Mauro Stronati², Paolo Emilio Bianchi¹

¹Clinica Oculistica e ²Clinica di Neonatologia, Università degli Studi di Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, Italia

Cataratta congenita bilaterale in paziente affetto da sindrome di Hallerman-Streiff-François

La sindrome di Hallermann-Streiff-François (HSF) è un'anomalia congenita rara. I pazienti presentano alterazioni cranio-facciali, mandibolari e dentarie con o senza patologie muscolo-scheletriche, cardiache, respiratorie e ritardo mentale. La diagnosi è basata sui dati clinici: faccia ad uccello, dentizione anomala, ipotricosi, atrofia della cute, microftalmia e cataratta congenita (presenti nel 90% dei casi), bassa statura proporzionata. Questo articolo riporta il caso di un bambino affetto da tale sindrome.

Congenital bilateral cataract in a patient with Hallermann-Streiff-François syndrome

Hallermann-Streiff-François syndrome is a rare congenital disorder. Patients show craniofacial, mandibular, and dental anomalies with or without musculoskeletal, cardiac, respiratory problems and mental retardation. Diagnosis is based on clinical findings: bird-like facies, abnormal dentition, hypotrichosis, skin atrophy, microphthalmia and congenital cataracts (which are present in 90% of HSS patients), proportionate dwarfism. This article provides a case report of a baby with Hallermann-Streiff syndrome.

Introduzione

La sindrome di Hallermann-Streiff-François, nota anche come sindrome discefalica di François, oculomandibulo-discefalia o sindrome di Ullrich-Freihmeyer-Dohna, è un'anomalia congenita rara; dal 1958, anno in cui François descrisse i criteri per la definizione di questa sindrome, ne sono stati segnalati in tutto il mondo circa 150 casi [1]. Essa è caratterizzata da dismorfismi tipici, come il naso a becco, l'ipoplasia mandibolare, la cataratta congenita (90%) [2], la microftalmia (80%), l'ipotricosi (80%), l'ipodontia (80%), la bassa statura proporzionata (70%), l'atrofia cutanea (70%), l'ipoplasia delle clavicole e delle coste [3]. Possono essere presenti anche anomalie genito-urinarie (ipospadia,

criptorchidismo, micropene, ipertrofia clitoridea) e delle alte vie aeree, causa di apnee notturne ed ipersonnia diurna. Occasionalmente si associano malformazioni cardiache (difetti settali, stenosi della valvola polmonare, tetralogia di Fallot), immunodeficienza, ipoparatiroidismo con manifestazioni convulsive. In circa il 15% dei casi è presente ritardo mentale di gravità variabile.

La precisa incidenza di tale sindrome non è nota, così come scarse sono le conoscenze circa l'eziologia e la patogenesi. Sono descritte sia forme dominanti che recessive: generalmente si tratta di casi sporadici, mentre molto più rari sono i casi familiari. Maschi e femmine sono colpiti in egual misura [4].

Caso clinico

Gli Autori riportano il caso di un neonato di 2128 g, nato a termine (37^o+5 settimana di gestazione) con parto cesareo. Giunto all'osservazione dei colleghi neonatologi è stato ricoverato per lieve distress respiratorio prontamente risolto con C-PAP.

All'esame ispettivo sono state riscontrate alterazioni della facies (naso piccolo ed appuntito, ipoplasia mandibolare, microftalmia), cataratta bilaterale, abbozzi dentali e criptorchidismo.

Sia l'ecografia cardiaca, che quella cerebrale e addominale risultavano nella norma.

L'RX del torace evidenziava l'estrema sottigliezza delle ossa lunghe, delle coste e delle clavicole; è stata riscontrata anche una minima ipodiafania disventilatoria delle basi polmonari e un'immagine cardiaca globosa, con diametro trasverso ai limiti superiori della norma (Figura 1). All'RX del cranio sono stati visualizzati due cefaloematomi in sede parietale alta da ambo i lati, ipertelorismo e marcata ipoplasia della mandibola con retrognazia ed angolo mandibolare praticamente assente (ottuso) (Figura 2). L'RX dello scheletro ha confermato la presenza di ossa sottili con scarsa differenziazione corticomidollare (Figura 3).

Tutte queste alterazioni rientrano nelle caratteristiche tipiche della Sindrome di Hallermann-Streiff-François.

