



COMMISSIONE MEDICA SUPERIORE

La valutazione ai fini dell'Invalidità civile e Handicap nel minore affetto da Labiopalatoschisi

Le labiopalatoschisi (LPS) si presentano in genere come difetti isolati; in altri casi possono far parte di complessi quadri sindromici di origine genetica. Le LPS sono classificate in tre gruppi che - pur essendo entità distinte - sono strettamente affini dal punto di vista embriologico, funzionale e genetico: la schisi del palato isolata (33%), la schisi del labbro (21%) e le labiopalatoschisi propriamente detta (46%).

Oggetto della presente comunicazione sono le forme di LPS con iter correttivo e riabilitativo complesso e con numerosi aspetti disfunzionali; infatti, si possono osservare forme di lieve entità (intaccature del vermiglio con o senza deformità della narice, schisi palatine submucose, ugola bifida) con trattamenti terapeutici meno complessi e forme con più gravi difetti che interessano il labbro superiore, il palato duro primitivo (preincisivo), il palato duro secondario (postincisivo) ed il palato molle (forma completa, monolaterale o bilaterale). L'interessamento bilaterale e completo è caratteristico di alcune sindromi genetiche (sindrome di Roberts, sindrome EEC).

Statisticamente questo genere di anomalie interessa circa 1 bambino su 750-1000 nati, ma la frequenza può variare a seconda dei gruppi etnici e delle aree geografiche considerate. In Italia è di 1:830, mentre nel Nord Europa la malattia è più rara (1:2000). Per questo motivo le palatoschisi - associate o meno all'interessamento del labbro - nell'ordinamento italiano sono incluse nell'elenco delle Malattie rare, nel gruppo delle *Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia* (cod. RNG040). Nella popolazione caucasica il rapporto maschio/femmina della LPS è 2:1, ma la palatoschisi isolata è più frequente nel sesso femminile.

In passato si pensava che le schisi fossero dovute a un fallimento della saldatura delle strutture interessate in epoca embrionale, oggi invece si ritiene che esse prendano origine dalla mancata migrazione



del mesoderma all'interno delle strutture ectodermiche già unite. L'assenza di migrazione del mesoderma sarebbe secondaria a deficit della vascolarizzazione nel territorio della malformazione. Circa l'eziologia delle LPS si propende per una origine multifattoriale, in quanto risulterebbero coinvolti fattori genetici e ambientali. In particolare, nelle LPS non sindromiche risulta evidente un coinvolgimento di alcune regioni cromosomiche.

Le LPS riconoscono una maggiore influenza dei fattori ereditari rispetto alla palatoschisi isolata. Inoltre, si può dire che più grave è il difetto maggiore è il rischio di ricorrenza familiare. Tra i fattori ambientali, durante la gravidanza sono stati chiamati in causa il fumo di sigaretta, il diabete pregravidico, alcune infezioni virali, l'ipertermia materna, l'assunzione di farmaci anticonvulsivanti, carenze vitaminiche. A questo proposito, gli studi più recenti dimostrerebbero che l'assunzione di acido folico prima e dopo il concepimento, oltre a prevenire altre gravi malformazioni, è in grado di ridurre la prevalenza della LPS.

La diagnosi di LPS è possibile usualmente alla 20^a settimana di gravidanza, mediante esame ecografico convenzionale: con maggiore frequenza per la schisi labiale (sensibilità del 18%), e con minore facilità se si tratta della schisi isolata del palato (1-5%). L'utilizzo della ecografia tridimensionale è alquanto promettente, perché in grado di velocizzare l'esame e migliorarne la sensibilità diagnostica.

Il percorso assistenziale e terapeutico nelle Labiopalatoschisi

Per ciò che concerne il trattamento delle più frequenti e comuni forme di labiopalatoschisi, occorre fare riferimento alle raccomandazioni e disposizioni contenute nelle Linee Guida del Ministero della Salute, deliberate dalla Presidenza del Consiglio dei Ministri mediante l'accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano il 20 dicembre 2007 (*"Linee guida di pratica e di standard minimi di assistenza e cura per i bambini affetti da labiopalatoschisi: condividere, diffondere ed implementare le linee guida prodotte nell'ambito del programma Eurocleft"*).

Il gruppo di lavoro su *"Linee guida di pratica clinica e di standard minimi di assistenza e cura per i bambini affetti da labiopalatoschisi"*, istituito presso la Direzione Generale della Programmazione Sanitaria,



dei livelli di assistenza e dei principi etici di sistema, ha elaborato, sulla base del rapporto *Eurocleft Consensus Recommendations*, un documento per l'individuazione di soluzioni operative utili alla definizione di un approccio integrato per la prevenzione, diagnosi e cura della labio-palato-schisi.

Il trattamento delle labiopalatoschisi è di tipo multidisciplinare: le competenze mediche e chirurgiche specifiche debbono strettamente integrarsi e alternarsi secondo modalità ed un calendario di interventi previsto dal protocollo assistenziale, programmato e adattato al singolo caso.

L'insieme degli interventi professionali specialistici si articola in funzione dell'età e dello stadio dello sviluppo dei distretti interessati.

Età neonatale

In questa fase occorre precisare la diagnosi e prestare una particolare attenzione nella comunicazione con la famiglia. In primo luogo si deve escludere l'associazione con sindromi malformative rare. Occorre, inoltre, riconoscere eventuali situazioni da trattare urgentemente (come l'atresia delle coane, la glossoptosi e problemi respiratori da micrognatia secondo la sequenza di Pierre Robin caratterizzata da ipoplasia della mandibola, disposizione posteriore o retrazione della lingua e ostruzione delle vie aeree superiori.)

