

# Protocolli terapeutici nei pazienti affetti da patologie sistemiche o sindromi

G.L. SFASCIOTTI, G. IERARDO, M. BOSSÙ

## Introduzione

G.L. Sfasciotti

Il termine disabilità si riferisce a quelle persone che, in seguito a una o più menomazioni, hanno una ridotta capacità di interazione con l'ambiente sociale rispetto a ciò che è considerato come la norma.

L'Organizzazione Mondiale della sanità (OMS) ha presentato una classificazione che chiarisce in maniera indiscutibile il significato di menomazione, invalidità e handicap. Per menomazione si intende la perdita a carico di funzioni fisiche o psichiche, e rappresenta l'estensione di uno stato patologico; l'invalidità è l'incapacità di effettuare un compito o un'attività a causa di una menomazione; il termine handicap definisce lo svantaggio o la limitazione di un individuo, causato dalla menomazione o dalla disabilità, rispetto a un altro individuo di pari età, sesso e formazione. Non esiste attualmente univoca definizione del termine a livello internazionale, anche se il concetto di disabilità è stato dibattuto in occasione della convenzione ONU per i diritti delle persone con disabilità redigendo un documento finale approvato dall'Assemblea generale il 25 agosto 2006.

Un'emozionante standing ovation di tutte le delegazioni dei Paesi membri della società civile ha accolto la deliberazione finale del Comitato *ad hoc*, attraverso le parole "So it is decided" pronunciate dallo straordinario Presidente del Comitato Don MacKay e il 25 agosto 2006 al Palazzo di vetro delle Nazioni Unite è stata approvata la prima convenzione internazionale dei diritti delle persone con disabilità.

La salute del cavo orale in taluni pazienti assume una grandissima importanza e rappresenta una vera e propria sfida per il personale odontoiatrico; soprattutto è cruciale stabilire delle linee guida semplici e ripetibili per poter meglio approcciare e curare le affezioni orali a essi correlati. L'immaginazione, l'ingegnosità e la flessibilità sono necessarie per chi è coinvolto nel trattamento delle persone disabili; la modificazione di procedure usuali associate a pazienza, calma e gentilezza sono le chiavi di approccio per questi pazienti speciali.

L'odontoiatra e il suo staff possono dare un contributo importante al benessere e al valore personale di un paziente disabile, a partire da obiettivi ben precisi: motivare il paziente e colui che se ne occupa; sviluppare delle pratiche per la cura personale della cavità orale, volte al mantenimento dei tessuti orali sani; contribuire alla salute generale del paziente, poiché la salute orale ne è parte integrante.

La prevenzione della perdita degli elementi dentali giova innanzitutto alla masticazione, che a sua volta è essenziale per prevenire la malnutrizione e aumentare la resistenza alle infezioni.

È utile inoltre a prevenire la necessità di grandi interventi, che il paziente non sarebbe in grado di sopportare, a causa di una riduzione della resistenza fisica o per la poca collaborazione. Ultimo scopo, ma non meno importante, aiutare a migliorare l'estetica e quindi contribuire all'accettazione sociale.

Molti pazienti disabili, o almeno coloro che presentano un grado di collaborazione accettabile, possono essere curati in ambiente ambulatoriale in via del tutto sicura, sia per loro stessi sia per il professionista che li tratta. I gradi di collaborazione sono variabili e a volte serve anche l'aiuto dei genitori, di ulteriori operatori o di ausili particolari per aumentarne il livello di collaborazione (come farmaci sedativi) e nella maggior parte dei casi i risultati che si ottengono sono molto soddisfacenti. Tra gli operatori ausiliari ci avvaliamo anche del socio-sanitario professionale il quale, attraverso la clownterapia, ha il compito di sdrammatizzare le pratiche odontoiatriche e le emozioni negative favorendo la positività e la collaborazione (Fig. 22.1).

Pazienti che presentano invece un grado di collaborazione minore o del tutto assente potranno essere curati sotto anestesia generale in ambiente ospedaliero (Figg. 22.2). Questa possibilità, comunque, deve essere sempre considerata come ultima opzione; la vera sfida consiste nel poterli curare in poltrona, cercando di attuare dei protocolli semplici, efficaci e sicuri, non solo per l'odontoiatra ma anche per il paziente stesso.

## Prima visita

*G.L. Sfasciotti*

La visita e l'esame clinico rappresentano uno dei momenti principali dell'approccio a tali pazienti essendo il loro primo momento di contatto con l'ambiente odontoiatrico ambulatoriale.

La cartella clinica ha lo scopo principale di conoscere la storia medica del paziente; essa è composta dalle tre classiche basi dell'anamnesi:

1. Anamnesi familiare, la quale mira a individuare la presenza di malattie ereditarie.



Figura 22.1 Collaborazione: aiuto dei genitori e clownterapia.



Figura 22.2 Anestesia generale in paziente affetta da forma sindromica.

2. Anamnesi fisiologica, la quale raccoglie notizie relative alle varie fasi di sviluppo del soggetto.
3. Anamnesi patologica, che si divide in remota (notizie relative alle varie patologie del soggetto dalla nascita fino alla nostra osservazione) e prossima (che prende in considerazione il motivo della visita specialistica).

In tal modo si viene a conoscenza della patologia che riguarda il paziente, con le sue possibili cause e, soprattutto, dell'eventuale terapia farmacologica cui è soggetto. Altro dato importante da sapere è se il paziente abbia mai avuto esperienze in campo odontoiatrico, informazione necessaria affinché il professionista possa decidere quale approccio adottare e come personalizzarlo.

Infine, si riempie il modulo per il consenso al trattamento dei dati del paziente e lo si fa firmare al genitore o tutore/accompagnatore, che dovrebbero avere un'età superiore ai 18 anni.

Ulteriore aspetto di rilievo è la valutazione del profilo caratteriale del genitore, il quale potrebbe influenzare il figlio nel comportamento, come nei casi seguenti:

- Ragionevole, tranquillo e rilassato = figlio collaborante.
- Ansioso, indeciso e dubbioso = figlio ansioso e collaborazione difficile.

- Consapevole per i problemi del figlio, ma contraddittorio nei momenti educativi = figlio collaborativo solo per risolvere le urgenze.
- Superbo, aggressivo, pretenzioso e poco collaborante = figlio timoroso e non collaborante.

La figura del genitore ci è di grande aiuto perché proprio da lui noi apprendiamo il grado di collaborazione e le metodologie più efficaci per ottenere la loro collaborazione. Al fine di aumentare il grado di compliance dei genitori troppo indulgenti oppure iperprotettivi dobbiamo descrivere loro la cooperazione e l'assistenza che sono necessari durante la seduta e istruirli circa le manovre di igiene orale domiciliare, qualora esse siano errate o deficitarie. Leggendo e compilando la cartella si potrà interloquire con i genitori e quindi comprendere meglio le problematiche relative al bambino, non solo dal punto di vista delle cure odontoiatriche, ma anche da quello della quotidianità. Venendo a conoscenza delle limitazioni fisiche e psichiche del soggetto, l'operatore potrà meglio attuare il piano di trattamento.

Durante l'esame clinico vengono eseguite le classiche manovre semeiologiche e possono essere utilizzati apribocca di gomma (Fig. 22.3), dito d'acciaio (Fig. 22.4) come ausilio alla visita. I genitori o tutori partecipano alla visita stessa; aiutando il professionista durante le



Figura 22.3 Apribocca in gomma.



Figura 22.4 Utilizzo del dito d'acciaio.

manovre in poltrona, collaborano direttamente. Molto importante è cercare, tra una manovra e l'altra, di portare il piccolo a un livello di collaborazione graduale; dopo la prima volta che il paziente apre la bocca lo si fa riposare, gli si dice di chiuderla, di aspettare e lo si premia con rinforzi verbali positivi. Dopo un breve intervallo si riprende, cercando di essere sempre più rapidi a cogliere visivamente le alterazioni del cavo orale. Oltre agli elementi dentali si esaminano anche i tessuti molli, in quanto il paziente può presentare delle alterazioni a carico degli stessi.

## Gestione della salute orale nel paziente disabile

La gestione della salute orale nel paziente disabile, legata indissolubilmente alle sue mancanze sia fisiche sia psichiche, è una vera e propria sfida per il personale odontoiatrico. Il problema principale da affrontare è il suo mantenimento, per cui il ruolo dei genitori o di chi si prende cura del paziente è fondamentale.

Già durante la prima visita l'odontoiatra ha la possibilità di interrogarli su come affrontano quotidianamente ciò che per loro, a differenza degli altri, è un problema fondamentale. A conferma di ciò, secondo le statistiche della letteratura internazionale le principali manifestazioni orali nel paziente disabile sono rappresentate da sedute di igiene orale, cure conservative ed estrazioni.

Il primo passo fondamentale ai fini del mantenimento di una buona igiene orale è la rimozione del tartaro che può essere anche utile come approccio al paziente stesso. Una volta seduto sulla poltrona, gli si può illustrare e descrivere ogni singolo strumento, in modo che, conoscendo bene tutto ciò che andremo a utilizzare, possa essere meno timoroso e più motivato.

Questa è la cosiddetta tecnica del "tell-show-do" ("spiega-mostra-fa"): consiste in una spiegazione preliminare del funzionamento dello strumentario e delle sensazioni che potrebbe sentire, con dimostrazione pratico-clinica. Dovranno essere utilizzati termini comprensibili e accettabili psicologicamente dal paziente. Nei casi meno collaboranti è senz'altro molto utile una sedazione farmacologica, tramite Diazepam o Midazolam che, oltre ad avere un effetto calmante sul paziente, determina una riduzione della tonicità muscolare e amnesia post-intervento.

Gli strumenti necessari sono:

- Specillo.
- Specchietto.
- Ultrasuoni.
- Pasta abrasiva simile al dentifricio.
- Curettes.

Possono essere di aiuto:

- Sedazione farmacologica.
- Sedazione con protossido d'azoto.
- Apribocca di gomma.
- Modello gigante della bocca e dello spazzolino.

Si deve procedere per brevi periodi con l'ablatore, poi ci si ferma e gli si chiede se va tutto bene; il paziente in questo modo capisce che non c'è nulla da temere. Poi si ricomincia e si va avanti, per piccoli periodi, intervallati da pause durante le quali si utilizzano rinforzi positivi verbali.

Possiamo chiedere ai genitori quali siano le metodiche di igiene orale utilizzate per il figlio a casa; nella maggior parte dei casi rispondono che sono pressoché nulle in quanto la disabilità del ragazzo compromette l'igiene domiciliare; in altri indicano come tecniche soprattutto carbonato di sodio, garze imbevute con il collutorio oppure spazzolino elettrico; queste metodiche sono utilissime in caso di collaborazione pressoché nulla. Lo spazzolino elettrico per il paziente disabile è una delle indicazioni principali, però bisogna stare attenti a utilizzare le setole morbide e soprattutto sostituirle dopo due mesi. Nella maggior parte dei casi sono i genitori che si prendono cura del paziente, ma essi dovrebbero lasciare che lui faccia il più possibile in maniera del tutto autonoma. I sentimenti di autostima e il raggiungimento dell'obiettivo sono la cosa più importante. Questo è centrale anche dal punto di vista del professionista, perché un paziente che abbia raggiunto un buon livello di autostima è ancora più motivato a eseguire qualsiasi trattamento odontoiatrico. Esistono vari sussidi alternativi utilizzabili a casa a seconda delle capacità manuali che essi presentano.

