

Dottorato di Ricerca in Odontoiatria per Disabili
Alma Mater Studiorum Università di Bologna
XIX° Ciclo
a.a. 2006-2007
Settore scientifico disciplinare MED 28



CARATTERISTICHE CRANIO-FACCIALI
ED ABILITA' ESPRESSIVE
NELLA SINDROME DI DOWN

D.ssa Elena Pozzani

CORRELATORE
Ch.ma Prof.ssa Silvia Pizzi

RELATORE
Ch.ma Prof.ssa Gabriela Piana

INTRODUZIONE	4
CAPITOLO I.....	7
CARATTERISTICHE DELLA SINDROME.....	7
INQUADRAMENTO STORICO ED EPIDEMIOLOGICO	7
ALTERAZIONI CROMOSOMICHE	9
ASPETTI CLINICI GENERALI.....	13
CARATTERISTICHE FENOTIPICHE	19
CAPITOLO II.....	21
PRINCIPI DI CRESCITA CRANIO-FACCIALE	21
ISTOGENESI DEI TESSUTI OSSEI.....	21
MECCANISMI DI CRESCITA CRANIO-FACCIALE	22
TEORIE DEL CONTROLLO DELLA CRESCITA	27
SUTURE E SINCONDROSI	30
VALUTAZIONE E MISURAZIONE DELLA CRESCITA SCHELETRICA	30
CAPITOLO III	37
CARATTERISTICHE CRANIO-FACCIALI NELLA SINDROME DI DOWN.....	37
CARATTERISTICHE ODONTOSTOMATOLOGICHE DELLA SINDROME DI DOWN.....	44
CAPITOLO IV	52
LE PRASSIE ORO-FACCIALI NELLA SINDROME DI DOWN.....	52
CAPITOLO V	54
L'ARTICOLAZIONE VERBALE-ESPRESSIVA.....	54
CAPITOLO VI	67
VALUTAZIONE DELLE CAPACITA' COGNITIVE.....	67
CAPITOLO VII.....	69
MATERIALI E METODI.....	69
CAPITOLO VIII	82
RISULTATI	82
CAPITOLO IX	103
DISCUSSIONE	103

CAPITOLO X.....	106
CONCLUSIONI	106
BIBLIOGRAFIA	108
BIBLIOGRAFIA CAPITOLO I.....	108
BIBLIOGRAFIA CAPITOLO II.....	108
BIBLIOGRAFIA CAPITOLO III.....	109
BIBLIOGRAFIA CAPITOLO IV.....	111
BIBLIOGRAFIA CAPITOLO V	111
BIBLIOGRAFIA CAPITOLO VI.....	112
BIBLIOGRAFIA CAPITOLO VII.....	113

INTRODUZIONE

La Sindrome di Down (SD) è la sindrome cromosomica con la maggiore prevalenza in Italia e la causa principale di ritardo mentale; nel nostro paese si registrano circa 800 casi all'anno, con una prevalenza di un bambino ogni 600 nati vivi ed una prevalenza sulla popolazione generale di un caso su 1500-2000 persone.

La patogenesi della SD è legata presenza di tre cromosomi, anziché due, nella coppia 21; quindi la mappa cromosomica evidenzia 47 cromosomi in ogni cellula anziché 46.

La possibilità di avere un bambino con SD aumenta con l'aumentare dell'età della madre e cresce in modo evidente dopo i 35 anni.

Si ritiene che i geni responsabili di alcune manifestazioni della SD siano gli stessi che, in caso di espressione alterata o mal regolata dall'organismo, possono indurre svariate patologie, tra cui la leucemia e la malattia di Alzheimer in individui altrimenti sani.

Caratteristiche della sindrome, oltre al ritardo mentale, sono le anomalie fenotipiche, le anomalie cardiovascolari, ematopoietiche e le anomalie del sistema muscoloscheletrico e nervoso.

Le alterazioni morfologiche della SD coinvolgono anche, ed in maniera consistente, il distretto maxillo-facciale, la cavità orale e la dentizione. Problemi peculiari nel soggetto con SD sono la pseudomacroglossia, le anomalie della dentizione, la ridotta prevalenza di lesioni cariose, le particolari condizioni parodontali, la dismorfosi mascellare, la disfunzione globale della muscolatura oro-facciale e la prevalenza di specifici quadri di malocclusione; in particolare il terzo medio del viso è sempre iposviluppato e la displasia cranio-facciale è congenita e si accentua con l'età.

In letteratura viene descritta un'aumentata prevalenza dell'overjet mandibolare, dell'openbite anteriore, del crossbite posteriore e il palato viene spesso descritto come molto stretto (1, 2).

Prima dei 3 anni l'80-90 % dei bambini con SD presenta una diastasi linguale: la linea mediana della lingua è rilevata e presenta fissurazioni su ciascun lato; ciò sembra essere in relazione ad un difetto congenito delle fibre trasversali del muscolo genioglossa (3).

L'eruzione dei denti decidui è ritardata di circa 6 mesi e la sequenza eruttiva può essere irregolare con un'aumentata incidenza delle agenesie, sia nella dentatura decidua che permanente.

Solitamente i soggetti con SD presentano scarse abilità linguistiche: nell'esprimersi verbalmente, i bambini e gli adulti incontrano una difficoltà assai maggiore di quanta non ne abbiano in qualsiasi altro aspetto del loro sviluppo.

La frequenza di infezioni nei canali auditivi, con una relativa perdita dell'udito, può essere collegata a questo ritardo del linguaggio. Un'altra delle cause potrebbe essere una particolare difficoltà a coordinare i movimenti di lingua, labbra, mandibola, anche in considerazione della ristrettezza del palato.

Un'ulteriore causa potrebbe essere un deficit nelle abilità cognitive specifiche per l'apprendimento del linguaggio. Un bambino può avere un buon sviluppo mentale ed essere dotato nel campo cognitivo, ma questo non significa che essendo più intelligente saprà parlare meglio. Vi sono infatti persone con SD che si esprimono con un linguaggio corretto sia da un punto di vista della grammatica che dell'articolazione, ma che nelle altre aree dello sviluppo non sono necessariamente dotate e vi sono persone con SD dotate da un punto di vista mentale, ma che si esprimono con un linguaggio scarso e impreciso.

In ogni caso la "terapia" non è specifica per il linguaggio, perché riguarda tutte le aree di sviluppo che sono legate alle capacità psicomotorie del bambino. Quando il bambino riuscirà a collegare la parola all'immagine che ha nella mente, all'inizio potrà esprimere il suo pensiero con i gesti, e questa fase può essere più prolungata nei bambini con sindrome Down, poi con il tempo anche con le parole.

Scopo della presente ricerca è mettere in evidenza correlazioni statisticamente significative tra le caratteristiche cranio-facciali di soggetti con SD di età compresa tra i 15 ed i 31 anni, con un ritardo mentale medio, e le abilità prassiche della loro muscolatura oro-facciale confrontandole con le rispettive competenze linguistiche analizzate e quantificate mediante specifici tests per il linguaggio e per la valutazione delle abilità prassiche oro-facciali.

Il reclutamento di parte dei pazienti e la stesura dei protocolli di valutazione delle prassie motorie orali e del linguaggio, è stato possibile grazie alla collaborazione con l'Associazione Genitori Bambini Down (AGBD) di Verona che ha indirizzato i soggetti di età selezionata presso il Servizio di Odontostomatologia per Disabili, Ulss 20, Verona, diretto da Prof. R. Cavaliere, per l'esecuzione di una rx-cranio in L.L. e la valutazione delle prassie oro-buccali e ha messo a disposizione i logopedisti dell'associazione per l'esecuzione dei test del linguaggio.

Per quanto riguarda la valutazione delle caratteristiche cranio-facciali mediante la teleradiografia del cranio in latero-laterale, si è utilizzata l'analisi cefalometrica computerizzata eseguita mediante un software cefalometrico specifico (Nemoceph) ed utilizzando i seguenti valori selezionati dai tracciati di Jaraback, Roth e Gianni:

- lunghezza della base cranica anteriore (N-S: 68+/-3 mm)
- lunghezza della base cranica posteriore (S-Ar: 32+/- 3 mm)
- lunghezza del corpo mandibolare (Go-Me: 64+/-8 mm)

- altezza del ramo mandibolare (Ar-Go: 44+/-5 mm)
- angolo della sella (N-S-Ar: 123+/-5 °)
- angolo articolare (S-Ar-Go: 141+/-6 °)
- angolo goniaco (Ar-Go-Me: 130+/-5 °)
- Σ dei tre angoli precedenti (396+/-5 °)
- altezza facciale anteriore (N-Me:112,5+/-7,5 mm)
- altezza facciale posteriore (S-Go: 77,5+/-7,5 mm)
- SNA (80+/- 3°)
- SNB (75+/-4°)
- ANB (4+/-3°)
- IMPA (90+/-2,5°)
- angolo tra la base cranica e la mandibola (SN-GoGn: 32+/-5 °)
- angolo tra la base cranica e il mascellare (SN-Sna/Snp: 14+/- 3 °)
- angolo tra il mascellare e la mandibola (Sna/Snp-Go/gn: 20+/-5 °)
- distanza Ls-L-PgC (0+/- 1 mm)
- distanza Li-L-PgC (0+/-1mm)

Scopo di questa ricerca è stato quello di valutare la relazione tra assetto scheletrico cranio-facciale (valutato in base all'analisi cefalometrica) e funzione prassica orofacciale ed abilità espressive.

CAPITOLO I

CARATTERISTICHE DELLA SINDROME

Inquadramento storico ed epidemiologico

La SD non può essere certo considerata una malattia di recente comparsa. Il fatto che fosse conosciuta già nell'antichità è dimostrato da un cranio sassone del IX secolo che ha le stesse dimensioni del cranio di un tipico paziente moderno affetto da SD e da una serie di ritratti del XV secolo che raffigurano bambini con tratti del viso caratteristici di questa malattia.

