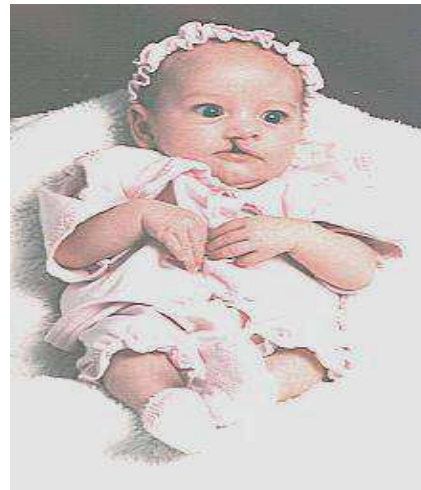


SCHISI PALATINE
E INSUFFICIENZA VELO-
FARINGEA





Introduzione

- La schisi facciale è la seconda più comune malformazione congenita (1/1000) dopo quelle cardiache (1:320) e l'ipospadia (1:520)
- In alcuni casi è ereditaria
- La maggior parte sembra da cause ambientali (rosolia, farmaci, droghe, fumo, carenze vitaminiche) che agiscono a volte prima che la donna sia consapevole della gravidanza
- Alta probabilità di ulteriori difetti maggiore per la schisi isolata rispetto a quella completa
- Problemi estetici, dentali, del linguaggio, della deglutizione, di sviluppo del massiccio facciale, di udito e psicologici.

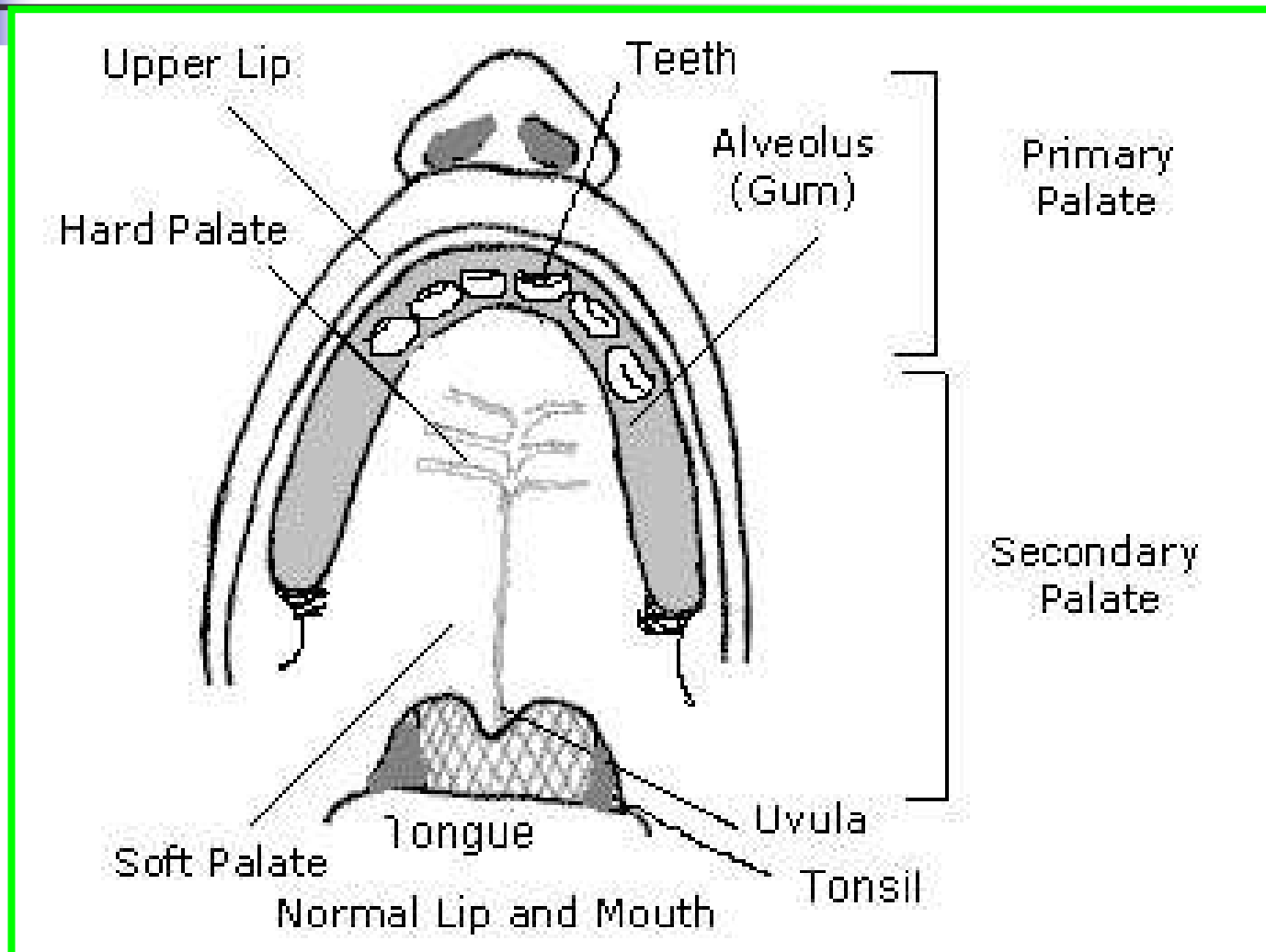


Anatomia

- Palato duro
 - Osso mascellare + processi orizzontali delle ossa palatine.
- Palato molle
 - Struttura fibromuscolare che si impianta sul margine posteriore del palato duro.

al foro incisivo si suddivide

- palato primario
- palato secondario





Embriologia

- **Palato primario**

- Area triangolare del palato duro anteriore al forame incisivo (include i quattro incisivi).

- **Palato secondario**

- La parte restante di palato duro ed il palato molle.



Embriologia

- **Palato primario**

- Si forma dalla 4° alla 7° settimana di gravidanza.
- I due bottoni mascellari e i due bottoni nasali mediali si fondono.

- **Palato secondario**

- Si forma dalla 6° alla 9° settimana di gravidanza.
- I due piani divengono, da verticali, orizzontali e si fondono.
- La lingua migra antero-inferiormente.



Embriologia

- **Palato primario**

- Area triangolare del palato duro anteriore al forame incisivo (include i quattro incisivi).

- **Palato secondario**

- La parte restante di palato duro ed il palato molle.

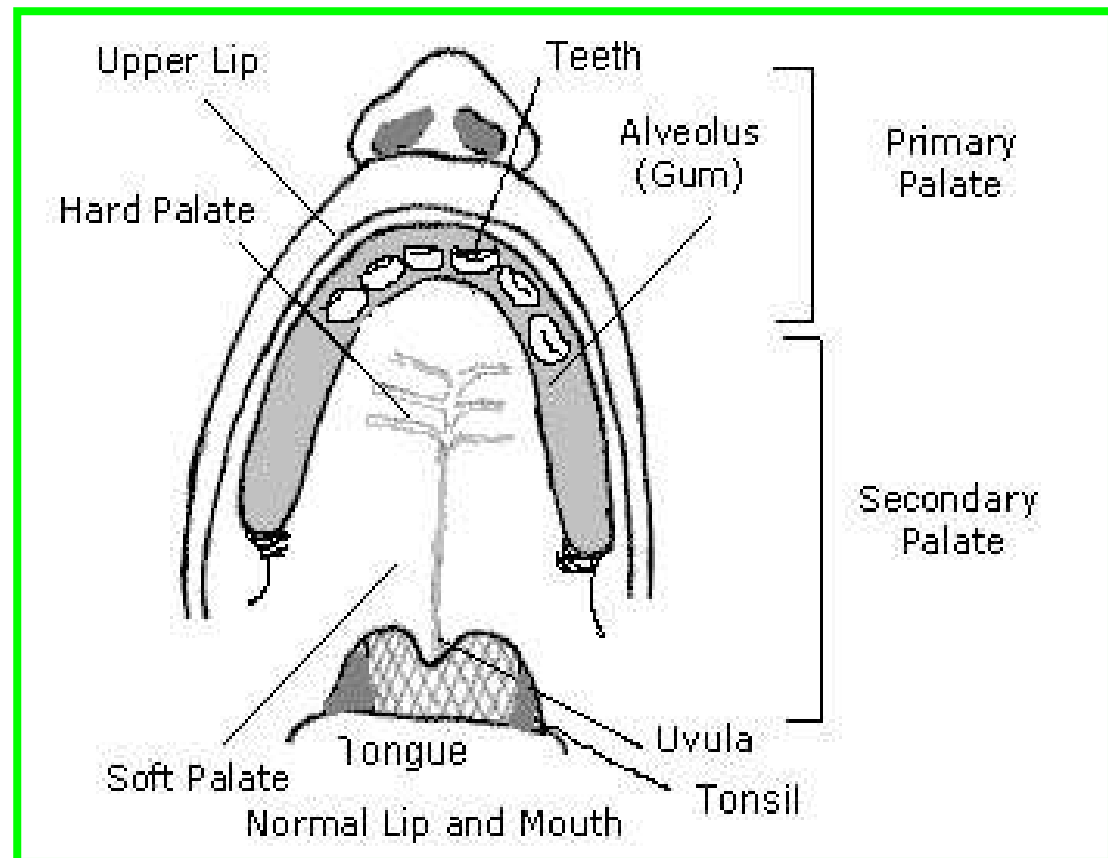
Anatomia

- Palato duro

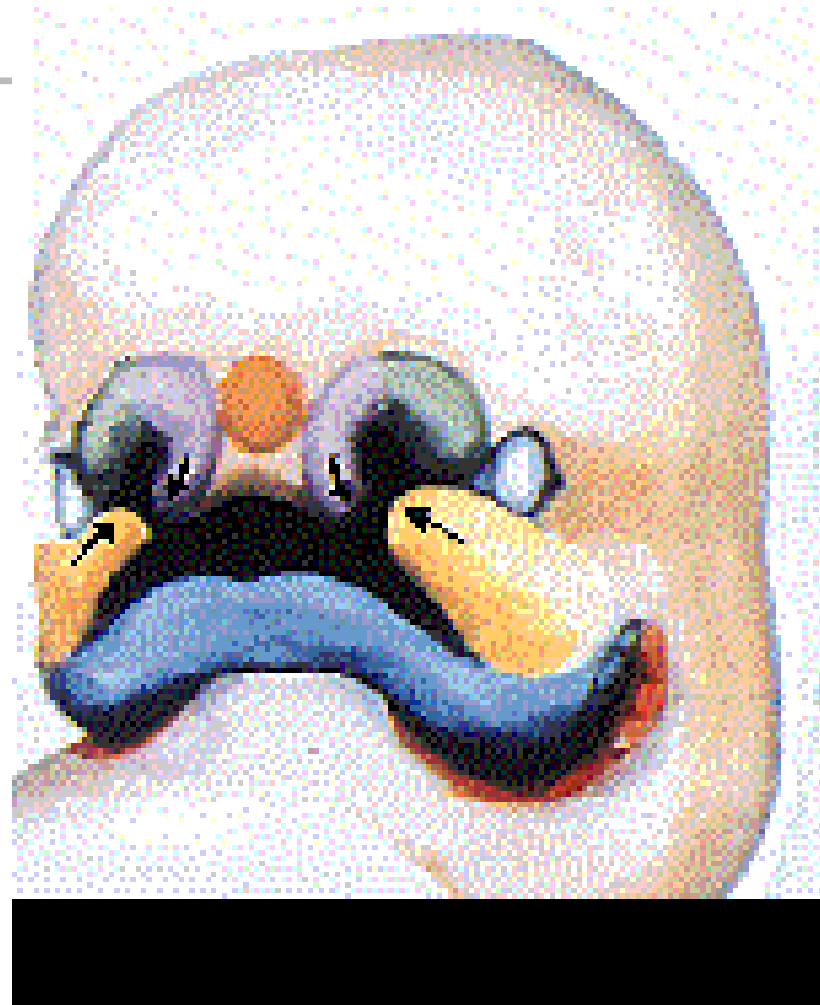
- Osso mascellare + processi orizzontali delle ossa palatine.

- Palato molle

- Struttura fibromuscolare che si impianta sul margine posteriore del palato duro.



