



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA

ERN European Research Network
UNIVERSITA' DI PADOVA
GRUPPO MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI
Malformazioni otorinolaringoiatriche



© unipd



ERN European Research Network
UNIVERSITA' DI PADOVA
GRUPPO MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI
Malformazioni otorinolaringoiatriche

1.	Indice	pag. 2
1.	Prefazione	pag. 3
2.	Approccio globale alle malformazioni dell'orecchio	pag. 4
3.	Patologie trattate dal nostro team	pag. 8
4.	Organizzazione e specialisti coinvolti	pag. 10
5.	Equipe medica e tecnica	pag. 15
6.	Educazione	pag. 17
7.	Pubblicazioni	pag. 18
8.	Libri	pag. 22
8.	Contatti	pag. 23
9.	Autori	pag. 24



Prefazione

L'Università di Padova ha una lunga storia e tradizione di studi, ricerche e istruzione mediche. E' tra le prime università al mondo e dal 1222, anno in cui è per convenzione la sua fondazione, la medicina è uno dei principali campi di interesse di questo ateneo. Gli annali dell'università sono pieni di ricercatori di massimo livello che scrissero la storia della medicina qui a Padova, come Falloppio, Casserio, Morgagni, Harvey, Vallisneri, Vesalio e molti altri.

All'Università di Padova la gestione clinica di malattie rare va di pari passo con la ricerca sperimentale e l'educazione ai massimi livelli.

Dal 2014 sono il direttore del Dipartimento di Neuroscienze e lo studio e la cura dei pazienti con malformazioni del distretto craniofacciale sono uno dei principali rami di interesse dell'unità di otorinolaringoiatria. Le malformazioni craniofacciali possono essere solo una delle caratteristiche di sindromi multiorgano, così che la nostra lunga esperienza si è tradotta in un team in cui specialisti medici e paramedici partecipano in stretta collaborazione per offrire una cura ottimale a pazienti affetti da queste patologie.

E' per noi un grande privilegio fornire cure mediche e progressi scientifici in otologia, e contemporaneamente essere parte della scuola medica dell'Università di Padova.

Alessandro Martini
Direttore del dipartimento di Neuroscienze
Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Otorinolaringoiatria
Università di Padova



Teatro anatomico, Padova (Foto di Massimo Pistorell) . E' stato costruito da Girolamo D'Acquapendente nel 1594. E' il più antico teatro anatomico permanente nel mondo e il primo in Europa.



Le malformazioni dell'orecchio necessitano di una cura medica globale

Dato che i difetti dell'udito possono talvolta essere uno della serie di anomalie che influenzano altri distretti, un team multidisciplinare deve prendersi cura innanzitutto di bambini con malformazioni dell'orecchio.

Le malformazioni possono interessare l'orecchio interno, medio o esterno, determinando così differenti problemi clinici. Tags pre-auricolari e fistole possono presentarsi in concomitanza.

Le malformazioni dell'orecchio esterno possono essere un segno di un'alterazione delle strutture non visibili che deve essere accuratamente investigata. In presenza di microtia è obbligatoria una valutazione audiologica così come un'indagine radiologica delle strutture dell'orecchio medio ed interno.

Se il paziente ha una malformazione auricolare isolata o uno spettro più ampio di anomalie, è essenziale una completa valutazione della funzionalità uditiva. Una diagnosi precoce e un intervento appropriato sono cruciali per garantire le migliori opportunità per una riabilitazione adeguata.

Il deficit uditivo, non solo influenza la qualità della vita del paziente, ma porta inoltre ad un aggravio dei costi per le cure mediche, educative e di altri servizi, e limita, in aggiunta, il potenziale del paziente relativamente all'apprendimento. Le perdite uditive unilaterali coincidono con una limitata capacità di discriminazione e localizzazione dei suoni con un rumore di fondo, determinando così delle disabilità comunicative in tali pazienti.

ABR, audiometria tonale e vocale, impedenzometria e misura della soglia del riflesso acustico, emissioni otoacustiche sono metodi utili per valutare la presenza, il grado e la natura dei danni uditivi. I bambini che mostrino caratteri sindromici dovrebbero essere analizzati precocemente e periodicamente riguardo alle perdite uditive e i genitori dovrebbero essere avvisati del rischio e interrogati riguardo ai progressi uditivi e del linguaggio dei loro figli.

ABR (per via aerea e ossea) ed emissioni otoacustiche dovrebbero essere utilizzate nella valutazione iniziale della capacità uditiva e per una selezione preventiva dei pazienti idonei per un supporto uditivo.

Un follow up stretto è importante nella gestione delle perdite uditive unilaterali. La prima priorità è stabilire se la perdita uditiva è conduttiva, neurosensoriale o mista, e il grado della perdita. In articoli recenti, alcuni autori hanno suggerito il trattamento dell'orecchio interessato con apparecchi per via ossea.

In aggiunta all'uso di tali protesi, un monitoraggio attento dell'orecchio sano è altrettanto essenziale: quando l'udito è alterato da un lato, l'altro deve essere responsabile di garantire la capacità del paziente di rilevare i suoni. Quando entrambi gli orecchi sono coinvolti, la valutazione della funzionalità uditiva è cruciale perché il trattamento migliore potrebbe essere una protesi acustica in alcuni casi o l'impianto cocleare in altri.



