

Il bambino con la testa grossa

Donatella Milani

Si definisce con il termine macrocefalia una circonferenza cranica superiore al 97° percentile paragonata ai normali standard per età e sesso.

La circonferenza cranica va misurata da appena sotto la glabella fino alla parte più prominente dell'osso occipitale, utilizzando un metro.

Va ricordato che esistono forme di macrocefalia relativa, ossia casi in cui la circonferenza cranica non è superiore al 97° percentile, ma eccede lo sviluppo staturale, ad esempio è al 75° percentile con altezza al 3° percentile.

La macrocefalia può essere una caratteristica familiare, ereditata da un genitore, o presentarsi *de novo* nel bambino.

Numerose condizioni geneticamente determinate comportano la presenza di macrocefalia; in particolare, utilizzando specifici software in uso in dismorfologia, (Oxford Medical Database) si rende evidente che almeno 380 sindromi sono associate a questa caratteristica.

Diventa quindi fondamentale sviluppare la capacità di dirimere tra le principali condizioni associate, garantendo una corretta diagnosi ed un preciso percorso assistenziale al bambino ed alla famiglia.

Ogni condizione genetica porta infatti con sé la possibilità di sviluppo di distinte problematiche funzionali, mediche e complicanze, che vanno singolarmente gestite e monitorate.

In particolare, vanno distinte sindromi da iperaccrescimento e sindromi con scarso accrescimento e macrocefalia.

Per sindromi da iperaccrescimento si intende, in generale, un gruppo eterogeneo di condizioni caratterizzate da eccessiva crescita -localizzata o generalizzata -comunemente associate a svariate anomalie malformative e ad un aumentato rischio oncologico.

Le condizioni sindromiche su base genetica che provocano iperaccrescimento sono molto numerose; inserendo il solo criterio "tall stature" all'interno degli specifici software in uso in questa branca compaiono più di 100 sindromi che presentano questa caratteristica.

Ancora più numerose sono le condizioni che associano bassa statura e macrocefalia (circa 150), che si presentano tuttavia più eterogenee nelle caratteristiche associate e nella possibilità di

complicanze. Pertanto, in questo caso, la gestione del follow-up deve essere ancor più individualizzata al singolo caso ed alla singola condizione sindromica, non esistendo delle linee guida generali.

Judith E. Allanson, Christopher Cunniff, H. Eugene Hoyme, Julie McGaughran, Max Muenke, and Giovanni Neri. Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face. *Am J Med Genet* 2009 Part A 149A:6–28.

Mirzaa GM, Poduri A. Megalencephaly and hemimegalencephaly: breakthroughs in molecular etiology. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2014 Jun;166C(2):156-72. doi: 10.1002/ajmg.c.31401. Epub 2014 May 28.

Charles A. Williams, Aditi Dagli, and Agatino Battaglia Genetic Disorders Associated With Macrocephaly. *American Journal of Medical Genetics* 2008 Part A 146A:2023–2037