

## **FATTORI AMBIENTALI**

In questi anni la ricerca scientifica ha dimostrato come alcuni fattori di rischio durante la gravidanza siano importanti nella eziopatogenesi delle schisi. Tra questi l'assunzione di alcuni farmaci, l'assunzione di alcolici, il fumo durante la gravidanza, la carenza alimentare e vitaminica, il diabete materno <sup>30</sup>, l'assunzione di tossine ambientali, lo status socio-economico <sup>33</sup> e l'età dei genitori <sup>34</sup>.

### **Fumo durante la gravidanza**

Il fumo di sigaretta durante la gravidanza ha molti effetti negativi come il basso peso alla nascita, nascita pretermine, presenza di labiopalatoschisi con un rischio maggiore rispetto alla norma.

Gli agenti teratogeni (che causano alterazioni del feto) presenti nel fumo di sigaretta includono: nicotina, idrocarburi aromatici (PAH), nitrosamine e monossido di carbonio. Questi agenti sono assorbiti dal sangue materno e raggiungono il feto in crescita, tuttavia non è stato ancora dimostrato completamente il meccanismo che causa la malformazione nel feto. Le anomalie congenite presenti nel feto sono spesso correlate con i livelli ematici di questi teratogeni durante la gravidanza.

### **Assunzione di Alcool**

L'uso di alcool durante la gravidanza ha un effetto dannoso sul feto, producendo un danno sulle creste neurali (responsabili della migrazione e della fusione delle prominenze facciali). L'uso di basse dosi di alcool non è dannoso per il feto ma è dimostrato che l'assunzione abituale di molti drinks alcolici provochi un aumento del rischio di una nascita affetto da schisi isolata. Inoltre la presenza nel genoma di un gene candidato per la schisi e l'assunzione di alcool aumentano maggiormente il rischio di avere un figlio con la schisi.

### **Carenza di Acido Folico**

L'acido folico svolge un ruolo importante nelle prime fasi dello sviluppo fetale. È dimostrato che l'assunzione di acido folico durante i primi 4 mesi di gravidanza determini una significativa riduzione di incidenza di malattie cardiovascolari e malformazioni come l'anencefalia e la labiopalatoschisi <sup>44</sup>. L'effetto protettivo dell'acido folico sul feto è ampiamente dimostrato e giustifica l'assunzione di acido folico soprattutto durante i primi mesi di gravidanza.

### **Assunzione di Farmaci**

*Retinoidi.* Gli isotretinoidi sono dei farmaci a base di vitamina A utilizzati per la cura dell'acne severa. L'assunzione di questi farmaci durante il primo mese di gravidanza può causare gravi malformazioni congenite come l'alterato sviluppo dell'orecchio esterno, assenza del condotto uditivo esterno, deformazioni dello scheletro facciale, schisi del palato, alterazioni cerebrali e cardiache.

*Anticonvulsivanti.* L'assunzione materna di anticonvulsivanti è associata con un aumentato rischio di difetti congeniti. Madri epilettiche in cura con terapie anticonvulsive presentano un rischio di avere figli con LPS 10 volte maggiore rispetto a madri non epilettiche.

*Steroidi.* L'uso di steroidi durante i primi 3 mesi di gravidanza è associato con un possibile aumento del rischio di avere figli con schisi.

### ***I PROBLEMI CONNESSI ALLE LPS***

La labiopalatoschisi comporta problemi di alimentazione, poiché il neonato può avere difficoltà a succhiare e quindi ad essere allattato correttamente; può comportare oltre a problemi di ordine estetico e psicologico, difetti nello sviluppo della dentatura e difficoltà di linguaggio: è possibile che il bambino dopo l'intervento chirurgico di correzione, crescendo abbia difficoltà nel parlare normalmente e necessiti di logoterapia. La palatoschisi può causare anche ulteriori problemi legati alle infezioni broncopolmonari da aspirazione (come la polmonite) e alle infezioni dell'orecchio interno, causate da un difettoso drenaggio dell'orecchio medio attraverso le Tube d' Eustachio che sono coinvolte nella malformazione del palato molle.