Le perdite uditive conduttive possono presentare anomalie sull'orecchio interno o esterno. La capacità percettiva del paziente è naturalmente ridotta in caso di perdita uditiva unilaterale, e ancora più nei pazienti con perdita bilaterale, con un conseguente danno della loro abilità di comunicare.

Quindi lo specialista in audiologia è necessario per valutare la soglia uditiva, e un tale specialista dovrebbe valutare clinicamente il paziente e suggerire interventi chirurgici o protesici quando necessari.

Le protesi acustiche sono utilizzate quando la perdita uditiva non è eccessiva. Nei casi di perdite uditive gravi l'impianto cocleare può dare un risultato audiologico ottimale.

In aggiunta, pazienti con malformazioni dell'orecchio non hanno in genere solo danni uditivi, ma quando si verificano anomalie di più ampio spettro, i pazienti possono presentare anomalie dei nervi cranici, ai muscoli facciali ed allo scheletro, con effetti negativi sullo sviluppo delle normali abilità comunicative (sia nella percezione che nella produzione), delle funzionalità orali (prassie e sensibilità) e delle abilità deglutorie.

Per tutte queste ragioni, gli specialisti in otorinolaringoiatria ed audiologia possono avere un ruolo centrale nella gestione dei primi anni del paziente e devono essere preparati a gestire bambini che hanno bisogno di un approccio di cura globale.

L'indagine neuroradiologica dell'orecchio è obbligatoria per ragioni chirurgiche e le strutture vicine devono essere analizzate con l'obiettivo di rilevare malformazioni al sistema vascolare o anomalie al sistema nervoso centrale.

La TC è un strumento potente per analizzare "in vivo" le strutture ossee e i tessuti molli dell'orecchio, ed è considerata fondamentale nella formulazione della diagnosi e nella pianificazione chirurgica. Inoltre, negli ultimi anni l'imaging neurologico (specialmente MRI) è diventato importante per la valutazione delle altre strutture della testa come CNS, nervi craniali, vasi intracraniali, muscoli facciali e osso craniale, che possono essere coinvolti in modo variabile in questa condizione.

La TC ad alta risoluzione con fette di spessore inferiore di 1 mm fornisce una visualizzazione precisa delle strutture ossee del meato acustico esterno, catena ossiculare, e orecchio interno.

Inoltre, la TC potrebbe fornire informazioni preziose riguardo l'asimmetria facciale permettendo la valutazione del coinvolgimento dell'osso e dei tessuti molli e la rappresentazione dei difetti attraverso la ricostruzione 3D. Questi dati potrebbero essere utili nella pianificazione e nel miglioramento della chirurgia maxillofaciale estetica e ricostruttiva.

I nuovi approcci dell'imaging, come la cone beam TC, sembrano fornire immagini di qualità equivalente se non migliore delle strutture ossee permettendo riduzioni significative dell'esposizione ai raggi X, un tema importante, specialmente quando si trattano pazienti pediatrici.

La risonanza magnetica (RM) completa l'analisi neuroradiologica. L'alto contrasto del tessuto molle rende la RM ideale per la valutazione dell'orecchio interno, del canale uditivo interno e dell'angolo pontocerebellare.



L'RM può anche dare informazioni cruciali riguardo l'ipoplasia o l'assenza dei muscoli facciali e dei tessuti molli, e dovrebbe essere considerata lo standard di eccellenza per valutare le anomalie dei nervi craniali.

Informazioni relative alla presenza, decorso e calibro del VII e VIII nervi cranici potrebbero essere essenziali nel processo decisionale per valutare se quei pazienti siano idonei all'impianto cocleare. In aggiunta, la presenza di anomalie cerebrali concomitanti, potrebbero anche influenzare altri approcci come l'impianto al tronco cerebrale.

Informazioni aggiuntive, riguardo al flusso vascolare dell'orecchio interno e al Sistema Nervoso Centrale (SNC), potrebbero essere utili per quei pazienti sottoposti a canaloplastica, ricostruzione ossiculare, o interventi più importanti come l'impianto cocleare, chirurgia plastica o neurochirurgia. La chirurgia maggiore potrebbe aver bisogno di informazioni più dettagliate riguardo all'alimentazione vascolare di specifiche zone, e in tal senso l'angiografia RM potrebbe essere una risorsa preziosa.

Dato che le strutture vicino all'orecchio prendono origine dal I e II arco branchiale, la mascella e altri distretti craniofacciali potrebbero essere coinvolti. Le malformazioni della mascella possono danneggiare le funzioni orali interessando sia la masticazione che il parlato. In aggiunta, le anomalie dei tessuti molli sono presenti frequentemente quando si rileva clinicamente la microsomia, così che è necessaria la presenza di un foniatra e la frequente necessità di un logopedista quando le funzioni orali sono danneggiate.