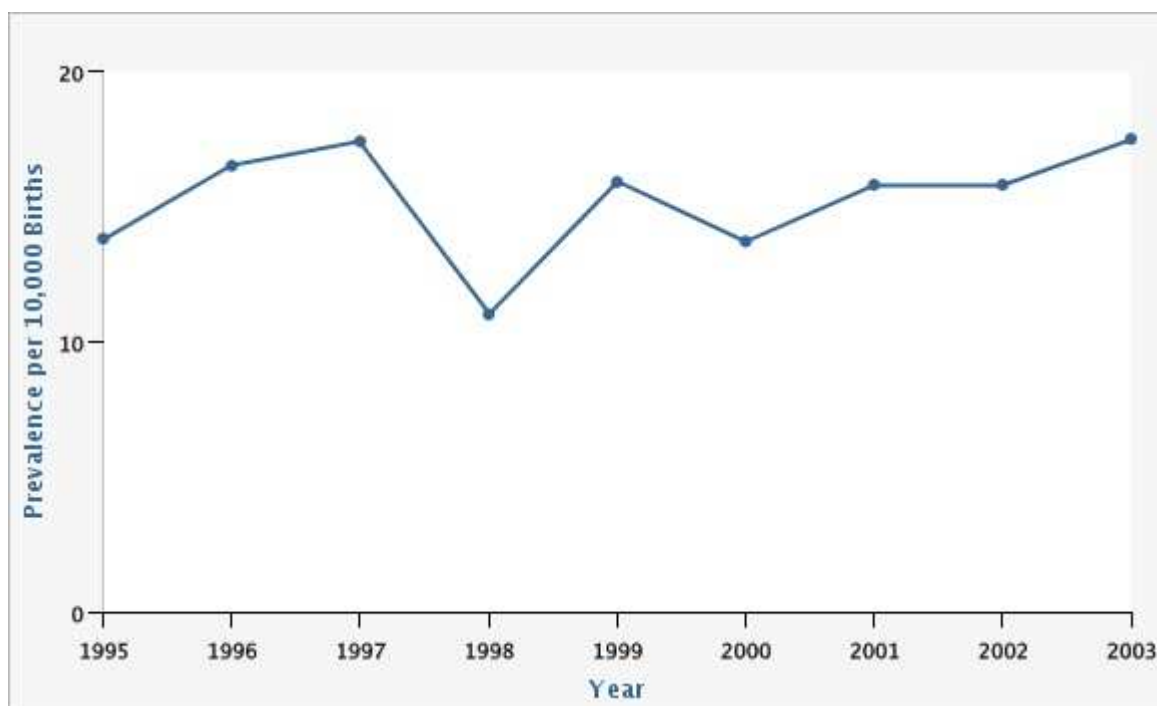
La storia della SD nasce nel 1866, quando l'inglese John Langdon Down (1828-1896), medico presso l'Earlswood Asylum nel Surrey, in Inghilterra, pubblicò uno studio nel quale descrisse un gruppo di bambini con caratteristiche fenotipiche comuni che permettevano di distinguerli da altri bambini con ritardo mentale; egli distinse i bambini in "cretini"(affetti da ipotiroidismo) e "mongoloidi" per la somiglianza che egli notò con gli abitanti della Mongolia; egli riscontrò in tali soggetti segni clinici caratteristici: pieghe epicantiche delle palpebre, tratti del viso schiacciati, solchi palmari insoliti, ipotonia muscolare e bassa statura.

Ma la sua ipotesi che la sindrome fosse una regressione ad un primitivo ceppo etnico mongolico fu presto respinta già dal figlio Reginald, anch'egli medico.

Intorno al 1960, i genetisti asiatici deprecarono l'utilizzo del termine "mongoloide" per definire il particolare aspetto dei soggetti con SD e fu allora che si cominciò a parlare di "Sindrome di Down". L'analisi della disabilità determinata dalla Sindrome di Down è stata realizzata attraverso la definizione di alcune tappe fondamentali che individuano il percorso di vita: la prevalenza alla nascita e la morbosità ospedaliera. Sono queste delle fasi fondamentali che consentono di cogliere le differenze salienti fra persone affette dalla patologia e la popolazione generale.

La prevalenza alla nascita viene misurata considerando il rapporto tra i casi accertati di SD (nati vivi) ed il totale dei nati vivi. Occorre tener presente che una percentuale rilevante di casi di SD sono individuati attraverso la diagnosi prenatale e conseguentemente le gravidanze interessate non vengono portate a termine.

La seguente tabella mostra la prevalenza della SD su 10.000 nati vivi dal 1995 al 2003:



I dati internazionali riferiscono un'incidenza di 1:800-1000 nati vivi.

Attualmente in Italia 1 bambino su 800 nasce con questa condizione: questo vuol dire che ogni giorno nascono quasi due bambini affetti da questa sindrome.

Si stima che oggi vivano in Italia circa 40.000 persone con la SD, si registrano 800 nati Down/anno, pari a 14,7 casi su 10000 nascite.

I dati nazionali qui presentati, che si riferiscono all'anno 1999, provengono dalle Schede di Dimissione Ospedaliere (SDO) la cui compilazione è obbligatoria nel caso di neonati che presentano patologie. Il tasso di prevalenza stimato è di 10,3 per 10.000 nati, con un valori più bassi nel Centro Italia (8,3 per 10.000 nati) e più alti al Nord Italia (11,1 per 10.000 nati).

La diffusione dei centri di diagnosi prenatale e il ricorso alle interruzione di gravidanza, a seguito della diagnosi della sindrome di Down, sono piuttosto eterogenei nel territorio nazionale. In Emilia Romagna e in Toscana per ogni 10 gravidanze portate a termine, con diagnosi di sindrome di Down, si verificano 16 interruzioni di gravidanza. Nel Triveneto la proporzione scende a 8 interruzioni ogni 10 nascite, mentre in Campania sono circa 6 interruzioni di gravidanza per 10 nascite. L'occorrenza SD è correlata con l'età materna, ovvero aumenta al crescere dell'età materna in particolare a partire dai 35 anni di età. Per tale motivo la stima della prevalenza è influenzata dalle diverse strutture per età e fertilità delle donne nelle varie regioni. Purtroppo i dati delle SDO non riportano l'età materna e quindi di standardizzare le misure di prevalenza in funzione dell'età.

Grazie allo sviluppo della medicina ed alle maggiori cure dedicate a queste persone la durata della loro vita si è molto allungata così che si può ora parlare di un' aspettativa di vita di 62 anni, destinata ulteriormente a crescere in futuro.

Alterazioni cromosomiche

Nel 95% dei casi la SD è caratterizzata da un cariotipo con 47 cromosomi per la presenza di un cromosoma 21 sovranumerario già a livello zigotico tra i cromosomi del gruppo G (Fig. 1 e 2):

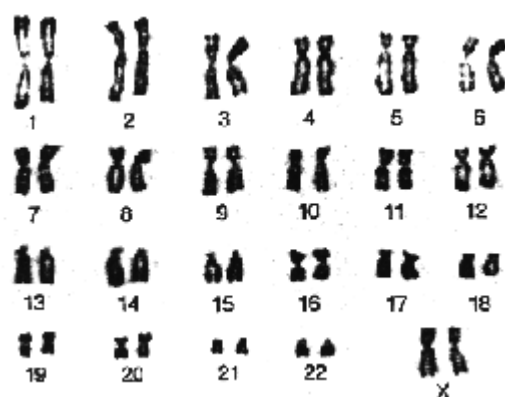


Fig. 1: cariotipo normale

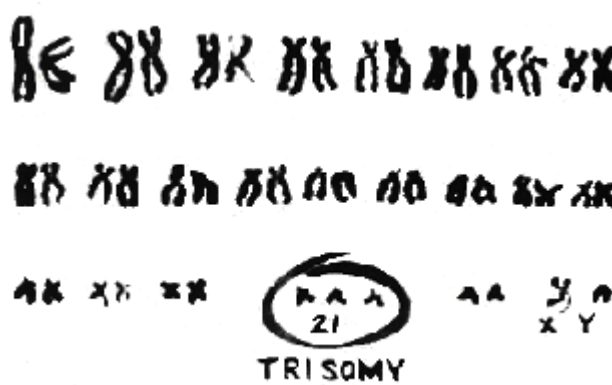
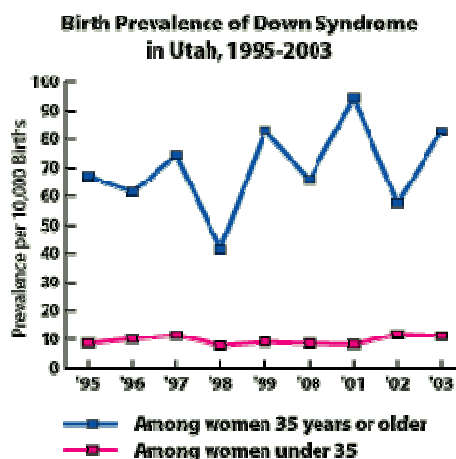


Fig. 2: cariotipo della Tr. 21

La causa della “non disgiunzione” del cr. 21 durante la meiosi non è conosciuta, ma è stata chiaramente evidenziata una relazione significativa con l’età materna, come dimostra la seguente tabella (4, 5):

ETA' MATERNA	RISCHIO DI SD	RISCHIO DI ANOM.CROMOSOMICA
30	1/952	1/384
32	1/769	1/323
34	1/500	1/238
35	1/385	1/192
36	1/294	1/156
37	1/227	1/127
38	1/175	1/102
39	1/137	1/83
40	1/106	1/66
41	1/82	1/53

Riportiamo un grafico che ben rappresenta la prevalenza dei nati con SD in Utah (USA), tra il 1995 ed il 2003), in relazione all'aumento dell'età della gestante:



Nella seguente tabella vengono riportate le caratteristiche ultrasonografiche associate a feti con SD:

Ultrasonographic Findings Associated with Fetal Down Syndrome		
Diagnostic procedure	Gestational age when test is done (weeks)	Risk of fetal loss (%)
Chorionic villus sampling	10 to 12	0.5 to 1.5
Early amniocentesis	12 to 15	1.0 to 2.0
Second-trimester amniocentesis	15 to 20	0.5 to 1.0

Adapted from Kuller JA, Laifer SA. Contemporary approaches to prenatal diagnosis. *Am Fam Physician* 1995;52:2277-83.

Nella non disgiunzione, la coppia di cromosomi che normalmente si separa nelle due cellule figlie durante la meiosi non si divide correttamente: ciascuna cellula figlia riceve o entrambi i cromosomi o nessuno. Le cellule che mancano di un cromosoma di solito muoiono.

Nel 4 % dei casi la SD è dovuta a “Traslocazione Robertsoniana”, cioè la traslocazione del cr 21, o parte di esso, ad un cromosoma del gruppo D o G (13, 14, 15, 21 o 22): mediante riarrangiamento del materiale genetico, parte del cromosoma 14 viene sostituito da un cr 21 aggiuntivo; in questo caso si parla di “trisomia 21 parziale” (dovuta a traslocazione). Le traslocazioni che causano la trisomia 21 possono essere ereditate in quanto un genitore può essere portatore della traslocazione.

Altri casi, circa l’1%, possono essere causati da “mosaicismo” genetico (6), caratterizzato dalla presenza contemporanea di due linee cellulari diverse, alcune con un numero di cromosomi corretto euploidi (46 cr), altre con la trisomia (47 cr); il mosaicismo viene evidenziato, solitamente, mediante test genetico sulle cellule del sangue. Il mosaicismo si manifesta quando alcune cellule con trisomia perdono un cromosoma durante la replicazione, o quando uno dei cromosomi 21 non subisce la disgiunzione nella fase immediatamente postzigote. Nei casi con mosaicismo le caratteristiche della SD si manifestano in modo attenuato. La seguente tabella riassume quanto detto:

TIPO	INCIDENZA	CROMOSOMI	CARATTERISTICHE
Trisomia 21	95 %	Cr 21 in eccesso in ogni cellula	Forma comune
traslocazione	4 %	Porzione in eccesso di cromosoma 21 fissata ad un altro cromosoma in ogni cellula	Come la forma comune
<i>mosaicismo</i>	1 %	Alcune cellule con un cromosoma 21 in eccesso, altre cellule normali	Caratteristiche fisiche e deficit intellettuale più lievi

La presenza di un cromosoma 21 aggiuntivo porta ad una “overexpression” dei geni coinvolti; i ricercatori hanno cercato di identificare questi geni iper-espressi caratterizzanti la SD.