- Pazienti che tengono perennemente le dita fisse in una posizione a pugno: basta inserire l'impugnatura dello spazzolino nella presa. In questo caso il genitore può aiutare il soggetto durante le manovre, ma se il soggetto dimostra di poterlo effettuare autonomamente è meglio lasciarglielo fare senza interferire.
- Pazienti che non possono afferrare o tenere qualcosa in mano: in questo caso può essere utilizzata una fascia di velcro legata intorno alla mano con una fessura al livello del palmo della mano su cui inserire l'impugnatura dello spazzolino, oppure si può attaccare allo spazzolino l'impugnatura dello spazzolino per le unghie con un nastro adesivo resistente all'acqua.
- Pazienti incapaci di maneggiare l'impugnatura dello spazzolino, per una chiusura limitata della mano: bisogna aumentare il diametro dell'impugnatura, quindi possono essere utilizzati la manopola del manubrio della bicicletta dove inserire l'impugnatura dello spazzolino, oppure una palla da tennis dove inserire l'impugnatura tramite un foro; altrimenti si possono inserire entrambi in una lattina.
- Per pazienti che sono incapaci di sollevare un braccio o una mano, bisogna allungare il manico dello spazzolino. Possono essere utili un cilindro di legno con l'impugnatura dello spazzolino cementata dentro oppure due spazzolini dove vengono unite le impugnature (con il nastro, per esempio) per aumentare la lunghezza.
- Pazienti in grado di tenere e posizionare lo spazzolino ma non di maneggiarlo: in questo caso è molto utile uno spazzolino che avvolga tutte le facce del dente (vestibolare, orale e oclusale) e richieda un solo movimento di avanti e indietro. La ricerca ha dimostrato una riduzione dei residui e della placca batterica simile allo spazzolino convenzionale.
- Lo spazzolino elettrico resta una delle due maggiori indicazioni nei pazienti disabili.

Un altro strumento importante è il passafilò interdentale; in questo caso l'aiuto del genitore è necessario in quanto il suo errato utilizzo può determinare dei danni a livello della zona interpapillare.

Nello stesso appuntamento si possono suggerire anche delle posizioni che facilitano igiene orale domiciliare, in modo che il genitore riesca autonomamente a prendersi cura del figlio. In questo caso le opzioni sono tre:

- Genitore in piedi; posizionato in piedi alle spalle del paziente, il genitore porta il braccio attorno alla testa del piccolo e il mento si appoggia sulla mano a coppa, mentre il pollice e l'indice della stessa mano vengono utilizzati per ritrarre labbra e guance. L'altra mano usa lo spazzolino, il filo o gli altri strumenti. Questa tecnica può essere utilizzata quando il paziente è di statura piccola, quando è seduto sulla carrozzina e quindi può reclinare la testa, verificando che siano inseriti i freni della carrozzina.
- Genitore seduto; il paziente si trova seduto a terra col genitore dietro di esso e la schiena appoggiata sulle sue ginocchia. Il genitore a sua volta tiene ferme con le gambe le braccia del paziente per prevenire eventuali gesti improvvisi; può utilizzare entrambe le mani per le manovre di igiene orale. Se invece il paziente è costretto a stare a letto, il genitore può sedersi di fianco a lui con la testa del piccolo appoggiata sulle gambe.
- Nel terzo caso, il soggetto può avere bisogno di un aiuto da parte di un altro genitore, per tenere ferme le braccia o le mani. Se il bambino è piccolo, i due adulti possono sedersi uno di fronte all'altro, con il paziente disteso tra loro; uno blocca la testa, pulisce i denti e passa il filo, l'altro tiene ferme le braccia, le mani o le gambe.

Qualora vi sia necessità di cure di tipo conservativo o di estrazioni dentali, queste devono essere eseguite seguendo le procedure normali, ma lo stato del paziente ci obbliga comunque ad avere qualche accorgimento particolare. Innanzitutto se il soggetto è poco collaborante, la presenza di uno dei genitori è di fondamentale importanza perché da una parte lo rassicura e dall'altra può essere utile per tenergli le braccia e le gambe. Anche l'assistente dell'odontoiatra deve essere pronto a evitare qualsiasi gesto improvviso del soggetto e con l'aspiratore deve cercare di non far contaminare il campo operatorio dalla saliva. Se il caso lo richiede, può essere utile una sedazione mediante benzodiazepine, grazie al loro effetto ipnoinducente, miorelassante e mnesico, come già accennato. Utilissimo è il sistema *all in one* (Fig. 22.5) che contiene mordenzante, primer e bonding insieme in un unico prodotto, permettendoci di evitare numerosi passaggi e di ridurre i tempi operatori in poltrona. Questo è importante: tempi ridotti di intervento consentono al soggetto di stancarsi meno e riducono lo stress permettendogli di affrontare le sedute con maggiore fiducia.

L'apribocca di gomma e il dito d'acciaio condurranno a ottimi risultati e possono essere adottati in caso di estrazioni dentarie, il tutto associato alla buona volontà dell'odontoiatra, a una minima flessibilità rispetto alle procedure normali e a molta pazienza.

In caso di estrazioni, il ruolo dell'assistente e di chi, come il genitore, coadiuva il professionista assume maggiore importanza, poiché gli strumenti utilizzati per questi interventi possono essere più lesivi dei precedenti. Le manovre per le estrazioni degli elementi dentari seguono le classiche fasi che sono alla base delle estrazioni in soggetti non affetti da alcuna patologia sistemica. Una persona dovrà tenere la testa del paziente, un'altra le mani e l'altra ancora le gambe, oltre all'assistente alla poltrona.

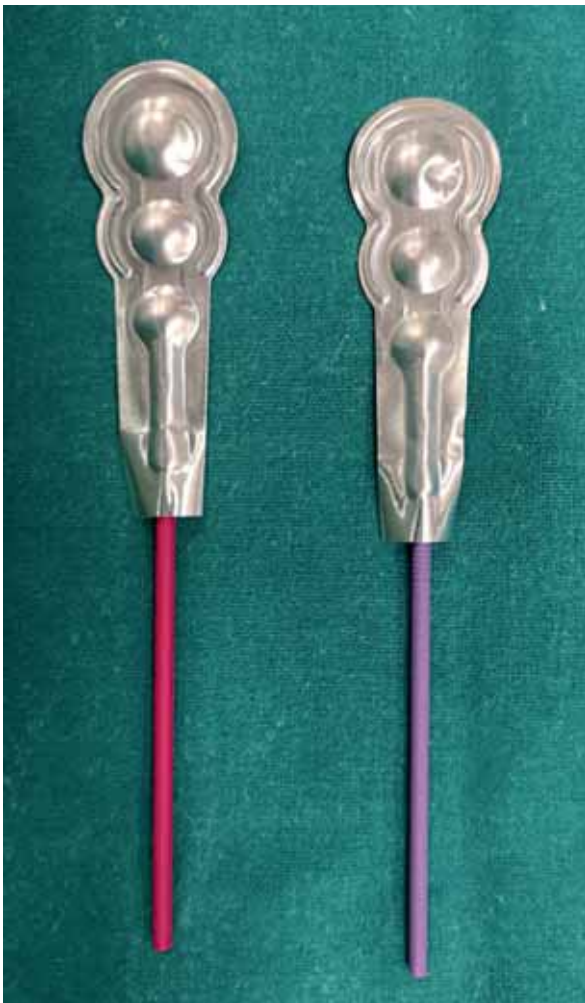


Figura 22.5 Sistema All in one.

Cercheremo di illustrare e descrivere alcuni dei principali quadri di alterazioni sistemiche, oltre alle normali alterazioni di interesse odontostomatologico, caratteristiche sistemiche riconducibili a quadri particolari.

Le patologie sono suddivise in grandi gruppi: quadri sindromici, genetici, neuropsichiatrici e quadri ematologici.

Verranno descritte tre patologie: l'autismo, la displasia ectodermica e l'osteogenesi imperfetta.



## Disturbo dello spettro autistico: un aggiornamento sulla gestione della salute orale in età pediatrica

M. Bossù, D. Corridore

### Definizione, diagnosi e prevalenza

L'autismo è una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo, biologicamente determinato, con esordio nei primi 3 anni di vita. I bambini autistici sono fisicamente sani con un aspetto fisico normale e il medesimo sviluppo dei loro coetanei normodotati, ma il profilo delle prestazioni cognitive è piuttosto disomogeneo e coinvolge diverse funzioni cerebrali; l'autismo si manifesta mediante una vasta serie di sintomi di modalità e gradi di severità diversi per ogni bambino e questo induce a parlare non più di "autismo" ma di "Disturbi dello Spettro Autistico" (DSA). I disturbi dello spettro dell'autismo vengono descritti e classificati mediante l'utilizzo di strumenti diagnostici riconosciuti e utilizzati a livello internazionale: il *Diagnostic Statistical Manual 5* (DSM-5®) redatto dall'American Psychiatric Association, e l'*International Classification of Diseases – undicesima edizione –* (ICD-11), redatto dalla World Health Organization, che li inseriscono nei Disturbi del Neurosviluppo.

La diagnosi di disturbi dello spettro autistico è diventata unica, e tutti i sottotipi che prima erano presenti nel DSM-IV (Sindrome di Asperger, Disturbo Disintegrativo dell'Infanzia e Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato) sono stati eliminati.

Rispetto alla diagnosi, i domini di interesse considerati dalla patologia sono due:

- **CRITERIO A.** Deficit persistente della comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti, come manifestato dai seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:
  - *Deficit della reciprocità socio-emotiva*, che vanno, per esempio, da un approccio sociale anomalo e dal fallimento della normale reciprocità della conversazione; a una ridotta condivisione d'interessi, emozioni o sentimenti; all'incapacità di dare inizio o di rispondere a interazioni sociali.
  - *Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali per l'interazione sociale*, che vanno, per esempio, dalla comunicazione verbale e non verbale scarsamente integrata; ad anomalie del contatto visivo e del linguaggio del corpo o deficit della comprensione e dell'uso di gesti; a una totale mancanza di espressività facciale e di comunicazione non verbale.
  - *Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni*, che vanno, per esempio, dalle difficoltà di adattare il comportamento per adeguarsi ai diversi contesti sociali; alle difficoltà di condividere il gioco di immaginazione o di fare amicizia; all'assenza d'interesse verso i coetanei.

- **CRITERIO B.** Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi, come manifestato da almeno due dei seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:
  - Movimenti, uso degli oggetti o eloquio stereotipati o ripetitivi (per es., stereotipie motorie semplici, mettere in fila giocattoli o capovolgere oggetti, ecolalia, frasi idiosincratiche).
  - Insistenza nella sameness (immodificabilità), aderenza alla routine priva di flessibilità o rituali di comportamento verbale o non verbale (per es., estremo disagio davanti a piccoli cambiamenti, difficoltà nelle fasi di transizione, schemi di pensiero rigidi, saluti rituali, necessità di percorrere la stessa strada o di mangiare lo stesso cibo ogni giorno).
  - Interessi molto limitati, fissi che sono anomali per intensità o profondità (per es., forte attaccamento o preoccupazione nei confronti di soggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti o perseverativi).
  - Iper- o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente (per es., apparente indifferenza a dolore/temperatura, reazione di avversione nei confronti di suoni o consistenze tattili specifici, annusare o toccare oggetti in modo eccessivo, essere affascinati da luci o da movimenti).

La prima area comprende tre criteri che devono essere tutti soddisfatti per ottenere la diagnosi, mentre per la seconda è richiesto che ne siano presenti almeno due su quattro. Soprattutto la presenza di comportamenti ristretti e stereotipati (**criterio B**) diventa cruciale per stabilire la diagnosi di disturbi dello spettro dell'autismo, ponendo diagnosi differenziali con altri tipi di disturbi quali il Disturbo Socio Comunicativo introdotto nel manuale. Nel manuale, viene inoltre specificato che il disturbo è presente precocemente ma può pienamente manifestarsi in diverse età a seconda delle richieste sociali (**criterio C**). Infine, la diagnosi di disturbi dello spettro dell'autismo è accompagnata dall'indicazione del livello di gravità dei sintomi (**criterio D**) in base al quale è possibile identificare il soggetto come bisognoso di aiuto in modo molto significativo, significativo o modesto (Santocchi e Muratori, 2012) (Tab. 22.1).