Embriologia



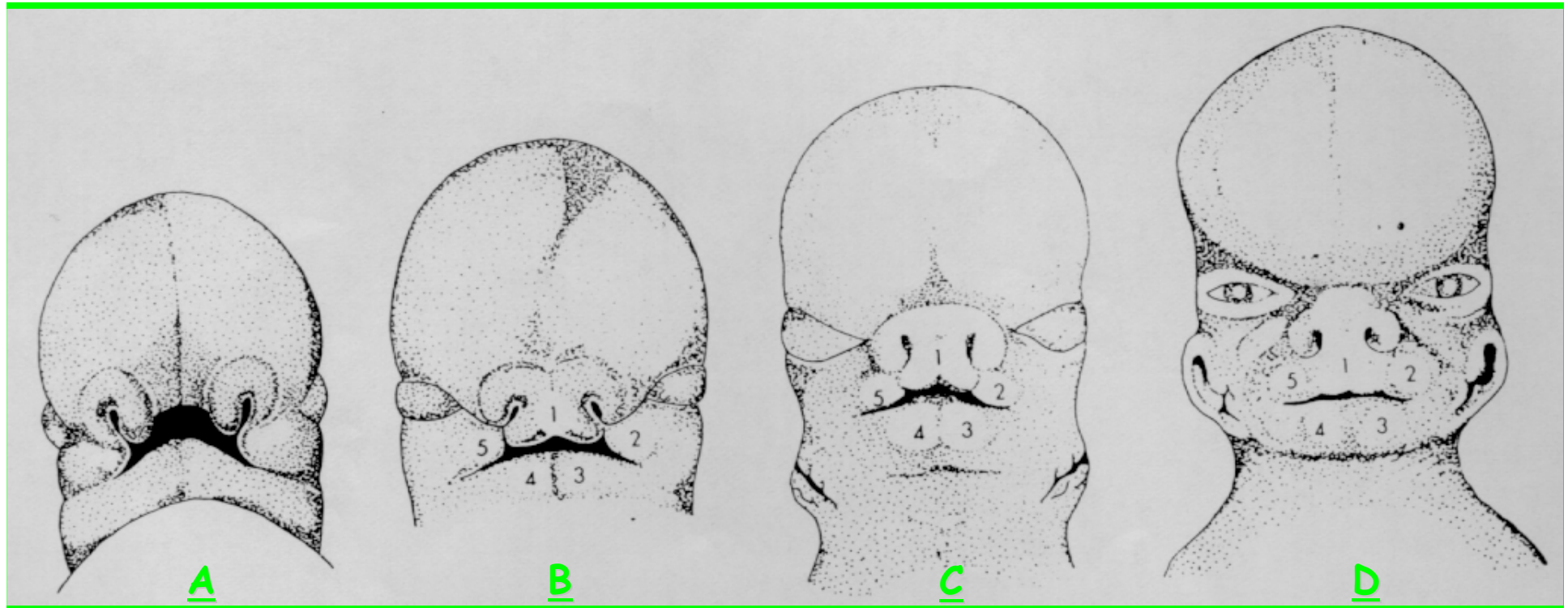


Processi di sviluppo intrauterino

7°-14°gg *3 foglietti germinali*

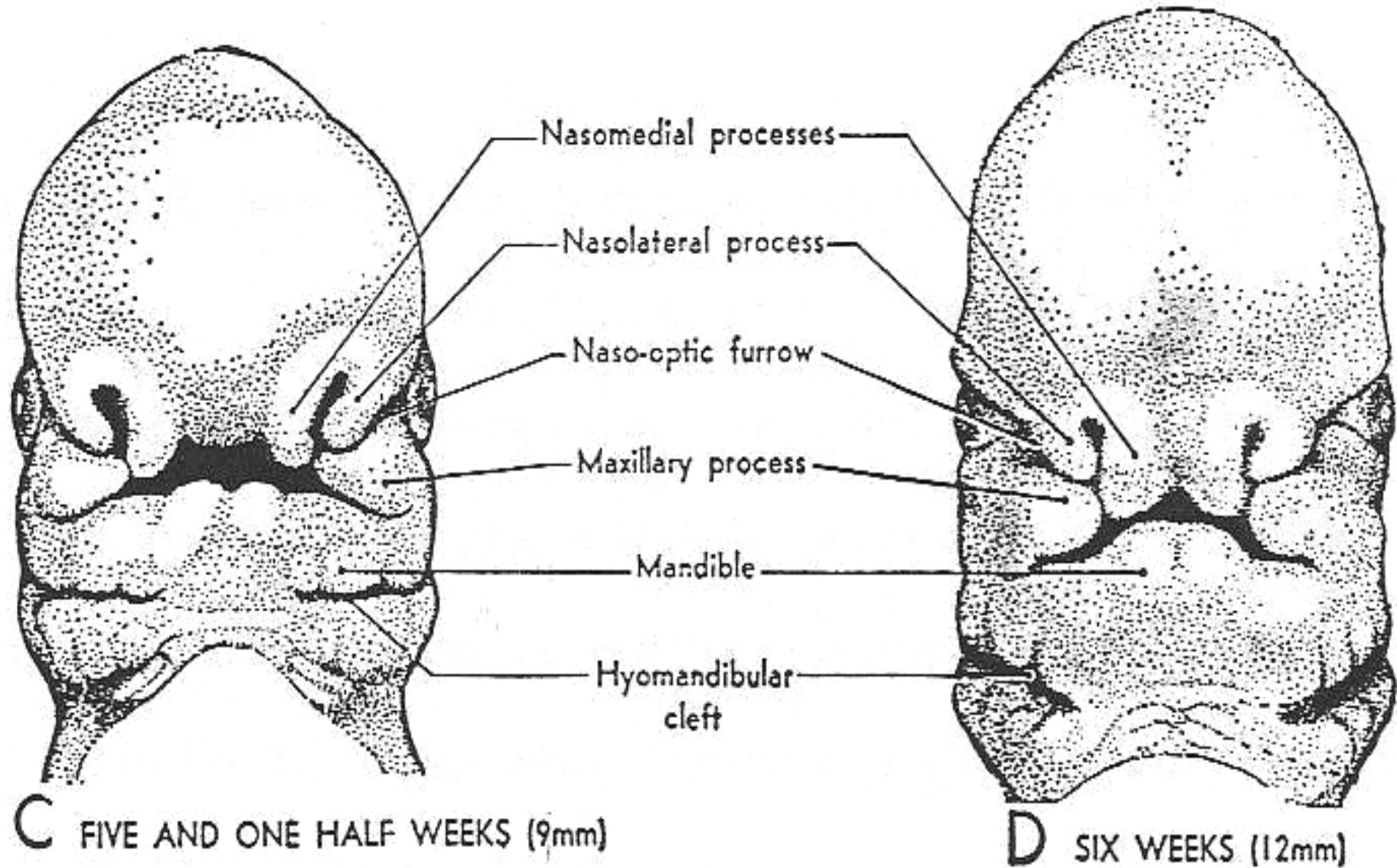
Lo splancnocranio origina

- dallo stomodeo o bottone frontale ectodermico
- 5 abbozzi mesenchimali
 - Frontale
 - 2 mascellari
 - 2 mandibolari



Rappresentazione schematica delle caratteristiche dell'embrione a 33 (A), 45 (B), 52 (C), 60 (D) giorni di vita embrionale. Le labbra sono caratterizzate da una struttura a mosaico composta dal processo frontonasale (1), processo mascellare sinistro (2), processo mandibolare sinistro (3), processo mandibolare destro (4), processo mascellare destro (5)

Processi di sviluppo intrauterino





Sviluppo dopo la nascita

Neurocranio: 90% dei casi - lunghezza a 2 anni
- espansione fino a 5 aa

- Strutture maxillari fino a 13-14 aa
- La saldatura del palato si espanderà fino a 25 anni
- La mandibola ha un picco in età puberale



GLI ANELLI MUSCOLO- APONEUROTICI VELO-FARINGO- FACCIALI

- Orbicolare
- Istmo delle fauci
- Mm peristafilini
- Costrittori



Muscoli del velo

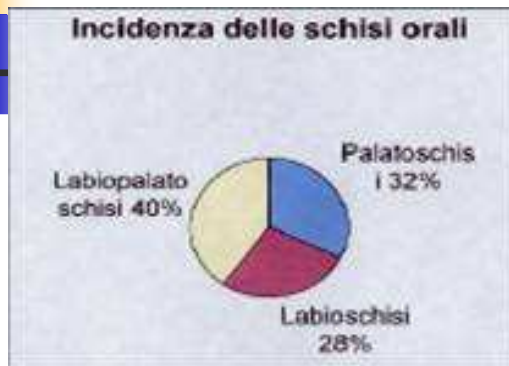
elevatore del palato

tensore del palato

palatofaringeo

glossopalatino

Labiopalatoschisi: dimensioni del problema

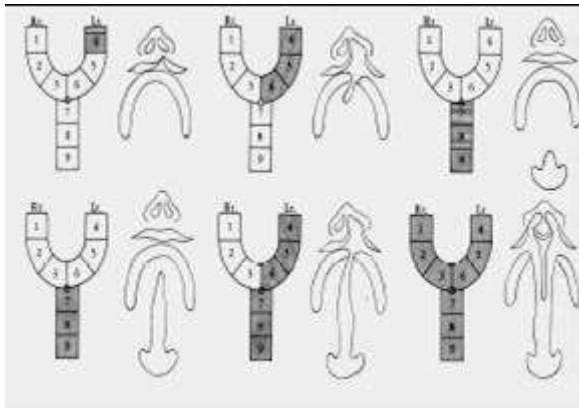


● **Prevalenza**

- 1:800 Nati (relativamente frequente)
- Età materna, razza, sesso
- 50% labio-palato schisi
- 25% labio schisi
- 25% palato schisi

● **Difetto**

- Unilaterale (75% sinistro)
- Bilaterale (trisomia 13 e 18)
- Mediano (trisomia 13)



● **Palato**

- Duro
- Molle



1950 Davis e coll.
1958 Kernahan e Stark
1971 Schema a Y



PATOLOGIE CORRELATE alle schisi esempio di uno studio di Strasburgo

- ~ 60% patologia isolata
- ~ 40% in associazione
 - A sindromi note (Treacher Collins, Pierre Robin, ecc.)
 - polimalformative
 - Facciali
 - SNC
 - Ossee
 - Altri distretti



Genesi della schisi

- La schisi è una mancanza di tessuto.
- La labioschisi si forma quando manca un ponte epiteliale.
- La schisi del palato primario si forma davanti al forame incisivo.
- La schisi del palato secondario avviene dietro al forame incisivo.
- Il palato secondario si salda una settimana dopo nella femmina.
- La labioschisi aumenta la schisi palatale perché la lingua rimane intrappolata.

CHEILOGNATOPALATOSCHISI

- fessura (schisi) che interessa il labbro superiore, il pavimento del naso, il processo alveolare, il palato duro il palato molle
- 2 forme mono e bilaterale
- di larghezza variabile produce ampie comunicazioni tra bocca e naso
- può essere **completa** od interessare solo una delle componenti anatomiche
- **produce** alterazioni morfofunzionali coinvolgenti respirazione, masticazione, deglutizione, fonazione, udito
- **la terapia** necessità dell'intervento coordinato di pediatra, chirurgo maxillo-facciale, ortodonzista, foniatra, ORL, radiologo e psicologo



PATOGENESI

Difetto di formazione del processo frontonasale da cui origina il naso, labbro superiore, mascella e palato primitivo e/o da un difetto di fusione del processo frontonasale con i processi mascellari destro e sinistro che si verifica entro i primi 52-56 gg di vita embrionale



Genetica

- Le schisi aumentano con le anomalie cromosomiche.
- Le schisi sono parte di una sindrome dal 15 al 60% dei casi.
- Più di 200 sindromi includono delle schisi.



Epidemiologia

- Labiopalatoschisi: M/F 2:1
- Palatoschisi : F/M 2:1
- Fattori esogeni
 - Etanolo
 - Rosolia
 - Farmaci
- Diabete mellito della madre
- Età del padre

INCIDENZA

Labioschisi con o senza palatoschisi:

Più freq malformazione congenita della regione "testa e collo"

Italia: 1/830 (MeB '97)

Europa: 1/1000 (NEJM 2004)

Asia: 2/1000, Nativi Americani 3.6/1000 (NEJM 2004)

Indiani: 1,5/1000 (NEJM 2004)

Africani: 0,3/1000 (NEJM 2004)

M:F 2:1

Palatoschisi

In tutti i gruppi etnici: 0,4/1000 (NEJM 2004)

M:F 1:2,5

LABIOSCHISI CON O SENZA PALATOSCHISI

DEFINIZIONE

- Labioschisi: soluzione di continuità mono o bilaterale del labbro superiore:
 - ✓ incompleta: limitata a parte del labbro
 - ✓ completa: difetto può estendersi fino al pavimento nasale
- Labioschisi con palatoschisi: il difetto coinvolge la gengiva e la parte anteriore del palato o l'intero palato duro e molle
- Labioschisi mediana: rarissima

CHEILOGNATOPALATOSCHISI

LA DEFORMITA' FACCIALE PRESENTE ALLA NASCITA DIPENDE:

- dal deficit embrionale iniziale dovuto alla mancata fusione dei processi facciali
- dai successivi cambiamenti (adattamenti) morfologici intervenuti durante la vita fetale

FORMA COMPLETA MONOLATERALE:

- asimmetria premaxilla con distorsione del setto nasale
- labbro, punta ed ala del naso deformati dal lato affetto

FORMA COMPLETA BILATERALE:

- propulsione della premaxilla e delle strutture nasali verso l'alto e l'avanti
- deficit simmetrico di labbro e naso, brevità di prolabio e columella

CHEILOGNATOPALATOSCHISI

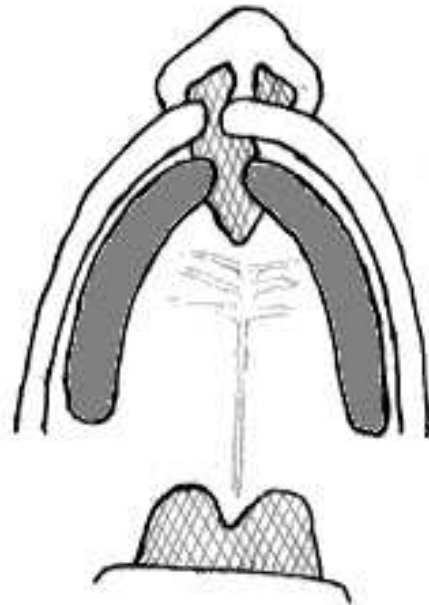
LA DEFORMITA' FACCIALE E' ACCOMPAGNATA :

- da un certo grado di ipotrofia tissutale
- da un grado variabile di ipoplasia tissutale (controversa)
- è invece dimostrato un deficit del mesoderma come importante cofattore della mancata fusione embrionale
- frequente mancanza o deformità dell'incisivo laterale
- occasionale mancanza dell'incisivo centrale
- progressiva alterazione della crescita facciale
- progressiva alterazione dell'occlusione

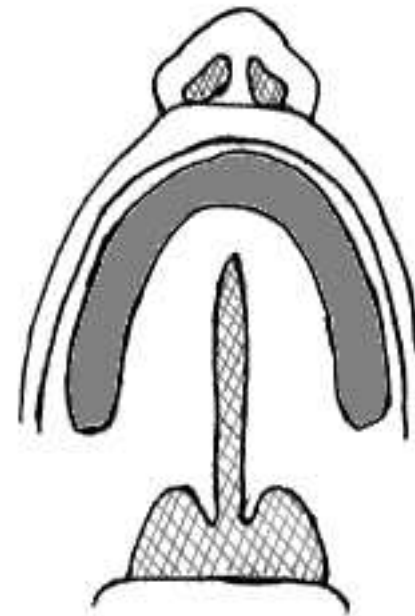
CONSIDERAZIONI ANATOMO-FUNZIONALI:

- alterazioni strutturali della muscolatura del labbro
- alterazioni strutturali della muscolatura del palato molle
- alterazioni posturali della lingua

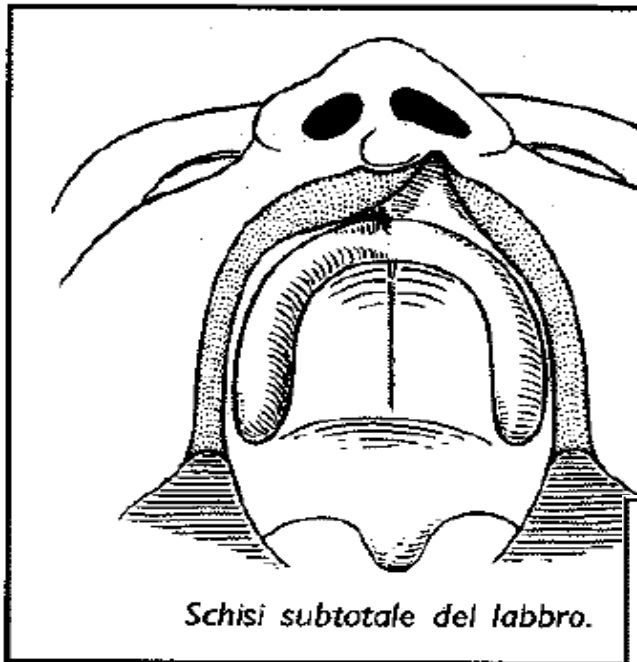
Genesi della schisi



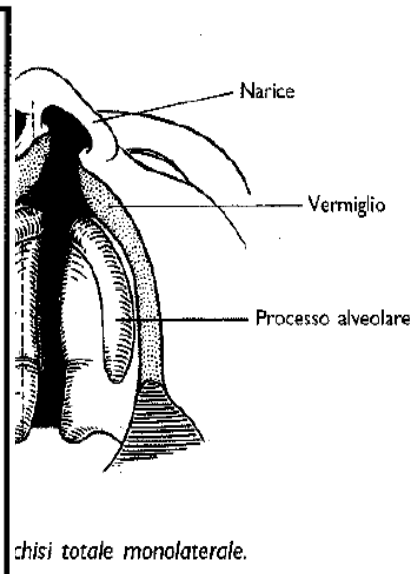
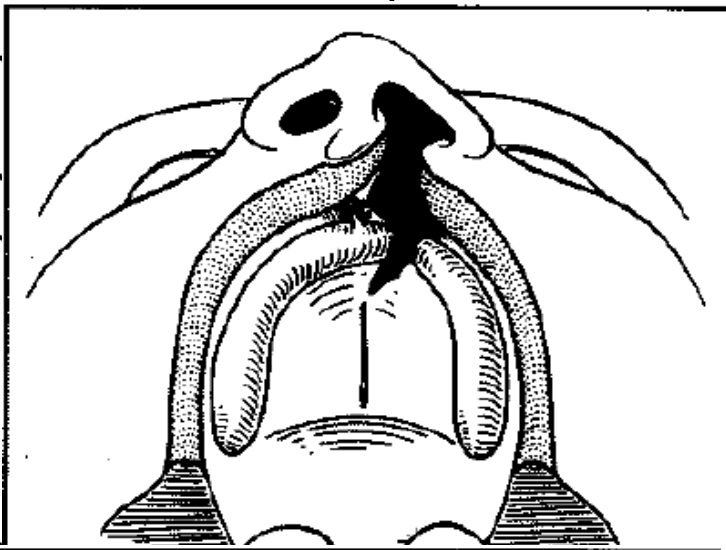
Unilateral cleft of the primary palate