Al primo esame oculistico, a conferma della sindrome supposta in base ai precedenti dati clinici, si riscontrava microftalmia e la presenza di cataratta congenita completa bilaterale (Figura 4); il segmento anteriore non presentava altre anomalie. L'oftalmotono era fisiologico (6 mmHg), mentre il fundus oculi non era esplorabile per l'opacità lenticolare. È stata quindi eseguita un'ecografia bulbare che ha messo in evidenza una camera vitrea acusticamente vuota e un piano retinico-coroideale nei limiti.

Sono stati eseguiti i PEV (Potenziali Evocati Visivi) che hanno evidenziato tracciati morfologicamente anomali con componente principale oltre i 200 ms (Figura 5).

A seguito di tali indagini è stato programmato l'intervento di asportazione della cataratta (facoemulsificazione senza impianto di IOL), eseguito a 18 giorni di età postnatale in entrambi gli occhi nella stessa seduta operatoria, in anestesia generale. Il decorso post operatorio è stato regolare e senza complicanze. L'ecobiometria rilevava una lunghezza assiale pari a 18.22 mm in OD e a 18.13 mm in OS; è stata quindi prescritta una lente correttiva pari a +27 sf in entrambi gli occhi.

Anamnesi familiare

L'anamnesi familiare è risultata silente per la sindrome di Hallermann-Streiff-François ed altre patologie malformative, suggerendo un'origine sporadica della stessa. L'indagine genetica è gravata dalla rarità della patologia e di conseguenza dalle scarse conoscenze relative alle alterazioni responsabili della stessa.

Discussione

La diagnosi di Sindrome di Hallermann-Streiff-François è essenzialmente clinica [5].

Nel nostro caso è stata sufficiente una visita oculistica associata a RX dello scheletro, che evidenziavano rispettivamente cataratta congenita bilaterale (presente nel 90% circa dei casi), microftalmia e scarsa differenziazione corticomidollare. Tali alterazioni, in associazione a dismorfie tipiche, quali naso a becco d'uccello, dentizione anomala, bozze frontali prominenti, ipoplasia mandibolare e retrognazia, hanno consentito un adeguato inquadramento diagnostico del piccolo.

Nel nostro paziente non sono state riscontrate altre anomalie oftalmologiche (atrofia dell'iride, coloboma del nervo ottico, ptosi palpebrale) che, seppure con minore frequenza, possono riscontrarsi nell'ambito dell'oculo-mandibulo-discefalia.

Bisogna ricordare che la particolare conformazione del naso e l'ipotricosi, anch'essa presente, rappresentano elementi comuni alla sindrome di Johanson-Blizzard, che associa insufficienza pancreatica e alterata funzionalità tiroidea (nel nostro caso nella norma).

Data la variabilità e la complessità del quadro clinico, l'approccio al paziente con HSF è multidisciplinare. Dal punto di vista oculistico la prevenzione delle possibili complicanze e la chirurgia correttiva sono alla base dei provvedimenti da attuare tempestivamente.

L'intervento chirurgico di asportazione di una cataratta congenita, infatti, deve essere il più precoce possibile (in genere entro la 4°-6° settimana di vita), in modo tale da consentire un appropriato sviluppo della fissazione retinica e della risposta corticale visiva. L'operazione, seppure tecnicamente semplice, non è priva di rischi; innanzitutto bisogna considerare possibili complicanze legate all'anestesia generale e all'intubazione del piccolo, talora particolarmente difficoltosa per la presenza di concomitanti malformazioni della cavità orale e del palato [6].

Nel nostro caso, fortunatamente, tali difficoltà non sono state riscontrate.

In generale, le complicanze di un intervento di cataratta possono essere distinte in intraoperatorie e post-operatorie. Le prime si hanno soprattutto nelle cataratte complicate da altre patologie e richiedono una durata di intervento maggiore; comprendono la rottura della capsula posteriore, il prolasso irideo, quello vitreale, emorragie coroideali, etc. (generalmente sono dominabili con appropriate manovre da parte del chirurgo). Le seconde (ipertono, edema corneale, infezioni endobulbari) possono sopravvenire anche dopo un intervento eseguito a regola d'arte e sono rimediabili soprattutto se prontamente diagnosticate e trattate. In una minima percentuale di casi, le complicanze più serie possono condurre a perdita della funzione visiva.

Nel caso in esame, anche il decorso post-operatorio è stato regolare.

Importante è poi la definizione di una correzione ottica: essa è difficilmente determinabile, ma necessaria per poter riacquistare una buona funzionalità visiva.

Va infine ricordato che il nostro paziente, nonostante la precocità e la tempestività sia dell'intervento chirurgico che della successiva correzione ottica con cui si è intervenuti, fin dall'età di 3 mesi ha manifestato nistagmo ciclo rotatorio, tuttora presente.