Il DSM-5<sup>®</sup> presenta un'ulteriore novità: se un bambino con disturbo dello spettro dell'autismo presenta anche i sintomi di un altro disturbo, è possibile diagnosticare a quel bambino due o più disturbi, non dovendo più individuare e diagnosticare soltanto il disturbo prevalente.

L'ICD-10 è attualmente sottoposto a revisione e la nuova versione entrerà in vigore dal gennaio 2022. Nella sua nuova interpretazione, l'ICD-11 differisce dal DSM-5<sup>®</sup> in diversi punti chiave. Tra le caratteristiche del DSM-5<sup>®</sup> vi è il trattamento preminente delle anomalie sensoriali (come la sovra- o sottosensibilità al suono e al tatto). La definizione di autismo nell'ICD-11, al contrario, non fa menzione di anomalie sensoriali. Inoltre, nell'ICD-11 non richiede un numero fisso o una combinazione di caratteristiche per una diagnosi ma elenca le caratteristiche identificative e consente ai clinici di decidere se i tratti di una persona coincidano con quelli dell'autismo. L'ICD-11 fa anche una distinzione tra l'autismo con e senza disabilità intellettiva e mette in luce il fatto che gli individui e le donne più anziani talvolta mascherano i loro tratti di autismo.

Gli studi recenti non rilevano alcuna prevalenza geografica, etnica o socio-culturale per

Tabella 22.1 Livello di gravità dei sintomi secondo il DSM-5®

Livello di gravità	Comunicazione sociale	Comportamenti ristretti, ripetitivi
<b>LIVELLO 3</b> È necessario un supporto molto significativo	Gravi deficit delle abilità di comunicazione sociale, verbale e non verbale, causano gravi compromissioni del funzionamento, avvio molto limitato delle interazioni sociali e reazioni minime alle aperture sociali da parte di altri.	Inflessibilità di comportamento, estrema difficoltà nell'affrontare il cambiamento o altri comportamenti ristretti/ripetitivi interferiscono in modo marcato con tutte le aree del funzionamento. Grande disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
<b>LIVELLO 2</b> È necessario un supporto significativo	Deficit marcati delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale; compromissioni sociali visibili anche in presenza di supporto; avvio limitato delle interazioni sociali; reazioni ridotte o anomale alle aperture sociali da parte di altri.	Inflessibilità di comportamento, difficoltà nell'affrontare i cambiamenti o altri comportamenti ristretti/ripetitivi sono sufficientemente frequenti da essere evidenti a un osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti. Disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
<b>LIVELLO 1</b> È necessario un supporto	In assenza di supporto, i deficit della comunicazione sociale causano notevoli compromissioni. Difficoltà ad avviare le interazioni sociali e chiari esempi di risposte atipiche o infruttuose alle aperture sociali da parte di altri. L'individuo può mostrare un interesse ridotto per le interazioni sociali.	L'inflessibilità di comportamento causa interferenze significative con il funzionamento in uno o più contesti. Difficoltà nel passare da un'attività all'altra. I problemi nell'organizzazione e nella pianificazione ostacolano l'indipendenza.

il disturbo autistico, invece è stato ampiamente accertato che il tasso di incidenza è da 4-5 volte maggiore nel sesso maschile rispetto al sesso femminile con un rapporto in media di 4 a 1. Sono state avanzate diverse ipotesi in merito: una maggiore vulnerabilità legata al sesso maschile o, al contrario, la presenza di fattori protettivi nel sesso femminile determinano la necessità di una lesione organica più grave e un'influenza genetica maggiore; infatti si è osservato come il sesso femminile sia colpito da un deterioramento cognitivo più grave laddove la patologia si manifesta. Negli Stati Uniti viene riportata una prevalenza di circa 1:750 bambini affetti da SA nello specifico, che sale a 1:150 quando ci si riferisce ai DSA (questi dati sono relativi a studi condotti negli anni Novanta). Più recentemente, studi epidemiologici condotti negli Stati Uniti, in Europa e in Asia evidenziano un generalizzato aumento delle diagnosi di DSA, con un incremento significativo nell'ultimo decennio (pari al doppio). Questo aumento è da collegarsi a una migliore capacità di diagnosi da parte degli specialisti, in grado di fare diagnosi in età sempre più precoci (attualmente la soglia è 18 mesi), e all'allargamento dei criteri diagnostici di cui abbiamo parlato. In Italia la crescente sensibilità e attenzione al problema

dei bambini affetti da DSA ha portato l'ISTAT a considerare la patologia nella sua specificità. Secondo i dati, infatti, nel 2016-2017 questa disabilità riguardava il 25,6% dei 90.000 alunni *special-needs* nelle scuole primarie e il 21,7% dei 69.000 alunni *special-needs* nelle scuole secondarie di primo grado, per un totale di 38.000 soggetti, con una prevalenza dello 0,84% sul totale, in lieve aumento rispetto all'anno precedente, 2015-2016, in linea con i dati internazionali. Una recente ricerca condotta sui casi di autismo in età pediatrica tra i 7 e i 9 anni, condotta nella Provincia di Pisa all'interno del progetto europeo ASDEU (Autism Spectrum Disorder in European Union), ha concluso che ci si può attendere che si arriverà presto all'1% del totale degli alunni. Il dato dell'1% è comunque molto superiore a quello derivato dal registro del sistema informativo della SINPIA-ER (Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza dell'Emilia Romagna), che per l'anno 2016 riportava una prevalenza pari allo 0,44% nei bambini di età compresa tra i 6 e i 10 anni. Anche nel caso dell'Emilia Romagna il valore assoluto della prevalenza dell'autismo in carico ai servizi di neuropsichiatria infantile è raddoppiato dal 2011 al 2017 e ci si aspetta un aumento in tutte le fasce di età.

## Eziologia

Il DSA non è inquadrabile come un singolo disordine ma come un disordine multifattoriale derivante da fattori di rischio genetici e non genetici e dalla loro interazione.

Cause genetiche tra cui difetti e anomalie cromosomiche sono state riscontrate in letteratura nel 10% ~ 20% dei soggetti con DSA. I fratelli nati in famiglie con un soggetto affetto da DSA hanno un rischio 50 volte maggiore di presentare a loro volta il disturbo. Il tasso di concordanza raggiunge fino all'82% ~ 92% nei gemelli monozigoti, rispetto all'1% ~ 10% nei gemelli dizigoti. Studi genetici hanno suggerito che le singole mutazioni alterano le vie di sviluppo delle strutture neuronali e assonali coinvolte nella sinapto-genesi. Studi di collegamento genome-wide hanno individuato i cromosomi 2q, 7q, 15q e 16p come sedi dei geni di suscettibilità, sebbene il meccanismo non sia stato completamente chiarito. Queste anomalie cromosomiche sono implicate nella rottura delle connessioni neurali, nella crescita del cervello e nella morfologia sinaptica/dendritica. Recentemente, è stata segnalata la correlazione tra il gene responsabile dello sviluppo cerebellare *Engrailed2* e l'autismo. È il primo allele genetico individuato che contribuisce alla suscettibilità in almeno il 40% dei casi di DSA. Altri geni sono stati considerati come fattori genetici predisponenti.

Diversi fattori causali ambientali, compresi quelli prenatali, perinatali e postnatali, contribuiscono anch'essi al manifestarsi della sindrome. I fattori prenatali correlati all'ADS includono l'esposizione a teratogeni come la talidomide (farmaco ritirato del mercato in Italia nel 1963 che veniva prescritto anche nelle donne in gravidanza), alcune infezioni virali (sindrome della rosolia congenita) e anticonvulsivi materni come l'acido valproico. Il peso alla nascita, la lunghezza della gestazione e l'asfissia della nascita sono i fattori perinatali. I fattori postnatali associati all'ADS includono malattia autoimmune, infezione virale, ipossia, tossicità da mercurio e altri.

Negli ultimi anni alcuni ricercatori hanno suggerito che l'ADS è il risultato di complesse interazioni tra fattori di rischio genetici e ambientali. Comprendere l'interazione tra queste componenti porterà a una strategia di trattamento ottimale.

## Prognosi

Nel caso dell'autismo, la valutazione prognostica risulta complessa a causa delle incertezze dell'eziopatogenesi. Tuttavia si può dire che l'autismo è una disabilità che dura tutta la vita e per la quale non esiste a tutt'oggi alcuna possibilità di cura definitiva; solo il ricorso a programmi psicoeducativi specifici può in parte adeguare le interazioni sociali. Questi programmi rappresentano un intervento efficace in molte direzioni, nell'area dell'autonomia personale, della socializzazione, dell'attività cognitiva, dell'attività motoria e della comunicazione, e riduce al minimo comportamenti indesiderati.

## Fattori di rischio e salute orale

I potenziali fattori di rischio nei pazienti con DSA, così come per il resto della popolazione, si riferiscono principalmente alla dieta, all'igiene orale e all'età. La predilezione per cibi morbidi e appiccicosi e l'uso di cibi/bevande dolci come ricompense nelle terapie psicopedagogiche rendono la dieta un significativo fattore di rischio per la carie. Il livello di prevalenza della carie in dentizione decidua e permanente nei bambini con disturbi dello spettro autistico (DSA) è stato analizzato in una serie di studi con risultati contrastanti. Alcuni riportano una minore prevalenza della carie in dentatura decidua, mista e permanente e nessuna associazione significativa tra tale prevalenza e gravità dell'ADS, altri, al contrario, riportano una maggiore prevalenza.

L'igiene orale è tuttavia l'indicatore di rischio più influente nei bambini con autismo e un'attenzione speciale dovrebbe essere data alla presenza di placca visibile e gengivite nei singoli pazienti.

La maggior parte degli studi rileva una scarsa igiene orale nei bambini e negli adulti affetti e il livello di igiene orale è stato associato a una maggiore esperienza di carie e presenza di gengivite generalizzata e a un aumento della gravità dei sintomi di DSA. La preoccupazione per la malattia parodontale come sequela di scarsa igiene orale nei pazienti con DSA è stata supportata dal riscontro di uno stato parodontale significativamente peggiore nei bambini con autismo rispetto ai bambini non affetti. Naturalmente il grado di severità della patologia si accompagna anche al loro livello di collaborazione nell'esecuzione delle manovre di igiene orale domiciliare e alla stessa capacità di poterle eseguire in modo più o meno efficace. Nella maggior parte dei casi gli esecutori non sono i pazienti ma i loro genitori/tutori per i quali la riuscita delle manovre è subordinata a numerose variabili. Altro fattore di rischio è rappresentato proprio dalla scarsa attenzione che i genitori/tutori dei pazienti hanno rispetto alla prevenzione della carie, considerando lo stato di salute orale un aspetto di secondaria importanza nella gestione della patologia DSA. Tale comportamento viene definito come *effetto alone* e comporta un peggioramento delle condizioni orali che vengono considerate solo nel momento in cui si presenta una sintomatologia dolorosa da parte del paziente. Gli effetti collaterali xerostomici dei farmaci psicoattivi in molti studi non sono stati considerati un fattore di rischio per la carie, tuttavia non sono state fornite ipotesi per tali risultati.

Altro fattore di rischio è rappresentato dalle malocclusioni ortodontiche, che nei soggetti con DSA rispetto agli individui sani includono una maggiore tendenza verso il morso aperto anteriore e l'affollamento dentale. Altri studi hanno riportato aumento degli spazi interdentali,

overjet inverso e relazione molare di Classe II. Naturalmente anche per i pazienti con DSA la presenza di malocclusioni è associata a una maggior rischio di traumi dentali in special modo nei soggetti che presentano tendenze all'autolesionismo.