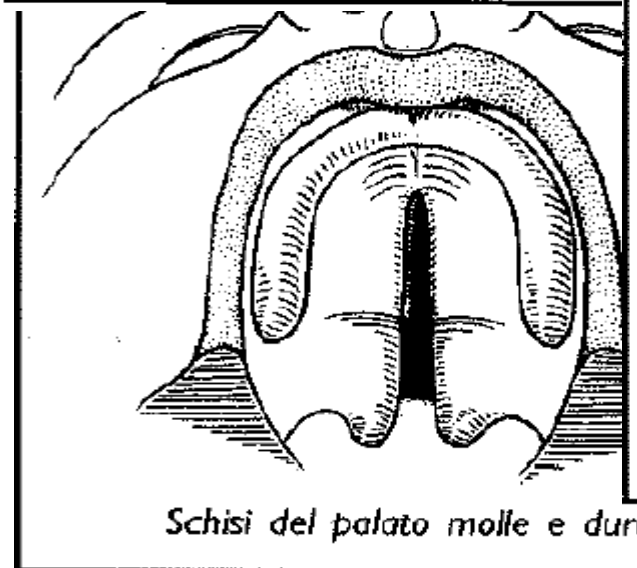
Cleft of the secondary palate



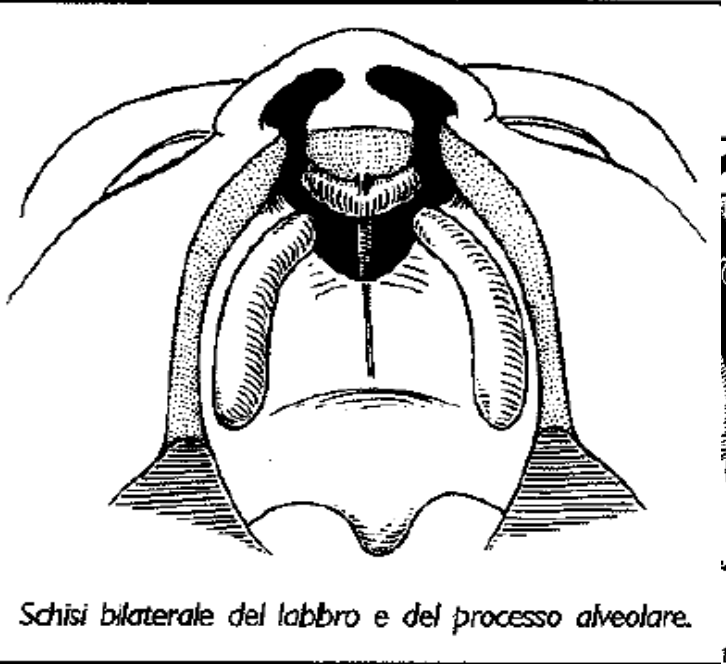
Schisi subtotale del labbro.



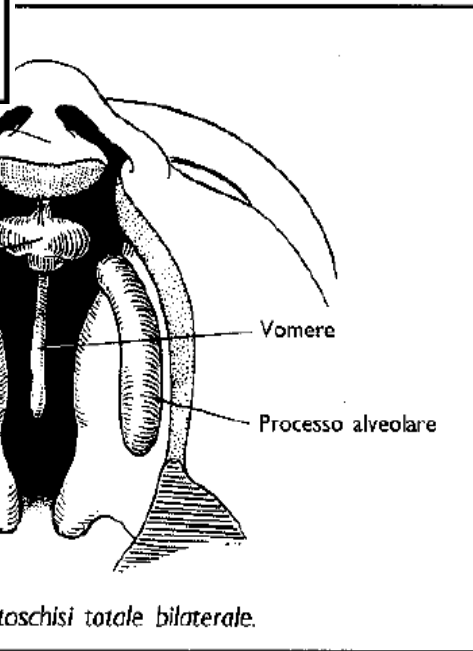
Schisi totale monolaterale.



Schisi del palato molle e dura.



Schisi bilaterale del labbro e del processo alveolare.

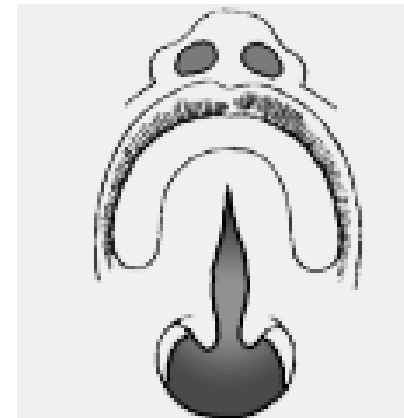
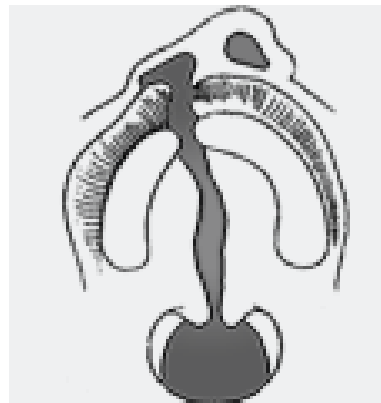


Schisi totale bilaterale.

Schisi del palato molle e subtotale del labbro.

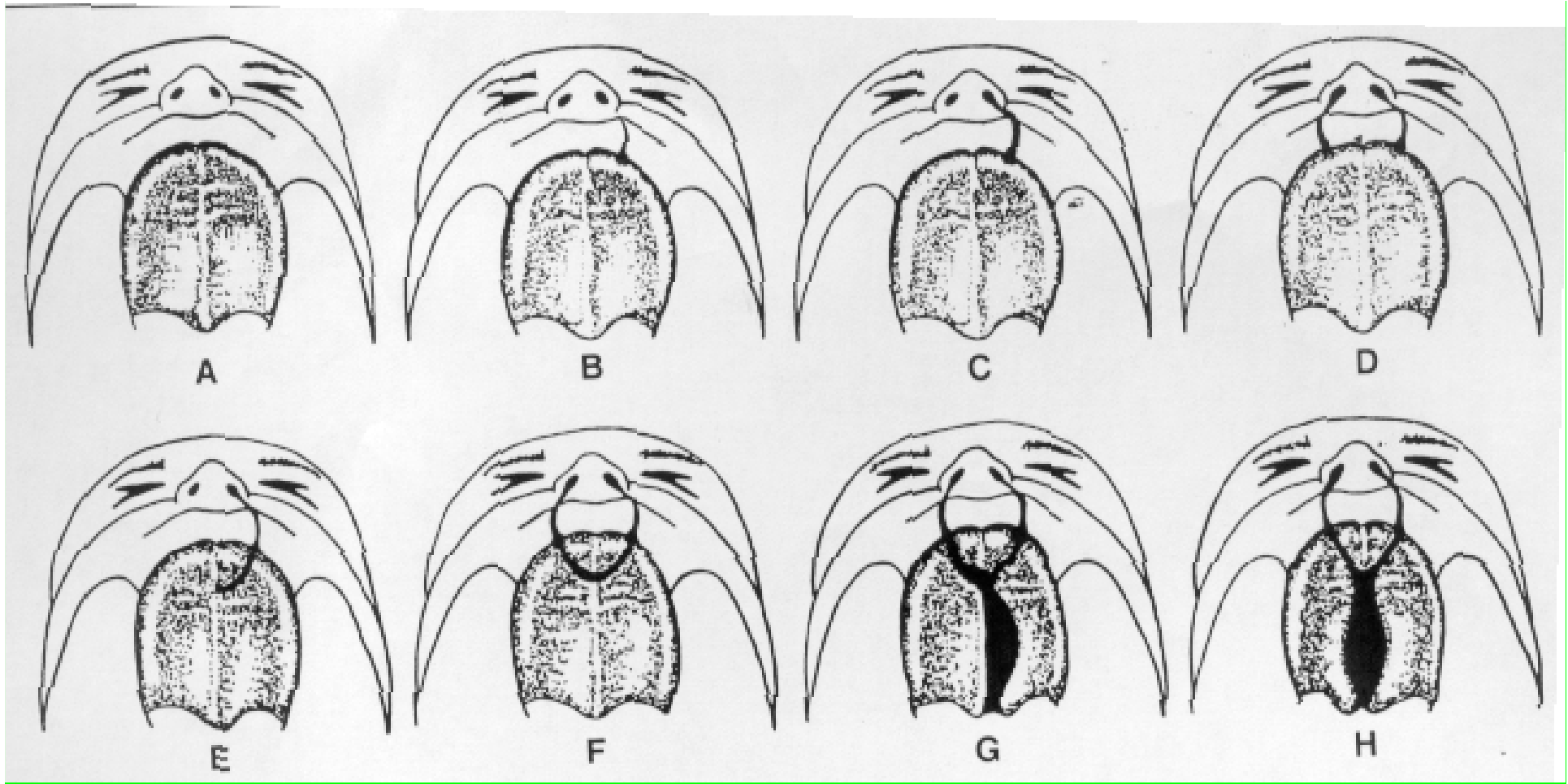
Una classificazione proposta, che divide le patologie in 5 gruppi

1. labioschisi isolata
2. palatoschisi isolata (palato secondario)
3. labiopalatoschisi completa
4. schisi delle labbra e dell'osso alveolare (palato primitivo)
5. tutte le restanti varianti che non rientrano nei 4 gruppi precedenti



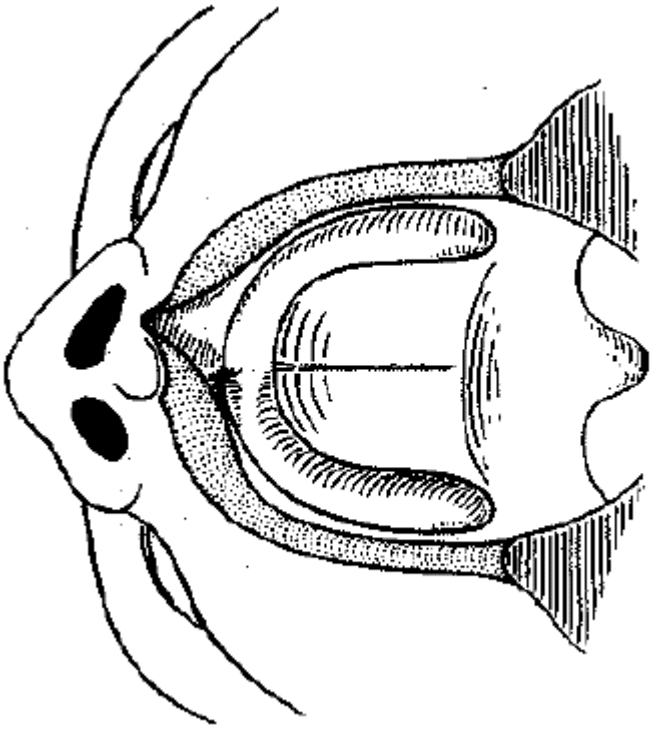
CLASSIFICAZIONE

- ***cheiloschisi monolaterale parziale*** (schisi a L) :
fissurazione del labbro e del prolabio più o meno completa
- ***cheiloschisi monolaterale totale***: fissurazione dell'intero labbro superiore
- ***cheiloschisi bilaterale parziale***
- ***cheiloschisi bilaterale totale***
- ***cheilognatoschisi monolaterale totale***:
estetivamente molto simile alla cheiloschisi semplice, è però interessato anche il mascellare e talvolta il palato
- ***cheilognatoschisi bilaterale totale***
- ***schisi del palato molle*** (del velo): difetto limitato alla muscolatura del velo pendulo
- ***palatoschisi isolata***: difetto del palato duro



A Normale. B Labioschisi parziale unilaterale sx. C Labioschisi totale unilaterale sx. D Labioschisi bilaterale. E Labioschisi sx e schisi del palato primario. F Labioschisi bilaterale e schisi bilaterale del palato primario. G Labioschisi bilaterale, schisi bilaterale del palato primario e schisi sinistra del palato secondario. H Schisi bilaterale del labbro e del palato primario, centrale del palato secondario

Forme sx/dx/bil 6:3:1. Coinvolgimento palato 70%



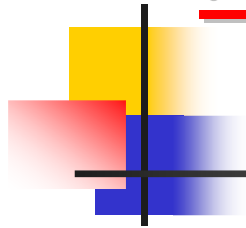
Schisi subtotale del labbro.



Labioschisi monolaterale

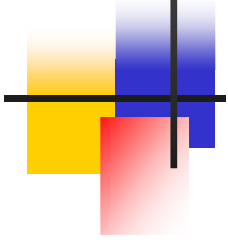
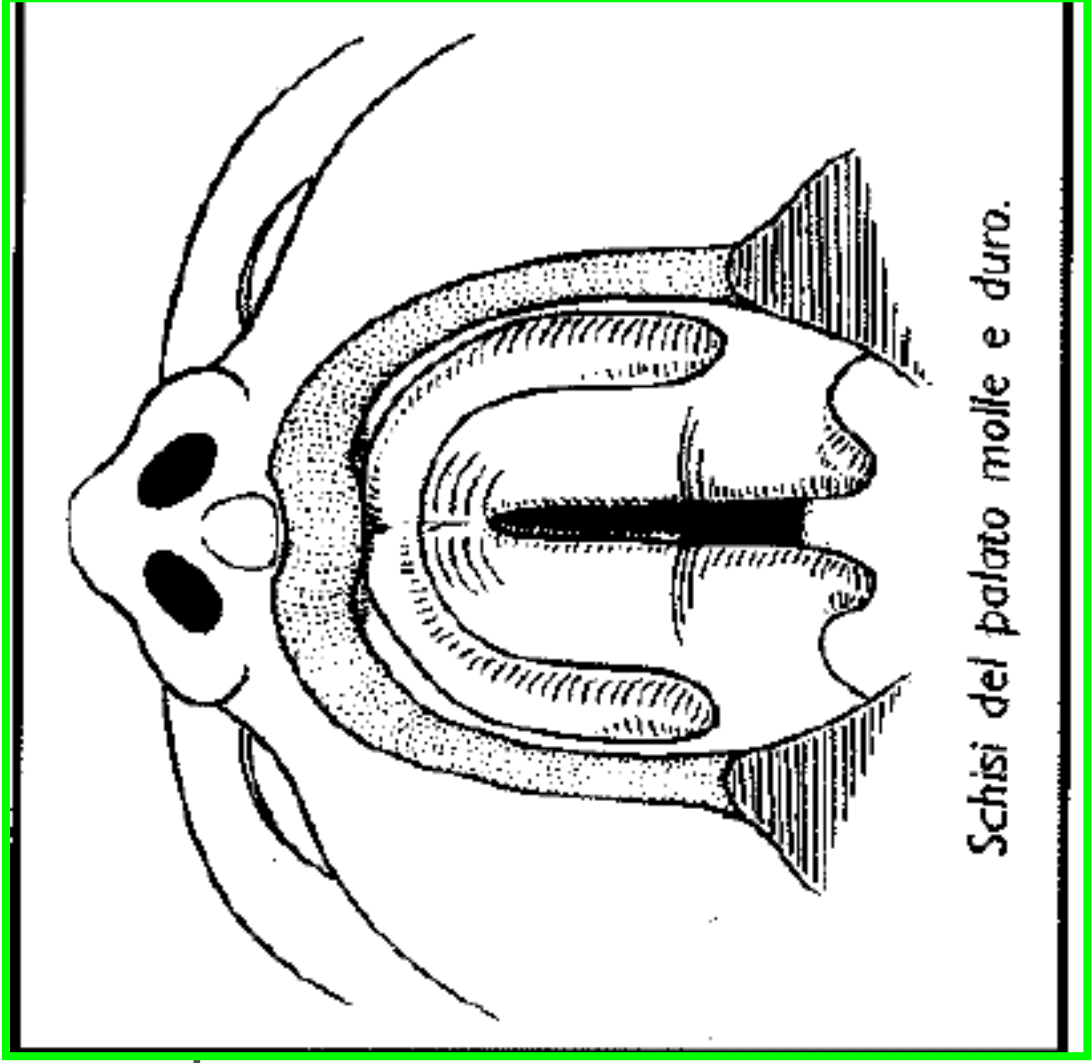
- Il pavimento delle fosse nasali comunica con il cavo orale.
- L'osso mascellare dal lato della schisi è ipoplastico.
- La columella è lateralizzata.
- L'ala nasale è posta lateralmente, inferiormente e posteriormente.
- I muscoli del labbro si inseriscono sull'ala e sulla columella.