Talvolta vengono rilevate anche anomalie all'apparato di masticazione. La maggior parte di tali problemi sono causati da un condilo anormale nell'articolazione temporo-mandibolare, un ramo più corto della mandibola, ipoplasia/assenza dei muscoli della masticazione, o deficit dei nervi cranici. Altre malformazioni più gravi potrebbero essere adatte a una valutazione del chirurgo maxillo-facciale. Una valutazione ortodontica potrebbe spesso essere appropriata.

Le malformazioni dell'orecchio possono essere concomitanti con danni alla vista, pertanto un oculista è necessario per una analisi più accurata del distretto. In alcuni casi la sordità potrebbe essere associata a danni alla vista, e quando entrambi i sensi sono coinvolti l'impatto sulla comunicazione e sulla educazione può essere enorme. Un follow up da parte di un oculista potrebbe essere una misura ragionevole quando le anomalie oculari sono rilevate o sospettate.

Il processo diagnostico può essere molto stimolante, per esempio quando il quadro clinico può essere sovrapponibile tra due differenti sindromi craniofacciali (come riportato tra sindromi OAVS e branchio-oto-renali).

Un genetista dovrebbe investigare la storia familiare e disegnare un albero genealogico del paziente che potrebbe suggerire un particolare modello di eredità. Entrambe le eredità autosomiche dominante e recessiva



sono state segnalate e l'espressività e penetranza variabile suggeriscono l'implicazione di fattori non genetici nella patogenesi.

L'esposizione prenatale a teratogeni come il talidomide, l'acido retinoico o micofenolato mofetile, ben documentati come causa di caratteri OAVS, dovrebbero essere analizzati. In aggiunta, fumo, diabete e consumo di droghe durante la gestazione potrebbero essere dati interessanti da analizzare.

Prima del sequenziamento genetico, il cariotipo dovrebbe essere considerato soprattutto per far luce sulle maggiori anomalie cromosomiche responsabili per la condizione del paziente. Le tecnologie di sequenziamento del genoma offrono inoltre una grande opportunità per identificare i geni implicati nelle disfunzioni umane, e si sono dimostrati strumenti utili per studiare le forme sindromiche di microtia.

L'acquisizione di dati su famiglie con molti pazienti affetti può aiutare nell'identificazione dei geni responsabili di tali patologie. La raccolta quindi di queste informazioni può essere quindi cruciale.

L'interazione di fattori genetici e non genetici può essere responsabile della severità variabile dei caratteri OAVS nei varipazienti.

Il genetista potrebbe inoltre dare alla famiglia informazioni su eventuali decisioni future così come sui rischi prevedibili di ricorrenza della patologia.

Patologie tratte dal nostro team

- Aglossia
- Anotia
- Labbro leporino
- Palatoschisi
- Tumori craniofacciali
- Sindromi craniofacciali (e.g. Crouzon, Apert etc.)
- Craniosinostosi
- Sordità mitocondriale
- Microsomia facciale
- Schisi facciale
- Sordità genetica: sordità sindromica e isolata
- Perdita uditiva genetica e danni all'udito
- Nevo gigante e displasia congenita cutanea
- Microsomia emifacciale



- Craniosinostosi isolata
- Labiopalatoschisi laterale
- Macroglossia
- Microglossia
- Sindromi di microcancellazione connesse con labiopalatoschisi e con sviluppo anomalo della linea mediana
- Microcefalia
- Disostosi mandibolofacciale
- Microsomia craniofacciale, microtia e artesia
- Dermoide della linea mediana
- Aplasia nasale
- Anomalie al cranio e al naso, s e.g. Treacher Collins, Goldenhar, Pierre robin, 22q11 microdeletion, CHARGE.
- Schisi della commissura orale
- Schisi orbitofacciale
- Displasia otomandibolare
- Proboscide
- Disfunzioni chirurgiche maxillofacciali rare
- Anomalie rare laringotracheali e otorinolaringologiche
- Sindrome di Apert
- Malattia di Crouzon
- Pfeiffer
- Atresia esofagea
- Papillomatosi ricorrenti tracheo respiratoria (RRP)
- Sindrome di craniosinostosi
- Sindrome di Van del Woude
- Malformazioni vascolari



Organizzazione e specialisti coinvolti

Ci sono molte controversie riguardo il trattamento dei pazienti con anomalie craniofacciali, comunque c'è un consenso generale dagli anni '90 sull'uso di un team propriamente coordinato e ben organizzato. Un grande team è una unione stretta, cooperativa, democratica e professionale votata a una causa comune. Questo concetto di squadra permette agli specialisti di utilizzare i loro talenti unici col fine di ottenere un programma di cura unico e comprensibile. Questa organizzazione permette al team di diventare focalizzato sul paziente piuttosto che focalizzato sullo specialista.

Ciò che emerge chiaramente dall'esperienza è che il risultato del lavoro di un team è maggiore della somma dei risultati di ogni singolo membro, considerato individualmente.

Dato che la valutazione clinica dei pazienti affetti da malformazioni craniofacciali richiede specialisti con specializzazioni multiple, noi organizziamo giorni specifici in cui tutto il gruppo possa essere insieme, dando l'opportunità al paziente di essere valutato da ogni membro del team nello stesso giorno. Grazie alla presenza dell'intero gruppo dedicato allo stesso scopo, quando si verificano casi complessi ogni membro può essere in stretto contatto con i colleghi e discutere il caso, garantendo ai pazienti una risposta veloce e completa ai loro problemi o domande. In più, dato che i pazienti provengono da tutto il paese, una valutazione completa può essere svolta in un solo giorno.