Il cr 21 contiene soltanto 45 milioni di coppie di basi del DNA (su un totale di 3 miliardi di coppie di basi nel nucleo di una cellula umana), ovvero l’1,5 per cento del totale del materiale genetico. Si calcola che gli esseri umani abbiano circa 100.000 geni funzionali.

Assumendo che ogni segmento della molecola di DNA contenga circa lo stesso numero di geni, si può calcolare che il cromosoma 21 abbia circa 1500 geni: solo una piccola parte di questi, qui di seguito elencati, sono effettivamente associati SD:

Superossido dismutasi (SOD1): la sua sovra-espressione può causare invecchiamento precoce e diminuita funzione del sistema immunitario; il suo ruolo nel proteggere le cellule dei mammiferi dai radicali liberi contenenti ossigeno ha un significato fondamentale per il processo di invecchiamento fisico e neurologico.

COL6A1: la cui sovraespressione può causare difetti cardiaci.

ETS2: la cui sovraespressione causa anomalie scheletriche.

CAF1A: la cui sovraespressione causa alterata sintesi del DNA.

Cystathione Beta Synthase (CBS): la cui sovraespressione può causare difetti metabolici ed alterare i processi di riparazione del DNA.

DYRK : la cui sovraespressione causa ritardo mentale.

CRYA1: la cui sovraespressione è associate alla cataratta.

GART: la cui sovraespressione può causare alterata sintesi e riparazione del DNA, infatti codifica per tre diversi enzimi coinvolti nella sintesi delle purine.

IFNAR: il gene per l’espressione dell’interferone, la cui sovraespressione può interferire con il sistema immunitario così come con altri organi.

Altri geni che si sospetta siano coinvolti sono **APP**, **GLUR5**, **S100B**, **TAM**, **PFKL**.

L’ aumento del rischio di insorgenza di cataratta e di difetti del cristallino in soggetti affetti da SD può anch’esso essere spiegato con l’espressione anormale di una particolare proteina. I ricercatori hanno, infatti, scoperto che il gene che codifica per la proteina alfa-A-cristallina, un componente strutturale del cristallino, si trova sul cromosoma 21 nella regione q22. E’ d’obbligo però riconoscere che nessun gene è stato finora direttamente collegato a caratteristiche specifiche della SD.

Aspetti clinici generali

Alla nascita il neonato con SD viene riconosciuto dai seguenti segni e sintomi:

- profilo facciale piatto (90%)
- ipotonia (90%)
- riflesso di Moro debole (85%)
- iperflessibilità articolare (80%)
- abbondanza di cute, soprattutto a livello del dorso e della nuca (80%)
- rime palpebrali oblique (80%)
- displasia pelvica (70%)
- anomalie del padiglione auricolare (60%)
- displasia della falange media del V° dito della mano (60%)
- solco palmare unico (45%)

Vi sono anche altre complicanze di ordine medico generale associate alla SD:

- ritardo mentale (>95%)
- ritardo della crescita (>95%)
- malattia di Alzheimer precoce (75% a 60 anni)
- difetti cardiaci congeniti (difetto del canale atrio-ventricolare, difetto del setto ventricolare, difetto del setto striale, dotto arterioso beante, tetralogia di Fallot: 40%)
- difetti uditivi (correlati ad otiti medie ricorrenti: 40-75 %)
- disordini oftalmologici (cataratte congenite, glaucoma, strabismo: 60 %)
- epilessia (5-10 %)
- malformazioni gastro-intestinali (atresia duodenale, malattia di Hirschsprung: 5%)
- ipotiroidismo (5%)
- leucemia (1%)
- sublussazione atlanto-assiale con compressione midollare (< 1%)
- aumentata suscettibilità alle infezioni (polmoniti, otiti medie, sinusiti, faringiti, malattia parodontale)
- sterilità (> 99% nei maschi e 30% delle femmine senza ovulazione)

Altri sintomi clinici associati sono: tono muscolare diminuito alla nascita, suture craniche non saldate, asimmetria cranica, occipite piatto, microcefalia, bocca piccola, lingua protrusa, solco

palmare unico, occhi a mandorla e rima palpebrale rivolta verso l'alto, mani tozze e piccole, ritardo di sviluppo e di crescita, ritardo mentale e delle abilità sociali, macchie di Brushfield nell'occhio.

I tratti somatici più evidenti dei bambini Down sono l'ipotonia generalizzata con tendenza a tenere la bocca aperta ed a protrudere la lingua, le fessure palpebrali sono oblique, il profilo facciale piatto, il collo apparentemente più corto, le orecchie piccole e spesso malconformate, le dita delle mani più brevi, la statura relativamente ridotta (Fig. 3 e 4).



Fig. 3



Fig. 4

Anomalie e malformazioni sono frequentissime; le cardiopatie congenite si riscontrano in circa un 40 % dei casi e sono responsabili dell'elevata mortalità neonatale ed infantile; altre malformazioni comuni sono le fistole esofago-tracheali e l'atresia duodenale.

La maggior parte ha una massa cerebrale ridotta e molti hanno una maggiore probabilità di sviluppare cataratte o altri disturbi visivi a causa di difetti del cristallino. Da un punto di vista biochimico presentano elevati livelli di purine (due delle basi azotate che formano DNA e RNA), una situazione che da sola può portare ad anomalie neurologiche, ritardo mentale e difetti del

sistema immunitario. Fra le ulteriori complicanze si possono citare una maggiore predisposizione a contrarre infezioni e un aumento variabile dal 20 al 50 % di sviluppare una leucemia.

Le malattie che creano i maggiori problemi nel corso della vita sono le riniti croniche, le affezioni del tratto respiratorio inferiore, la malattia parodontale e le disfunzioni tiroidee.

Non rari sono i casi di leucemia, con un'incidenza attorno all'1%.

Sempre associato alla SD è il ritardo mentale di grado variabile da medio a grave ed ingravescente nell'età adulta. E' stato da più parti ripetutamente dimostrato che un miglior livello psico-intellettuale ed una maggiore integrazione sociale sono ottenibili in un ambiente familiare ricco di stimoli ed affiancato, ma non sostituito da adeguate strutture educative e di assistenza.

I problemi di salute nelle persone Down in età adulta comprendono, in ordine crescente: anomalie cardiache congenite e acquisite (30%), malattie polmonari croniche (30%), epilessia (37%), demenza presenile tipo Alzheimer (42%), osteoporosi con conseguente frattura delle ossa lunghe (50%), deficit sensoriali acquisiti (50%) e problemi comportamentali (50%), perdita delle abilità cognitive (55%-75%).

Le persone affette dalla sindrome di Down presentano con maggior frequenza una serie di patologie quali: cardiopatie, degenerazione del sistema nervoso, ipotonia e ritardo mentale. È interessante valutarne la morbosità durante le fasi della vita. Attraverso i dati delle SDO è possibile analizzare la morbosità che comporta un ricovero ospedaliero. Essi forniscono informazioni sia sulla patologia principale della dimissione che sulle altre patologie accertate durante il ricovero. I dati si riferiscono ai ricoveri e pertanto lo stesso individuo può apparire più volte in un anno nel computo dei ricoveri, presentando diverse diagnosi.

Nel 1998 i ricoveri effettuati da persone con sindrome di Down sono stati 6.273, mentre nel 1999 sono saliti a 6.784.

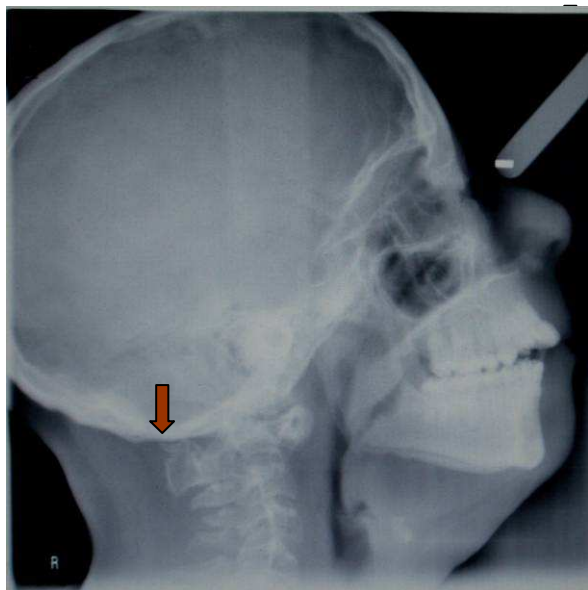
I ricoveri sono stati raggruppati secondo le 24 Categorie Diagnostiche Principali, risultato di una classificazione delle diagnosi secondo il sistema o organo interessato. Nel 36,7% dei casi la sindrome di Down è stata riportata come diagnosi principale. Tale percentuale è più elevata nei primi anni di vita e tende a diminuire nelle età adulte. Le categorie diagnostiche per le quali sono più frequenti i ricoveri, ad esclusione dei problemi legati ai disturbi mentali, sono, nell'ordine: il sistema circolatorio, l'apparato respiratorio, orecchio-naso-gola, il sistema nervoso e l'apparato digerente e il sistema endocrino. Tuttavia il peso delle diverse cause di ricovero varia considerevolmente nelle varie classi di età per cui prevalgono le patologie cardiache e quelle del sistema respiratorio nelle età estreme, mentre sono frequenti nelle età intermedie i problemi otorinolaringoiatrici e i disturbi del sistema nervoso. In particolare nel primo anno di vita, in cui

avvengono il 23,4% dei ricoveri, sono spesso i problemi cardiaci che determinano il ricovero stesso, essendo le malformazioni cardiache congenite frequentemente associate alla sindrome di Down.

L'instabilità atlanto-assiale caratterizza la SD, vale a dire un'aumentata mobilità della I e della II vertebra cervicale a livello della giunzione atlanto-assiale. Tra le possibili cause vengono riportate anomalie dei legamenti deputati a mantenere integra l'articolazione atlanto-assiale e/o anomalie delle vertebre cervicali. L'instabilità atlanto-assiale diventa sintomatica quando la sublussazione è così severa da danneggiare il midollo spinale o quando vi è una vera e propria dislocazione a livello della giunzione atlanto-assiale. I soggetti con SD presentano tale dislocazione (in forma asintomatica) tra il 10 ed il 30 %, mentre è sintomatica nell' 1-2 % dei soggetti con SD. I sintomi neurologici dell'instabilità atlanto-assiale sono: affaticamento, difficoltà a camminare, andatura anormale, dolore al collo, torcicollo, capo inclinato, incoordinazione e goffaggine motoria, deficit sensoriali, spasticità, iperiflessia. La patologia può restare stabile a lungo, ma occasionalmente progredisce inesorabilmente fino a causare paraplegia, emiplegia, quadriplegia e morte.