PALATOSCHISI ISOLATA



Fissurazione monolaterale o centrale del palato duro e molle o del solo palato molle, senza interessamento del labbro e dell'arcata gengivale superiore

Schisi sottomucosa: incompleta unione dei muscoli palatini e mucosa integra e schisi dell'ugola (ugola bifida)



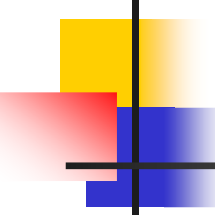


PATOGENESI

Malformazione dovuta ad un difetto di fusione del palato secondario, posteriore al forame incisivo, che si verifica entro i primi 70-80 giorni di vita embrionale.

Il palato secondario deriva dai processi mascellari

PALATOSCHISI ISOLATA

- 
- Concordanza tra gemelli monozigoti 20-30%
 - 30-50% difetti associati
 - Rischio di ricorrenza:
 - ✓ 2% dopo la nascita di un figlio affetto
 - ✓ 6% se è affetto un genitore
 - ✓ 15% se è affetto un genitore ed un figlio



Palatoschisi

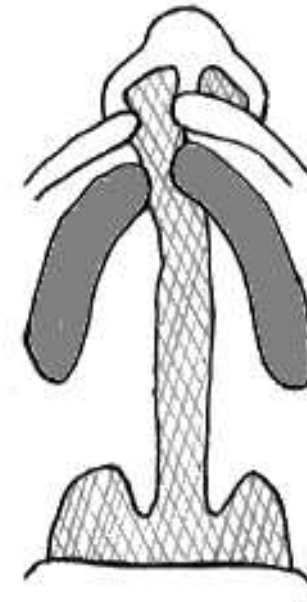
- I muscoli del palato molle si inseriscono sul restante palato duro invece che sul rafe mediano.
- Anomalie dentali associate
 - Denti soprannumerari 20%
 - Distrofie dentali 30%
 - Denti mancanti 50%
 - Malocclusioni 100%



