

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIX

Gennaio 2026

numero 1

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

IL BAMBINO CON IL NASO A BECCO DI UCCELLO

Maria Cristina Gauci¹, Giuliana Portale¹, Giulia di Cataldo¹, Guido Leone¹,
Francesco Gambilonghi¹, Alessandra di Nora², Manuela Caruso³

¹Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Catania

²UO di Pediatria, Ospedale Lentini, ASP Siracusa

³UO di Endocrinologia Pediatrica, Dipartimento di Pediatria, Università di Catania

Indirizzo per corrispondenza: mariacristinagauci@gmail.com

Bambino di 8 anni che conosciamo in ambulatorio di Endocrinologia pediatrica, inviato dal pediatra di famiglia per bassa statura. Di lui sappiamo che sin dalla nascita ha delle caratteristiche facciali peculiari che, insieme a una cataratta congenita per cui è stato operato all'età di 3 anni, avevano portato all'esecuzione di un CGH-array con esito negativo.

Il pediatra aveva ragione: dagli esami e test che eseguiamo si conferma che il bimbo ha un deficit di GH; non possiamo però ignorare le sue caratteristiche fisiche, fra cui ne spicca una in particolare. Il piccolo si presenta alla nostra attenzione con dolicocefalo, viso corto con naso appuntito e sottile, simile a un becco, cute molto sottile e tesa con vene prominenti, soprattutto nella regione frontale; ipotelorismo, microftalmia bilaterale, nistagmo bilaterale, palato arcuato, affollamento dentale, mento sfuggente. I capelli sono ricci e folti e le orecchie a impianto basso. Il nostro bambino ha proprio la *facies* a uccello con naso a becco e retrognazia!

L'obiettività toraco-addominale appare nella norma, i genitali in fase prepubere. L'aspetto neurologico e le abilità cognitive e psicomotorie sembrano adeguate per l'età.

Pertanto, analizzando anche le altre caratteristiche cliniche e contestualmente alla diagnosi di nanismo armonico da deficit di GH, abbiamo posto diagnosi clinica di **sindrome di Hallerman-Streiff**, confermata poi dai risultati dell'esoma genetico che non ha mostrato anomalie specifiche.

Il bambino ha quindi avviato follow-up endocrinologico, oculistico, dermatologico e odontoiatrico.

DISCUSSIONE

La sindrome di Hallermann-Streiff (SHS) è una rara malattia congenita caratterizzata da dismorfismi cranio-facciali, anomalie dentarie, nanismo armonico e alterazioni cutanee e oculari (Figura).



Figura. Bambino di 11 anni con HSS. Bozze frontali, atrofia della cute frontale con vene prominenti, atrofia della cute del naso con cicatrici da ulcerazione dovute agli occhiali, naso sottile e schiacciato, mancanza di ciglia e sopracciglia, mento sfuggente con ipoplasia mandibolare.

L'eziologia è sconosciuta, ma alcune teorie suggeriscono un difetto nello sviluppo del secondo arco branchiale durante la quinta-settima settimana di gestazione.

Nella maggior parte dei casi descritti (circa 200 in Letteratura) la sindrome è sporadica, sebbene siano stati segnalati rari casi familiari con ipotesi di trasmissione autosomica recessiva.

La diagnosi si basa sulla presenza di una combinazione di segni distintivi (Figura e Tabella I), tra cui:

- dismorfismi cranio-facciali: cranio voluminoso, volto piccolo, naso a becco d'uccello, micrognazia, retrognazia, malocclusione dentale, palato ogivale;
- nanismo proporzionato: ritardo nella crescita con proporzioni corporee armoniche;
- alterazioni oculari: microftalmia bilaterale, cataratta congenita, ptosi palpebrale, nistagmo;
- alterazioni dentarie: dentizione anomala (eruzione precoce o tardiva), ipodontia, carie frequenti;

- alterazioni cutanee: ipotricosi (alopecia, ciglia e sopracciglia rade), atrofia cutanea con cute sottile e trasparente;
- complicanze respiratorie: possibile apnea ostruttiva e difficoltà respiratorie dovute alle anomalie cranio-facciali;
- compromissione neurologica: lieve ritardo cognitivo in alcuni casi.

Nel 1958 François ha identificato sette segni cardinali

per la diagnosi di SHS (*Tabella II*) e, inoltre, dei fattori predittivi negativi come l'assenza di anomalie degli arti, normale sviluppo cognitivo e assenza di aterosclerosi precoce. Non esistono a oggi terapie risolutive, tuttavia la diagnosi precoce attraverso il riconoscimento delle caratteristiche cliniche, permette di migliorare la qualità di vita dei pazienti: tramite un approccio multidisciplinare si possono infatti evitare le complicanze oftalmologiche, dentarie, dermatologiche e respiratorie. Se conosci il becco d'uccello, la riconosci!

MANIFESTAZIONI CARATTERISTICHE IN SHS E LORO INCIDENZA % IN LETTERATURA	
Malformazione craniofacciale	100
Naso a becco di pappagallo	100
Micrognazia/retrognazia	96
Bombardamento frontale o parietale	89
Malocclusione	81
Microstomia	81
Scapho/brachicefalia	52
Morso aperto	48
Palato alto, stretto, arcuato	44
Spostamento in avanti dell'articolazione temporo-mandibolare	37
Calvaria sottile	26
Ipoplasia malare	22
Ipotelorismo	19
Ossa wormiane	19
Chiusura ritardata della fontanella	19
Anomalie dentali	85
Ipoplasia dello smalto	33
Denti mancanti	42
Carie grave	27
Denti neonatali	19
Denti inclusi	35
Ipotricosi	88
Alopecia	81
Mancanza di sopracciglia	35
Mancanza di ciglia	35
Atrofia della pelle	73
Atrofia della pelle del naso e del cuoio capelluto	50
ALTRI SEGNI DI FRANCOIS	
Nanismo proporzionato	69
Microftalmo bilaterale	81
Cataratta congenita bilaterale	69

Tabella I.

SEGNI CARDINALI IDENTIFICATI DA FRANCOIS PER LA DIAGNOSI CLINICA DI SHS
--

Malformazione craniofacciale/ Faccia da uccello
Anomalie dentali
Nanismo proporzionato
Ipotricosi
Atrofia della pelle
Microftalmo bilaterale
Cataratta congenita bilaterale

Tabella II.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

- Longo S, Perrini S, Rulfi G, Rossi Ricci A, Ruffinazzi G, Maragliano R. Un nuovo caso di sindrome di Hallermann-Streiff. Boll Soc Med Chir Pavia 2010;123(2):329-32. DOI: 10.6092/2039-1404.123.675.
- Preudhomme R, Veyssiere A, Ambroise B, Benateau H. Hallermann Streiff syndrome: Craniofacial manifestations systematic review and report of two cases. J Stomatol Oral Maxillofac Surg 2022;123(4):e219-e223. DOI: 10.1016/j.jor-mas.2021.11.002.