Nella seguente teleradiografia del cranio in latero-laterale è possibile evidenziare l'innesto di un appoggio osseo per correggere l'instabilità ed evitare lesioni midollari (Fig. 5):

Fig. 5



I traumi raramente causano il manifestarsi o la progressione dei sintomi. L'indagine radiografica laterale del collo è consigliata di routine nel soggetto con SD per prevenire eventuali complicanze associate all'instabilità atlanto-assiale, soprattutto in occasione di pratica sportiva.

In caso di trattamento odontoiatrico ambulatoriale in cui si scelga di contenere il paziente scarsamente collaborante, va sempre tenuto in considerazione in rischio di traumi iatrogeni per l'instabilità atlanto-assiale ed è quindi d'uopo utilizzare una delicatezza

estrema.

La letteratura internazionale degli anni '90 ha dimostrato che nei soggetti con SD si manifesta con un più alto rischio la malattia celiaca rispetto alla popolazione generale e ciò è da mettere in relazione al più alto rischio di patologie autoimmuni; il 7-16 % dei soggetti con SD è celiaco.

Alto è anche il rischio di costipazione a causa dell'ipotonia muscolare e della scarsa attività fisica; la costipazione nel soggetto con SD si associa anche alla Malattia di Hirschsprung (il segmento del colon subito sopra il retto è privo di terminazioni nervose) ed all'ipotiroidismo.

Per quando riguarda le patologie ematologiche, nei soggetti con SD è comune la macrocitosi, in relazione ad un alterato metabolismo dei folati, unitamente ad alterazioni strutturali di membrana dei globuli rossi. Comunque, a meno che non si associ ad anemia, la macrocitosi non va trattata.

Nei neonati con SD (10 %) si riscontra un aumentato rischio di avere una leucemia transitoria che si risolve spontaneamente in alcune settimane o mesi. Questa condizione è considerata un fattore per lo sviluppo in epoca successiva dell'infanzia di una leucemia, infatti il 30 % sviluppa poi una leucemia mielocitica nell'arco di 3 anni.

Il rischio di ammalare di leucemia nei soggetti con SD è maggiore di 10-30 volte rispetto alla popolazione generale e questo rischio è massimo nei primi cinque anni di vita. Dopo i tre anni le forme più comuni sono la leucemia linfocitica acuta (80 %) e la leucemia non linfocitica (20 %).

Per quanto riguarda la conta piastrinica, nella SD è comune la trombocitopenia e si riscontra invece trombocitosi nel 20 % dei casi.

Anche le patologie dermatologiche sono un frequente riscontro nei soggetti con SD: acrocianosi alla nascita per diminuita irrorazione sanguigna a mani e piedi, associata a "cutis marmorata", che non è altro che una risposta dei capillare in presenza di cute fredda, cheiliti (per ristagno di saliva ai lati della bocca) spesso complicate da candidosi, dermatite atopica, seborrea, ipercheratosi (palmo della mano e pianta del piede), siringami, elastosi serpiginosa perforante, vitiligine, acantosi nigra. Frequenti sono anche le infezioni della cute: follicoliti, scabbia, infezioni fungine e alopecia su base autoimmune.

Per quanto riguarda i disordini muscolo-scheletrici, tutte le alterazioni scheletriche e delle articolazioni originano da alterazioni del collagene associate alla SD; il collagene tipo IV è infatti codificato da un gene che si trova sul cr 21: la lassità dei legamenti ne è la conseguenza. Quest'ultima, associata all'ipotonia muscolare, causa le patologie ortopediche associate alla SD come l'instabilità atlanto-assiale, la scoliosi (50 %), difetti alle anche (5-8 %); la sublussazione alle anche comune nella SD tra i 3 ed i 13 anni è segno principale è l'andatura zoppicante, associata o meno a dolore. Si riscontra inoltre una più alta incidenza della malattia di Legg-Calve-Peters caratterizzata dal fatto che la testa del femore, non più ben irrorata dal sangue, diventa fragile e deforme; si riscontra anche epifisiolisi (la testa del femore ruota e scivola sul collo del femore, condizione spesso associata a obesità e/o ipotiroidismo) e instabilità patellare (20 %) fino alla sublussazione o dislocazione del ginocchio. Quasi tutti i soggetti con SD hanno i piedi piatti e ipermobilità articolare; inoltre con l'avanzare dell'età è più alta l'incidenza di artrite e/o artropatie di natura autoimmune.

Nel 5-10 % dei soggetti con SD si riscontra l'epilessia, con un primo picco nei primi due anni di vita ed un secondo tra i 20 ed i 30 anni.

La riduzione generalizzata del tono muscolare espone i soggetti con SD al rischio di ipotonia dello sfintere esofageo inferiore, di reflusso gastro-esofageo che può a sua volta causare esofagiti e polmoniti.

Studi hanno dimostrato che nella SD il 45 % dei soggetti è esposto al rischio di Sindrome delle apnee ostruttive notturne (OSAS); l'appiattimento del III medio del viso, il restringimento del distretto naso-faringeo, l'ipotonia dei mm delle vie aeree superiori e l'ipertrofia adenoidea e/o tonsillare ne rappresentano i principali fattori eziologici. In questi casi, la qualità del sonno è scarsa e non permette il raggiungimento della fase REM con conseguenti alterazioni del comportamento, ipossiemia, ipercapnia, aumento della pressione sanguigna nel circolo polmonare e ingrossamento dell'emilato destro del cuore.

Le disfunzioni tiroidee sono spesso riscontrate nella SD; il problema più comune è solitamente un'insufficiente produzione di ormoni tiroidei (T3-T4): una reazione autoimmune e la conseguente produzione di autoanticorpi contro la propria tiroide o una tiroidite che provoca la sostituzione di tessuto ghiandolare con tessuto fibroso ne sono le cause principali. Una diminuzione degli ormoni tiroidei si associa a diminuzione della crescita corporea, ritardo di sviluppo, ingrossamento della lingua, diminuzione del tono muscolare, pelle secca e costipazione. E' per questi motivi che il controllo periodico della funzionalità tiroidea è imperativo nella SD (alla nascita, a 6 mesi, a 1 anno e poi una volta all'anno).

Presentiamo qui di seguito una tabella che riassume i controlli medici consigliati di routine nel soggetto con Trisomia 21:

Controlli ematologici	Prelievo di sangue x l'analisi della concentrazione e delle caratteristiche della componente corpuscolata	Alla nascita Da ripetere routinariamente
Controlli cardiologici	Elettrocardiogramma, ecocardiogramma	Alla nascita A sei mesi se indicato Routinariamente se cardiopatia
Controllo funzionalità tiroidea	Prelievo di sangue x ricercare anticorpi anti-tiroide	Alla nascita A sei mesi A un anno e poi ogni anno
Controllo oculistico	Es. specialistico	Alla nascita Entro un anno Controlli a 3-6-8 anni Controlli periodici
Controllo audiometrico	Es. specialistico	Alla nascita Ogni sei mesi fino a 3 anni Annualmente fino a 10 anni Ogni due anni fino a 10 anni

Controllo odontoiatrico	Es. specialistico	A 3 mesi A due anni Dopo i due anni ogni sei mesi Poi annualmente
Rx controllo colonna vertebrale	Esame del rachide cervicale laterale in posizione neutra, flessa ed estesa. Se lo spazio tra la I e la II ver. cerv. È < 5 mm è consigliata RMN	A tre anni se c'è instabilità A 8 anni se attività sportiva a rischio

Caratteristiche fenotipiche

Nella maggioranza dei bambini affetti da SD, tale condizione viene riconosciuta alla nascita o poco dopo; il medico è certo della sulla base del solo aspetto fisico del bambino, che sarà poi confermata dall'esame genetico.

Nella SD sono state descritte 120 caratteristiche diverse; molti bambini non ne possiedono più di sei o sette, infatti uno degli aspetti caratteristici della SD è la grande varietà delle sue manifestazioni nei singoli casi: con l'eccezione di un certo grado di deficit intellettivo, non esiste caratteristica della sindrome che sia presente in tutti i soggetti colpiti.

VISO: visto di fronte, il bambino con la SD ha generalmente un viso arrotondato. Visto di lato, tende ad avere un profilo piatto.

TESTA: vi è una costante tendenza alla brachicefalia

OCCHI: gli occhi di quasi tutti i bambini ed adulti con la SD sono lievemente obliqui verso l'alto. Inoltre, vi è una piccola plica cutanea che corre verticalmente fra l'angolo interno dell'occhio ed il dorso del naso; questa è conosciuta come "plica epicantica" o "epicanto". Gli occhi possono avere delle chiazze bianche o gialle intorno al bordo dell'iride chiamate "macchie di Brushfield". Entrambe queste caratteristiche non interferiscono con la qualità del visus.

CAPELLI: i capelli sono in genere morbidi e lisci.

COLLO: i neonati con la SD possono avere della cute in eccesso sulla nuca; i bambini più grandi e gli adulti tendono ad avere un collo corto e largo.

BOCCA: il cavo orale è più piccolo del normale e la lingua leggermente più grande e protrusa fra le arcate.

MANI: le mani tendono ad essere larghe, con dita corte. Il mignolo talvolta possiede soltanto una articolazione, anziché due. Questo dito può essere leggermente incurvato verso le altre dita, caratteristica chiamata "clinodattilia". Il palmo della mano può essere attraversato soltanto da un solco, oppure, se ve ne sono due, entrambi possono attraversare tutta la mano.

PIEDI: i piedi tendono ad essere tozzi e ad avere uno spazio fra il primo ed il secondo dito; ciò può essere associato ad un breve solco sulla pianta del piede, che inizia da questo spazio e decorre all'indietro per un paio di centimetri.

TONO MUSCOLARE: gli arti ed il collo dei bambini con la SD sono spesso ipotonicici (il tono muscolare è la resistenza offerta dai muscoli al movimento passivo quando sono rilassati, mentre la forza muscolare richiede una contrazione attiva dei muscoli). La forza muscolare è generalmente normale nei bambini con la SD; vale a dire che i muscoli sono flaccidi, ma non deboli.

DIMENSIONI CORPOREE: i bambini con la SD hanno di solito un peso inferiore alla media alla nascita e spesso anche la lunghezza è diminuita. Nella fanciullezza essi crescono costantemente, ma lentamente e la loro altezza da adulti è generalmente inferiore a quella che ci si attenderebbe nella loro famiglia. In genere, si trova al limite inferiore della norma ed è fra i 145 ed i 168 cm nell'uomo e tra i 132 ed i 155 cm nella donna.

CAPITOLO II

PRINCIPI DI CRESCITA CRANIO-FACCIALE

La differenziazione dei tessuti facciali si verifica precocemente nel corso del periodo embrionale ed in particolare tra la quinta e la settima settimana. La faccia inizia a caratterizzarsi, prendendo origine dai primi due archi branchiali e dai tessuti sottostanti al prosencefalo a partire dal III mese di gravidanza (1).