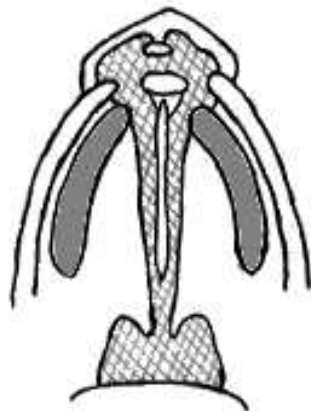
Labiopalatoschisi

- Monolaterale

- Bilaterale



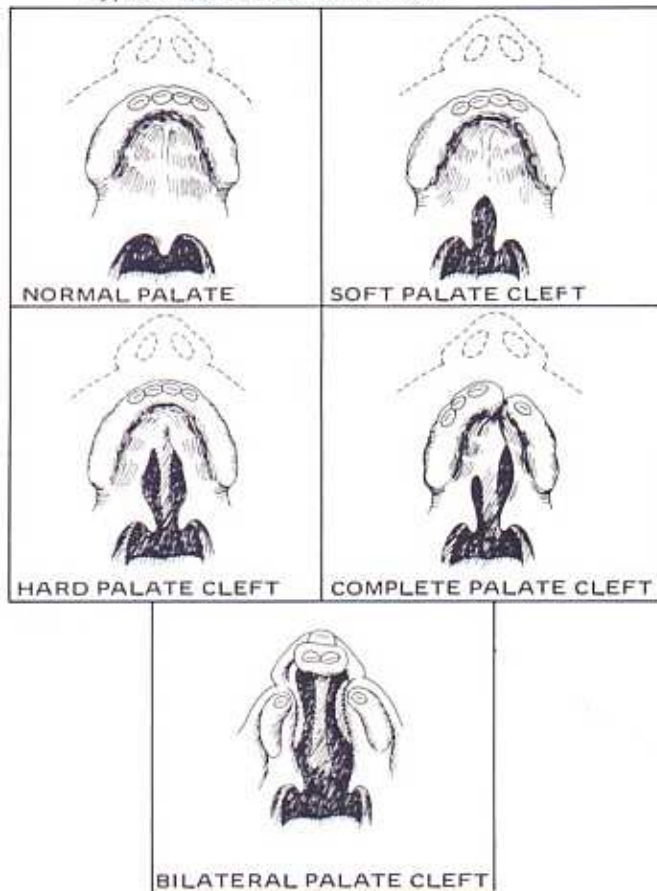
Unilateral cleft lip and palate



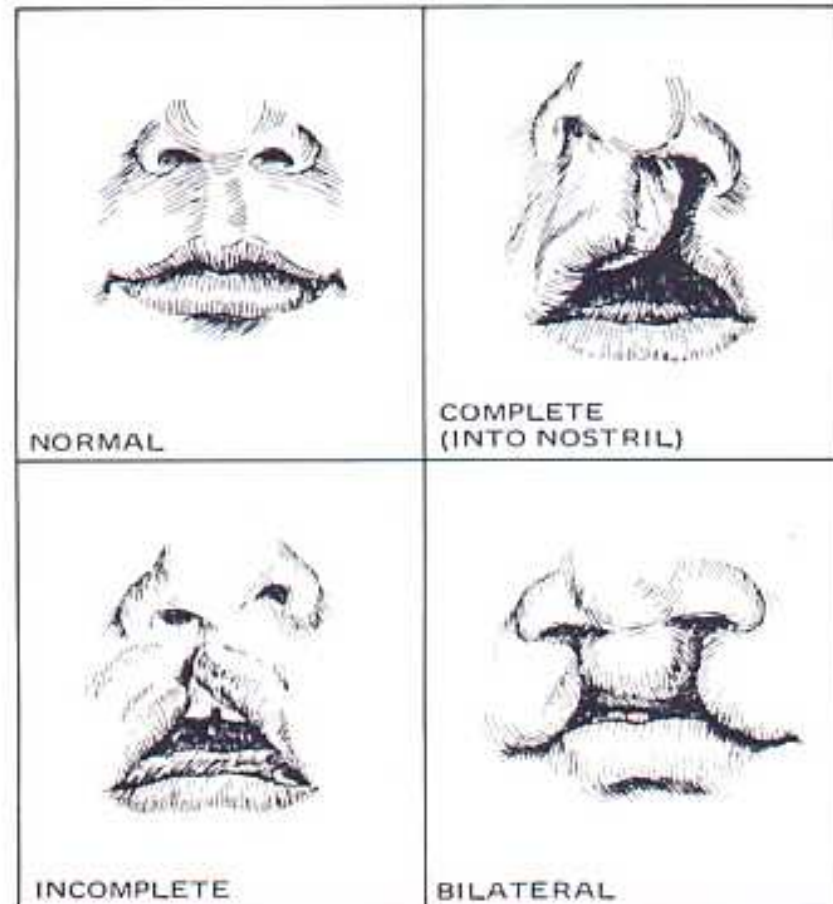
Bilateral cleft lip and palate

Labiopalatoschisi




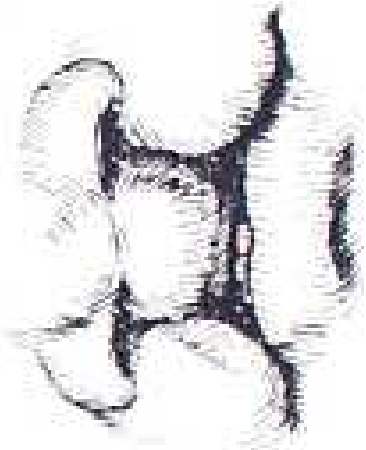
Types of Cleft Palate Deformities

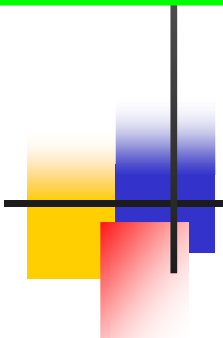


Types of Cleft Lip Deformities



Types of Cleft Lip Deformities

 <p>NORMAL</p>	 <p>COMPLETE (INTO NOSTRIL)</p>
 <p>INCOMPLETE</p>	 <p>BILATERAL</p>



Labiopalatoschisi



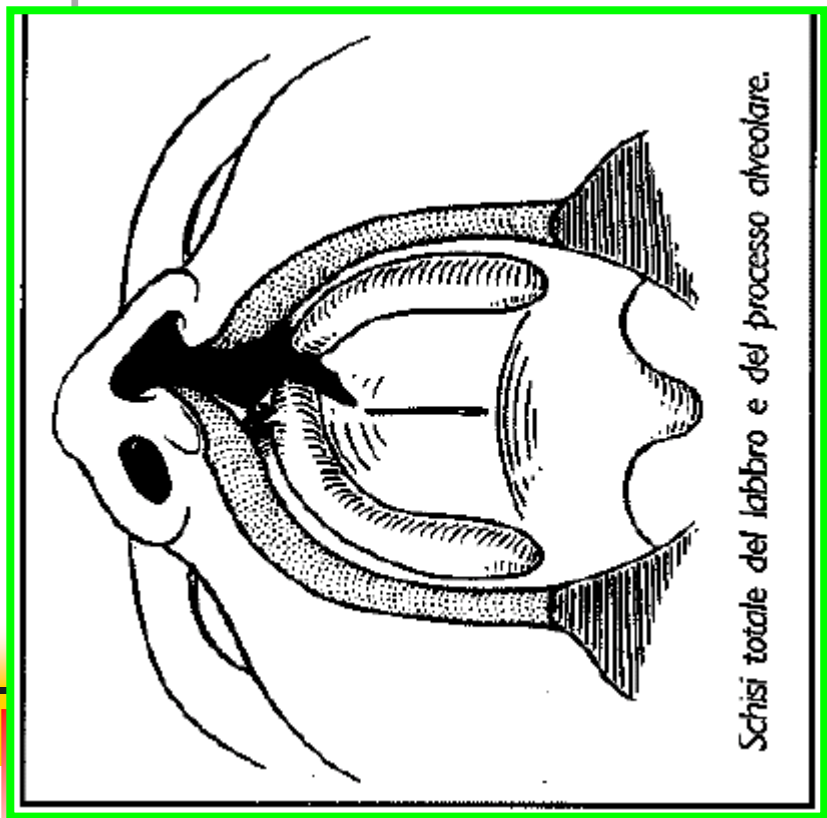
Unilateral
Incomplete

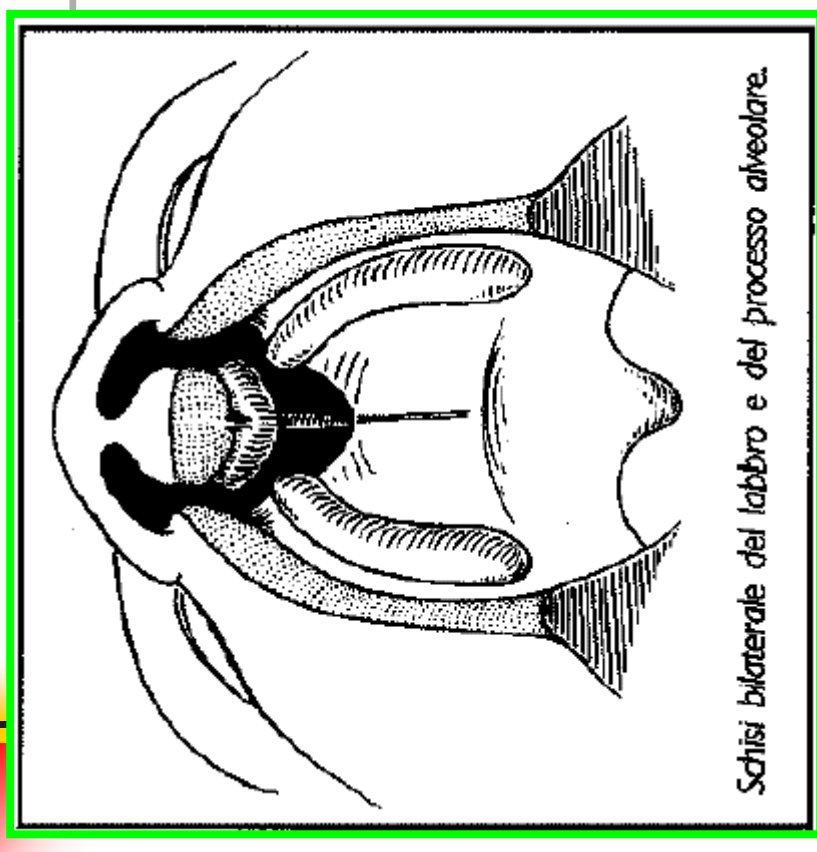


Unilateral
Complete

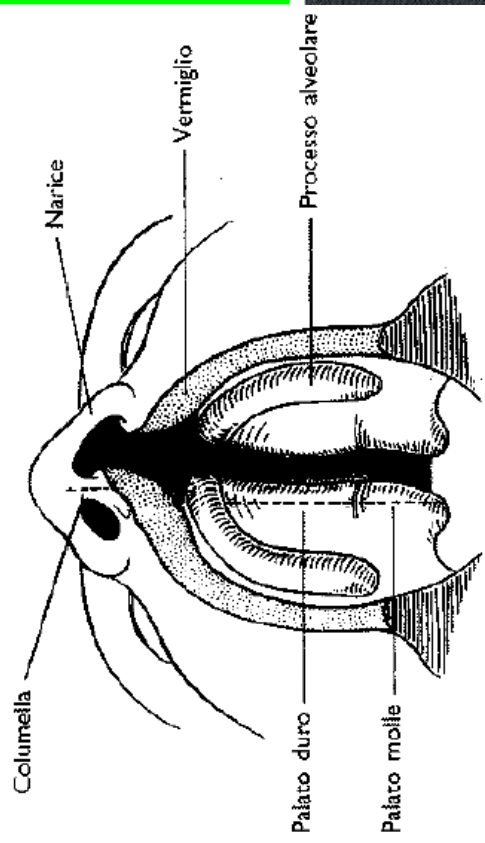
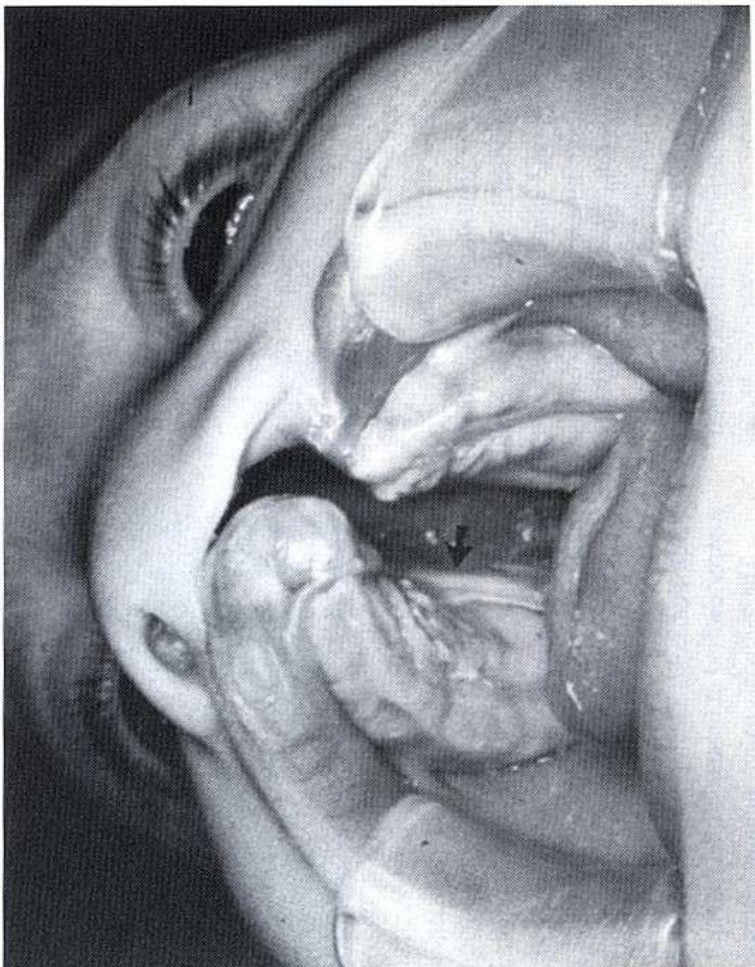
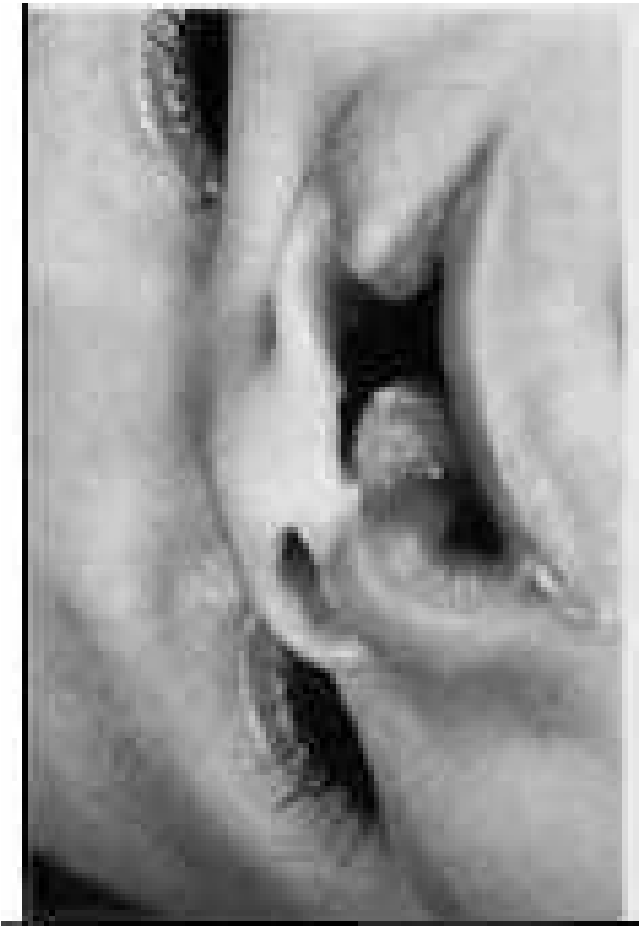


Bilateral
Complete

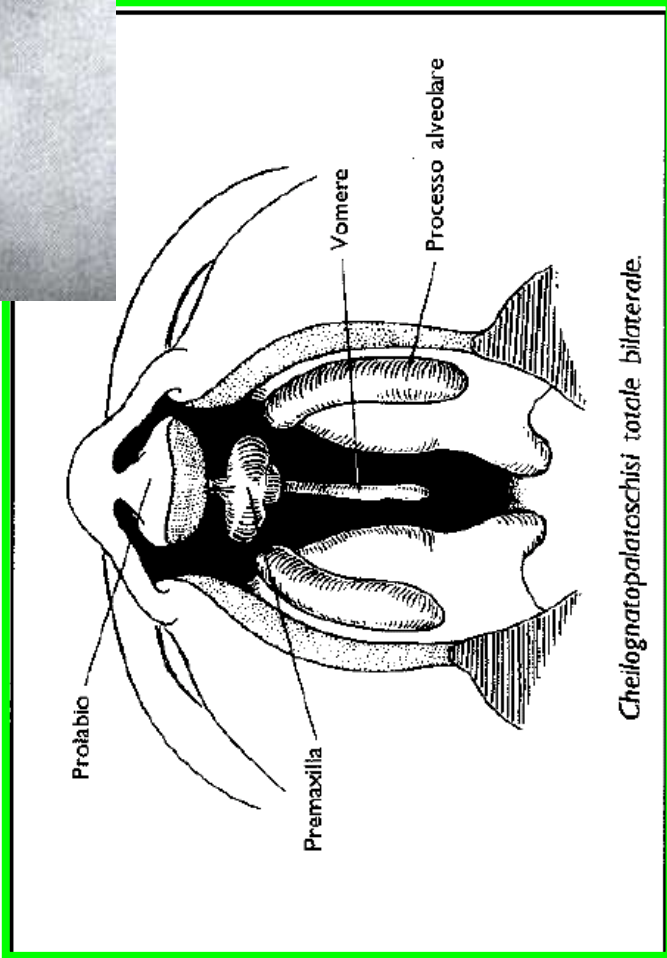
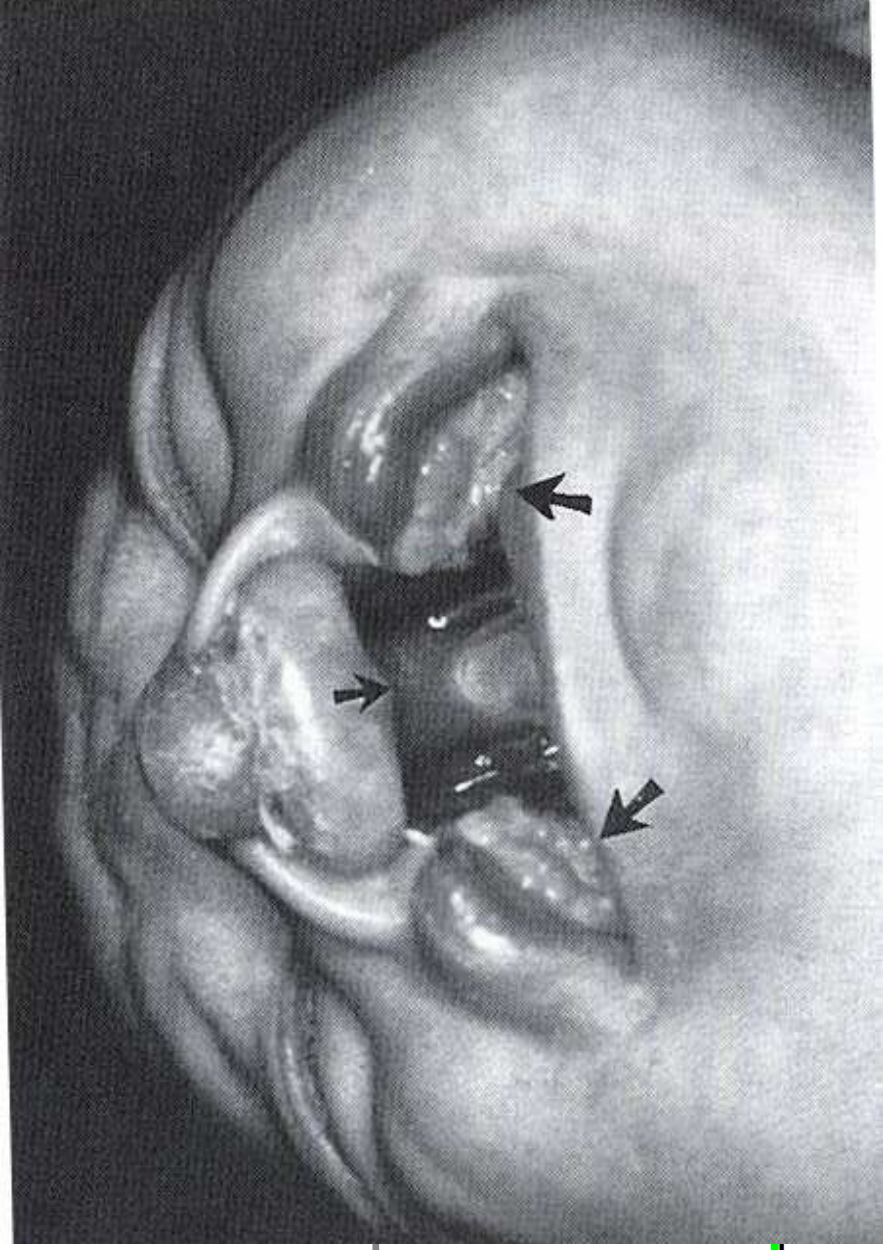
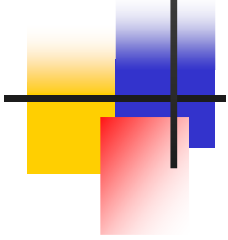


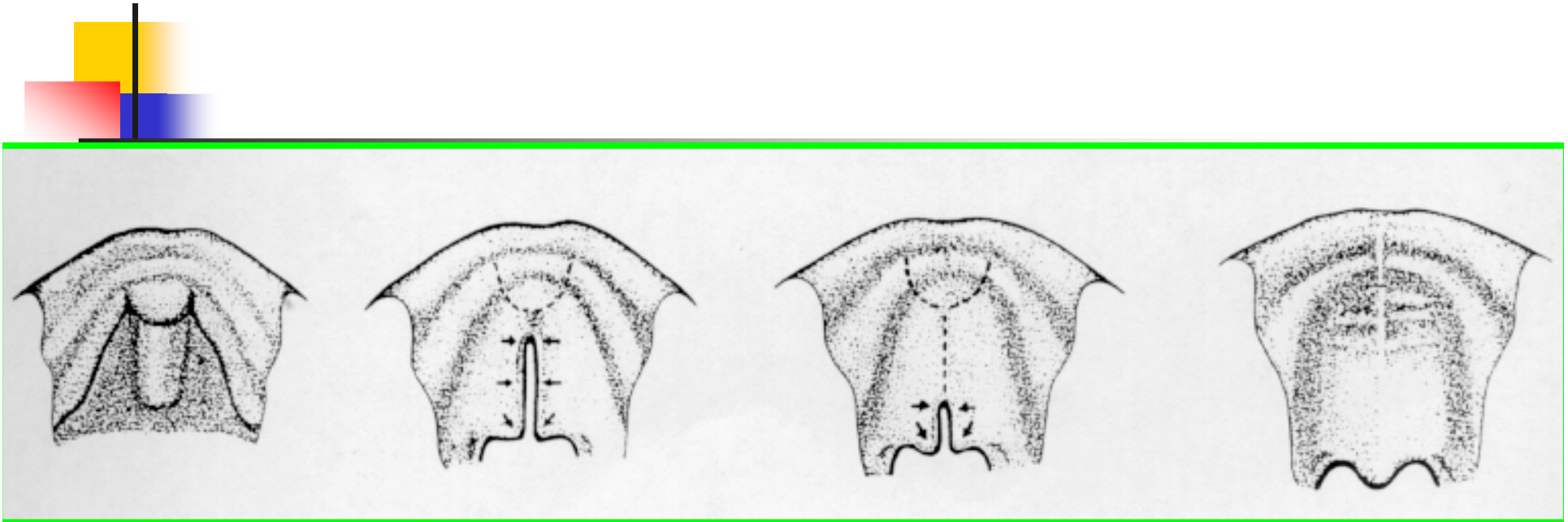


Schisi bilaterale del labbro e del processo alveolare.



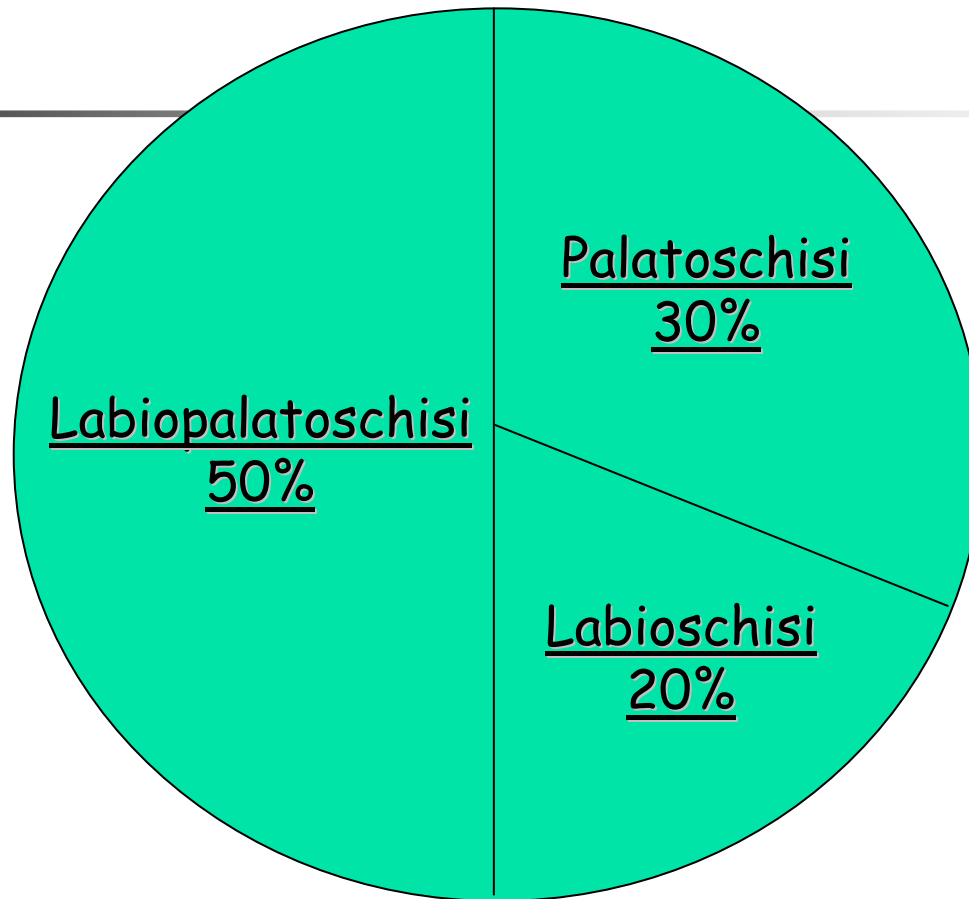
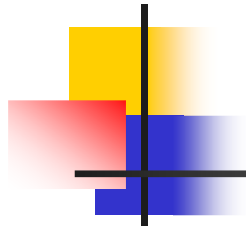
Cheilognatopalatoschisi totale monolaterale.





