

Abstract
Collection



98

SIO

Congresso
Nazionale

Udine,
25 - 28 maggio
2011

Indice



**SOCIETÀ ITALIANA
DI OTORINOLARINGOLOGIA
E CHIRURGIA CERVICO-FACCIALE**
Presidente: Marco Piemonte

BENIGN PAROXYSMAL POSITIONAL VERTIGO OWED TO MULTIPLE SEMICIRCULAR CANAL INVOLVEMENT

D. Balatsouras - E. Papaliacos, G. Koukoutsis, P. Ganelis, G. Kloutsos, A. Kaberos

STATI EMOZIONALI E PERCEZIONE DEGLI ACUFENI

L. Calzolaro - E. Molini, M. Gullà, A. Frenguelli

APLASIA PAROTIDEA UNILATERALE ASSOCIATA A FLOGOSI DELLA GHIANDOLA PAROTIDEA ACCESSORIA

P.E. Sigismund - M. Cappadona, N. Luca, L. Pignataro, P. Capaccio

FACIO-AUDIO-SINFALANGISMO: CASE REPORT

M. Cavaliere - A. Marino, A.M. Di Lullo, T. Abate, E. Risucci, A. Pianese

THE CONTRIBUTION OF SELECTIVE DYSVENTILATION TO ATTICAL MIDDLE EAR PATHOLOGY

A. Grammatica - D. Marchioni, M. Alicandri-Ciufelli, E. Genovese, D. Villari, L. Presutti

LA TERAPIA FOTODINAMICA MEDIANTE TEMOPORFINA (FOSCAN®) NEL TRATTAMENTO DI CARCINOMI SQUAMOSI RECIDIVANTI DELLA CUTE DEL VOLTO

M. Cavaliere - G. Parente, F. Volino, E. Zeccardo

SINDROME DI GRIESEL POST ADENOIDECTOMIA: A CASE REPORT

E. Zeccardo - M. Cavaliere, N. Accardo, G. Parente, F. Volino

LINFANGIOMA MACROCISTICO CERVICO-MEDIASTINICO: TRATTAMENTO CON SCLEROSANTE OK-432 PICIBANIL

F. Farri - A. Toso, G. Golinelli, L. Ceria, L. Bignoli, P. Aluffi

RICOSTRUZIONE DELLA PIRAMIDE NASALE CON LEMBO INDIANO

G. Verna - A. Taveggia, L. Moalem, G. Borello, A. Toso, F. Pia

RICOSTRUZIONE DELLA REGIONE LATERALE DELLA PIRAMIDE NASALE MEDIANTE L'UTILIZZO DI UN "HINGE FLAP" E DI UN "SINGLE-STAGE FOREHEAD FLAP" IN TEMPO UNICO

F. Silvagni - R. Artico

SARCOMA A CELLULE DENDRITICHE FOLLICOLARI DEL COLLO: UNA NEOPLASIA RARA

R. Artico - G. Palazzolo, F. Gaion, F. Silvagni

I. PERCHÉ UN'INDAGINE MULTICENTRICA SULLE LINEE - GUIDA ITALIANE RIGUARDANTI L'(ADENO)-TONSILLECTOMIA IN ETÀ PEDIATRICA?

G. Motta - F. Salafia, M.R. Cianchetta, S. Motta

II. IMPORTANZA DELLA COMORBILITÀ PER L'INDICAZIONE AGLI INTERVENTI DI (ADENO)-TONSILLECTOMIA. LE LINEE GUIDA E I RISULTATI DI UN'INDAGINE MULTICENTRICA.

S. Motta - D. Testa, F. Salafia, G. Motta

III. L'(ADENO)-TONSILLECTOMIA IN ITALIA: PROBLEMATICHE CLINICHE E CHIRURGICHE. LE LINEE GUIDA E I RISULTATI DI UN'INDAGINE MULTICENTRICA.

D. Testa - F. Salafia, G. Marcuccio, G. Motta

FACIO-AUDIO-SINFALANGISMO: CASE REPORT

M. Cavaliere - A. Marino, A.M. Di Lullo, T. Abate, E. Risucci, A. Pianese

DAS di Otorinolaringoiatria Università "Federico II" Napoli

INTRODUZIONE

La sindrome facio-audio-sinfalangismo è una rara patologia genetica autosomica dominante con facies caratteristica, precoce ipoacusia trasmissiva (anchilosi della staffa), sinfalangismo prossimale, sinostosi carpale e tarsale e altre anomalie scheletriche. Si associa a mutazioni del gene NOG (braccio lungo del cromosoma 17), codificante per la noggina.

CASO CLINICO

SC, maschio di 10 anni con facio-audio-sinfalangismo. Facies: sopracciglia arcuate, occhi allungati, ponte nasale slargato, ipoplasia ali del naso, filtro piatto, labbro superiore sottile, prognatismo. Sinfalangismo V dito della mano, sindattilia II-III dito dei piedi (anamnesi familiare positiva per dita dei piedi palmate nella linea paterna), sindrome di Klippel-Feil (sinostosi C3-C4). MMTT integre e lievemente opacate. Ipoacusia trasmissiva bilaterale progressiva, di grado medio nel 2004, medio-grave attualmente (porta protesi acustiche dal 2009); timpanogramma di tipo A con RS assenti; TC orecchio: tessuto cicatriziale in prossimità della finestra ovale.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

Questa sindrome è associata a mutazioni della noggina, che lega ed inattiva Bone Morphogenetic Protein (BMP), proteina segnale della superfamiglia del Transforming Growth Factor beta (TGF- β) coinvolta nella fusione del tubo neurale e nella formazione delle articolazioni. Sono note 14 mutazioni di NOG: le più frequenti sono tipo missense o delezioni nella regione 17q22 e si associano a fusioni articolari multiple. L'anchilosi della staffa è responsabile dell'ipoacusia. Il nostro paziente presenta i caratteri della sindrome, ma per la negatività dell'anamnesi familiare si è ipotizzata una nuova mutazione del gene non ancora descritta. Per risolvere l'ipoacusia siamo orientati verso una timpanotomia esplorativa con eventuale applicazione di protesi sostitutiva della staffa: a pistone classica qualora intraoperatoriamente si riscontrasse fissità della staffa simil-otosclerotica, angolare nel caso ci fosse anche necrosi del braccio lungo dell'incudine. Considerati la progressività del danno uditivo e gli insuccessi riscontrati in letteratura nei pochi casi trattati con protesi tradizionali, è plausibile che nel nostro caso si associ fissità dell'articolazione incudo-malleolare, per cui andrebbe applicata una protesi snodabile per malleo-vestibolopessia.