

DIAGNOSI PRENATALE ECOGRAFICA DI LABIOPALATOSCHISI: IMPLICAZIONI ORTODONTICHE

F. PACHÍ*, F. TORCIA**, R. GIANCOTTI**, E. MAGGI**

*Roma Università: "Tor Vergata" - Corso di Laurea in Odontoiatria - Insegnamento di Ortognatodonzia -

Titolare: Prof. G. Siciliani

** Roma Università: "La Sapienza" - IV Clinica Ostetrica e Ginecologica - Centro Diagnosi Prenatale -

Direttore: Prof. A. Pachi'

1. Introduzione

Le labiopalatoschisi monolaterali o bilaterali, complete od incomplete sono tra le patologie congenite più frequenti del cavo orale. La loro incidenza in Italia, secondo Mastroiacovo, varia da 1:2746 per le palatoschisi a 1:1621 per la labioschisi con o senza interessamento del palato (10).

Tali affezioni presentano dei quadri patologici piuttosto complessi vista la notevole compromissione del mascellare sia dal punto di vista strutturale che funzionale. I portatori di queste patologie vanno incontro a problemi estetici, funzionali, di crescita e di alimentazione per lunghi periodi di tempo.

L'intervento terapeutico deve essere tempestivo ed articolato; il neonato deve essere sottoposto all'intervento di più specialisti durante le varie fasi di crescita. Il chirurgo plastico e quello maxillo-facciale non sono gli unici specialisti chiamati in causa, ad essi si affiancano sempre più frequentemente l'ortodontista, il logopedista e lo psicologo. In tale contesto l'ortodonzia svolge un ruolo determinante nel controllo della crescita mascellare e nel riposizionamento funzionale dei segmenti ossei dislocati dall'azione muscolare.

Affinché la terapia sia efficace tale intervento poli-specialistico deve essere ben articolato e il più tempestivo possibile. La possibilità di avere una precoce diagnosi della patologia permetterebbe una pianificazione terapeutica più corretta all'interno delle strutture più adeguate. Nell'ambito di questa impostazione abbiamo rivolto la nostra attenzione alla

diagnosi prenatale ecografica.

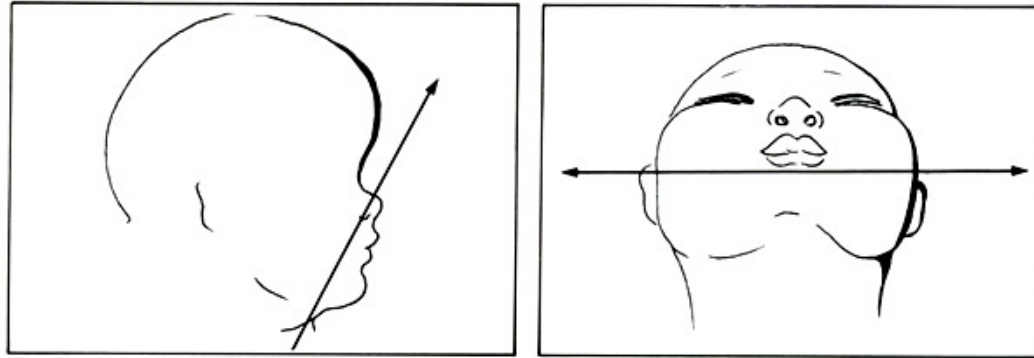
Da svariati anni l'uso di apparecchiature ultrasonografiche permette lo studio morfo-funzionale del feto sin dalle prime settimane di vita (12). Lo sviluppo di strumenti sempre più sofisticati e la sempre maggiore abilità degli operatori permettono, ormai, delle diagnosi fini e circostanziate di patologie fetali a carico del massiccio cranio-facciale.

Lo screening ecografico del massiccio cranio-facciale può essere effettuato nel secondo trimestre di gravidanza a partire dalla 16ª settimana della gestazione (13, 14). La buona posizione fetale è indispensabile affinché si possano evidenziare le strutture craniali, inoltre devono essere utilizzate adeguate scansioni che siano sagittali, oblique o trasversali al massiccio facciale (figg. 1, 2).