I risultati della valutazione sono discussi dall'intero team e comunicati al paziente o alla famiglia, quando il paziente è un bambino.

Ogni volta che i risultati clinici non possono essere comunicati subito (ad esempio per le valutazioni radiologiche o i test genetici) viene programmato un follow up per discutere i risultati faccia a faccia.

Il nostro team è composto da vari specialisti.

Audiologi e Foniatri

L'audiologo e foniatra è una figura altamente specializzata che cura la gestione del danno uditivo e dei disordini comunicativi, curando sia il processo diagnostico che il programma riabilitativo. L'audiologo è coinvolto principalmente quando le malformazioni dell'orecchio esterno sono presenti o si sospettano deficit uditivi. I danni dell'udito possono richiedere un approccio protesico o chirurgico. I danni al linguaggio possono essere gestiti con riabilitazione o procedure chirurgiche quando necessario. Il nostro team audiologico cura il programma terapeutico per ogni paziente, coordinando sia le figure paramediche che gli altri specialisti medici, come i tecnici in audiometria o audioprotesi e i logopedisti, in modo da raggiungere



un approccio terapeutico personalizzato e supervisionando i follow up post intervento e il programma riabilitativo.

Chirurghi

La partecipazione, in chirurgia, di specialisti differenti è un'ottima via per ottenere uno scambio di opinioni libero e aperto. In più ciò può essere utile per imparare differenti procedure chirurgiche e gestione delle complicazioni. Infine un team chirurgico ben organizzato può raggiungere maggiori benefici per il paziente, che rimane lo scopo principale nelle procedure mediche.

I nostri chirurghi hanno una grande preparazione, frutto del lavoro su gruppi di pazienti eterogenei, da cui hanno preso il meglio di ogni singola esperienza per sviluppare il loro approccio chirurgico. Ciò diminuisce il rischio di mantenere un punto di vista ristretto riguardo alle tecniche e permette di essere in grado di affrontare qualsiasi problema con la giusta soluzione.

Otorinolaringoiatra (ORL): il rischio di ostruzioni aeree e perdite uditive è frequente nei pazienti con anomalie cranio-facciali. Il ruolo del chirurgo ORL è quello di localizzare l'ostruzione e risolverla, anche chirurgicamente.

Chirurgo maxillo-facciale: I nostri chirurghi maxillofacciali sono esperti in particolare nella ricostruzione chirurgica orale delle malformazioni cranio-facciali complesse. Essi realizzano frequenti interventi anche ortognatici per malformazioni e malocclusioni scheletriche. I chirurghi maxillo facciali cooperano strettamente con gli ortodontisti per preparare e realizzare l'intervento correttivo.

Neurochirurghi: I nostri neurochirurghi sono altamente esperti nel trattare patologie complesse al sistema nervoso centrale come l'idrocefalo o la craniosinostosi.

Chirurgo plastico: coinvolto nella valutazione e nel trattamento della ricostruzione facciale e del padiglione.

Radiologi

L'imaging è una parte essenziale della diagnosi e del follow up in questo tipo di malformazione. Oggigiorno le diagnosi sono addirittura possibili durante la gravidanza con gli ultrasuoni e la RM fetale. L'imaging è inoltre un'importante priorità per la chirurgia per realizzare un trattamento adeguato e personalizzato per il paziente.



Medico genetista

La consulenza genetica è una parte integrante di ogni visita iniziale di un bambino con malformazioni auricolari al fine di determinare se la malformazione può essere parte di un più ampio coinvolgimento del corpo come nelle sindromi multiorgano. In più, la consulenza familiare può essere utile per dare informazioni cruciali riguardo il rischio di ricorrenza della patologia per le future gravidanze.

Oftalmologo

L'oftalmologo è dedicato al paziente con malformazioni oculistiche associate. Alcuni bambini hanno rischi di strabismo e astigmatismo. Analisi oculistiche regolari sono necessarie per correggere le perdite visive.

Odontoiatra

Lo sviluppo dei denti, specialmente nel primo periodo di comparsa dei denti da latte, necessita di cure specializzate e una buona pianificazione. Un iniziale regime di igiene orale è essenziale per la futura chirurgia ortodontica. In alcuni casi è necessario operare la cura immediatamente dopo la nascita con l'applicazione di apparecchi ortodontici in modo da avere una occlusione stabile e corretta.

Logopedista

I problemi comunicativi nei pazienti con anomalie craniofacciali sono ben documentati e influenzano le capacità relazionali del paziente. La valutazione preventiva e la terapia sono realizzati con esperti logopedisti, altamente specializzati nel lavoro con i bambini.

Il logopedista gioca un ruolo essenziale sia in fase preoperatoria che postoperatoria, per prevenire o correggere danni comunicativi.