### Approccio terapeutico

Fornire cure orali a persone con disabilità intellettiva richiede un adattamento delle competenze ordinarie. In realtà, molte persone con lieve o moderata disabilità intellettiva possono essere trattate con successo nella pratica quotidiana grazie a un'impostazione generale efficace tale da non porre problemi di comportamento significativi e rendere complicati i trattamenti odontoiatrici. Al contrario, l'ansia per il trattamento di soggetti con DSA si verifica spesso e coinvolge sia il paziente sia il genitore/tutore e spesso anche l'operatore. Le persone con DSA imparano lentamente e spesso con difficoltà attività ordinarie della vita quotidiana come lavarsi i denti, vestirsi e hanno problemi nella comprensione del comportamento altrui, come pure il proprio. Ciò può rappresentare una vera e propria sfida per se stessi e soprattutto per i loro parenti. Chi non conosce uno studio dentistico, le sue attrezzature e strumenti potrebbe mostrare paura. Alcuni reagiscono alla paura con un comportamento non cooperativo, come pianto, linguaggio aggressivo, o qualsiasi cosa li aiuti a evitare i trattamenti. Nei bambini con autismo è più difficile interpretare i segni di paura e quindi intercettarli prima di perdere la collaborazione. È possibile effettuare le cure orali in un contesto maggiormente tranquillizzante per i pazienti se sappiamo riconoscere la loro ansia.

Di particolare importanza per l'odontoiatria è l'ipersensibilità di questi soggetti agli input sensoriali, sebbene possa verificarsi anche iposensibilità e indifferenza al dolore o agli estremi di temperatura. Il conseguente sovraccarico sensoriale può portare rapidamente alla sovrastimolazione e alle successive reazioni di evitamento per cui una grande attenzione deve essere posta alle modalità con le quali si presentano certi trattamenti e ai tempi in cui si intende eseguirli.

### Tecniche di comportamento base

#### APPROCCI TRADIZIONALI

Le tecniche di guida comportamentale di base attualmente utilizzate (Basic Guida Techniques) comprendono rinforzo positivo, "tell-show-do" (TSD), metodi di distrazione, comunicazione non verbale e controllo vocale. Queste tecniche sono efficaci nel trattamento di pazienti in età evolutiva, tuttavia potrebbero non avere sempre successo in pazienti con DSA in cui i deficit del linguaggio espressivo e recettivo possono avere un impatto negativo sul loro utilizzo. Limitazioni nelle interazioni sociali, ad esempio l'incapacità di partecipare a giochi di imitazione, possono rappresentare un ostacolo significativo all'utilizzo efficace dei metodi TSD perché richiedono al bambino la capacità di proiettare le azioni di simulazione dell'odontoiatra per una determinata procedura nella sua bocca. Una consultazione precedente con i genitori/tutori si rende necessaria per valutare i comportamenti e i sintomi del paziente al fine di personalizzare l'uso dei BGT.

### **PEDAGOGIA VISIVA**

La pedagogia visiva è un approccio non tradizionale alla guida comportamentale che sfrutta la capacità dei bambini con autismo di rispondere meglio alle immagini piuttosto che alle parole. Coinvolge l'uso di libri con fotografie a colori, storie sociali o video e può essere combinata con BGT tradizionali come rinforzo positivo e TSD per adeguarsi ai deficit neurocognitivi nei pazienti con ASD. Bäckman et al nel loro studio hanno dimostrato l'efficacia della pedagogia visiva che prevede per i bambini in età prescolare con autismo l'uso di un libro con una serie di fotografie colorate per descrivere tutte le fasi coinvolte in una visita odontoiatrica. Gli autori hanno riferito una cooperazione migliorata nei pazienti esposti a questo approccio comportamentale, rispetto ai bambini con DSA che non sono stati sottoposti a tecniche di pedagogia visiva.

### **STORIE SOCIALI**

La pedagogia visiva è stata anche utilizzata per lo sviluppo di "storie sociali", strategia ampiamente utilizzata per i bambini con DSA. Inizialmente sviluppata dall'insegnante di educazione speciale Carol Gray, la tecnica delle storie sociali tenta di promuovere un'accurata comprensione da parte del bambino delle informazioni sociali che gli vengono date dalla spiegazione di un'attività e le relative aspettative comportamentali. Le storie sociali sono in genere brevi e si basano su un rapporto di frasi descrittive, prospettiche e/o affermative, oltre a segnali visivi. Possono essere facili da creare e adattabili alle necessità specifiche di ogni specialista.

Nei bambini con DSA, le storie sociali possono migliorare i comportamenti sociali come eseguire il lavaggio delle mani, salutare le persone in modo appropriato e condividere i giocattoli. Vi sono prove che i comportamenti di disturbo possono essere ridotti anche con l'uso ripetitivo di una storia sociale. Oltre ai segnali visivi, le storie sociali si basano sulle capacità di lettura e sulle abilità di elaborazione uditiva di base.

### **VIDEO MODELING**

Per i pazienti con capacità limitate di lettura e uditive, il video modeling può essere un metodo alternativo basato sulla pedagogia visiva che si basa sulla crescente propensione all'uso dei media elettronici da parte dei bambini con autismo. Sebbene ci siano prove limitate riguardo l'uso del video modeling in odontoiatria, la visione di video studiati specificatamente e concordati preventivamente con lo specialista per rendere meno ansiogena la visita dal dentista può risultare molto efficace. Anche semplicemente la proiezione di cartoni a tema o che siano di particolare interesse per il paziente possono essere di ausilio.

### **DESENSIBILIZZAZIONE**

Gli appuntamenti per la desensibilizzazione sono progettati per esporre ripetutamente un bambino all'ambiente odontoiatrico e sono finalizzati a promuovere la fiducia e l'adattamento. L'uso della desensibilizzazione può comportare una maggiore cooperazione per l'esecuzione degli esami dentali e il *debridement* nei bambini con ASD e altre disabilità intellettive. Il processo inizia con un colloquio conoscitivo con i genitori per l'acquisizione delle preferenze del soggetto al fine di stabilire il tipo di rinforzo positivo per il loro bambino (ad esempio, adesivi, francobolli). Quindi, i passaggi associati a una procedura come una

visita odontoiatrica vengono praticati in un ambiente simulato (ad esempio, la loro casa) combinando l'uso del rinforzo positivo con lodi. Idealmente, le sessioni di pratica dovrebbero essere seguite dalle visite nello studio dentistico in cui si svolge l'esame clinico effettivo. Tuttavia, la desensibilizzazione professionale può essere un processo che richiede tempo e la disponibilità di strutture e personale odontoiatrico. Per questo motivo, è auspicabile una consultazione/collaborazione con il terapeuta del bambino per praticare simulazioni di visite dentistiche prima dell'esame odontoiatrico effettivo anche nelle strutture dove il bambino svolge la propria terapia.

### OSSIDO NITROSO

Ci sono elementi contraddittori in merito al successo del protossido di azoto ( $N_2O$ ) come tecnica di guida comportamentale per i pazienti odontoiatrici con autismo. Alcuni autori hanno affermato che il protossido di azoto non è efficace perché funziona bene solo se combinato con BGT basati sulla comunicazione come distrazione, TSD e rinforzo positivo, ai quali i pazienti con autismo potrebbero non essere suscettibili. Altri, tuttavia, hanno raccomandato l'uso di  $N_2O$  per i pazienti con problemi comportamentali lievi. In uno studio prospettico recente, i pazienti con autismo hanno riportato un tasso di successo tra l'87,5% e il 50% con l'utilizzo di  $N_2O$ .

Di fronte a prove limitate, genitori/tutori possono ulteriormente essere confusi dal timore di effetti sistemici negativi dovuti all'interazione dell' $N_2O$  con potenziali mutazioni del gene metilene tetraidrofolato reduttasi (MTHFR) o abnormalità del metabolismo dei folati. Gli odontoiatri dovrebbero discutere l'uso di protossido d'azoto con i genitori interessati e aiutarli a prendere decisioni informate spiegando rischi e benefici, nonché esplorando altre modalità di trattamento. La consultazione con il medico del paziente in merito a eventuali mutazioni genetiche o anomalie del metabolismo dei folati contribuirà al processo decisionale, specialmente nei casi di concentrazioni più lunghe e più elevate di esposizione al protossido di azoto.

## Tecniche di comportamento avanzate

### CONTENZIONE PROTETTIVA

I pazienti con autismo possono richiedere una contenzione protettiva attiva o passiva ai fini di una diagnosi o trattamento urgenti, come parte di una sedazione programmata, o perché mostrano movimenti incontrollati che possono mettere a repentaglio la propria sicurezza e quella dello staff odontoiatrico e delle famiglie. La contenzione protettiva può in effetti calmare il bambino autistico grazie alla pressione profonda prodotta dal suo posizionamento. Tuttavia, deve essere considerata con la dovuta attenzione in quanto si possono verificare lesioni nei pazienti che non rispondono sempre in modo positivo. Si tratta nella maggior parte di graffi e lividi minori, ma sono possibili lesioni più gravi. Il medico deve prestare molta attenzione a quanto strettamente l'involucro è posizionato sul paziente in quanto può limitare la respirazione o può portare al surriscaldamento. È stato dimostrato che si verificano meno ferite con il metodo passivo rispetto alla contenzione attiva e in situazioni in cui la stabilizzazione passiva è stata utilizzata in modo pianificato piuttosto che per urgenze.



I genitori di bambini con autismo possono essere riluttanti all'uso della tecnica, ma l'accettazione può essere migliorata da spiegazioni positive e da un consenso informato dettagliato che tenga conto delle loro preoccupazioni e preferenze. La presenza dei genitori durante l'uso della contenzione protettiva dovrebbe essere incoraggiata.

### LA SEDAZIONE

L'uso della sedazione è un'opzione praticabile che può essere presa in considerazione per i pazienti con autismo quando hanno fallito i BGT di base e avanzati. Le benzodiazepine come diazepam e midazolam sono suggerite in combinazione con la somministrazione di protossido di azoto con tassi di successo riportati che vanno dal 77% al 100%. Il midazolam ha più successo nel regolare il comportamento del paziente rispetto al diazepam ma ha un tempo di lavoro più breve e questo dovrebbe essere considerato quando si sceglie tra i due agenti. Il medico deve escludere altre comorbidità che contravvengono l'uso della sedazione, e farmaci che possono interagire con il successo di un regime di sedazione o comprometterlo.

### ANESTESIA GENERALE

Per i pazienti in cui esiste un dubbio sulla sicurezza di un regime di sedazione, l'anestesia generale (GA) serve come approccio avanzato per fornire cure odontoiatriche complete ma la gravità delle lesioni e della loro risoluzione deve essere proporzionale ai rischi insiti per tale procedura.

Tra i pazienti odontoiatrici *special-need*, l'autismo è una delle sindromi più frequentemente indicate per fornire cure dentistiche in anestesia generale a causa di fattori quali l'alta attività della carie con necessità di trattamento estensivo/estrattivo e il comportamento non cooperativo. Tale opzione deve però essere presa in considerazione quando altre alternative terapeutiche hanno fallito o quando il paziente è pianificato per cure sotto AG da altri servizi medici che possono essere combinati con il trattamento dentale.

È probabile che i genitori di bambini con autismo abbiano un atteggiamento positivo nei confronti dell'AG. L'ambiente ospedaliero, tuttavia, può produrre risposte difensive nel minore, facendo aumentare lo stress della famiglia. Mentre l'AG è generalmente considerata una procedura sicura, gli eventi avversi correlati al suo utilizzo in pazienti con autismo includono comportamenti distruttivi (12%) e vomito postoperatorio che ne ritarda lo smaltimento (6%), ma raramente letalità. Altri eventi avversi meno frequenti sono: sanguinamento postoperatorio esteso dalla manipolazione del paziente di siti chirurgici e convulsioni postoperatorie che richiedono il ricovero in ospedale.