Gli esami ecografici riescono ad evidenziare meglio le strutture dure (osteo-cartilaginee) che appaiono chiare sul monitor (ecoriflettenti); rispetto ai tessuti molli che, invece, appaiono scuri sul monitor (ecoassorbenti). Questo spiega come mai nella bocca siano più facilmente valutabili il palato duro e la mandibola rispetto alle strutture circostanti.

La patologia che più frequentemente si riscontra a livello orale è la labiopalatoschisi o la semplice labioschisi.

Si tratta di malformazioni congenite ad eziologia multifattoriale. Esse possono essere parziali o complete, mono o bilaterali isolate o associate ad anomalie cromosomiche più complesse quali la trisomia 13 (agenesia del naso, ipotelorismo, labiopalatoschisi bilaterale, oloprosencefalia) oppure la sindro-



Figg. 1, 2: Piani di scansione obliquo e trasversale nel feto

me di Pierre-Robin caratterizzata da micrognatia, glossoptosi e schisi del palato molle secondarie a precoce ipoplasia mandibolare (15).

Tale patologia si realizza nel corso dell'embriogenesi intorno alla 7^a-8^a settimana per un processo di cavitazione a carico dell'ectoderma labiale nel momento in cui avviene la fusione tra i processi mascelari e quello fronto-nasale (5).

Scopo di questo lavoro è la descrizione di due casi di diagnosi ultrasonografica prenatale rispettivamente di labioschisi e labiopalatoschisi.

2. Casi clinici

Gli esami ecografici sono stati eseguiti con apparecchiature Ansaldo AU 440 dotato di sonda lineare da 3,5 mhz e sonda transvaginale da 6,5 mhz.

2.1. Caso 1

Si è presentata alla nostra osservazione S.G. alla seconda gravidanza, alla 18^a settimana di amenorrea, denunciando l'esistenza di un precedente figlio affetto da labiopalatoschisi. In considerazione del rischio aumentato del ripetersi della patologia la paziente è stata sottoposta ad una serie di esami iniziati ad evidenziarla precocemente. Gli esami eseguiti alla 18^a e alla 22^a settimana non hanno evidenziato alcuna patologia. Alla 25^a settimana la presenza di una irregolarità nei contorni del labbro superiore del feto (figg. 3, 4) ed una aumentata quantità di liquido amniotico ha fatto porre il sospetto del ripetersi della schisi orale anche se in forma lieve.

La gravidanza conseguentemente al poliamnios è esitata in un parto spontaneo pretermine alla 28^a

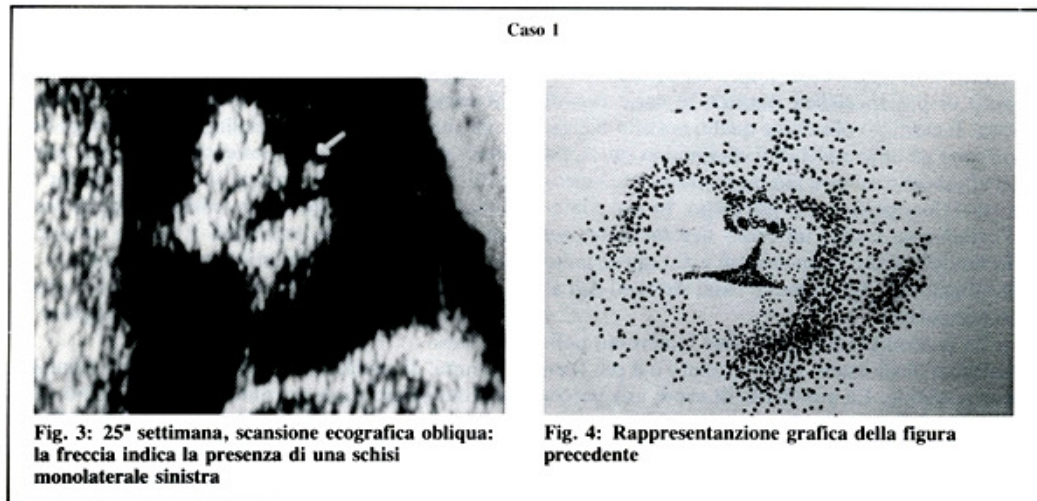


Fig. 3: 25^a settimana, scansione ecografica obliqua: la freccia indica la presenza di una schisi monolaterale sinistra

Fig. 4: Rappresentazione grafica della figura precedente

settimana. Il neonato del peso di 1100 g di sesso femminile, all'esame obiettivo presentava labioschisi di grado lieve in assenza di altre malformazioni ed è deceduto dopo due ore per distress respiratorio dovuto alla sua prematurità.