Rappresentazione schematica della chiusura del palato secondario

Qualche numero:



ambiente

genetica

EZILOGIA
MULTIFATTORIALE

NON SINDROMICA

70% lab+/-pal

50% pal

SINDROMICA

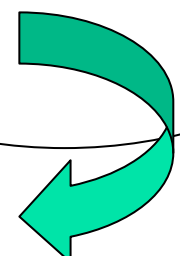
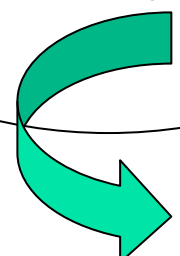
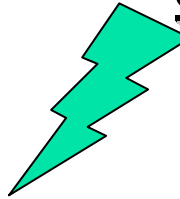
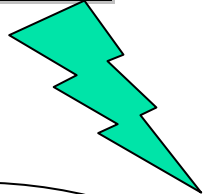
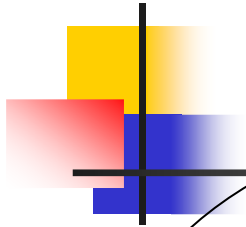
236 cleft lip

422 cleft palate

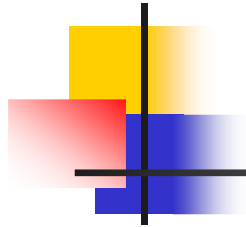
Eziologia
comune

>20% malformazioni congenite
associate

variabilità fenotipica



FORME SINDROMICHE



genetica



ambiente

o Disordini cromosomici:

✓ schisi palato primario+/- secondario: trisomie 13, 18; delezioni (4p Wolf-Hirschhorn); duplicazioni 3p, 10p, 11p

✓ schisi del palato secondario: delezioni 4q, 7p; duplicazioni 3p, 7p, 7q, 8q, 9q, 10p, 11p, 14q, 17q, 19q; trisomie 9 e 13

o Disordini Mendeliani o monogenici (50%):

AR 50%, AD 40%, X linked 10%

o Teratogenesi:

alcool, anticonvulsivanti (ac. valproico, fenitoina), talidomide

FORME NON SINDROMICHE



Table. Candidate genes or loci involved in the aetiology of non-syndromic cleft lip and palate, and available evidence

Chromosome	Gene*	Evidence			
		Mutation identified	Linkage	Linkage disequilibrium	Association
1p36	<i>MTHFR</i>			✓	✓
1q32	<i>IRF6</i>	✓			
2p13	<i>TGFA</i>			✓	✓
2q32	<i>SATB2</i>	✓			
4p26	<i>MSX1</i>	✓		✓	✓
4q21	<i>ACOD4</i>	✓			
6p23	-	✓	✓	✓	
11q23	<i>PVRL1</i>	✓			✓
14q24	<i>TGFB3</i>			✓	✓
19q13	<i>CLPTM1</i>	✓	✓	✓	
Xq12	<i>TBX22</i>	✓		✓	

* *MTHFR*: 5,10-methylenetetrahydrofolate reductase; *IRF6*: interferon regulatory factor-6; *TGFA*: transforming growth factor-alpha; *SATB2*: special AT-rich sequence-binding protein-2; *MSX1*: *Drosophila* msh homeo box homolog-1; *ACOD4*: acyl-coenzyme A desaturase-4; *PVRL1*: poliovirus receptor like-1; *TGFB3*: transforming growth factor beta-3; *CLPTM1*: cleft lip and palate-associated transmembrane protein-1; *TBX22*: T-box transcription factor-22

TBX22 X-linked cleft palate (CPX)

PVRL1 cleft lip/palate ectodermal dysplasia syndrome (CLPED)

IRF6 Van der Woude's syndrome (VDWS)

MSX1 agenesis dentale AD

An update on the aetiology of orofacial clefts

Hong Kong Med J Vol 10 No 5 October 2004

FK Wong
U Hägg

FATTORI AMBIENTALI

Table 3. Environmental risks of clefting

Agent	Selected references	(both positive and negative)
Infections	42, 93	
Smoking	42, 94, 95, 96, 97, 98	
Alcohol	42, 96, 99, 100	
Vitamins	101, 102, 113, 121	

GENI-AMBIENTE

Table 4. Gene–environment interactions in cleft lip and palate

Gene/Environmental	References
TGFA/Smoking	32, 35, 105, 106, 107
TGFA/Alcohol	106
TGFA/Vitamins	108
MSX1/Smoking	106, 109
MSX1/Alcohol	106, 109
TGFB3/Smoking	32, 106, 109
TGFB3/Alcohol	106, 109
RARA/Smoking	32
MTHFR/Vitamins	18, 20, 21, 22, 23, 24, 25
P450/Smoking	110
GST/Smoking	110, 111
EPHX1/Smoking	111

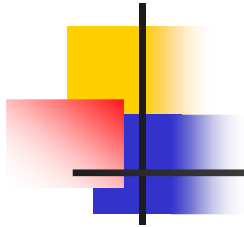
GENE-GENE

TGFA e MSX1 x 9,7 CP

Murray JC. Gene/environment causes of cleft lip and/or palate. Clin Genet 2002; 61: 248–256. © Blackwell Munksgaard, 2002

LABIOSCHISI CON O SENZA PALATOSCHISI

- ❑ Concordanza tra gemelli monozigoti 30-40%
 - ❑ 20% difetti associati: anomalie cardiache presenti nel 5% delle forme monolaterali, nel 12% delle bilaterali, 11% anomalie arti inferiori, orecchio 21%.
 - ❑ Rischio di ricorrenza familiare proporzionale alla gravità, n° affetti, grado di parentela:
 - ✓ 0,5% se è affetto uno zio o un nonno
 - ✓ 3% se è affetto un genitore
 - ✓ 3% dopo un figlio affetto
 - ✓ 9% dopo due figli affetti
 - ✓ 15% se è affetto un genitore e un fratello precedente
- Il rischio è superiore se il primo figlio affetto è una ♀ e se il difetto è bilaterale



Morte per cancro (36 vs 28 aspettati, SMR 1,2)

Morte per eventi cardiovascolari (15 vs 13 aspettati SMR 1,2)

Morte per suicidio (SMR 1,6)

Morte per altre cause:

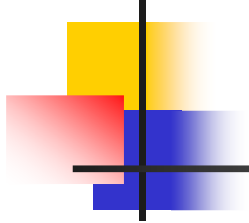
39% prematurità

28% polmoniti e broncopolmoniti

10% complicanze postoperatorie

Altre cause: asfissia, aspirazione, sepsi, disturbi del SNC

Morte prevale nel gruppo cleft lip and palate



ALTERAZIONE DENTIZIONE
MALOCCLUSIONE

LINGUAGGIO

PROBLEMI

ESTETICA

OTITI MEDIE RICORRENTI
IPOACUSIA

ALIMENTAZIONE



Dismorfismi cranio-facciali

impatto sullo sviluppo psicologico e comunicativo

incidenza:

- 1.5‰ 50 aa fa
- 2.5-3 ‰ attualmente

Le forme che influenzano le capacità comunicative:

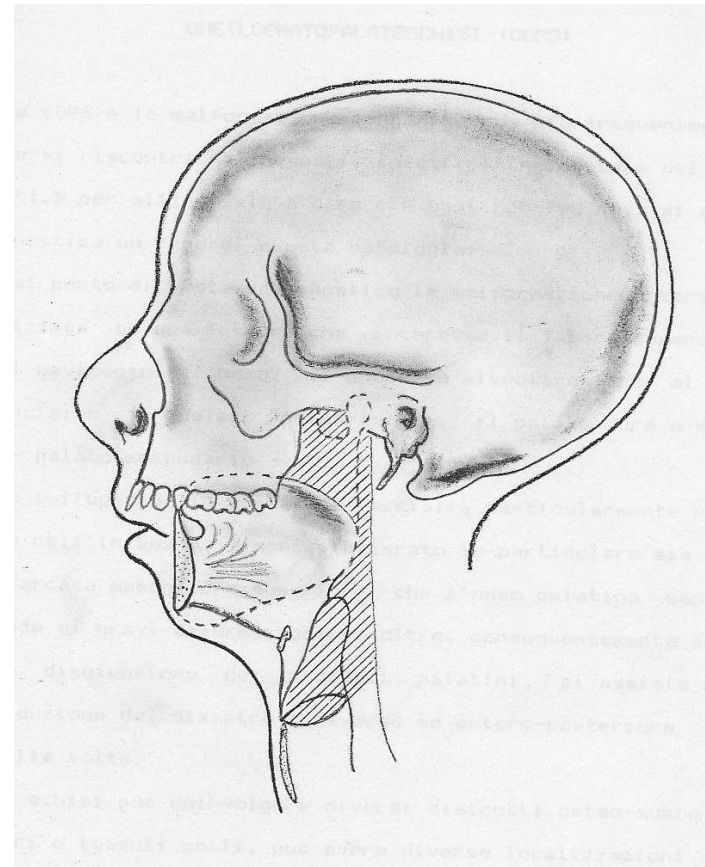
- *La forma più frequente:*

CHEILOGNATOPALATOSCHISI

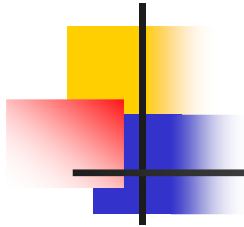
- S.Pierre Robin
- craniofaciostenosi (s.di Crouzon e s.di Apert)

La s. di Pierre Robin (1/8000):
iposviluppo mandibolare con retrognazia, glossoptosi
50% palatoschisi

- Respirazione
- Deglutizione
- comunicazione



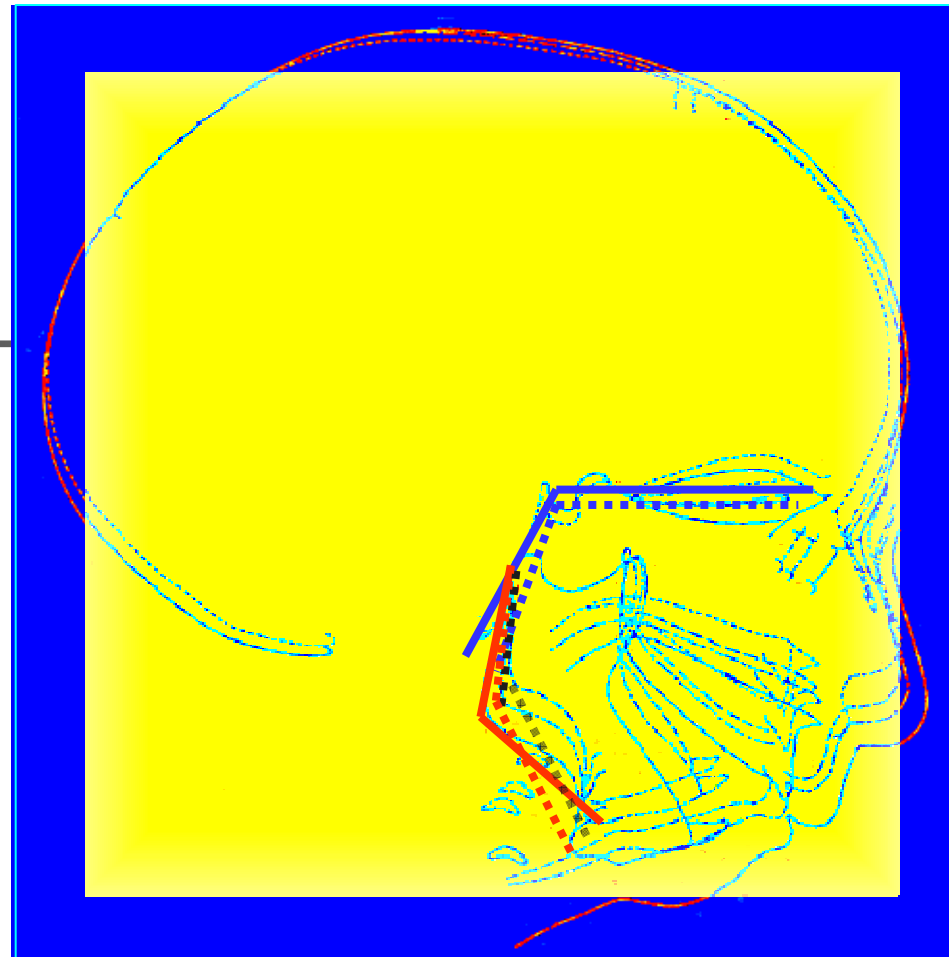
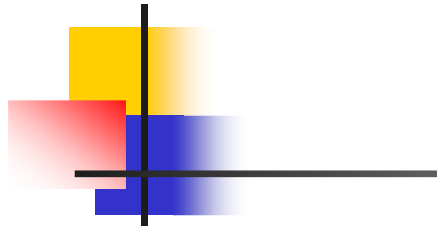
SEQUENZA (Sindrome) DI PIERRE ROBIN



due sottotipi:

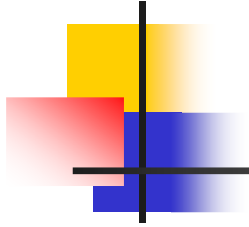
- isolata, possibile l'associazione con palatoschisi
- sindromica, più grave, può essere associata alle disostosi mandibulofacciali ed ad altre malformazioni del corpo

- congenita
- microgenia mandibolare
- glossoptosi
- severo e progressivo deficit della mandibola che cresce verso il basso e l'indietro
- angolo della base cranica progressivamente più acuto
- la retrognazia può arrivare ad occludere lo spazio orofaringeo con conseguente ostruzione delle vie aeree superiori



SEQUENZA DI PIERRE ROBIN:

- PROGRESSIVA CRESCITA VERSO IL BASSO E L'INDIETRO DELLA MANDIBOLA
- PROGRESSIVA CHIUSURA DELL'ANGOLO TRA BASE CRANICA ANTERIORE E POSTERIORE



- Inquadramento clinico



Inquadramento terapeutico

- Approccio polispecialistico
- Esame obbiettivo
- Esame otoscopico
- Esame foniatrico
- Programmazione chirurgica



Esame obiettivo

- Simmetria cranio-facciale.
- Rinoscopia: schisi, anomalie settali, atresie coanali.
- Esame del cavo orale: schisi, anomalie dentali, lingua, deglutizione.