Il rischio di complicanze perioperatorie e l'ipersensibilità generale dei pazienti con autismo richiedono una pianificazione preoperatoria appropriata. L'uso della pedagogia visiva può anche essere utile in questo contesto e può includere libri o video che descrivono i processi coinvolti nel giorno della procedura di AG.

L'odontoiatra dovrebbe trasmettere informazioni pertinenti sulla diagnosi specifica di DSA all'anestesista, la presenza di comorbidità correlate e qualsiasi comportamento preoperatorio potenzialmente impegnativo, in quanto queste determineranno la scelta del pre-farmaco e la necessità di personale aggiuntivo o di restrizioni. Nel caso di comorbidità correlate, come l'epilessia incontrollata, una visita pre-anestesia può predire il rischio di com-

plicanze postoperatorie. In ogni caso la risoluzione del caso in AG non deve limitare il trattamento di questi pazienti anche con le tecniche sopraccitate allo scopo di prevenire ulteriore ricorso a ulteriori interventi.

### Trattamento del paziente autistico in età evolutiva con intervento pedagogico

A parità di diagnosi di autismo esistono molteplici sfaccettature nella manifestazione della patologia. Questo passaggio è fondamentale in quanto l'odontoiatra deve adottare modalità di approccio diversificate, flessibili e adattabili a ogni singolo caso.

Viene quindi a configurarsi la necessità di una équipe specificatamente formata in grado di migliorare le condizioni in poltrona dei pazienti autistici andando così a migliorare la loro qualità della vita. Tale approccio ha visto nell'educazione la possibilità di perfezionare il trattamento odontoiatrico, sia per limitare esperienze traumatiche nel paziente autistico e consentirgli una continuità nelle cure, sia per migliorare il suo livello di collaborazione, evitando così la sala operatoria con conseguente anestesia generale per piccoli interventi (lesioni cariose minimali, sigillature e ablazioni tartaro, *follow-up*). L'équipe lavora in modo sinergico e continuativo per individuare quali esigenze hanno priorità sia per l'odontoiatra che per il singolo paziente, cercando di esercitare un certo controllo, se non su tutte, almeno su alcune variabili, in particolar modo quelle ambientali.

#### SEQUENZA (CON POSSIBILITÀ DI MODIFICHE)

La prima e forse la più importante fase è quella conoscitiva e di intervista dei genitori del paziente, nella quale vengono annotate tutte le informazioni utili a ottimizzare e personalizzare la terapia del paziente DSA e le aspettative del genitore nei riguardi della terapia. Questa fase conoscitiva viene svolta nell'ambulatorio odontoiatrico in maniera libera e non costringitiva per il paziente in modo da avere la possibilità di osservarlo nell'ambiente medico e di poter cogliere comportamenti positivi o negativi, e da fornire al piccolo paziente l'opportunità di interagire con l'ambiente e con il medico in modo del tutto naturale.

Naturalmente l'ambiente deve essere preparato preventivamente e reso sicuro per il paziente e per l'équipe; deve possibilmente essere presente un monitor dove trasmettere immagini o cartoni graditi o musica che possa rilassare (Fig. 22.6).

Il tempo dedicato al trattamento del paziente deve essere adeguato alle sue possibilità di sopportazione e incrementato in maniera lenta ma costante negli incontri e concordato con i genitori che eseguiranno semplici manovre di simulazione a casa, in un ambiente cioè favorevole e conosciuto.

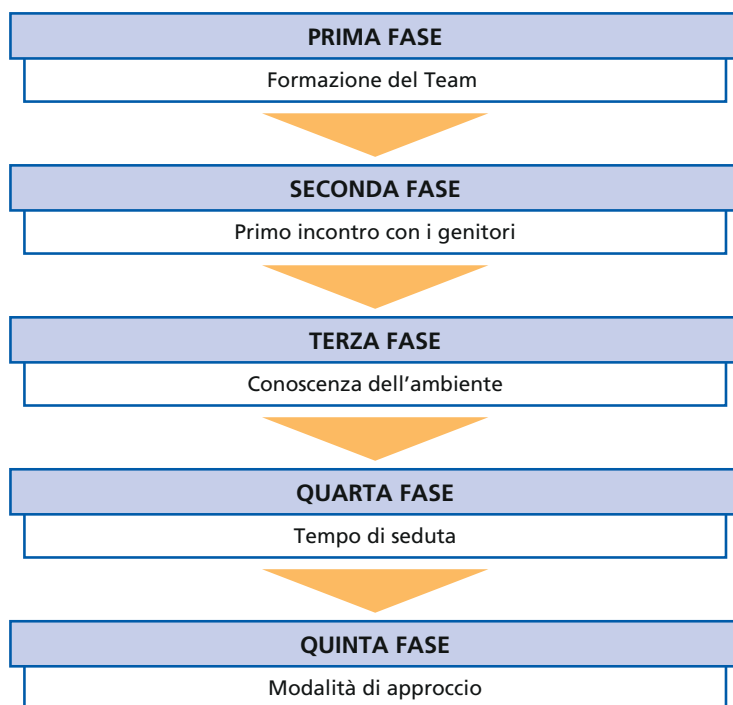
Una volta in poltrona nel paziente vengono stimolati tutti i quattro sensi, in particolare il tatto, attraverso cui conosce la strumentazione (guanti, cotone, acqua, aria, specchietto, specillo, escavatore, turbina) e le parti della sua bocca. Il paziente autistico apprende così qual è lo stato dei suoi denti e gengive e le modalità di cura e gli strumenti che vengono utilizzati. Può inoltre conoscere le intenzioni dei medici, costruendo relazioni di fiducia. Naturalmente al fine di creare un legame con il paziente inserendo l'esperienza di visita/trattamento odontoiatrico in una routine accettata e conosciuta, l'équipe medica deve necessariamente prevedere l'impiego degli stessi operatori per ogni paziente al fine di garantire continuità che si traduce in tranquillità (Fig. 22.7).

**Figura 22.6** Ambiente studiato per le esigenze del paziente pediatrico *special-need*.



#### FASI DELL'APPROCCIO EDUCATIVO-SENSORIALE

- Il bambino giocherà, insieme all'odontoiatra, con una grande bocca di plastica e uno spazzolino, conterà i denti toccandoli e si fermerà su quelli da curare. L'odontoiatra gli insegna come usare lo spazzolino sulla bocca di plastica con particolare attenzione ai denti malati.
- Il bambino guarderà la sua bocca allo specchio dove vedrà il dente malato (è importante indicarlo perché lo veda, portando anche il suo dito in bocca). Se lo specchio crea uno stato di tensione, evitarlo e usare solo il dito del bambino per fargli toccare il dente che gli fa male.



**Figura 22.7** Sequenze operative.

- L'odontoiatra, su indicazioni dell'educatore, inizierà a toccare con le dita prima il volto del paziente, per arrivare ai denti, massaggiandoli poi lentamente; infine avvolgendo il dito con una garza inizierà a massaggiare le gengive. In questa fase l'educatore interagisce con il paziente attraverso una comunicazione gestuale o con la comunicazione aumentativa alternativa (CAA, una lavagnetta sulla quale vengono posizionate delle immagini relative a medico e strumentario, e che prevede come immagine finale un premio; figg. 22.8-22.9) favorendo la relazione paziente odontoiatra.
- Anche la conoscenza sensoriale degli strumenti è una fase decisiva dell'intervento educativo. Il bambino autistico sentirà al tatto tutti gli strumenti, compresi acqua e aria che poi verranno gradualmente portati alla bocca anche dal bambino stesso, seguendo le metodiche di approccio comportamentale "tell-show-do".
- I tempi di esecuzione verranno scanditi vocalmente dal medico in modo da dare al bambino la possibilità di percepire il tempo di esecuzione e rilassarlo.



Figura 22.8 Esempio di sequenza di immagini nella C.A.A.

Durante l'approccio sensoriale l'educatore è in continua osservazione del bambino per individuare i suoi bisogni o particolari reazioni che possono richiedere nuove strategie. L'approccio sensoriale può durare anche più sedute, quante servono perché il paziente autistico abbia acquisito fiducia con l'odontoiatra e tutta la strumentazione.

Una volta acquisita una certa sicurezza, si inizia la terapia odontoiatrica.

Un reparto o uno studio odontoiatrico possono diventare non solo luogo di cura, ma anche un'occasione di crescita per i bambini e quindi di apprendimento nell'acquisire abilità e competenze.

### Prevenzione

L'evidenza che una scarsa igiene orale si verifica frequentemente in individui con autismo, associata a un aumentato rischio di gengiviti, parodontite e carie, guida le strategie di prevenzione volte a migliorare l'igiene orale di questi pazienti. Avendo un deficit delle loro capacità motorie, alcuni devono essere guidati nelle manovre di igiene orale in modo da evitare danni da spazzolamento troppo aggressivo. Il genitore/tutore deve essere istruito sulle tecniche di igiene orale migliori e sul tipo di strumentario più efficace e maggiormente adattabile alle esigenze del bambino. Le strategie di prevenzione devono rendere conto del profilo del paziente e delle difficoltà di accettazione e ipersensibilità dei bambini con autismo che possono non gradire odori e sapori troppo forti e soprattutto possono non essere in grado di sciacquare o espettorare. Queste caratteristiche individuali devono guidare l'odontoiatra nella scelta della migliore strategia preventiva e in particolare sulla scel-



Figura 22.9 Esempio di C.A.A.

ta delle terapie di prevenzione primaria e secondaria opzionabili (fluoro, caseina ecc.). La pedagogia visiva, con l'inserimento per esempio di fotografie a colori di passaggi di igiene orale nel bagno del paziente, è utile quando combinata con richiami ravvicinati per la valutazione del successo della terapia.

### **Trattamenti preventivi, restaurativi ed estrattivi**

In letteratura i materiali utilizzati per i restauri di pazienti DSA includono l'amalgama, i compositi a base resinosa, i cementi vetroionomerici (CVI) e le corone di metallo secondo la tecnica ART.

L'utilizzo dell'amalgama è sempre più in diminuzione in ottemperanza al nuovo regolamento Comunitario che mira a eliminare le attuali lacune nella legislazione UE al fine di garantire il perfetto allineamento del diritto dell'Unione Europea alla Convenzione di Minamata sul mercurio, consentendone la ratifica e l'attuazione da parte dell'UE e degli Stati membri. In Italia il suo utilizzo nei bambini al di sotto dei 6 anni viene sconsigliato nelle *Raccomandazioni in odontostomatologia* del Ministero della Salute (2014). Nello stesso documento si suggerisce che i cementi vetroionomerici resinosi possono efficacemente essere utilizzati per i restauri di elementi decidui o come trattamento provvisorio in pazienti con fragilità socio-sanitarie.

Tali considerazioni ci portano a considerare i CVI come materiali d'elezione nel trattamento restaurativo e nella prevenzione carie in soggetti con bisogni speciali e non collaboranti, nei quali il montaggio della diga non è eseguibile. In questi individui, infatti, l'utilizzo delle resine composite viene ostacolato dall'impossibilità di isolare adeguatamente il campo operatorio a causa dei problemi di compliance, fattore che limita l'uso del composito e non ne garantisce un'ottimale adesione ai tessuti dentali, favorendone il distacco e l'eventuale recidiva di lesioni cariose. In molti casi, l'unica via di trattamento efficace delle lesioni cariose con resine composite in pazienti *special-needs* potrebbe essere quella di ricorrere all'anestesia generale. I CVI permettono di evitare tutto ciò grazie alle loro proprietà idrofiliche, che li predispongono a essere materiale da restauro e sigilanti efficienti anche in condizioni di umidità e la loro facile applicazione riduce i passaggi di esecuzione del restauro/sigillatura.