2.2. Caso 2

C.S. di 38 anni alla 7^a gravidanza è giunta alla nostra osservazione alla 17^a settimana di gestazione per sospetto di igroma cistico del collo fetale. L'esame ecografico eseguito per via transaddominale ha confermato la presenza della suddetta patologia e

3. Discussione e conclusioni

Circa 25 anni fa parlare di trattamento precoce di bambini affetti da labiopalatoschisi significava parlare di trattamento eseguito durante la dentizione decidua.

Venivano eseguiti eroici tentativi per risolvere morse crociati per ridurre la severità della malocclusione in attesa di un più definitivo trattamento in dentizione permanente. Nel 1954 Mc Neil (11) raccomandò l'applicazione di una apparecchiatura in resina subito dopo la nascita per aiutare il riposizionamento dei segmenti mascellari nei pazienti con schi-

Caso 2



Fig. 5: 17^a settimana, scansione ecografica trasversale: si evidenziano agenesia del naso e schisi bilaterale

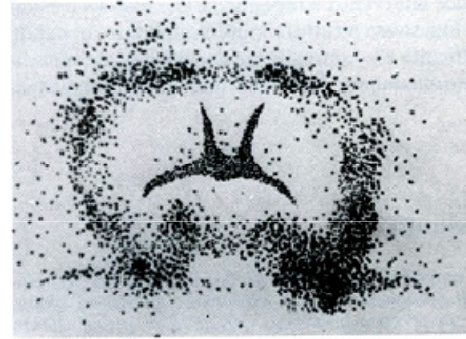


Fig. 6: Rappresentazione grafica della figura precedente

ha posto il sospetto di una oloprosoencefalia lobare con ventricolo cerebrale unico in associazione a labiopalatoschisi. Tale sospetto diagnostico è stato successivamente confermato dall'esame eseguito con sonda endovaginale, che ha evidenziato in particolare una malformazione complessa del massiccio cranio-facciale caratterizzata da labiopalatoschisi bilaterale (figg. 5, 6), ipotelorismo ed agenesia del naso.

Per poter studiare il cariotipo fetale è stato eseguito il prelievo del liquido amniotico mediante amniocentesi transaddominale (12) ed il prelievo del sangue fetale mediante funicolocentesi (4). Lo studio cromosomico ha evidenziato una trisomia 13.

L'esame autoptico eseguito dopo l'interruzione volontaria della gravidanza, richiesta dalla paziente, ha confermato il quadro ecografico descritto.

si completa del labbro, alveolo e palato.

Successivamente si aggiunse a questo programma terapeutico l'utilizzo di innesti di osso autologo per chiudere la schisi alveolare e palatina (1). Si è quindi aperta una nuova epoca nel trattamento delle labiopalatoschisi.

Tale intervento terapeutico non è stato condiviso da tutti, ma lavori di tipo longitudinale avvalorarono le potenzialità del precoce intervento ortopedico e chirurgico.

La presentazione dei due precedenti casi di diagnosi prenatale di labiopalatoschisi conferma le potenzialità diagnostiche dell'ecografia ed apre una nuova strada ad un sempre più precoce trattamento delle schisi stesse.

I tempi della diagnosi prenatale permettono quindi un tempestivo intervento alla nascita da parte del-

l'ortodontista, questo sarà solo il primo passo di un iter terapeutico che, rispettando le singole esigenze del paziente, permetta la miglior soluzione della patologia.

Tra i vari programmi terapeutici ricordiamo quelli della scuola di Zurigo e di Chicago (7).

Non essendo proponibile uno screening di massa per la diagnosi ecografica di labiopalatoschisi si consiglia tale studio alle gravidanze a rischio, cioè:

- 1) coppie in cui uno od entrambi i partner siano portatori del difetto;
- 2) coppie con precedente figlio affetto;
- 3) donne trattate in gravidanza con farmaci la cui assunzione è associata ad un aumentato rischio di comparsa di tale anomalia (3, 6, 8);
- 4) donne tossicodipendenti e HIV positive, a rischio per patologia malformativa (9).