Si deve favorire una corretta alimentazione mediante l'adozione di particolari strategie. A tal fine si possono utilizzare placche in resina (otturatori) che occludendo la schisi facilitano l'allattamento al seno o l'uso del biberon. Le placche in resina devono essere periodicamente adattate o sostituite. Molti centri preferiscono effettuare una "*lip adhesion*" entro i primi 10-20 gg di vita seguita da cheiloplastica e periostioplastica primaria entro i 2 mesi, seguita da palatoplastica completa entro i 6 mesi in caso di associata palatoschisi. L'obiettivo di questo approccio precoce è quello di favorire una buona alimentazione del bambino e, di conseguenza, il raggiungimento di un peso adeguato e stabile in vista del primo intervento di correzione.



In genere la scansione degli interventi terapeutici nei primi mesi di vita è la seguente:

· Per le forme complete uni- o bilaterali con ampio spazio tra i processi mascellari si provvede in due tempi:

1. ricostruzione del labbro, naso al secondo mese (previa o meno "lip adhesion" al 1° mese) ;
2. riparazione del palato entro i 6 mesi;

Per le forme meno impegnative la chiusura del palato viene effettuata contestualmente alla ricostruzione del labbro e del naso di solito intorno al 6° mese.

Epoche successive

In epoca successiva gli interventi di tipo chirurgico, ortodontico e riabilitativo sono finalizzati alla prevenzione e alla correzione delle anomalie morfo-funzionali.

Per i casi in cui occorra un intervento di velofaringoplastica, per anomalia anatomo-funzionale del velo palatino (rinolalia aperta; nasalizzazione non corretta da intervento logopedico), si procederà a correzione chirurgica al 4°-5° anno.

Quando non è stata effettuata la periostioplastica contemporaneamente alla labioplastica si impone l'innesto osseo intorno ai 6-8 aa. Interventi chirurgici più complessi sono richiesti nel caso in cui la labiopalatoschisi si associ a patologia dismorfica del distretto cranio-maxillo-facciale e/o ad importanti anomalie di altri organi ed apparati.

I trattamenti ortodontici sono finalizzati a ottenere una corretta armonia di crescita delle basi ossee del viso e una dentatura esteticamente e funzionalmente valida; sono molto complessi e vanno dalla apposizione di placca ortopedica nei primi mesi di vita,



all'utilizzo di strumenti idonei a eliminare o ridurre i difetti di crescita del mascellare superiore. In età adulta ai trattamenti di tipo ortodontico si possono associare trattamenti chirurgici maxillo-facciali volti a correggere la morfologia del viso.

Problemi emergenti nelle Labiopalatoschisi

È evidente che una malformazione così complessa abbia un importante impatto su molteplici aspetti della vita del minore:

- in primo luogo e nei primi mesi di vita si deve affrontare una disfunzione dell'alimentazione
- nelle epoche successive le disfunzionalità riguardano:

- 1. l'aspetto estetico del viso** con i correlati problemi psicologici legati alla percezione del sé e alla possibile identificazione del bambino con l'anomalia da parte dell'ambiente relazionale (stigma sociale);
- 2. la funzione fonatoria** che, a causa di comunicazione tra cavità orale e nasale e per l'alterazione delle inserzioni muscolari labiali e palatine, può risultare spesso alterata; c'è necessità quindi di riabilitazione logopedica che si può protrarre molto a lungo;
- 3. la funzione oclusale** per la dislocazione dei processi alveolari e per la disodontiasi;
- 4. la funzione uditiva** condizionata da otiti ricorrenti e ipoacusia, causati dal mancato drenaggio della tuba uditiva, secondario alla disfunzione del muscolo tensore del velo del palato.

Valutazione medico-legale del minore con Labiopalatoschisi

Le presenti linee di indirizzo valutativo sono riferite ai casi di labiopalatoschisi. Le malformazioni di lieve entità quali le intaccature del vermiglio con o senza deformità della narice, schisi palatine submucose, ugola bifida, labioschisi isolata e adeguatamente corretta con intervento precoce non sono oggetto della attuale comunicazione.



La valutazione complessiva delle malformazioni su base genetica che comprendano una condizione di LPS, esula dalla presente trattazione.

Limitatamente ai quadri di LPS e PS con iter terapeutico e riabilitativo complesso, multidisciplinare, si possono formulare le seguenti considerazioni:

In epoca di prima infanzia (0-2 anni) le disfunzionalità di alimentazione, respirazione, udito e inizio della fonazione sono tali da perfezionare il requisito delle difficoltà persistente nei compiti e funzioni proprie dell'età. Deve aversi riguardo a condizioni di particolari gravità come mancati interventi correttivi precoci motivati da ragioni di tipo sociale o insuccesso/complicanze del trattamento che potrebbero determinare la sussistenza dei requisiti di cui all'Indennità di Accompagnamento.

In epoca successiva gli elementi disfunzionali impattano sull'aspetto psicologico/sociale, la funzione estetica, la funzione oclusale e fonatoria determinando in ogni caso apprezzabili limitazioni nei compiti e funzioni proprie di tale età, con particolare rilevanza dell'aspetto relazionale.

Analoghe considerazioni devono essere evidenziate in tema di handicap, ove di fatto si realizzano condizioni di assistenza globale durante l'intera fase di sviluppo.

Il complesso e prolungato percorso terapeutico e riabilitativo, nonché l'evidenza dell'ampia gamma di disfunzionalità correlate alle LPS con espressione anatomo-clinica completa, fanno concludere che il minore affetto, fino al compimento della maggiore età, debba essere riconosciuto:

- **MINORE INVALIDO** con difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della sua età (L.118/71 L.289/90) - indennità di frequenza.
- Portatore di handicap in situazione di gravità ai sensi dell'art. 3, comma 3, L.5.2.1992, n.104.