Esame otoscopico

- Palatoschisi

- Retrazioni della m.t.
- Versamenti endotimpanici (OSM)
- Colesteatoma (+7%)



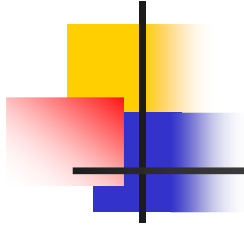
Esame foniatrico

- Esame con fibroscopio flessibile
- Competenza velo-faringea
- Soffio nasale
- Dislalie
- Deglutizione



Inquadramento clinico

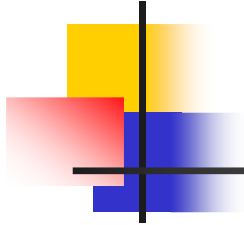
- esame clinico morfologico
- indagini strumentali morfo-dinamiche
- esame clinico funzionale
- indagini funzionali



- esame clinico morfologico

- *posizione e entità della schisi*
- *lunghezza del palato*
- *volta*
- *prassie linguali*
- *prassie labiali*
- *deformazioni gengivali*
- *occlusione*

■ indagini strumentali morfo-dinamiche



- rinofaringoscopia
- videofluoroscopia
- rx
- spettrografia



Compromissioni funzionali :

- *suzione*
- *deglutizione*
- *ventilazione dell'orecchio medio*
- *buccalità*
- *competenza velo-faringea*
- *fonazione-articolazione*
- *sviluppo del linguaggio*



Adattamenti, compenso e scompenso
caratteristiche generali:

insufficienza anatomica

insufficienza funzionale

incoordinazione



ventilazione dell'orecchio medio

respirazione

- orale/nasale
- flora e secrezioni

funzionalità tubarica

- mm peristafilini interno ed esterno
- otiti ricorrenti
- otite effusiva persistente



buccalità

- **PROBLEMI DENTALI e di occlusione**
 - agenesia
 - rotazione
 - dislocazione
 - malformazione
 - malocclusione
-
- **FUNZIONI ORALI**
detersione, esplorazione, cernita, ludica



alterazioni delle capacità comunicative

disordini compensativi dell'articolazione

- organi articolatori
- risuonatori

fonazione

ritardo di linguaggio

- semplice o associato ad altre patologie



alterazioni articolatorie

palato:

- pattern articolatori alterati dove è necessaria un'adeguata pressione intraorale
 1. *ipernasalità*
 2. *emissione d'aria nasale*
 3. *difetti articolatori*
 4. *sostituzioni articolatorie*
 5. *sostituzioni extra-articolatorie*



alterazioni articolatorie:

1) ***ipernasalità:*** (rinolalia - rinofonia)

- strutture velo-faringee
- posizione linguale
- deficit uditivi

alterazioni articolatorie:

2) emissione d'aria dal naso ('fuga'):

- fistole palatine
 - alveolari /t/d/s/z/
 - bilabiali e labiodentali /p/b/f/v/ - compenso linguale
 - occlusive posteriori /k/g/

- IVF
 - fricative /s/: deboli + turbolenza (grimace nasale), lingua posteriorizzata
 - >pressione >fuga



alterazioni articolatorie:

3) difetti di articolazione:

*frequente posizione linguale posteriorizzata=
arretrare i luoghi di articolazione rispetto al
difetto anatomofunzionale*

- tessuto cicatriziale in zona alveolare
- compenso necessario per bilanciare le risonanze
- derivazione da pattern sensomotori alterati nella suzione

alterazioni articolatorie:

3) difetti di articolazione:

arretrare i luoghi di articolazione rispetto al difetto anatomofunz.:

- distorsione
- consonanti deboli
 - ridotta pressione intraorale per fuga nasale indebolisce l'energia della consonante che a volte è omessa
- sostituzione
 - /s/ → /k/
 - punta → dorso (/t/d/ → /k/g/)

alterazioni articolatorie:

3) difetti di articolazione:

- se associata malocclusione
 - III Angle → /ʃ/(sciocco) /tʃ/(ciccio) /dʒ/ (zanzara)
/s/(sasso)

 - ipoplasia mandibolare
/p/b/m/ → approssimazione labiodentale

- patologie associate
 - ritardo mentale
 - ritardo di linguaggio
 - ipoacusia



alterazioni articolatorie:

***3) comparsa di modalità extraarticolatorie
scompenso nell'articolazione***

- stop glottico

- fricativa faringea



alterazioni della fonazione

*soprattutto nelle produzioni
extraarticolatorie*

- *meccanismi pneumofonici ipercinetici*
- *attacco vocale*
- *incoordinazione pneumofonica*
- *fino alla disfonia ipocinetica*



sviluppo del linguaggio

- Feed-back chinestesico propriocettivo
- Ritardo della stabilizzazione fonemica
- fattori ambientali
- patologie associate



Terapia

- Non chirurgica
- Chirurgica



Terapia non chirurgica

- Otturatori

- Vantaggi: chiusura della schisi in una buona percentuale dei casi.
- Svantaggi: necessità di portare una protesi e di modificarla continuamente con la crescita.



Otturatore

- Guida dell'osso mascellare.
- Mantenimento della lingua in buona posizione (deglutizione).
- Miglioramento della funzionalità del palato molle.
- Chiusura della comunicazione oro-nasale.
- Contenzione posizionale dopo chirurgia.



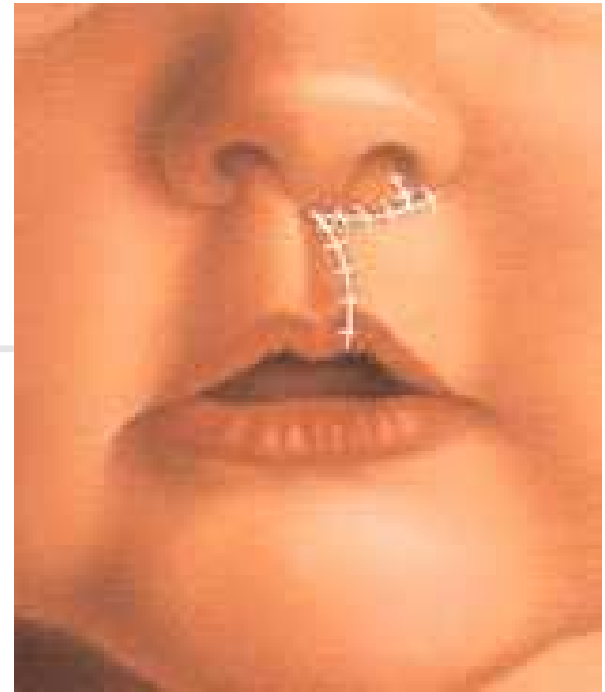
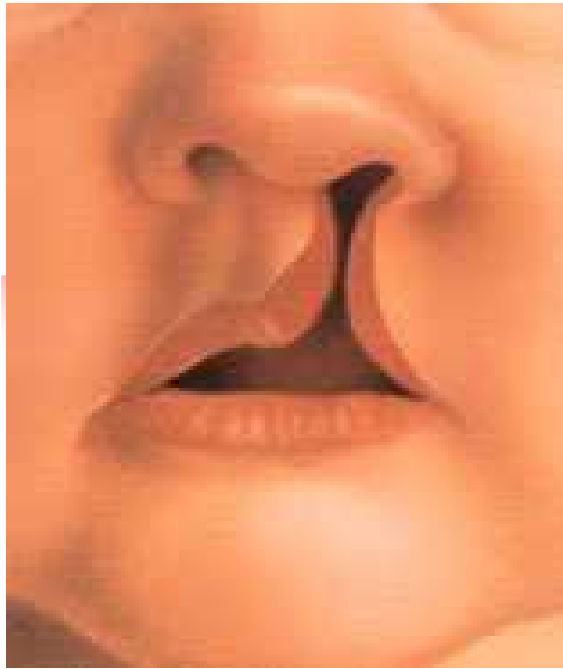
Terapia chirurgica

- Deve essere iniziata precocemente.
- Deve seguire una cronologia precisa.
- Deve rispettare le strutture anatomiche deputate allo sviluppo.

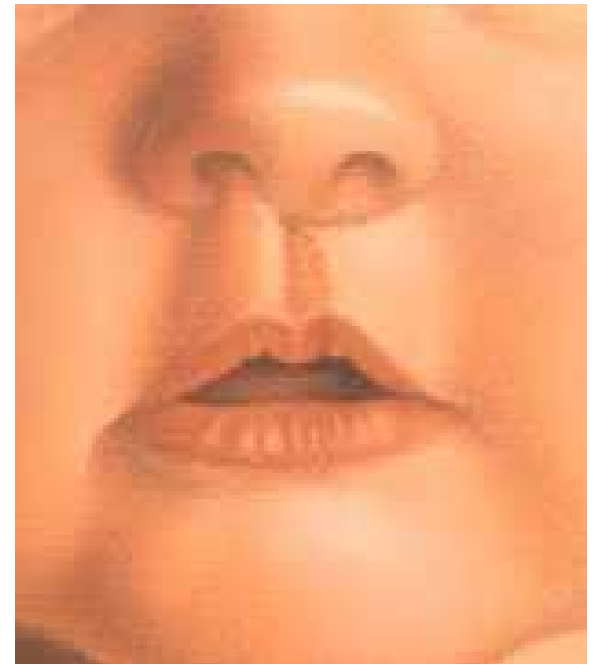


Protocollo chirurgico

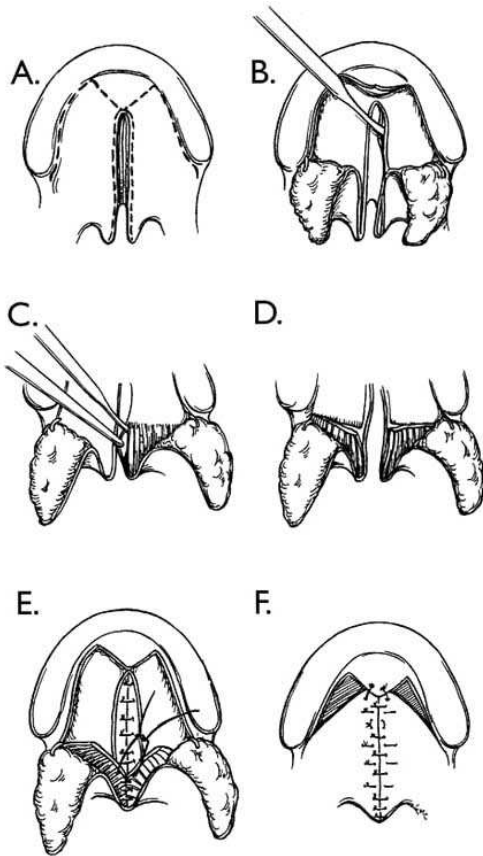
- 1° settimana: otturatore
- 3° mese: plastica palato molle
- 4° mese: (int. di Celesnik)
- 6° mese: rinocheiloplastica
- >18 mesi: plastica del palato duro
- Trattamento ortodontico
- Eventuali interventi di completamento



Terapia chirurgica



Terapia chirurgica



Terapia chirurgica



Terapia chirurgica





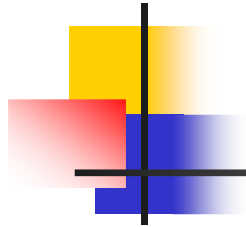
Terapia chirurgica





Quali problemi residui dopo la chirurgia?

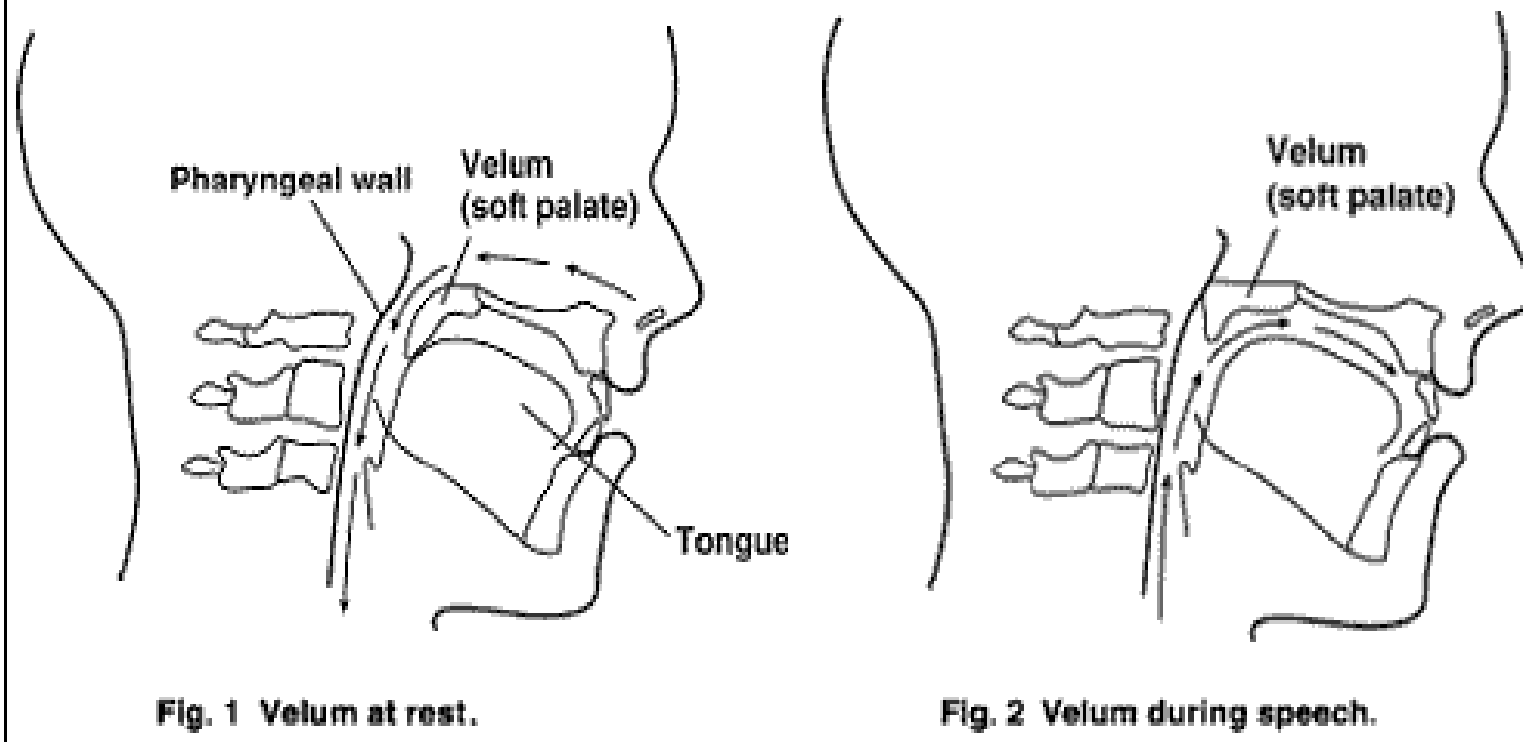
- Ritardo linguaggio
 - Esordio
 - Sviluppo dei suoni ling fra 9-24 mm
- Disordini di articolazione
 - Malocclusione
 - Presenza concomitante
- Inadeguatezza velo-faringea (25%)
- disfonia



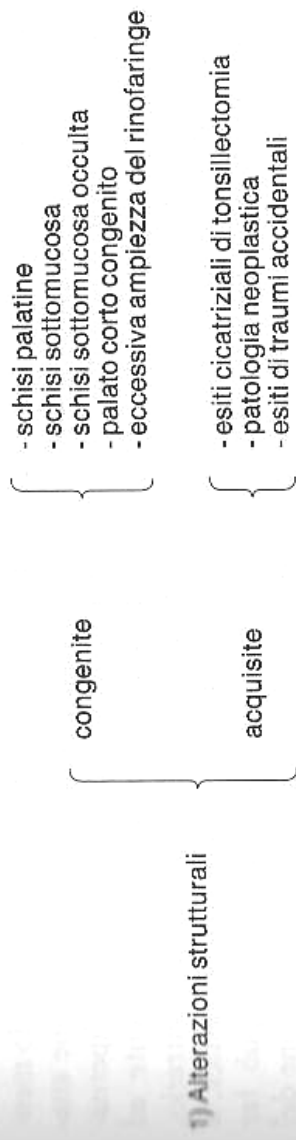
- **Insufficienza velo-faringea**

Funzione velo-faringea normale

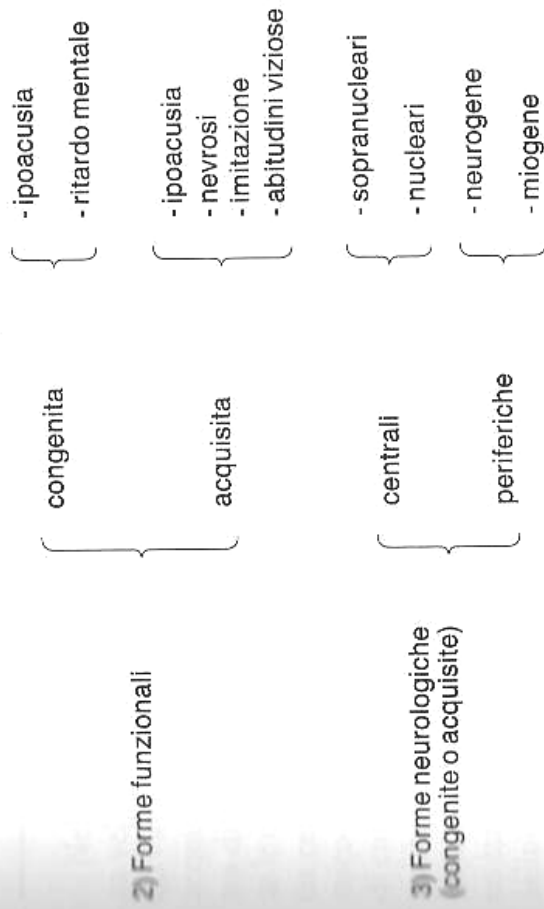
Normal Velopharyngeal Function



CLASSIFICAZIONE DELLE INSUFFICIENZE VELOFARINGEE



Secondarie a patologia:



4) Forme associate

per es.:

- alterazioni anatomiche + handicap mentale
- alterazioni strutturali + deficit uditivo
- alterazioni funzionali in esiti di palatorrafia ecc.