Si auspica che tale diagnosi prenatale permetta un precoce intervento terapeutico e che esso sia eseguito in una stessa struttura multidisciplinare, evitando le difficoltà e le conseguenze derivanti da un mancato coordinamento dei diversi interventi specialistici.

Riassunto

Sulla esperienza di due casi di diagnosi prenatale ecografica di labiopalatoschisi e labioschisi, gli Autori ipotizzano un precoce intervento correttivo di prima istanza nell'immediato periodo postnatale.

Ciò, consentendo l'alimentazione del neonato per le vie naturali, facilita la programmazione coordinata dei successivi interventi di correzione definitiva da parte del chirurgo plastico, di quello maxillo-facciale e successivamente quello finale dell'ortodontista.

Summary

The study of two cases of ultrasound prenatal diagnosis of cleft lip and palate and cleft lip, led the Authors to suggest the usefulness of first instance precocious corrective surgery in the immediate postnatal period.

This corrective surgery not only allows the infant to be fed by natural vias, but it also facilitates the coordinated programming of successive final corrective surgeries by the plastic, the maxillofacial surgeons and the orthodontist.

Parole chiave:

*Diagnosi prenatale
Ecografia
Schisi orali congenite*

Bibliografia

1. BACKDAHL M., NORDIN K.E.: Replacement of the maxillary bone defect in cleft palate: a new procedure. Acta Chir. Scand. 122: 131-137, 1961.
2. CAMPBELL S., ALLAN L., GRIFFIN, LITTLE D., PEARCE J.M., CHUDLEIGH P.: Early diagnosis of fetal structural abnormalities. Prog. Clin. Biol. Res 163 B: 187-205, 1985.
3. CHEVALIER B., HERTZ L., LAGARDERE B., GALLET J.P.: Dismorphie faciale linée à la prise d'acide valproïque pendant la grossesse. Arch. Fr. Pediatr 43: 489-490, 1986.
4. DAFFOS F., FORRESTIER F.: *Medicine et biologie du foetus humaine*, Ed. Maloine, Paris, 1988.
5. HAMILTON W.J., BOYD MOSSMAN H.W.: *Human embryology*. 3rd. edition Williams and Wilkins Co., Baltimore, 1962.
6. KELLY T.E., REIN M., EDWARDS P.S.: Teratogenicity of anticonvulsant drugs IV: the association of clefting and epilepsy". Am. J. Med. Genet. 19/3: 451-458, 1984.
7. IANNETTI G.: Il trattamento multidisciplinare degli esiti delle labiopalatoschisi. Ed. Minerva Medica Torino, 1984.
8. YASUDA Y., OKAMATO M., KONISHI H. E COLL.: Developmental anomalies induced by all-trans retinoic acid in fetal mice-microscopic findings. Jpn teratology 34/1: 37-49, 1986.
9. MARION R.W., WIZNIA A.A., HUTCHON R.C., RUBISTEIN A.: Human t-cell lymphotropic virus type III (HTLV III) embryopathy. A new dymirphic syndrome associated with intrauterin HTLV III infection. Am. J. Dis. Child 140/7: 638-640, 1986.
10. MASTROIACOVO P., GIORDANI G.: Incidenza delle malformazioni congenite nella I.P.I.M.C. nel 1987. Teratos 10: 1988.
11. MC NEIL C.K.: Oral and facial deformity. Pitmans and Sons, Londra, 1954.
12. NICHD: National registry for amniocentesis for prenatal diagnosis: safety and accuracy. Jama 236: 1471, 1976.
13. PILU G.L., REECE A., ROMERO R., BOVICELLI L., HOBBS J.C.: Prenatal diagnosis of craniofacial malformation with ultrasonography. Am J. Obst Gyn. 155: 45-50, 1986.
14. SALVODELLI G., SMITH W., SCHINZEL A.: Prenatal diagnosis of cleft lip and palate by ultrasound. Pren. Diagn. vol 2: 313-317, 1982.
15. SMITH W.: Recognizable patterns of human malformation. 3rd edition, W.B. Saunders Company, Philadelphia, 172-173, 19 .