Tabelle e figure



Figura 1. RX torace e addome.



Figura 2. RX cranio.



Figura 3. RX scheletro.

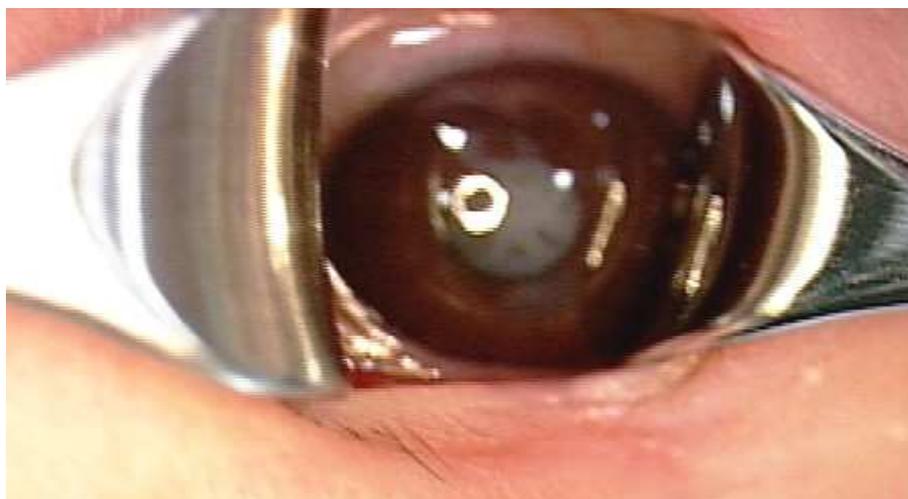


Figura 4. Cataratta congenita completa.

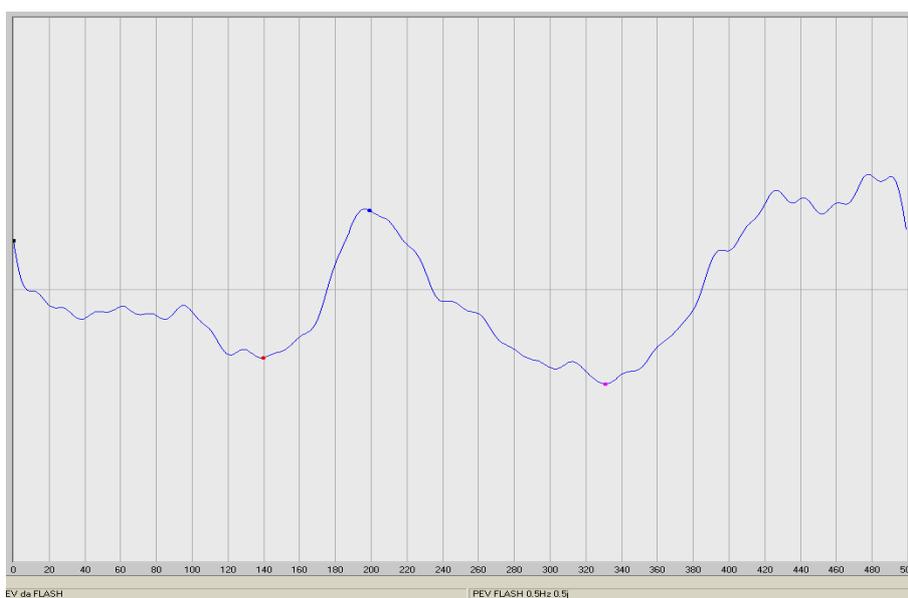


Figura 5. PEV.

Bibliografia

1. Cho WK, Park JW, Park MR. Surgical correction of Hallermann-Streiff syndrome: a case report of esotropia, entropion, and blepharoptosis. *Korean J Ophthalmol.* 2011;25(2):142-145.
2. Roulez FM, Josée S, Meire FM. Corneal opacities in the Hallermann-Streiff syndrome. *Ophthalmic Genetics* 2008;29:61-66.
3. Cohen M. Hallermann-Streiff Syndrome: A Review. *American Journal of Medical Genetics* 1991;1:488-499.
4. Minervini G, Pepe M, Lucariello G et al. La sindrome di Hallermann-Streiff-François. *Arc Stomatol.* 1990;31(2):317-321.
5. Robotta P, Schafer E. Hallermann-Streiff syndrome: case report and literature review. *Quintessence Int* 2011;42(4):331-338.
6. Cheong K, Su Lin Tham C. Anaesthetic management of a child with Hallermann-Streiff-François syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2003;13(6):551-552.