Nel caso di corone preformate in acciaio inossidabile, i genitori possono essere rassicurati sul fatto che i livelli di nichel, cromo e ferro rilasciati nella cavità orale sono bassi e non hanno impatto sulla salute sistemica. La loro applicazione però può comportare la presenza di precontatti che possono ancor più creare disagio al paziente e acuire tic già esistenti. Anche l'esecuzione di interventi estrattivi di bassa o media difficoltà può essere eseguita su pazienti DSA con l'ausilio della giusta tecnica di approccio e l'ausilio di strumenti mirati all'esecuzione di anestesia atraumatica.

## Bibliografia

- American Academy of Pediatric Dentistry Reference Manual. Protective stabilization for pediatric dental patients, 2012-2013;34(6).
- American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Association, 2013. [Trad. it. Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali, DSM-5®. 5 ed., Milano: Raffaello Cortina Editore, 2014].
- Amira A, El Khatib AA, Magda M et al. El Tantawi & Tarek Omar. Oral health status and behaviours of children with Autism Spectrum Disorder: a case-control study. *International Journal of Paediatric Dentistry* 2014;24:314-323.
- Bäckman B, Pilebro C. Visual pedagogy in dentistry for children with autism. *ASDC J Dent Child* 1999;66(5):325-31.
- Bartolomé-Villar B, Mourelle-Martínez MR, Diéguez-Pérez M et al. Incidence of oral health in paediatric patients with disabilities: Sensory disorders and autism spectrum disorder. Systematic review II. *J Clin Exp Dent*. 2016;8(3):e344-51.
- Bhat S, Acharya UR, Adeli H et al. Autism: cause factors, early diagnosis and therapies. *Rev. Neurosci*. 2014; 25(6): 841-850.
- Bossù M, Corridore D, D'Errico A, Polimeni A et al. Education and dentistry: advanced synergy in the dental treatment of children with autism; a pilot clinical trial. *Senses Sci* 2014;1(3).
- Cagetti MG, Mastroberardino S, Campus G et al. Dental care protocol based on visual supports for children with autism spectrum disorders. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*. 2015 Sep 1;20(5):e598-604.
- Capozza LE, Bimstein E. Preferences of parents of children with autism spectrum disorders concerning oral health and treatment. *Pediatr Dent* 2012;34(7):480-4.
- Crozier S, Tincani M. Effects of social stories on prosocial behavior of preschool children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2007;37(9):1803-14.
- Faulks D, Hennequin M, Albecker-Grappe S et al. Sedation with 50% nitrous oxide/oxygen for outpatient dental treatment in individuals with intellectual disability. *Dev Med Child Neurol* 2007;49(8):621-5.
- Gandhi RP, Klein U. Autism spectrum disorders: An update on oral health management. *J Evid Base Dent Pract* 2014;14S: [115-126].
- Hurlbutt M, Douglas A. Young. A best practices approach to caries management. *J Evid Base Dent Pract* 2014;14S: [77-86].
- ISTAT. L'integrazione degli alunni con disabilità nelle scuole primarie e secondarie di primo grado. Anno scolastico 2016-2017(www.istat.it/it/archivio/60454).
- Kupietzky A, Ram D. Effects of a positive verbal presentation on parental acceptance of passive medical stabilization for the dental treatment of young children. *Pediatr Dent* 2005;27(5):380-4.
- Loo CY, Graham RM, Hughes CV. The caries experience and behavior of dental patients with autism spectrum disorder. *J Am Dent Assoc* 2008;139(11):1518-24.
- Marshall J, Sheller B, Mancl L. Caries-risk assessment and caries status of children with autism. *Pediatr Dent* 2010;32(1):69-75.
- Maskey M, Warnell F, Parr J et al. Emotional and behavioral problems in children with autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord* 2013;43(4):851-9.
- Messieha Z. Risks of general anesthesia for the special needs dental patient. *Special Care Dent* 2009; 29(1):21-5.
- Mineo B, Ziegler W, Gill S, Salkin D. Engagement with electronic screen media among students with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2009;39(1):172-87.
- Ozdemir S. The effectiveness of social stories on decreasing disruptive behaviors of children with autism: three case studies. *J Autism Dev Disord* 2008;38(9):1689-96.
- Pilebro C, Backman B. Teaching oral hygiene to children with autism. *Int J Paediatr Dent* 2005;15(1):1-9.
- Rada RE. Treatment needs and adverse events related to dental treatment under general anesthesia for individuals with autism. *Intellect Dev Disabil* 2013;51(4):246-52.
- Rayner CS. Video-modelling to improve task completion in a child with autism. *Dev Neurorehabil* 2010;13(3):225-30.
- Selzer RR, Rosenblatt DS, Laxova R et al. Adverse effect of nitrous oxide in a child with 5,10-methylenetetrahydrofolate reductase deficiency. *N Engl J Med* 2003;349(1):45-50.
- Nunes Da Silva S, Gimenez T, Souza RC et al. Oral health status of children and young adults with autism spectrum disorders: systematic review and meta-analysis. *International Journal of Paediatric Dentistry* 2016.
- Voza I, Cavallè E, Corridore D et al. Preventive strategies in oral health for special needs patients. *Annali di Stomatologia* 2015;VI (3-4): 96-99.
- Wilson K. Teaching social-communication skills to preschoolers with autism: efficacy of video versus in vivo modeling in the classroom. *J Autism Dev Disord* 2013;43(8):1819-31.

## Displasia ectodermica

G. Ierardo, V. Luzzi

### Definizione e classificazione

Il termine displasia ectodermica (ED) comprende un vasto e complesso gruppo di patologie caratterizzate da un anomalo sviluppo dei tessuti, degli organi di origine ectodermica e di loro appendici, in particolare denti, capelli, unghie e ghiandole sudoripare. Le ED sono forme congenite, diffuse e non progressive.

L'ectoderma è uno dei tre foglietti germinativi formati durante la gastrulazione nella terza settimana di vita intrauterina insieme all'endoderma e al mesoderma. Essi danno origine ai primordi di tutti i tessuti e degli organi; nella fattispecie dall'ectoderma avranno origine: l'epidermide, le unghie, i capelli, lo smalto dentario, le ghiandole sudoripare, le ghiandole sebacee, il sistema nervoso centrale, periferico e autonomo, l'epitelio sensoriale dell'occhio, dell'orecchio e del naso, la ghiandola mammaria, l'epifisi, la neuroipofisi e la midollare del surrene.

Non sempre le alterazioni coinvolgono il solo ectoderma, a volte possono essere interessate anche le strutture mesodermiche e più raramente quelle endodermiche; poiché la fisiologica maturazione delle strutture ectodermiche del tegumento è fondamentale per la determinazione e lo sviluppo delle strutture mesenchimali sottostanti.

Sulle quasi 200 forme di ED, con manifestazioni estremamente variabili e con ampia sovrapposizione nella presentazione clinica, solo per 30 di esse è stato identificato con precisione il gene responsabile della patologia. Le forme più comuni sono la displasia ectodermica ipoidrotica X-linked recessiva (sindrome di Christ-Simons-Touraine) e la displasia ectodermica idrotica (sindrome di Clouston).

Attualmente si possiedono quattro differenti classificazioni:

- Clinica.
- Biochimica-molecolare.
- Genetica-molecolare.
- Biologica.

La prima classificazione delle ED risale all'attività scientifica di Freire-Maia e Pinheiro del 1984 e del 1994, loro usarono come criteri classificativi gli aspetti clinici della patologia ottenendo così casi del gruppo A e casi del gruppo B. Nel primo rientrano tutte le ED in cui sono presenti difetti in almeno due delle strutture ectodermiche classiche (capelli, denti, unghie e ghiandole sudoripare); nel secondo sono inseriti i casi in cui sono presenti difetti in una sola struttura classica più un altro difetto ectodermico (anomalia di orecchie, labbra, dermatoglifi sul palmo della mano o sulla pianta del piede). Clinicamente si possono avere due grandi famiglie di displasie ectodermiche: una di tipo ipo-anidrotico e l'altra di tipo idrotico, correlate al grado di compromissione dell'apparato ghiandolare (ghiandole sudoripare e ghiandole salivari). Le ED presentano in generale un'incidenza di 7:10000 nati a livello internazionale; invece, la displasia ectodermica ipoidrosica o anidrosica, la più frequente tra le ED, registra un'incidenza di 1:100000 nati.



Secondo uno studio di Freire-Maia e Pinheiro del 1994, su 154 tipi di ED, si sono evidenziati tre tipi di possibili ereditarietà: autosomica dominante (41 casi), autosomica recessiva (52 casi) e legata a geni del cromosoma X (8 casi); per i restanti 53 casi la causa si è rivelata ignota. Per la displasia ectodermica anidrotica (EDA) si è visto che la forma più frequente è quella legata ad alterazioni del gene EDA1 localizzato sul cromosoma X (Xq12-q13), atto alla codifica dell'ectodisplasina A, una proteina di membrana espressa nei cheratinociti, nei follicoli piliferi e nelle ghiandole sudoripare, coinvolta nell'interazione tra cellula e cellula o cellula e matrice.

#### Manifestazioni cliniche

Le manifestazioni cliniche che possiamo trovare nella forma definita sindrome di Clouston sono:

- Alopecia.
- Distrofia ungueale.
- Ipercheratosi palmare e plantare.
- Deficit mentale (occasionalmente).
- Rinite atrofica.
- Dermatite atopica.
- Facies non caratteristica.

Le manifestazioni cliniche che possiamo trovare nella forma ipo-anidrotica sono:

- Ipo-anidrosi.
- Ipotricosi.
- Cute sottile, grinzosa, pallida (aspetto ittiosiforme) (Fig. 22.10).
- Appiattimento creste epidermiche a livello palmo-plantare.
- Capelli biondi e ipopigmentati al microscopio ottico.
- Alterazioni ungueali.
- Facies tipica.



**Figura 22.10**  
Aspetto cutaneo.

L'assenza o il deficit delle ghiandole sudoripare eccrine causa una frequente ipertermia con una forte intolleranza al calore. Nell'infanzia possono manifestarsi episodi di iperpiressia, tipici della stagione estiva.

La *facies* caratteristica in questi pazienti è caratterizzata da:

- Aspetto vecchieggiante.
- Fronte bombata, prominente e squadrata.
- Arcate sopraccigliari sporgenti.
- Rughe e pigmentazioni in zona perioculare.
- Naso piccolo con ali ipoplasiche e radice allargata (naso a sella).
- Mento piccolo.
- Angolo naso-labiale acuto.

Labbra protruse.

Retrazione 1/3 medio del viso (causata da ipoplasia del mascellare).

Orecchie grandi con impianto basso.

Per quanto riguarda gli aspetti odontostomatologici, i pazienti con ED evidenziano anomalie degli elementi dentari sia di numero sia di forma sia di struttura, già riscontrabili nella dentizione decidua (Fig. 22.11).

Le anomalie di numero sono in difetto e prevedono casi di ipodontia (assenza congenita di uno o più elementi dentari) o vera e propria anodontia (assenza totale di denti). A causa della mancanza di numerosi elementi dentari, soprattutto della serie decidua, i processi alveolari possono presentare anomalie di accrescimento nelle sedi edentule data la perdita di funzione di matrice funzionale svolta dai meccanismi di eruzione dentale.

L'ipodontia e l'anodontia non solo causano atrofia crestale ma determinano anche un'ipoplasia di entrambi i mascellari (Fig.22.12).



**Figura 22.11**

Tipica arcata con agenesie multiple.