Psicologo

Un'attenta consulenza viene fatta dallo psicologo al paziente e alla sua famiglia per supportarli nell'affrontare patologie complesse che coinvolgono anche più organi e apparati.

Infermiere

Il ruolo degli infermieri è essenziale e spesso trascurato nel trattamento dei pazienti con anomalie craniofacciali: un infermiere che lavora costantemente con questo tipo di pazienti può dare consigli sul trattamento giornaliero del piccolo paziente, informazioni spesso omesse dallo staff medico, ma di



importanza essenziale per una cura appropriata. Infatti, questi problemi sottostimati possono generare frustrazione per i genitori che non conoscono come gestire i loro bambini.

Questo infermiere specializzato dovrebbe tenersi in contatto con i genitori e i membri del team, e insieme con il coordinatore, dovrebbe diventare una sorta di “avvocato” del paziente, stabilendo un legame forte con paziente e famiglia.

Tecnici audiometristi

Lo studio delle disabilità uditive richiede la presenza di un team altamente specializzato di figure tecniche. I nostri tecnici possono eseguire molti test come audiometria pura tonale, screening audiometrico, ABR, emissioni otoacustiche, audiometria vocale, impedenzometria e riflesso cocleostapediale. In più il nostro team è esperto nella valutazione tecnica di impianto cocleare e nel fitting di questi dispositivi.

Ingegneri biomedici

Molti dati devono essere registrati dal nostro team e perciò sono stati sviluppati alcuni database per raccogliere le informazioni mediche, elaborate da figure come l'ingegnere biomedico con competenza di sviluppo di sistemi informatici sia con competenze biomediche.

Un database aggiornato è fondamentale nei casi di studio di patologie rare: a causa del numero ridotto di pazienti, raccogliere dati negli anni può essere particolarmente utile.

Dato che questi pazienti hanno bisogno spesso di procedure mediche multiple e talvolta parecchi interventi chirurgici, c'è bisogno di un sistema centralizzato, dove i dati possano essere accessibili a tutti i membri.



Equipe medica e tecnica

Equipe Medica

Direttore del Dipartimento di Neuroscienze	Prof. Alessandro Martini
Medici in Audiologia e Foniatria	Prof. Patrizia Trevisi Dr. Alessandro Castiglione Dr. Sara Ghiselli Dr. Davide Brotto Dr. Sonila Dhima Dr. Samanta Gallo Dr. Flavia Sorrentino
Chirurghi ORL (gruppo otologico)	Prof. Alessandro Martini Dr. Roberto Bovo Dr. Elisabetta Zanoletti Dr. Sebastiano Franchella
Chirurghi ORL (gruppo rinologico)	Dr. Enzo Emanuelli Dr. Diego Cazzador
Chirurghi ORL (gruppo collo, laringe e chirurgia delle vie aeree superiori)	Dr. Enzo Emanuelli Dr. Elisabetta Zanoletti Dr. Cesare Cutrone
Genetisti	Prof. Maurizio Clementi Dr. Matteo Cassina
Neurochirurghi	Prof. Renato Scienza Prof. Domenico D'Avella Dr. Roberto Faggin Prof. Luca Denaro
Chirurghi maxillo-facciali	Prof. Giuseppe Ferronato Dr. Stefano Fusetti
Chirurghi plastici	Prof. Franco Bassetto Prof. Vincenzo Vindigni
Radiologi	Dr. Francesco Causin Dr. Rodica Mardari Prof. Renzo Manara (consulente)



Oculista	Dr. Raffaele Parrozzani
Dentista	Dr. Antonio Gracco
Psicologo	Dr. Barbara Arfè

Tecnici

Logopedista	Dr. Silvia Montino
Tecnici audiometristi	Dr. Ezio Caserta Dr. Mariella De Benedittis Dr. Elisa Lovo Dr. Antonella Magnano Dr. Rita Turato
Infermieri	Emilia Donà Giampaolo Artusi Rita Zanni
Segretarie	Gianna Miozzo Marina Fortino
Ingegnere biomedico	Dr. Flavia Gheller



Istruzione

Dato che il nostro ospedale ospita la prestigiosa Scuola Medica dell'Università di Padova, l'istruzione degli studenti di medicina e la crescita professionale dei nostri specializzandi sono integrati con l'attività clinica. Inoltre, sono presenti gli studenti dei corsi di laurea.

In particolare:

- 25 otorini in formazione specialistica
- 4 audiologi e foniatristi in formazione specialistica
- 150/anno studenti in medicina
- 30/anno studenti in logopedia
- 1 Dottorando
- 3 ricercatori
- 50 partecipanti a master in riabilitazione

Studenti: gli studenti sono incoraggiati a partecipare alle riunioni cliniche per imparare come gestire situazioni cliniche complesse. Inoltre, gli studenti di medicina possono seguire le attività cliniche, gestite dai membri esperti del nostro team.

Specializzandi: gli specializzandi sono altamente coinvolti nella cura dei pazienti con malformazioni craniofacciali. Prendono parte al processo diagnostico, alla procedura chirurgica ed al programma di riabilitazione con responsabilità crescenti essendo sempre supervisionati dagli specialisti esperti dello staff.