Nel periodo embrionale il rapporto craniofacciale può arrivare a 40:1, diminuendo a quattro mesi a 5:1 a causa della crescita differenziale più rapida a favore della faccia durante questo periodo. In seguito, il cranio cresce più velocemente fino a raggiungere il rapporto di 8:1 alla nascita; la crescita facciale successiva ridurrà il rapporto in età adulta a circa 2:1.

Per capire la crescita delle varie parti del corpo è necessario conoscere:

- i siti e i centri di crescita;
- il tipo di crescita che avviene in ogni localizzazione;
- i fattori che determinano o controllano quella crescita.

Per motivi di praticità, il complesso craniofacciale può essere suddiviso in quattro aree che si sviluppano in modo piuttosto differente:

- 1) la volta cranica, cioè le ossa che coprono la superficie esterna e superiore del cervello;
- 2) la base cranica, cioè il pavimento osseo che si trova sotto il cervello e che rappresenta anche la linea divisoria tra il cranio e la faccia;
- 3) il complesso nasomaxillare, costituito da naso, maxilla e dalle piccole ossa associate;
- 4) la mandibola e articolazione temporo-mandibolare.

Istogenesi dei tessuti ossei

L'ossificazione delle diverse componenti scheletriche del cranio avviene sostanzialmente attraverso due meccanismi : 1) ossificazione diretta o membranosa; 2) ossificazione indiretta o encondrale (2).

L'ossificazione diretta o membranosa è tipica delle componenti del desmocranio ed avviene mediante la secrezione di matrice ossea all'interno del connettivo embrionale, senza formazione di tessuto cartilagineo. Le unità scheletriche che originano secondo questa modalità compongono il neurocranio e lo splancocranio, vale a dire il massiccio facciale (Fig 6).

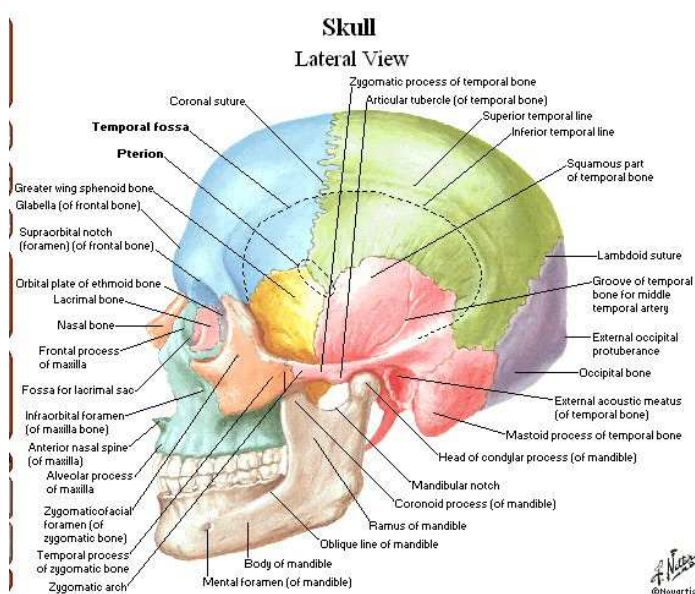


Fig. 6

L'ossificazione indiretta o encondrale è invece tipica delle unità scheletriche del condrocranio: il tessuto osseo si forma da un precursore che deriva dal mesenchima embrionale; la crescita avviene per sostituzione a livello delle sincodrosi e delle suture. Anche alcune unità scheletriche del neurocranio (ossa della base) e dello splancnocranio (orecchio medio e processo stiloideo) hanno un'ossificazione encondrale (Tab. 1).

NEUROCRANIO	<i>Ossificazione membranosa</i>	Occipitale, parietali, frontali
	<i>Ossificazione encondrale</i>	Occipitale (non interparietale), temporali (petro-mastoidea), sfenoide (corpo, piccole ali, radice grandi ali), etmoide e cornetto inferiore
SPLANCNOCRANIO	<i>Ossificazione membranosa</i>	Nasali, premaxillare, mascellare, lacrimali, vomere, zigomatici, palatini, sfenoide (proc. pterigoideo, grandi ali), temporali (squamose), temporali (timpaniche)
	<i>Ossificazione encondrale</i>	Mandibola, ossicini dell'udito, temporali (proc. stiloidei). Ioide, cart. della laringe

Tab.1

Meccanismi di crescita cranio-facciale

L'intero processo della crescita ossea è la risultante di due meccanismi fondamentali: apposizione e riassorbimento; ogni superficie ossea, interna od esterna, è ricoperta da strutture molli o cartilaginee con attività osteogenetica: i luoghi di crescita. Alcuni luoghi di crescita, denominati "centri di crescita", hanno una propria forza intrinseca di crescita e giocano un ruolo particolare nella crescita

di alcune ossa: condilo mandibolare, tuberosità mascellare, sincondrosi della base del cranio, suture e processi alveolari.

La **volta cranica** è costituita da un numero di ossa piatte che si formano direttamente dall'osso con meccanismo di tipo intramembranoso, senza precursori cartilaginei (Fig. 7).

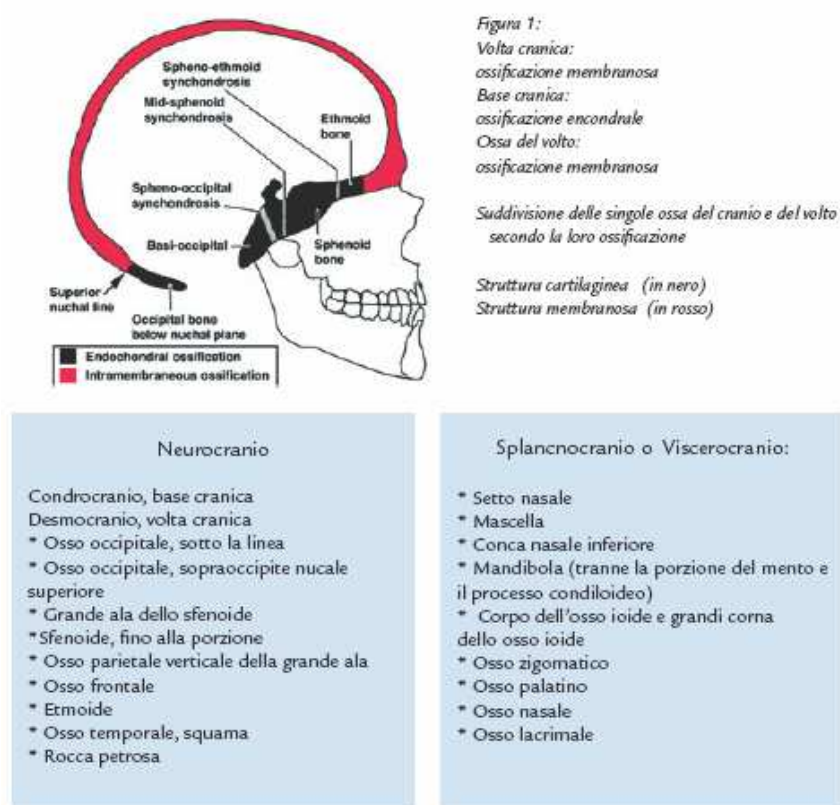


Fig. 7

Dal momento in cui inizia l'ossificazione in un certo numero di centri deputati a definire l'abbozzo dell'unità anatomica, il processo di crescita è interamente dovuto all'attività periostale superficiale delle ossa. Il rimodellamento e la crescita avvengono primariamente a livello delle suture scheletriche, aree di contatto rivestite da periostio tra le ossa craniche adiacenti, ma l'attività periostale interviene modificando sia l'interno che l'esterno delle superfici di queste ossa piatte. Alla nascita le ossa piatte del cranio sono ampiamente separate da tessuto connettivo piuttosto lasso. Questi spazi aperti, le fontanelle, permettono una considerevole deformazione del cranio. Questo fenomeno è importante per consentire alla testa, con le sue grandi dimensioni, di passare attraverso il canale del parto. Dopo il parto, l'apposizione di osso in corrispondenza dei margini delle fontanelle elimina piuttosto velocemente questi spazi aperti; tuttavia le ossa rimangono separate per molti anni da sottili suture rivestite da periostio, che vanno incontro a fusione in età adulta. Nonostante le loro piccole dimensioni, l'apposizione di nuovo osso in corrispondenza delle suture costituisce il meccanismo principale per la crescita della volta cranica.

Quindi, la crescita della volta cranica avviene primariamente a livello suturale, ma contemporaneamente si verifica un meccanismo di rimozione e apposizione ossea, rispettivamente sulla superficie interna ed esterna della volta cranica stessa. Questo rimodellamento delle superfici interne ed esterne consente modifiche morfologiche durante la crescita.

Contrariamente alla volta cranica, le ossa della **base cranica** sono formate inizialmente da cartilagine e sono più tardi trasformate in osso da un meccanismo di ossificazione encondrale. Ciò si verifica soprattutto nelle strutture mediane. Procedendo verso le strutture più laterali, diventano più importanti i meccanismi di crescita suturale e di rimodellamento superficiale, ma la base cranica è prevalentemente una struttura mediana.

I centri di ossificazione appaiono precocemente nel condrocraio durante la vita embrionale, indicando la localizzazione dell'occipitale, dello sfenoide e dell'etmoide che formano la base cranica. Con la progressione dell'ossificazione, bande di cartilagine dette sincondrosi rimangono interposte tra i centri di ossificazione.

Questi siti importanti di crescita sono rappresentati dalla sincondrosi sfeno-occipitale tra l'occipitale e lo sfenoide, dalle sincondrosi intersfenoidee tra le due parti dello sfenoide stesso e dalla sincondrosi sfenoetmoidale tra sfenoide ed etmoide. La sincondrosi presenta un'area centrale d'iperplasia cellulare da cui si estendono in entrambe le direzioni bande di cartilagine in fase di maturazione, le quali in seguito vengono sostituite da osso.

La base cranica può essere immaginata come un singolo osso lungo, provvisto di numerosi piatti epifisari rappresentati dalle sincondrosi. Articolazioni fisse sono presenti anche a livello di tutte le altre ossa craniche e facciali, con l'unica eccezione della mandibola.

La maxilla, dopo la nascita, si sviluppa interamente per ossificazione intramembranosa.

La crescita non avviene per sostituzione cartilaginea, ma attraverso due principali meccanismi: (1) per apposizione di osso a livello delle suture che connettono la maxilla alla base cranica e al cranio; (2) per rimodellamento superficiale. Al contrario della volta cranica, nella maxilla i cambiamenti di forma indotti dall'attività periostale superficiale non sono meno importanti di quelli indotti dall'attività suturale. Il modello di crescita della faccia prevede che essa cresca verso l'esterno al di sotto del cranio, il che significa che la maxilla durante la crescita deve portarsi in avanti e in basso, percorrendo una notevole distanza rispetto al cranio e alla base cranica. Le suture posteriori e superiori della maxilla sono disposte in modo ideale per consentire questo tipo di riposizionamento (3).