Questo deficit di crescita alveolare e mascellare, sommato alla riduzione dell'altezza verticale occlusale, causa una riduzione dell'altezza facciale del paziente. Tra le anomalie di forma è tipica la presenza di denti conici. Più frequentemente presentano la forma conoide gli incisivi centrali superiori e i canini sia superiori che inferiori. Alcuni denti possono presentare taurodontismo (dente con camera pulpare più ampia del normale, radici corte e tronco radicolare allungato).

### Diagnosi e terapia

La diagnosi delle ED prevede un approccio multidisciplinare che coinvolge molte figure professionali quali il pediatra, il dermatologo, l'otorinolaringoiatra, l'oculista e l'odontoiatra, e generalmente si attua nel periodo dell'infanzia.

La diagnosi delle ED si raggiunge partendo da un'accurata anamnesi unita all'esame clinico e a test strumentali specifici.

I test d'ausilio che possono condurre alla diagnosi sono:

- Test per l'ipoidrosi.
- Test della salivazione.
- Test del capello.
- Test radiografici.
- Test molecolari.

L'approccio terapeutico deve essere precoce e di carattere multidisciplinare con rilevanza della figura dell'odontoiatra pediatrico.

Le terapie devono essere programmate in base alla gravità del caso e alla fascia di età del paziente.

Possono andare dagli interventi preventivi, fino a quelli riabilitativi implanto-protetici (Fig.22.13).



**Figura 22.12**  
Teleradiografia in paziente con grave ED.



**Figura 22.13** Placca superiore con elementi dentali.



**Figura 22.14** Frankel con elementi dentali.

Innanzitutto bisogna prevenire la perdita di elementi dentari a causa di processi cariosi, con interventi preventivi quali fluoro profilassi con gel al fluoro per uso topico, un'igiene orale attenta e un'alimentazione corretta.

I bambini con ED sono molto cario-recettivi sia per la xerostomia presente nella maggior parte dei casi sia per le anomalie di struttura tipiche dello smalto dei denti, quali l'ipoplasia, l'ipocalcificazione o l'immaturità.

Già nei primi anni di vita si possono creare dei dispositivi protesici rimovibili per permettere la funzione fonatoria, masticatoria ed estetica dell'apparato stomatognatico e iniziare a guidare la crescita facciale (Fig. 22.14).

Tali dispositivi vanno gestiti prevedendone sostituzioni ogni 2-3 anni affinché si adattino alla crescita del paziente.

Con la crescita vanno gestite problematiche ortodontiche del paziente come:

1. Ridotta crescita verticale dell'altezza facciale inferiore.
2. Ridotto sviluppo sia sagittale sia trasversale del mascellare superiore.
3. Rotazione supero-anteriore della mandibola.
4. Protrusione labiale.
5. Iposviluppo verticale dei processi alveolari.

Il trattamento ortodontico ha come obiettivi:

- La gestione ottimale degli spazi.
- L'*up-righting* e l'allineamento di alcuni denti.
- La correzione e il controllo dell'*overbite*.
- Il controllo dei rapporti maxillo-mandibolari sul piano sagittale.
- La stabilità occlusale.

La scelta delle apparecchiature ortodontiche deve tenere presente la diagnosi dentale e scheletrica, la presenza di denti di ancoraggio, l'età del paziente.

Le terapie possono prevedere fasi ortopediche come ad esempio l'utilizzo di espansori rapidi e maschere facciali, fasi funzionali come l'impiego di dispositivi elastodontici o Frankel e dispositivi ortodontici in fase di correzione pre-protetica.

In alcuni casi di deficit di ancoraggio potrebbe essere valutato l'utilizzo di mini impianti ortodontici (Fig. 22.15).

I dispositivi spesso possono essere corredati da elementi dentali per ottenere anche una buona estetica durante le fasi ortodontiche.



Figura 22.15 REP su mini impianti ortodontici.

## Bibliografia

- Bondarets N, Jones RM, McDonald F. Analysis of facial growth in subjects with syndromic ectodermal dysplasia: a longitudinal analysis. *Orthod Craniofac Res.* 2002 May;5(2):71-84.
- Boujrat K, Rouf S, Boutahar I, Skiker I, Tajir M, et al. Ellis-Van Creveld syndrome and Dandy-Walker malformation: an uncommon association. *PediatrEndocrinol Rev.* 2018;16(2):275-83.
- Celli D, Manente A, Grippaudo C, Cordaro M. Interceptive treatment in ectodermal dysplasia using an innovative orthodontic/prosthetic modular appliance. A case report with 10-year follow-up. *Eur J Paediatr Dent.* 2018;19(4):307-12.
- De Santis D, Sinigaglia S, Faccioni P, Pancera P, Luciano U, et al. Syndromes associated with dental agenesis. *Minerva Stomatol.* 2019;68(1):42-56.
- Freire-Maia N, Lisboa-Costa T, Pagnan NA. Ectodermal dysplasias: how many? *Am J Med Genet.* 2001 Nov 15;104(1):84.
- Guckes AD, Roberts MW, McCarthy GR. Pattern of permanent teeth present in individuals with ectodermal dysplasia and severe hypodontia suggests treatment with dental implants. *Pediatr Dent* 1998; 20:278-80
- Hsieh YL, Razzoog M, Garcia Hammaker S. Oral care program for successful long-term full mouth habilitation of patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Case Rep Dent.* 2018;2018:4736495.
- Ioannidou-Marathiotou I, Kotsiomiti E, Gioka C. The contribution of orthodontics to the prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia: a long-term clinical report. *J Am Dent Assoc.* 2010 Nov;141(11):1340-5.
- Itin PH, Fistarol SK. Ectodermal dysplasias. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2004;131C(1):45-51.
- Itin PH. Etiology and pathogenesis of ectodermal dysplasias. *Am J Med Genet A.* 2014;164A(10):2472-7.
- Kearns G, Sharma A, Perrott D, Schmidt B, Kaban L, et al. Placement of endosseous implants in children and adolescents with hereditary ectodermal dysplasia. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 1999 Jul;88(1):5-10.
- Mehrtens SH, Shankar S. A case of focal facial dermal dysplasia type 4. *PediatrDermatol.* 2019;36(1):e58-e59.
- Nordgarden H, Storhaug K, Lyngstadaas SP, Jensen JL; Salivary gland function in persons with ectodermal dysplasias *Eur J Oral Sci.* 2003 Oct;111(5):371-6.
- Omondi BI, Chepkwony F, Ariemba RM, Miyogo JO, Opinya GN. Prosthodontic rehabilitation of a child with ectodermal dysplasia: a preliminary report. *Int J Prosthodont.* 2019;32(1):107-9.
- Polimeni A, Perfetti G, Ghirlanda Pippi R. Displasia ectodermica. Considerazioni su di un raro caso. *Annali di stomatologia.* 1989;38(4)
- Priolo M. Ectodermal dysplasias: an overview and update of clinical and molecular-functional mechanisms. *Am J Med Genet A.* 2009;149A(9):2003-13.
- Suri S, Carmichael RP, Tompson BD. Simultaneous functional and fixed therapy for growth modification and dental alignment prior to prosthetic habilitation in hypohidrotic ectodermal dysplasia: a clinical report. *J Prosthet Dent.* 2004; 92: 428-33
- Wright JT, Fete M, Schneider H, Zinser M, Koster MI, et al. Ectodermal dysplasias: classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. *Am J Med Genet A.* 2019;179(3):442-7.
- Yenisey M, Guler A, Unal U. Orthodontic and prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia: a case report. *Br Dent J.* 2004 Jun 12;196(11):677-9.
- Zhang XJ, Chen JJ, Yang S, Cui Y, Xiong XY et al. A mutation in the connexin 30 gene in Chinese Han patients with hidrotic ectodermal dysplasia. *J Dermatol Sci.* 2003;32:11-7

## Osteogenesi imperfetta

G. Ierardo, M. Celli

### Definizione, epidemiologia e classificazione

L'osteogenesi imperfetta (OI), anche chiamata "malattia delle ossa di vetro", è un gruppo eterogeneo di disordini del tessuto connettivo che esitano nella comparsa di numerose fratture, le quali, nei casi più gravi, possono anche compromettere la sopravvivenza dell'individuo affetto.

La patologia ha una incidenza stimata di circa un caso su 20.000-50.000 nascite, numero spesso sottostimato dal momento che casi meno gravi sono spesso misconosciuti e/o diagnosticati in ritardo. Il rapporto tra maschi e femmine è di 1:1 con una trasmissione sia a carattere dominante che recessivo. Numerosi studi hanno stabilito una correlazione tra l'OI e i geni COL1A1 e COL1A2 (situati sui cromosomi 7 e 17) deputati alla produzione del collagene di tipo I.

La classificazione dell'OI tutt'oggi in uso è quella stilata da Sillence nel 1979, basata sulle caratteristiche cliniche e sulla severità della malattia, ma negli ultimi anni le nuove conoscenze di genetica medica hanno portato ad ampliare la classificazione: attualmente se ne distinguono 15 tipi, sebbene essa sia destinata ad aumentare, non essendo ancora stati identificati tutti i geni responsabili della malattia.

L'OI tipo I è la forma più lieve, di più facile riscontro; presenta una trasmissione autosomica dominante e la diagnosi è difficilmente effettuata nei casi lievi, anche se nella famiglia sono presenti altri casi di malattia.

Dal momento che tale proteina è uno dei maggiori costituenti non solo delle ossa, ma anche di altri tessuti non calcificati, è intuitivo come questa patologia possa coinvolgere diverse strutture del corpo, conducendo, pertanto, a un approccio di tipo plurispecialistico.

### Manifestazioni cliniche

Le manifestazioni extra-scheletriche dell'OI sono rappresentate dalla presenza di sclere blu e dentinogenesi imperfetta, perdita dell'udito e lassità legamentosa. L'odontoiatra ricopre un ruolo importante nella diagnosi della patologia: essendo il collagene il maggior costituente dei tessuti degli elementi dentali, un'anomalia genetica nella produzione di tale proteina porterà a un'alterata produzione e mineralizzazione della dentina.

La **dentinogenesi imperfetta** è la più comune alterazione dentaria e si manifesta nel 5-15% dei casi, più frequentemente nell'OI tipo III e IV e di rado nel tipo I.

I denti coinvolti presentano una corona bulbare e un aumentato angolo coronale, potendo anche essere privi di cavità pulpari (Fig. 22.16-22.17). I denti definitivi sono meno interessati rispetto ai decidui. La microscopia elettronica della dentina evidenzia una disorganizzazione dei tubuli che impedisce l'adesione dello smalto alla dentina e conduce alla rapida abrasione dei denti (Fig. 22.18).



**Figura 22.16** Dentinogenesi imperfetta in paziente con OI.



**Figura 22.17** Anomalie radicolari in paziente con dentinogenesi imperfetta.

L'eruzione dentaria può essere ritardata o precoce e non sembra essere correlata con la forma di OI.