Dato che oggi l'interesse è crescente per lo sviluppo del distretto craniofaciale e le relative anomalie, gli aggiornamenti medici e scientifici sono cruciali per fornire il miglior approccio diagnostico e terapeutico ai pazienti che vengono nel nostro centro. Perciò viene programmato un appuntamento settimanale di insegnamento e gli studenti di medicina, specializzandi e membri esperti del nostro team sono invitati a partecipare. Esperti da tutto il mondo sono invitati dal Prof. Alessandro Martini per condividere la loro esperienza con il nostro gruppo. Lo scambio culturale e il dibattito scientifico sono parte decisiva di questi incontri e spesso i nuovi progetti di ricerca oppure collaborazioni nazionali e internazionali nascono da questi appuntamenti.



Pubblicazioni

ANNO	TITOLO	AUTORI	GIORNALE	I.F.
1981	Familial multiple pigmented naevi and sensorineural deafness. A new autosomal dominant syndrome?	Peserico A, Martini A, Tenconi R.	International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology	1,186
1982	Hereditary Menière's disease: report of two families.	Martini A.	American Journal of Otolaryngology	0,984
1983	Hypacusis in retinitis pigmentosa	Martini A, Magnan G, Steindler P, Tormene AP, Molinari G.	Acta Otorhinolaryngologica Italica	1,640
1987	Branchio-oto-renal dysplasia and branchio-oto dysplasia: report of eight new cases	Martini, A., Comacchio, F., Candiani, F., Vio, S.	American Journal of Otology	4,247
1989	Cogan's syndrome: The typical and the atypical form LA SINDROME DI COGAN: FORMA TIPICA E FORMA ATIPICA	Tognon M.S., Corradini R., Turrini B., Secchi A.G., Martini A., Vespasiani F.	Valsalva	
1990	Localization of Usher syndrome type II to chromosome 1q"	Kimberling W.J., Weston M.D., Moller C., Davenport S.L.H., Shugart Y.Y., Priluck I.A., Martini A., Milani M., Smith R.J.	Genomics	3,386
1991	A progress report on the localization of Usher syndrome type II to chromosome 1q	Weston, M.D., Kimberling, W.J., Moller, C.G., (...), Martini, A., Milani, M.	Annals of the New York Academy of Sciences	0,964
1991	Genetic studies of Usher syndrome	Kimberling, W.J., Weston, M.D., Dahl, S.P., (...), Milani, M., Smith, R.J.	Annals of the New York Academy of Sciences	0,964
1992	Menière's disease in congenital nephrogenic diabetes insipidus: report of two twins.	Comacchio F, Boggian O, Poletto E, Beghi A, Martini A, Rampazzo A.	American Journal of Otolaryngology	0,984
1995	Gene mapping of Usher syndrome type IIa: Localization of the gene to a 2.1-cM segment on chromosome 1q41"	Kimberling W.J., Weston M.D., Moller C., Van Aarem A., Cremers C.W.R.J., Sumegi J., Ing P.S., Connolly C., Martini A., Milani M., Tamayo M.L., Bernal J., Greenberg J., Ayuso C.	American Journal of Human Genetics	10,426
1996	Branchio-oto (BO) syndrome and oculo-auriculo-vertebral phenotype: Overlapping clinical findings in a child from a BO family	Sensi A., Cocchi G., Martini A., Garani G., Trevisi P., Calzolari E.	Clinical Genetics	1,120
1997	Audiometric patterns of genetic non-syndromal sensorineural hearing loss"	Martini A., Milani M., Rosignoli M., Mazzoli M., Prosser S.	Audiology	0,776
1997	An introduction to the genetics of normal and defective hearing.	Martini A, Mazzoli M, Kimberling W.	Annals of the New York Academy of Sciences	4,383
1998	Genetic type of progressive hearing loss.	Martini A.	Acta Otorhinolaryngologica Italica	1,640
1999	Clinical and radiological evaluation in children with microtia	Calzolari, F., Garani, G., Sensi, A., Martini, A.	British Journal of Audiology	0,539
1999	Diagnosis and management strategies in congenital atresia of the external auditory canal	Declau, F., Cremers, C., Van De Heyning, P., (...), Somers, T., Tos, M.	British Journal of Audiology	0,539