Durante questo spostamento in basso e in avanti, lo spazio che si viene a creare a livello suturale è riempito da un'attiva proliferazione ossea. Le suture rimangono perciò della medesima ampiezza, mentre i vari processi maxillari si allungano. L'apposizione d'osso, infatti, avviene su entrambi i

lati della sutura, così che le ossa con cui la maxilla si rapporta diventano a loro volta più ampie. Parte del bordo posteriore della maxilla è rappresentata da una superficie libera a livello della tuberosità. In questa zona si osserva un apposizione superficiale di osso che crea lo spazio addizionale necessario per accogliere dapprima i molari da latte e successivamente quelli permanenti.

È importante notare che, mentre la maxilla cresce in basso e in avanti, la sua superficie frontale subisce un rimodellamento in cui il tessuto osseo viene in gran parte rimosso dalla sua superficie anteriore. L'intera superficie anteriore della maxilla rappresenta un'area di riassorbimento osseo e non di apposizione. Sembrerebbe logico pensare che, se la superficie anteriore della maxilla si sposta in basso e in avanti, in tale zona si dovrebbe avere un'apposizione ossea e non un riassorbimento. In realtà, invece, l'osso è riassorbito dalla superficie anteriore della maxilla anche se questa cresce in avanti (4).

Per capire questo paradosso è necessario spiegare come questi due processi diversi si possono verificare simultaneamente. La crescita complessiva rappresenta il risultato sia di un processo di traslazione della maxilla in basso e in avanti che di un rimodellamento superficiale. L'intero complesso osseo nasomaxillare esegue una traslazione nello spazio in basso e in avanti rispetto al cranio (5).

Per Enlow, i cui studi sullo scheletro facciale costituiscono la base delle nostre attuali conoscenze, la maxilla è assimilabile a una piattaforma su ruote che viene tirata in avanti, mentre contemporaneamente la sua superficie, rappresentata dal muro, viene distrutta nella sua parte anteriore e ricostruita posteriormente, con un rimodellamento che si esplica in direzione opposta alla crescita dell'intero complesso.

Non è sempre vero che il rimodellamento si oppone alla direzione della traslazione. Ciò dipende dalla localizzazione specifica; in alcune sedi, infatti, traslazione e rimodellamento si esplicano nella stessa direzione con effetto additivo. Questo avviene, per esempio, sulla volta del palato. Quest'area si sposta in basso e in avanti con il resto della maxilla, ma allo stesso tempo si osserva un riassorbimento osseo a livello del pavimento nasale e un'apposizione sul versante orale, creando così un effetto addizionale di spostamento in basso e in avanti del palato. Tuttavia, nelle immediate vicinanze, la parte anteriore del processo alveolare costituisce un'area di riassorbimento, per cui la rimozione di osso a questo livello tende ad annullare parte dello spostamento in avanti della maxilla dovuto alla sua traslazione complessiva.

A differenza della maxilla, la crescita della **mandibola** avviene attraverso un'attività sia encondrale che periostale (6). La cartilagine copre la superficie del condilo mandibolare a livello dell'articolazione temporomandibolare. Sebbene questa cartilagine non sia simile a quella di un

piatto epifisario o di una sincondrosi, tuttavia si osservano a questo livello iperplasia, ipertrofia e sostituzione ossea encondrale. Tutte le altre aree della mandibola sono formate e crescono direttamente per apposizione e rimodellamento superficiale.

Il modello di crescita della mandibola può essere rappresentato in due modi: a seconda della struttura scheletrica di riferimento, ambedue sono corretti. Se la zona di riferimento è il cranio, il mento si muove in basso e in avanti. D'altra parte, mediante le colorazioni vitali è possibile osservare che i principali siti di crescita della mandibola sono rappresentati dalla superficie posteriore del ramo e dai processi coronoide e condilare. Lungo la parte anteriore della mandibola si rilevano piccoli cambiamenti. Il mento rappresenta un sito di crescita pressoché inattivo.

Esso si sposta in avanti e in basso come conseguenza della crescita che si esplica a livello condilare e del versante posteriore del ramo. Il corpo della mandibola si allunga con un meccanismo di apposizione ossea periostale nella sua parte posteriore, mentre il ramo diventa più alto con un meccanismo di sostituzione ossea encondrale a livello condilare e di rimodellamento superficiale. Concettualmente possiamo immaginare che la mandibola si sposti in basso e in avanti mentre cresce la sua dimensione in alto e indietro.

La traslazione della mandibola in avanti si accompagna allo spostamento dei tessuti molli che l'avvolgono. Uno dei migliori esempi di rimodellamento dovuto a fenomeni di riassorbimento è offerto dalla crescita in direzione posteriore del ramo della mandibola. La mandibola cresce in gran parte per apposizione di osso sulla superficie posteriore del ramo. Allo stesso tempo, grandi quantità di osso sono rimosse dalla superficie anteriore del ramo. In sostanza, il corpo mandibolare si allunga man mano che il ramo cresce in direzione opposta al mento; ciò avviene per rimozione di osso dalla superficie anteriore del ramo e deposizione di osso sulla sua superficie posteriore.

Varie teorie sono state formulate sui fattori di controllo della crescita ossea: da un lato si vuole che il controllo genetico sia espresso direttamente a livello dell'osso e perciò il suo centro è il periostio, dall'altro che il controllo è a livello cartilagineo, mentre l'osso viene passivamente spostato; questo controllo genetico indiretto è detto *epigenetico*; infine che il controllo sia mediato in larga misura fuori dal sistema scheletrico e che la crescita sia dell'osso che della cartilagine sia controllata epigeneticamente, come risposta a segnali provenienti da altri tessuti. Attualmente, si ritiene più probabile una sintesi della seconda e della terza teoria, mentre la prima, che era quella predominante fino al 1960, è stata largamente abbandonata.

Per meglio comprendere le diverse teorie sul meccanismo di controllo della crescita è necessario distinguere tra *centri e siti di crescita*. Un sito di crescita è soltanto una sede dove avviene la crescita, mentre un centro è una sede (controllata geneticamente) in cui la crescita avviene indipendentemente. Tutti i centri di crescita sono anche siti, mentre non è vero il contrario. La teoria

secondo cui il tessuto che forma osso presenta un proprio stimolo intrinseco viene dall'osservazione che tutti i modelli di crescita craniofacciale sono significativamente costanti. La costanza dei modelli di crescita è stata interpretata come conseguenza del fatto che i siti di crescita sono in gran parte anche centri. In particolare, le suture tra le ossa membranose del cranio e i mascellari sono state considerate centri di crescita, insieme alle zone di ossificazione encondrale della base cranica e del condilo mandibolare.

La crescita, in questa prospettiva, rappresenta il risultato dell'espressione genetica di tutti i centri di crescita. La traslazione della maxilla, quindi, rappresenterebbe il risultato della pressione determinata dalla crescita a livello suturale, che tenderebbe a spostare le ossa stesse. Se questa teoria fosse corretta, la crescita suturale avverrebbe in gran parte indipendentemente dall'influenza ambientale e pertanto a livello suturale sarebbe possibile intervenire molto poco sull'espressione della crescita.

Nel periodo di massima diffusione di questa teoria gli ortodontisti hanno fatto pochi tentativi per modificare la crescita facciale, poiché erano convinti dell'inefficacia di questo approccio.

Sembra chiaro ora che le suture, e più in generale i tessuti periostali, non rappresentano i determinanti principali della crescita craniofacciale.

La crescita è fortemente influenzata da fattori genetici, ma anche dalle condizioni ambientali, cioè dallo stato nutrizionale, dal grado di attività fisica, dalle malattie o dalla buona salute e da un gran numero di altri fattori simili.

Dato che la maggior parte degli interventi ortodontici è richiesta per una crescita sproporzionata dei mascellari, è necessario conoscere i fattori che influenzano e controllano la crescita scheletrica per capire i processi eziologici delle malocclusioni e delle deformità dentofacciali. Grandi passi avanti sono stati fatti negli ultimi anni nella comprensione del controllo della crescita. Che cosa determini esattamente la crescita dei mascellari, comunque, rimane ignoto e continua a essere oggetto di ricerche intense.

Teorie del controllo della crescita

E' ormai accertato che la crescita suturale risponde a influenze esterne in varie circostanze. Se le ossa craniche o facciali vengono sottoposte a una trazione meccanica a livello suturale, si osserva una neoformazione d'osso a questo livello.

Al contrario, se una sutura è compressa, la crescita in quel punto viene inibita.

Così le suture devono essere considerate aree di reazione e non determinanti primari. Le suture della maxilla, quindi, sono siti di crescita e non centri.

Risulta più difficile, ma non impossibile, spiegare la crescita della maxilla sulla base di una teoria cartilaginea.

Sebbene non vi sia cartilagine nella maxilla stessa, essa è presente nel setto nasale e il complesso nasomaxillare cresce come un'unica entità. I fautori della teoria cartilaginea ipotizzano che il setto nasale cartilagineo serva da determinante di vari aspetti della crescita maxillare.

Se, come pare, le suture della maxilla sono aree reattive, esse rispondono a questa traslazione formando nuovo osso quando avvertono la forza di trazione della cartilagine in crescita. La cartilagine settale subisce una riduzione quantitativa durante il corso degli anni, ma persiste per tutta la vita e quindi potrebbe certamente svolgere questo ruolo di determinante della crescita maxillare.

La Teoria di crescita della matrice funzionale (7) nasce poiché, ammettendo che né l'osso né la cartilagine siano determinanti per la crescita dello scheletro craniofaciale, sembrerebbe che il controllo debba essere attribuito ai tessuti molli adiacenti. Quest'ipotesi è stata formulata nel 1960 da Moss; egli sostiene che né la cartilagine condilare, né quella del setto nasale rappresentano fattori determinanti per la crescita dei mascellari ed ha teorizzato che la crescita facciale avvenga in risposta a necessità funzionali e che risulti mediata dai tessuti molli che circondano i mascellari.

In quest'ottica, sono i tessuti molli a crescere, mentre sia l'osso che la cartilagine reagiscono.

La crescita della volta cranica rappresenta una risposta diretta alla crescita cerebrale encefalica. La pressione esercitata dalla massa encefalica crescente separa le ossa craniche a livello suturale causando la deposizione di nuovo osso per adattare le dimensioni della scatola cranica a quelle del cervello.

Questo fenomeno può essere osservato nell'uomo in due situazioni naturali. Quando il cervello è molto piccolo, il cranio lo è a sua volta e si osserva la cosiddetta microcefalia. La seconda situazione è quella nota come idrocefalia. In questo caso, vi è un ostacolo al riassorbimento del liquido cerebrospinale, per cui questo si accumula e la pressione endocranica aumenta. Questo fenomeno impedisce lo sviluppo encefalico, fino a determinare nel paziente la presenza di un cervello piccolo e di ritardo mentale; questa condizione determina una crescita in eccesso della volta cranica. In un'idrocefalia incontrollata il cranio può diventare due o tre volte più grande del normale, con ossa frontali, parietali e occipitali enormemente allargate (8).