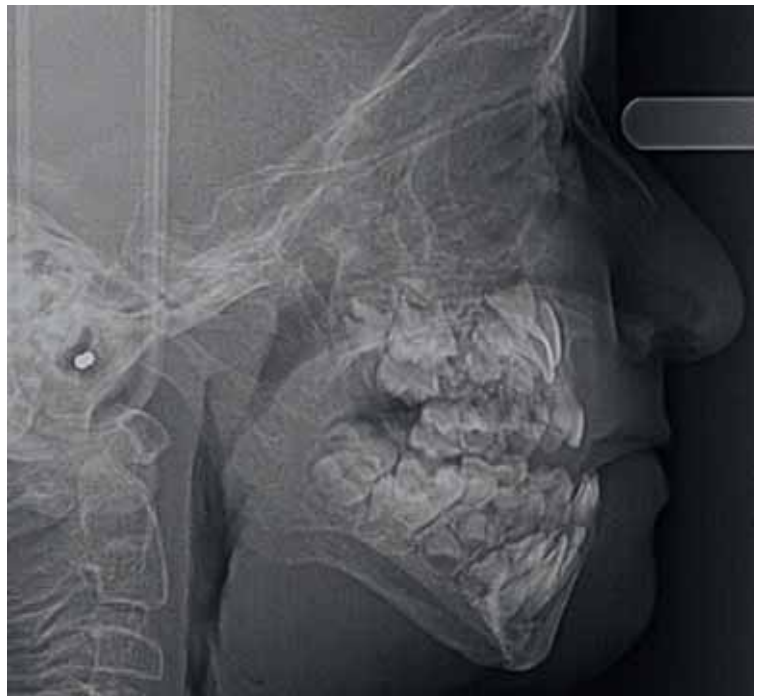
Oltre alla dentinogenesi imperfetta, ulteriori implicazioni odontostomatologiche sono l'elevata incidenza di malocclusioni di classe III scheletrica con crossbite anteriore e/o posteriore e openbite posteriore, nonché deformità craniofacciali (in molti casi si ha riscontro di viso di forma triangolare, protrusione di entrambe le ossa temporali e prominente dell'osso frontale) (Fig. 22.19).



**Figura 22.18** Usure tipiche della dentinogenesi imperfetta.



**Figura 22.19** Crescita di classe 3 scheletrica in paziente con OI.



### Diagnosi e terapia

La diagnosi di OI è a volte difficile, sia per l'ampia variabilità fenotipica sia per il crescente numero di forme recessive scoperte, con aspetti clinici meno caratteristici rispetto alle prime quattro forme. La diagnosi può essere posta in presenza di test genetici o biochimici positivi o, se essi non sono possibili o negativi, attraverso esami clinici e radiologici. Alcune delle manifestazioni più comuni sono fragilità ossea con fratture per traumi anche banali o fratture non traumatiche di natura inspiegata, deformità marcata e progressiva delle ossa, evidenza radiologica di osteoporosi, riscontro di densità minerale ossea ridotta per età, colorazione blu delle sclere e alterazioni della dentizione. I test genetici consentono di diagnosticare la specifica forma di OI e indirizzano la diagnosi prenatale nei casi di mutazione in uno dei familiari di I° grado, sebbene in alcuni casi si tratti di mutazioni *ex novo*.

Tramite l'analisi genetica è possibile diagnosticare tutte le forme di OI per le quali il difetto molecolare sia noto.

Tali pazienti seguono generalmente un percorso terapeutico individualizzato e differenziato per età e gravità:

1. terapia medica, mediante l'uso di farmaci che incrementino la resistenza dell'osso e riducano il numero delle fratture (bifosfonati);
2. trattamento chirurgico ortopedico;
3. trattamento non chirurgico (terapia fisica, riabilitativa, uso di corsetti e tutori).

A oggi non esiste ancora una cura risolutiva per questa malattia e l'uso dei bifosfonati (BF) si è mostrato l'unico trattamento sintomatico utile nei pazienti affetti da OI, soprattutto in età pediatrica.

Questi farmaci sono in grado di incrementare significativamente la densità minerale ossea, di dimezzare il numero delle fratture e di ridurre sensibilmente il dolore.

I bifosfonati (BF), inoltre, sono inibitori del riassorbimento osseo mediato dagli osteoclasti e fanno sì che il rimodellamento osseo, necessario al movimento dentale, avvenga più lentamente nei pazienti che assumono tali farmaci.

I bifosfonati sono stati studiati molto negli ultimi anni per la documentazione in letteratura di numerosi casi di osteonecrosi dei mascellari nei pazienti adulti. A oggi però non ci sono casi documentati in letteratura di tale problema in età pediatrica.

Nel campo dell'odontoiatria pediatrica, l'approccio ortodontico dei pazienti con osteogenesi imperfetta non rappresenta un approccio di routine, così come dimostrato dalla limitata disponibilità di lavori a riguardo.

Gli studi condotti sino a ora revisionano un trattamento che è nello stesso tempo chirurgico e ortodontico, manifestando la maggior parte dei pazienti una malocclusione tale da richiedere un intervento di riposizionamento delle basi scheletriche, preceduta e seguita da un trattamento ortodontico di supporto (Fig. 22.20).

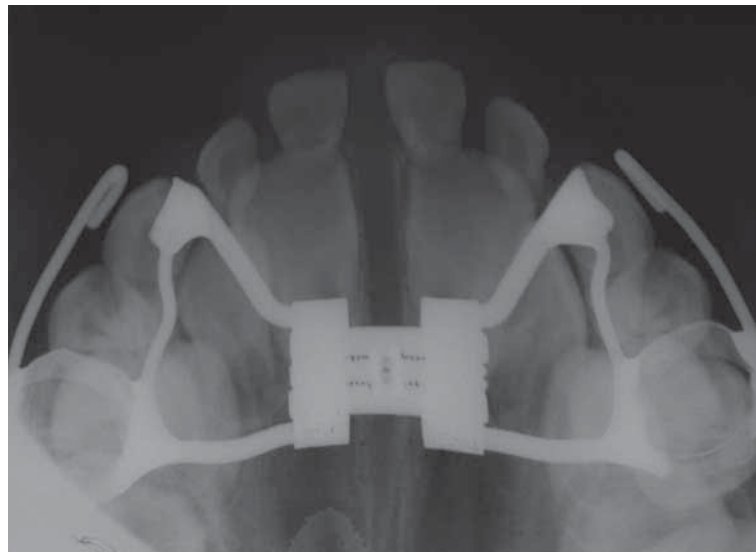
Un approccio ortodontico intercettivo può costituire certamente un valido esempio per gli ortodontisti che si trovano a dover intervenire in un paziente in età di crescita con problemi prettamente scheletrici e/o dento-scheletrici, senza dover procrastinare la risoluzione del caso a un trattamento ortodontico futuro che, come ampiamente dimostrato, è comunque estremamente difficile da eseguire.

Le terapie di tipo ortopedico (espansore rapido, maschera facciale) e di tipo funzionale (attivatori, dispositivi elastodontici) sono molto importanti in tali pazienti per ridurre la gravità della malocclusione ed eliminare o limitare il ricorso a dispositivi fissi *multibrackets*.

La terapia ortopedica potrebbe richiedere la sospensione temporanea del farmaco, ma tale decisione deve essere sempre concordata con lo specialista pediatra di riferimento.

La maggior parte dei casi in cui è stato attuato un trattamento ortodontico fisso *multibrackets* non ha mostrato esiti positivi, essendo condizionati certamente all'assunzione di una terapia, come quella con bifosfonati, che per lo stesso meccanismo d'azione che ne è alla base, rappresenta di per sé una limitante. Pensare dunque, di risolvere una malocclusione scheletrica, seppur lieve, con un camufflage dentale non può costituire la chiave del successo in un paziente che riceve bifosfonati.

**Figura 22.20** REP applicato a paziente con OI: apertura della sutura palatina mediana.



Molto importante è la prevenzione delle carie e delle loro complicanze infettive e ortodontiche. Sin dai primi anni di vita devono essere attuate tutte le misure di prevenzione specifiche.

Le terapie chirurgiche in età pediatrica, dalle più semplici alle più invasive come ad esempio una germectomia, possono essere programmate in tali pazienti.

È importante sempre attuare una copertura antibiotica adeguata e concordare con lo specialista pediatra il momento migliore per tali interventi in base alle analisi radiologiche e di laboratorio.

Il problema principale cui il clinico deve fare riferimento, inoltre, non è spesso rappresentato dal tipo di trattamento da attuare, quanto dalla necessità di saper valutare quando intervenire, divenendo perciò, in quest'ottica, imprescindibile la collaborazione con i pediatri e gli altri specialisti.

## Bibliografia

- Burgeson R, Nimni M. Collagentypes. Molecular structure and tissue distribution. *Clin. Orthop.* 1992; 282:250-272.
- Engelbert RH, Puijts HE, Beemer FA, Helders PJ. Osteogenesis imperfect in childhood: treatment strategies. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* 1998; 79:1590-94.
- Flanagan AM, Chambers TJ. Inhibition of bone resorption by bisphosphonates: interaction between bisphosphonates, osteoclasts, and bone. *Calcif Tissue Int* 1991; 49: 407-15.
- Freedus MS, Schaaf NG, Ziter WD. Orthognatic surgery in osteogenesis imperfect. *J oral Surg.* 1976;34:830-834.
- Ierardo G, Bossù M, D'Angeli G, Celli M, Sfasciotti GL. Bisphosphonates therapy in children with osteogenesis imperfecta: clinical experience in oral surgery. *Oral Implantol (Rome)* 2017 Nov 30;10(3):311-316.
- Ierardo G, Calcagnile F, Luzzi V, Ladniak B, Bossu M, Polimeni A. Osteogenesis imperfecta and rapid maxillary expansion: Report of 3 patients. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 2015 Jul;148(1):130-7.
- Ierardo G, Luzzi V, Vestri A, Sfasciotti GL, Polimeni A. Evaluation of custom satisfaction at the department of Paediatric dentistry of Sapienza University of Rome. *European Journal of Paediatric Dentistry* 2008;1.
- Igarashi K, Mitani H, Adachi H, Shinoda H. Anchorage and retentive effects of a bisphosphonate (AHBuBP) on tooth movements in rats. *Am. J. Orthod.* 1994; 106:279-289.
- Kim TW, YoshidaY, Yokoya K, Sasaki T. An ultrastructural study of the effects of bisphosphonate administration on osteoclastic bone resorption during relapse of experimentally moved rat molars. *Am. J. Orthod.* 1999; 115:645-653.

- Kuivaniemi H, Tromp G, Prockop DJ. Mutations in fibrillar collagens (types I, II, III and XI), fibril-associated collagen (type IX), and network-forming collagen (type X) cause a spectrum of diseases of bone, cartilage and blood vessels. *Hum Mutat* 1997; 9:300-315.
- Libman RH. Anesthetic considerations for the patients with osteogenesis imperfecta. *Clinical Orthopaedics and Related Research* 1981; 159:123-125.
- Ma MS, Najirad M, Taqi D, Retrouvey JM, Tamimi F, et al. Caries prevalence and experience in individuals with osteogenesis imperfecta: A cross-sectional multicenter study. *Spec Care Dentist*. 2019 Feb 13. doi: 10.1111/scd.12368.
- McKusich V, Scott CI. A nomenclature for constitutional disorders of bone, *J Bone Joint Surg Am*. 1971;53:978-986.
- McKusich V. Hereditary disorders of connective tissue. *Bull NY Acad Med*. 1959 March;35(5):143-156.
- O'Connell AC, Marini JC. Evaluation of oral problems in an osteogenesis imperfecta population. *Oral surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontics* 1999;87:189-196.
- Petersen K, Wetzel WE. Recent findings in classification of osteogenesis imperfecta by means of existing dental symptoms. *ASDC J Dent Child* 1998; 65: 305-09.
- Prockop D. Osteogenesis imperfecta: phenotypic heterogeneity, protein suicide, short and long collagen, *Am. J. Hum. Genet*. 1984;36: 499-505.
- Prockop DJ, Kivirikko KI. Collagens: molecular biology, diseases, and potentials for therapy. *Annu. Rev Biochem*. 1995; 64:403-34.
- Rinchuse DJ, Sosovicka MF, Robison JM, Pendleton R. Orthodontic treatment of patients using bisphosphonates: a report of 2 cases. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. 2007; 131:321-326.
- Rogers MJ, Frith JC, Luckman SP, Coxon FP, Benford HL, et al. Molecular mechanism of action of bisphosphonates. *Bone* 1999; 24: S73-S79.