1999	CT evaluation of congenital malformations of the ear associated with microtia [Malformazioni congenite dell'orecchio associate a microtia: Studio con TC]	Calzolari, F., Garani, G.P., Sensi, A., Martini, A.	Rivista di Neuroradiologia	0,106
2000	Genomic structure and identification of novel mutations in Usherin, the gene responsible for usher syndrome type IIa"	Weston M.D., Eudy J.D., Fujita S., Yao S.-F., Usami S., Cremers C., Greenburg J., Ramesar R., Martini A., Moller C., Smith R.J., Sumegi J., Kimberling W.J.	American Journal of Human Genetics	10,351
2001	Mapping of a new autosomal dominant nonsyndromic hearing loss locus (DFNA30) to chromosome 15q25-26.	Mangino M, Flex E, Capon F, Sanguuolo F, Carraro E, Gualandi F, Mazzoli M, Martini A, Novelli G, Dallapiccola B.	European Journal of Human Genetics	4,349
2002	Hearing loss evaluation of Sjögren's syndrome using distortion product otoacoustic emissions	Hatzopoulos S., Amoroso C., Aimoni C., Lo Monaco A., Govoni M., Martini A	Acta Oto-Laryngologica, Supplement	0,729
2002	Exploring the clinical and epidemiological complexity of GJB2-linked deafness.	Gualandi F, Ravani A, Berto A, Sensi A, Trabaneli C, Falciano F, Trevisi P, Mazzoli M, Tibiletti MG, Cristofari E, Burdo S, Ferlini A, Martini A, Calzolari E.	American Journal of Medical Genetics	2,159
2002	Coexisting otosclerosis and acoustic neuroma: report of a new case and literature review.	Marchese-Ragona R, Marioni G, Cassano L, Martini A.	Journal of Otolaryngology	0,886
2003	Ear malformations in congenital craniofacial anomalies [Malformazioni dell'orecchio nelle anomalie congenite cranio-facciali]	Calzolari, F., Sarti, E., Sensi, A., (...), Clauser, L., Martini, A.	Rivista di Neuroradiologia	0,106
2003	Progress in understanding GJB2-linked deafness.	Gualandi F, Martini A, Calzolari E.	Journal of Community Genetics	
2003	Mapping of a new autosomal dominant non-syndromic hearing loss locus (DFNA43) to chromosome 2p12.	Flex E, Mangino M, Mazzoli M, Martini A, Migliosi V, Colosimo A, Mingarelli R, Pizzuti A, Dallapiccola B.	Journal of Medical Genetics.	6,335
2004	Identification of five novel BOR mutations in human EYA1 gene associated with branchio-oto-renal syndrome by a DHPLC-based assay [2]	Migliosi V., Flex E., Guida V., Martini A., Giarbini N., Markova T., Torrente I., Dallapiccola B.	Clinical Genetics	2,367
2004	Occurrence of del(GIB6-D13S1830) mutation in Italian non-syndromic hearing loss patients carrying a single GJB2 mutated allele.	Gualandi E, Ravani A, Berto A, Burdo S, Trevisi P, Ferlini A, Martini A, Calzolari E.	Acta Oto-Laryngologica, Supplement	0,729
2005	GJB2 mutations and degree of hearing loss: a multicenter study.	Snoeckx RL, Huygen PL, Feldmann D, Marlin S, Denoyelle F, Waligora J, Mueller-Malesinska M, Pollak A, Ploski R, (...), Martini A, Lina-Granade G, Pallares-Ruiz N, Correia C, Fialho G, Cryns K, Hilgert N, Van de Heyning P, Nishimura CJ, Smith RJ, Van Camp G.	The American Journal of Human Genetics	10,931
2007	Goldenhar syndrome in association with agenesis of the internal carotid artery	Ottaviano, G., Calzolari, F., Martini, A.	International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology	0,851
2008	Histopathological and neuroradiological features of Usher syndrome type II	Ciorba A., Schrott-Fisher A., Berto A., Glueckert R., Janecke A., Martini A.	B-ENT	0,248
2009	Genetic syndromes involving hearing	Martini A., Calzolari F., Sensi A.	International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology"	1,148
2009	Phenotypic variability of patients homozygous for the GJB2 mutation 35delG cannot be explained by the influence of one major modifier gene.	Hilgert N, Huentelman MJ, Thorburn AQ, Fransen E, Dieltjens N, Mueller-Malesinska M, Pollak A, Skorka A, Waligora J, Ploski R, Castorina P, Primignani P, Ambrosetti U,	European Journal of Human Genetics	4,349