Insufficienza velo-faringea

Velopharyngeal Insufficiency (VPI)

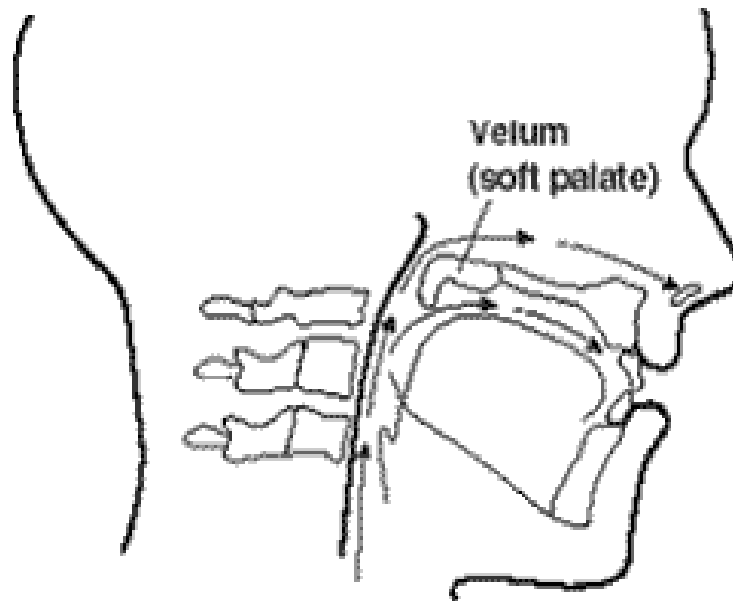


Fig. 3 Velum is too short.

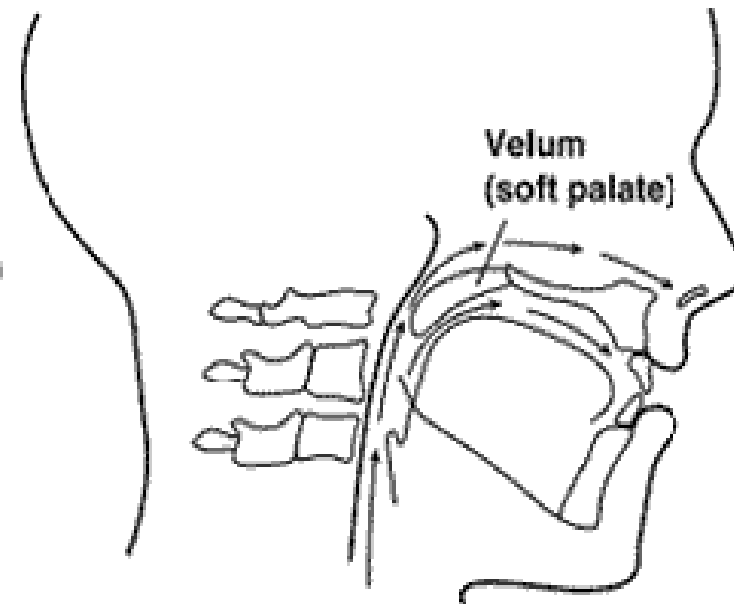


Fig. 4 Velum has poor movement.



*1) alterazioni strutturali:
« sproporzioni palatofaringee »*

palato corto

- *iposviluppo del palato*

ampiezza del rinofaringe

- *insufficiente chiusura dello sfintere vf*



alterazioni strutturali:

***segni per identificazione della
schisi sottomucosa***

- ugola bifida
- incisura palatina
- colore bluastro della linea mediana

schisi sottomucosa occulta

- palpabile



2) forme neurologiche

eziologia

snc

- vascolare
- infiammatoria
- infettiva
- degenerativa
- neoplastica
- tossico
- metabolica
- traumatica

snp

- mal. del
motoneurone
SLA
siringobulbia
- mal. del nervo
neurite
- mal. della placca nm
miastenia gravis

muscolo

- distrofia muscolare
- polimiosite

Efficacia della terapia logopedica



- Utile in
 - ritardo di linguaggio
 - Disordine dell'articolazione
 - ipernasalità

- Scarsamente utile
 - Ipernasalità causata da media-severa IVF



Labiopalatoschisi:

Ruolo del "team":

- non solo chirurgia,
- ma anche recupero funzionale:
 - 1) Fonazione: linguaggio e logopedista
 - 2) Masticazione: odontostomatologo
 - 3) Deglutizione: neurologo
 - 4) Respirazione: ORL ed otiti (!)

INTERVENTO PERSONALIZZATO

NEJM, Aug 2004, 351: 8,25

CHEILOGNATOPALATOSCHISI

PROTOCOLLO TERAPEUTICO

- dalla I settimana ai 36 mesi: applicazione placca palatina
- 3 mesi: plastica del palato molle sec. Widmaier Perko
- 4 mesi: lip adhesion sec. Celesnik (forma bilaterale)
- 6 mesi: rinocheiloplastica sec. Tennison modificato
- contemporanea paracentesi timpanica (eventuale drenaggio)
- 18 mesi: plastica palato duro sec. Perko
- 3 anni inizio trattamento logopedico
- inizio trattamento ortodontico funzionale
- 9/12 anni: osteoplastica della schisi ossea
- fine permuta dentale: trattamento ortodontico finale

Protocollo terapeutico (chirurgico) sul modello più complesso (labiopalatoschisi totale):



Paziente a 5 giorni di vita affetto da schisi labiopalatina totale sinistra.

Per età

Per fase

Per finalità

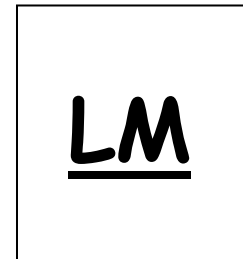
Età	Fase	Finalità
I settimana	Applicazione placca palatina in resina	<ul style="list-style-type: none"> ○ Guida del mascellare ○ Lingua in buona posizione ○ (> deglutizione) ○ > f(x) palato molle ○ Chiusura com. oronasale ○ (> emissione suoni ed alimentazione) ○ plastica labbro e palato + facile



La placca in resina che viene applicata il più precocemente possibile.



L'uso della placca viene accettato molto facilmente dal piccolo paziente permettendo subito una migliore alimentazione.



Età	Fase	Finalità
6 mesi	Rinocheiloplastica sec. Tennison (cheiloschisi mono-bilaterale)	<ul style="list-style-type: none"> - Ristrutturazione della narice - Creazione di un fornice che permetta uso placca - Ristabilimento cercine muscolare (no pressione sul mascellare)

- Note:
- **ricostruzione labbro completa: non necessità di correzioni**
 - ristrutturazione punta nasale: definitivo nel difetto monolat. (il naso serve per respirare!)
 - **se schisi bilaterale---columella breve---**
naso schiacciato (correzione verso i 18-20 mesi o rimandata in età prescolare se difetti minori)
 - alimentazione con cucchiaino

Età	Fase	Finalità
9 mesi	Plastica palato molle	<ul style="list-style-type: none"> - Crescita normale arcate mascellari - Allungamento posteriore palato molle - fionda muscolare trasversale - buona f(x) velare e fonesi

Riparazione precoce: - creazione velo palatino (fonazione e deglutizione)
 - acquisizione riflessi, migliore linguaggio, alimentaz. più facile, prevenzione otiti.

Dopo intervento: - biberon o cucchiaino ?
 - dieta liquida (7 gg), semiliquida (14) poi normale
 - pulizia cavo orale

Età	Fase	Finalità
20-24 mesi	Recupero miofunzionale palato molle	
2,5-3 anni	- Placca palatina in resina - Plastica palato duro	- Sviluppo armonico mascellari - Chiusura totale del palato senza pregiudizio crescita mascellari

Perché la chiusura del palato in 2 tempi?

migliore sviluppo linguaggio e crescita facciale
 intervento precoce sul palato molle --- non cicatrici
 palato duro --- ostacolo sviluppo mascellare

Inoltre: a 9-11 aa --- osteoplastica schisi del mascellare.

Intern J of Ped Otorinolaryngology, 2004, 68, 1499-1505

Alcuni esempi:



Bambino affetto da schisi labiopalatina totale bilaterale sottoposto a trattamento secondo le modalità descritte.



Lo stesso paziente a 3 anni di età.





Integrazione con altri interventi:

- 1) **ortopedico-ortodontico**: la regione maxillo-facciale deve crescere!
 - uso di placche (integrazione)
 - adattata ogni 7 gg sostituita ogni 3 mesi
 - obiettivo: raggiungere a 12-13 aa una funzione masticatoria normale

- 2) **ORL**: "timpano bloccato" (accumulo di secrezione sieromucosa): diminuzione capacità uditiva: interventi contestuali alla riparazione schisi

3) LOGOPEDIA: la collaborazione con i genitori può cominciare dopo la chiusura del palato molle:

a) **TRATTAMENTO INDIRETTO**: 3-36 mesi-genitori:

- consigli (3 mesi),
- 8-12 mesi: stimolazione vocale e gestuale, e primi esercizi miofunzionali (esercizi di soffio)
- 18-24 mesi: esercizi miofunzionali, situazioni di gioco,
- 24-36 mesi: abilità e apprendimento, controllo sviluppo linguaggio

b) **TRATTAMENTO DIRETTO**: dopo i 3 anni:

- valutazione rigorosa linguaggio, attenzione, percezione, memoria;
- coordinazione respiratoria

NB: CONTROLLI PERIODICI OGNI 6 MESI FINO AI 5-6 ANNI

Diagnosi

● Piano

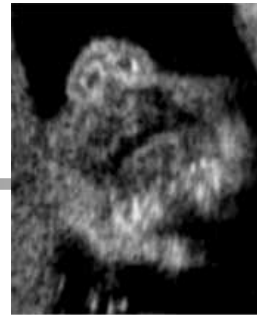
●

● Labbro

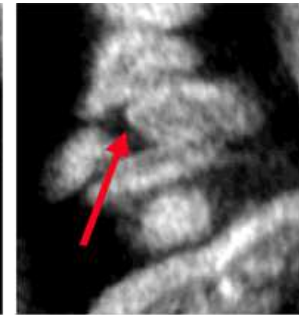
● Palato

●

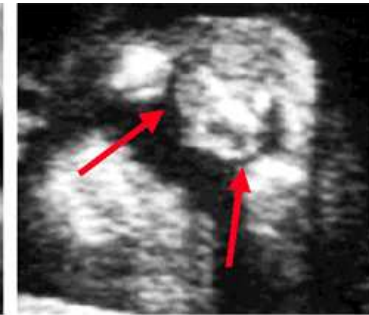
● Labbro



NORMAL



UNILATERAL CLEFT LIP

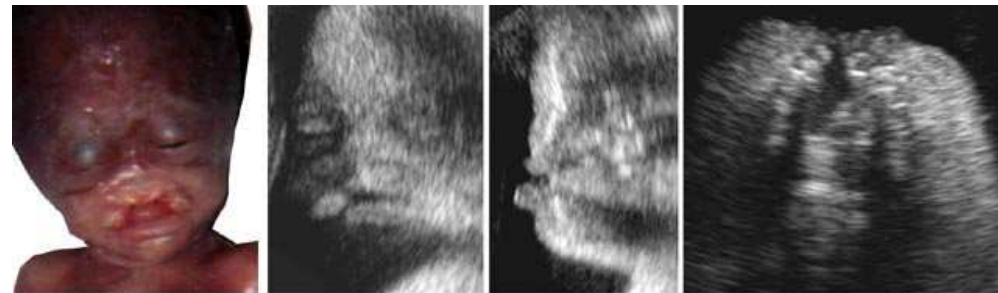


BILATERAL CLEFT LIP

Maxillo-facciale

- Eziologia

- Difetto di fusione
 - 80% isolato
 - 20% associato ad anomalie genetiche
 - Ereditaria
 - Autosomica dominante
 - Autosomica recessiva
 - X dominante
 - X recessiva
 - Ricorrenza tipo specifica
- Palatoschisi
 - 50% associazione altre anomalie
 - Labio-palatoschisi
 - 15% associazione altre anomalie
 - 5% teratogeni (antiepilettici)
 - 1-2% T13, T18, T21



median cleft lip/palate, flat nose, hypotelorism
HOLOPROSENCEPHALY

- Mediane

- Associazione
 - Oloprosoencefalia

Maxillo-facciale



severe micrognathia, beaked nose

- 1:1000 nati
- Mento retratto
Labbro superiore
prominente
Mandibola piccola
Possibile polidramnios
- Anomalie genetiche
Anomalie cromosomiche
(T18,T13)
Teratogeni (methotrexate)
- Associazione con sindromi
Difficoltà alla respirazione

Maxillo-facciale

Incidenza relativamente frequente ma raramente evidenziate

Diagnosi attraverso la visualizzazione di nodulo preauricolare (tag),
orecchie anomale o accartocciate

Rischio di aneuploidia relativamente elevato (trisomia 13 e 18)

Rischio sindromico molto alto

Outcome sfavorevole nei casi sindromici

Incidenza rarissima

Presenza di formazioni faringee e cervicali anteriori che ostruiscono le
alte vie respiratorie (bocca)

Rischio di aneuploidia e sindromico basso

Outcome tendenzialmente sfavorevole