Questo è forse il più chiaro esempio di una "matrice funzionale" in attività. Un altro esempio eccellente consiste nella relazione tra la misura degli occhi e quella delle orbite.

Un occhio largo o piccolo si accompagna a una cavità orbitaria di pari proporzioni. In tal caso, l'occhio rappresenta la matrice funzionale.

Moss ha teorizzato che la crescita della maxilla e della mandibola sia determinata principalmente dall'allargamento delle cavità nasali e orale, che crescono in risposta alle necessità funzionali. La teoria non chiarisce come le necessità funzionali siano trasmesse ai tessuti circostanti la bocca e il naso, ma afferma che le cartilagini condilari e settale non rappresentano i principali determinanti della crescita e che la loro perdita avrebbe scarsi effetti sulla crescita se fosse possibile mantenere inalterata la funzione.

Riassumendo, sembra che la crescita cranica sia dovuta quasi interamente alla crescita encefalica. La crescita della base cranica è il risultato principale della crescita encondrale e dell'apposizione ossea a livello delle sincondrosi; questo potenziale di crescita è indipendente, ma forse risulta influenzato anche dalla crescita del cervello. La crescita della maxilla e delle strutture associate avviene per una combinazione di crescita suturale e per rimodellamento diretto delle superfici ossee. La maxilla trasla in basso e in avanti man mano che la faccia cresce e nuovo osso viene formato a livello delle suture. Il motivo per cui la crescita della cartilagine del setto nasale determina la traslazione della maxilla rimane sconosciuto, ma sia i tessuti molli circostanti che la cartilagine probabilmente contribuiscono al riposizionamento in avanti della maxilla. La crescita della mandibola avviene per proliferazione encondrale a livello condilare e per apposizione e riassorbimento superficiale di osso. Sembra chiaro che la mandibola venga tralata nello spazio dalla crescita dei muscoli e degli altri tessuti molli adiacenti e che l'aggiunta di nuovo osso a livello condilare avvenga in risposta alla variazione dei tessuti molli.

Riadattando tutte le considerazioni fatte a proposito dell'impatto funzionale sulla crescita facciale, viene spontaneo concludere che migliorando gli aspetti funzionali oro-motori del soggetto con SD, avremo ricadute positive sulla crescita cranio-facciale nonchè l'instaurarsi di un circuito funzionale virtuoso che protrarrà nel tempo gli effetti positivi ad esso associati.

Suture e sincondrosi

Le suture, dal punto di vista anatomo-istologico, sono complessi cellulo-fibrosi costituiti da componenti scheletriche separate da tessuto connettivo (9).

A livello osseo si ha la contemporanea presenza di osso a fibre intrecciate, cioè osso immaturo tipico delle fasi di crescita e osso lamellare, deputato alla funzione di sostegno. La componente connettivale è invece caratterizzata da un tessuto ricco di cellule con funzione osteogenica a livello dell'interfaccia col tessuto osseo e da uno strato esterno fibroso. Con il passaggio della sutura da uno stato di sindesmosi ad uno di sinostosi, il connettivo viene progressivamente sostituito da tessuto osseo; la sutura perde così la peculiarità di essere una zona di crescita, mentre conserva la funzione meccanica di interruzione e redistribuzione dei carichi e delle forze.

Come già detto, le suture rappresentano una vera e propria unità funzionale e si comportano, secondo le teorie di Scott e Moss, come veri e propri “*centri di crescita adattativi*”, cioè siti di crescita attiva geneticamente determinata, ma anche influenzata dalle “matrici funzionali” del cranio, dalle matrici periostee (vasi, ghiandole e muscoli) e capsulari (massa neurale e cavità orofaringea).

Attualmente è accertato che la risposta delle suture alle forze meccaniche viene influenzata dalla durata, dall'intensità e dalla direzione delle forze, oltre che dalla morfologia della sutura stessa e dall'età scheletrica del paziente.

Le suture dello splancnocranio a livello mascellare si dividono in circum-mascellari (sutura nasofronto-mascellare, zigomatico-mascellare e fronto-zigomatica) e in mascellari propriamente dette (sutura palatina mediana e sutura maxillo-palatina).

Le sincondrosi sono elementi cartilaginei che collegano le unità scheletriche provenienti dal condrocranio. A differenza delle suture, sono centri di crescita autonoma, cioè scarsamente soggette a modifiche da parte di fattori ambientali. Si distinguono la sincondrosi etmoido-sfenoidale, l'intraoccipitale, l'intra-sfenoidale e la sfeno-occipitale (10).

Valutazione e misurazione della crescita scheletrica

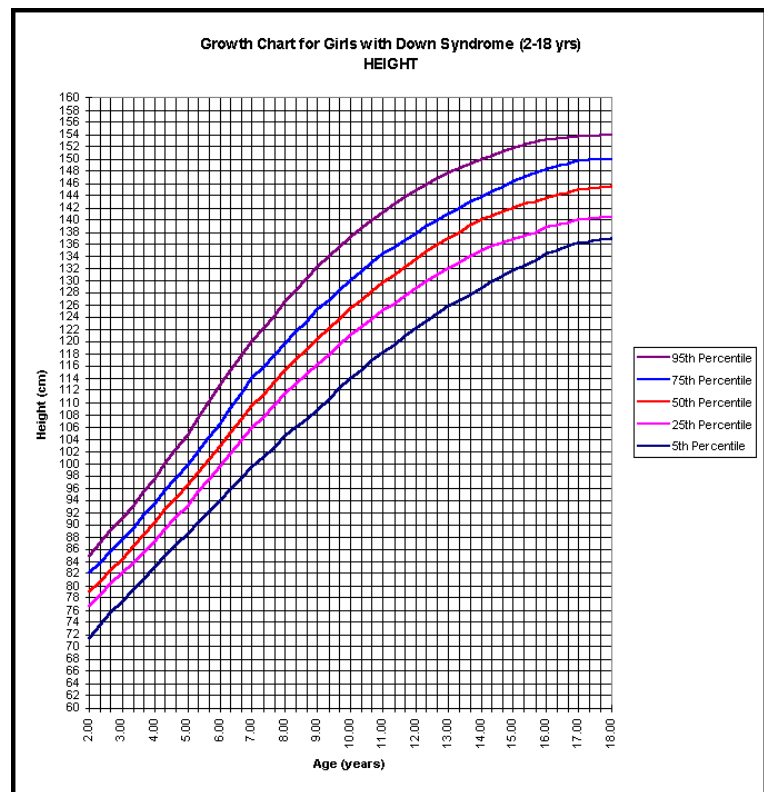
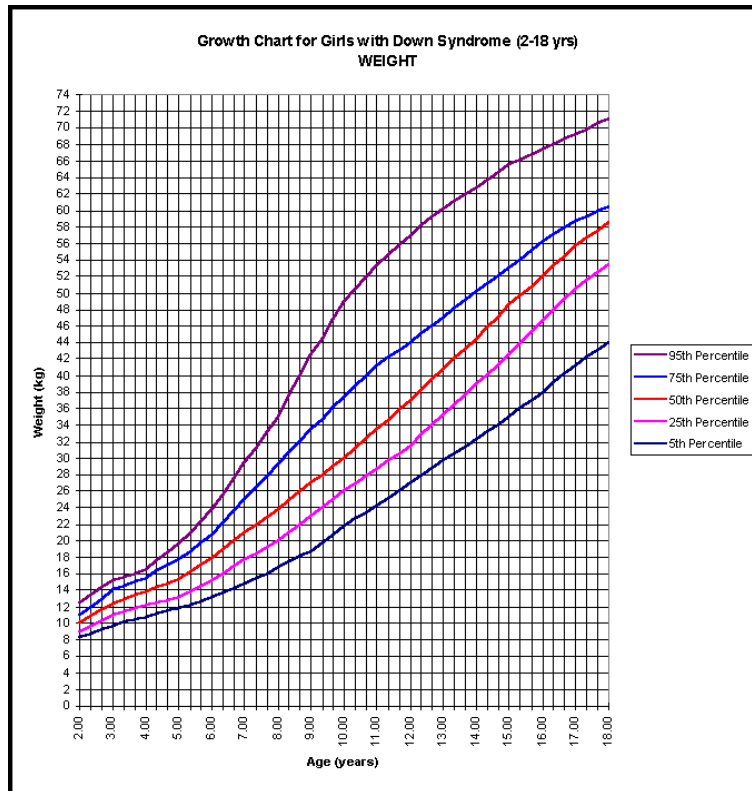
Nel bambino la crescita è un indice molto sensibile dello stato nutrizionale e, più in generale, dello stato di salute: molte malattie croniche dell'infanzia sono infatti caratterizzate da un ritardo di crescita.

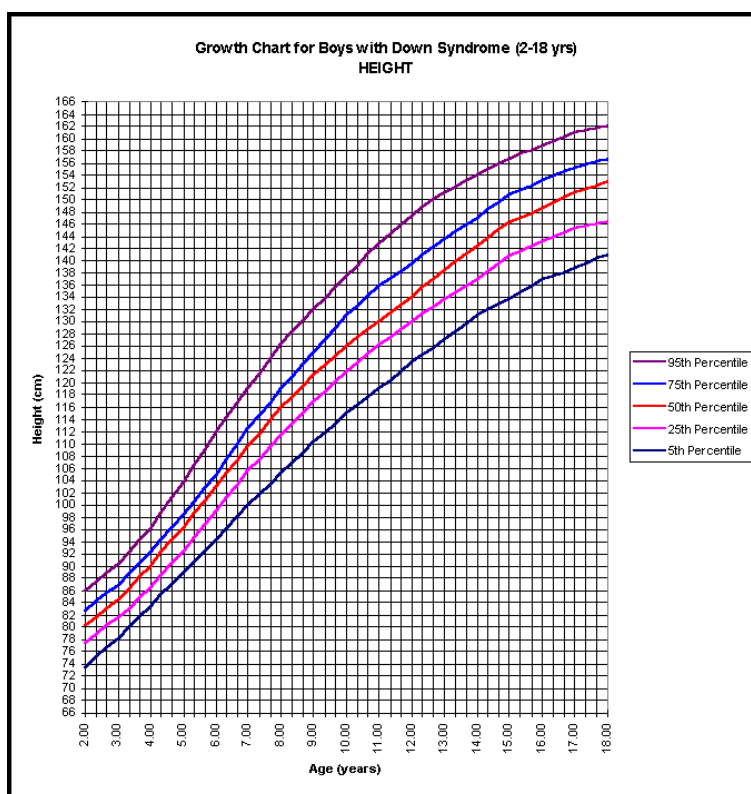
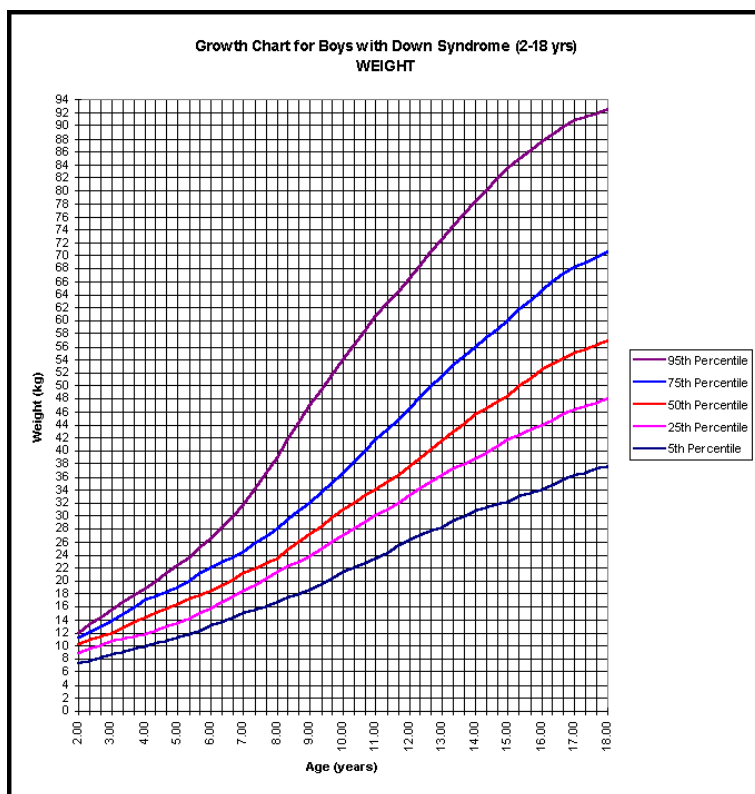
Un disturbo della crescita è una alterazione del normale ritmo di sviluppo di un bambino. La valutazione del peso e la statura in rapporto all'età possono dare un'idea abbastanza precisa della normalità dello sviluppo. Bambini normali della stessa età generalmente presentano statura e peso differenti: il concetto di crescita "normale" ha dunque dei margini molto ampi e viene definito in base alle deviazioni rispetto ai dati statistici raccolti su un gran numero di soggetti (statura inferiore al 3° percentile, velocità di crescita inferiore al 25° percentile, previsione staturale inferiore al range familiare, età ossea inferiore all'età staturale).