		Murgia A, Orzan E, Pandya A, Arnos K, Norris V, Seeman P, Janousek P, Feldmann D, Marlin S, Denoyelle F, Nishimura CJ, Janecke A, Nekahm-Heis D, Martini A, (...), Van Camp G.		
2009	Hearing impairment in the Sturge-Weber syndrome	Bovo, R., Castiglione, A., Ciorba, A., Borrelli, M., Martini, A.	European Journal of Clinical Investigation	2,643
2011	Molecular epidemiology of Usher syndrome in Italy	Vozzi D., Aaspollu A., Athanasakis E., Berto A., Fabretto A., Licastro D., Kulm M., Testa F., Trevisi P., Vahter M., Ziviello C., Martini A., Simonelli F., Banfi S., Gasparini P.	Molecular Vision	2,205
2011	LAMM syndrome with middle ear dysplasia associated with compound heterozygosity for FGF3 mutations	Sensi A., Ceruti S., Trevisi P., Gualandi F., Busi M., Donati I., Neri M., Ferlini A., Martini A.	American Journal of Medical Genetics, Part A	2,304
2011	Cochlear implant in Cogan syndrome	Bovo R., Ciorba A., Trevisi P., Aimoni C., Cappiello L., Castiglione A., Govoni M., Martini A	Acta Oto-Laryngologica	1,084
2011	Environmental and genetic factors in age-related hearing impairment.	Bovo R, Ciorba A, Martini A.	Aging Clinical and Experimental Research	1,215
2012	Novel mutations in the SLC26A4 gene	Busi M., Castiglione A., Taddei Masieri M., Ravani A., Guaran V., Astolfi L., Trevisi P., Ferlini A., Martini A.	International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology	1,350
2013	Hair phenotype in non-syndromic deafness	Volo T., Sathiyaseelan T., Astolfi L., Guaran V., Trevisi P., Emanuelli E., Martini A	International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology	1,319
2013	Association between idiopathic hearing loss and mitochondrial DNA mutations: a study on 169 hearing-impaired subjects.	Guaran V, Astolfi L, Castiglione A, Simoni E, Olivetto E, Galasso M, Trevisi P, Busi M, Volinia S, Martini A.	International Journal of Molecular Medicine	2,088
2013	Karyotype-phenotype correlation in partial trisomies of the short arm of chromosome 6: a family case report and review of the literature.	Castiglione A, Guaran V, Astolfi L, Orioli E, Zeri G, Gemmati D, Bovo R, Montaldi A, Alghisi A, Martini A.	Cytogenetic and Genome Research	1,561
2013	Syndromic hearing loss: An update	Castiglione, A., Busi, M., Martini, A.	Hearing, Balance and Communication	
2013	Microsurgical endoscopy-assisted presigmoid retrolabyrinthine approach as a minimally invasive surgical option for the treatment of medium to large vestibular schwannoma.	d'Avella D, Mazzoni A, Zanoletti E, Martini A.	Acta Neurochirurgica	1,766
2014	EYA1-related disorders: Two clinical cases and a literature review	Castiglione A., Melchionda S., Carella M., Trevisi P., Bovo R., Manara R., Martini A.	International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology	1,167
2014	Audiological and clinical management of children with oculo-auriculo-vertebral spectrum	Brotto, D., Ghiselli, S., Castiglione, A., Manara, R., Martini, A.	Hearing, Balance and Communication	
2015	"Sniffin' Sticks and olfactory system imaging in patients with Kallmann syndrome"	Ottaviano G., Cantone E., D'Errico A., Salvalaggio A., Citton V., Scarpa B., Favaro A., Sinisi A.A., Liuzzi R., Bonanni G., Di Salle F., Elefante A., Manara R., Staffieri A., Martini A., Brunetti A.	International Forum of Allergy and Rhinology"	2,082
2015	Cochlear Implant Outcomes and Genetic Mutations in Children with Ear and Brain Anomalies"	Busi M., Rosignoli M., Castiglione A., Minazzi F., Trevisi P., Aimoni C., Calzolari F., Granieri E., Martini A.	BioMed Research International	1,579



2015	Surgical treatment of acoustic neuroma: Outcomes and indications	Zanoletti, E., Faccioli, C., Martini, A.	Reports of Practical Oncology and Radiotherapy	
2015	Cranial nerve abnormalities in oculo-auriculo-vertebral spectrum	Manara, R., Brotto, D., Ghiselli, S., (...), Bovo, R., Martini, A.	American Journal of Neuroradiology	3,589
2016	Facial asymmetry quantitative evaluation in oculoauriculovertebral spectrum	Manara, R., Schifano, G., Brotto, D., (...), Ermanni, M., Martini, A.	Clinical Oral Investigations	2,352
2016	Outcomes of long-term audiological rehabilitation in charge syndrome	Trevisi P, Ciorba A, Aimoni C, Bovo R, Martini A.	Acta Otorhinolaryngol Italica	1.640

h-index = 15

Numero di citazioni = 606

Totale impact factor = 109,366

Libri

ANNO	TITOLO	AUTORI	EDITORE
1996	Genetics and Hearing Impairments,	Martini A., Read A., Stephens D. (eds)	Whurr, London,
1998	Developments in genetic hearing impairment 1	Stephens D., Read A., Martini A.	Whurr, London
2000	Textbook of audiological medicine	L. Luxon, A. Martini, J. Furman, D. Stephens.	ISIS, Oxford
2000	Definitions and Guidelines in Genetic Hearing Impairment.	Martini A., Mazzoli M., Read A., Stephens D.	Whurr, London
2007	Genes, Hearing, and Deafness: From Molecular Biology to Clinical Practice	Martini A., Read A., Stephens D. (eds.).	Informa HealthCare



Contatti

Indirizzo: U.O.C. Otorinolaringoiatria
Via Nicolò Giustiniani 2
35128 Padova PD

E-mail : otochirurgia@sanita.padova.it

Numero di telefono: 0498211993
Fax: 0498211994

Autore:

Dr. Davide Brotto
Medico Specializzando in Audiologia e Foniatria
Università di Padova

Co-autori:

Dr. Sebastiano Franchella
Medico Specializzando in Otorinolaringoiatria
Università di Padova

Dr.ssa Elisa Lovo
Dottoressa in Audiometria ed Audioprotesi
Università di Padova

Supervisore:

Prof.ssa Patrizia Trevisi
Specialista in Audiologia e Foniatria
Università di Padova

Validatore:

Prof. Alessandro Martini
Direttore del Dipartimento di Neuroscienze
Direttore dell'Unità di Otorinolaringoiatria
Università di Padova