Prima della nascita, durante la vita fetale, la crescita, oltre che da fattori genetici, è influenzata da fattori materni e dal livello di ossigenazione e nutrizione del feto (11). Dopo il parto, dalla prima settimana fino ai tre mesi i neonati dovrebbero aumentare di circa 150-200 grammi a settimana. Il peso alla nascita dovrebbe raddoppiare intorno ai cinque mesi di età.

Durante l'infanzia e l'adolescenza in genere la statura rappresenta una base più affidabile, rispetto al peso, per la valutazione globale del processo di crescita. L'andamento del processo di crescita normale è rappresentabile sulle curve standard di crescita e di velocità di crescita; queste vengono solitamente utilizzate per seguire, nel tempo, la dinamica di crescita di un bambino.

Per il soggetto con SD, nella valutazione auxologica, vanno utilizzate specifiche tabelle percentili sia per il peso, che per l'altezza, che per la circonferenza cranica (diverse per maschi e femmine), in relazione alla diversità di sviluppo fisico che caratterizza questa sindrome; riportiamo qui di seguito le tabelle percentili di peso ed altezza dei soggetti con SD, ovviamente diversificate per maschi e femmine:





L'utilizzo delle tabelle percentili rappresenta un metodo facile e veloce per tracciare l'andamento individuale della crescita ed accertarne il normale sviluppo; esse consentono di visualizzare con immediatezza l'eventuale discordanza tra i dati del paziente in esame e quelli medi della popolazione in esame.

Nella valutazione dell'accrescimento corporeo usando le tabelle percentili, è importante chiedersi se l'altezza del soggetto in questione è nella norma o no e se sta crescendo in modo adeguato. Per rispondere a tale domanda si inizia a misurare accuratamente il bambino e a "plottare" la sua altezza e peso sui percentili di crescita. Se l'altezza è al di sotto del 5° percentile, si misurano i genitori e si plotta sulla sua curva di crescita (in corrispondenza dell'età di 18 anni) le altezze reali del padre, della madre e l'altezza media dei genitori. Se l'estrapolazione (si segue cioè l'altezza del soggetto in esame fino a ricondurla all'età di 18 anni) dell'altezza del soggetto a 18 anni cade dentro l'area compresa tra le due altezze dei genitori, probabilmente il soggetto ha una bassa statura genetica. Se l'altezza cade al di sotto dell'altezza della madre, è improbabile (ma non impossibile) che la bassa statura sia familiare. Arrivati a questo punto si dovrebbe cercare di ottenere misure passate per determinare la velocità di crescita. Se i dati esistono e la velocità di crescita tra i 5 e 10 anni è inferiore ai 5 cm/anno (intorno ai 2,5 cm per il deficit di GH), la probabilità che esista una alterazione della crescita è più alta. Se dati precedenti non sono disponibili, si passa alla terza fase che è quella dell'anamnesi dettagliata. Si dovrebbe ottenere un'anamnesi accurata facendo domande specifiche dirette a smascherare sintomi di patologie a carico di tutti i sistemi d'organo del corpo .

In generale possiamo affermare che l'età cronologica non è un dato sufficiente ad inquadrare il soggetto dal punto di vista auxologico e determinare i timing di crescita.

Se la natura del problema ancora non è chiara, il passo successivo è la *determinazione dell'età ossea* (E0). Tale determinazione spesso permette la classificazione della bassa statura in bassa statura dovuta a disturbo "primitivo" o a disturbo "secondario". Il riscontro di un'età ossea che concorda con l'età cronologica, di regola, esclude disturbi secondari (acquisiti) a patologie d'organo e dovrebbe far pensare più a problemi congeniti, cromosomici, genetici o sindromici. In questa categoria si troveranno problemi come le displasie scheletriche e cause che potrebbero determinare ritardi di crescita intrauterina. Tuttavia esiste un'eccezione a questa regola rappresentata da una patologia acquisita recentemente che non abbia avuto tempo sufficiente a determinare un significativo ritardo della maturazione scheletrica. Se l'età scheletrica è ritardata e la causa della bassa statura non è evidente si dovrebbe considerare la possibilità di una malattia di Crohn, malattia celiaca, ipotiroidismo, malattia renale o craniofaringioma. Queste 5 patologie possono manifestarsi principalmente come problemi di crescita giacché possono non dimostrare i segni tipici che le caratterizzano. A questo punto si dovrebbero ottenere gli esami di laboratorio di screening che possono essere alterati in queste patologie (emocromo e VES, anticorpi anti-endomisio, ormoni tiroidei, esame urine e radiografia del cranio).

Infine è importante ricordare che le cause endocrine responsabili di bassa statura sono meno del 5% del totale. Per tale motivo, nella valutazione della bassa statura, è più utile che il medico diriga da

prima i suoi sforzi verso l'identificazioni di patologie non-endocrine. Nella valutazione della bassa statura, proprio perché essa può essere l'espressione di qualsiasi malattia pediatrica, "acquisita" o "congenita", l'uso appropriato dell'anamnesi e dell'esame clinico, benché sembrino essere dei metodi "semplici" da usare, riflettono, per il clinico che li sa adoperare, una vasta conoscenza delle varianti della crescita normale e delle patologie pediatriche.

La determinazione dell'età scheletrica basata su fattori biologici individuali è fondamentale nell'ortopedia dento-facciale, dato che gli effetti maggiori degli apparecchi funzionali e ortopedici si hanno quando il picco di crescita mandibolare è compreso nella durata del trattamento.

Le indagini che consentono, mediante un unico esame ed in un'unica seduta, la valutazione dell'età ossea sono le radiografie del carpo, del ginocchio e delle vertebre cervicali (12, 13).

Molti studi hanno dimostrato che esiste una correlazione significativa tra la crescita facciale e quella staturale: un'accelerazione della crescita staturale precede in media di un anno il picco di crescita facciale.

Gli indici di crescita vertebrali possono essere ricavati dalla radiografia del cranio in latero-laterale usata per la diagnosi ortodontica e lo studio del caso; ciò permette di non ricorrere ad ulteriori radiogrammi.

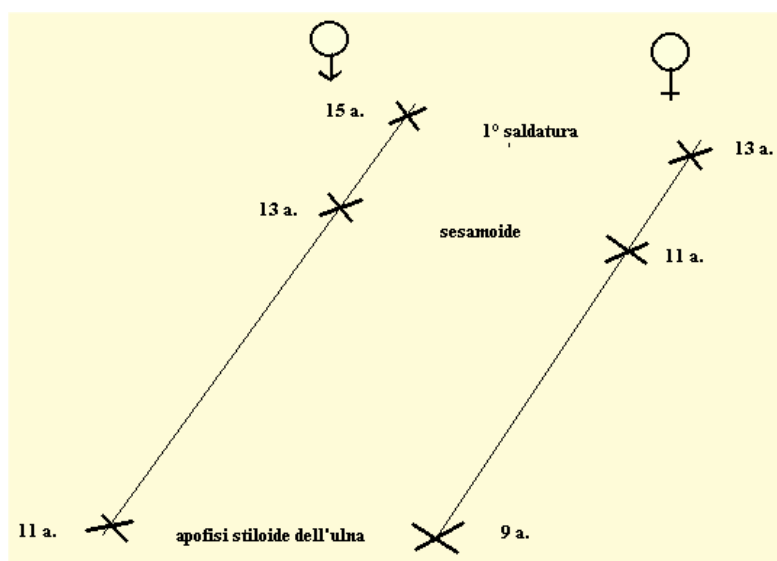
Per quanto riguarda le vertebre cervicali (CSV: Cervical Vertebrae Stages- Fig. 8) si riconoscono 6 livelli di maturazione:

- CVS 1: i margini inferiori dei corpi vertebrali sono piatti
- CVS 2: si sviluppa una concavità nel margine inferiore della seconda vertebra
- CVS 3: si sviluppa una concavità nel margine inferiore del corpo della terza vertebra
- CVS 4: tutti i corpi hanno assunto una forma rettangolare
- CVS 5: i corpi vertebrali diventano quadrati, gli spazi sono più piccoli e le concavità sono evidenti
- CVS 6: tutti i corpi vertebrali sono aumentati in altezza, sono più alti che larghi e le concavità approfondite.



Fig. 8

Un altro metodo per la determinazione dell'età ossea prevede l'utilizzo della "radiografia carpale"; esso è in grado di dimostrare la correlazione tra l'età scheletrica e l'età cronologica; utilizza 4 livelli di maturazione rilevati in 6 sedi anatomiche situate nel pollice, nel III dito, nel V dito, nel radio. Il primo livello di maturazione riguarda l'allargamento delle epifisi, il secondo l'ossificazione dell'adduttore sesamoide, il terzo è caratterizzato dall'appiattimento dei margini laterali delle epifisi verso le diafisi, il quarto dalla fusione tra epifisi e diafisi. Possiamo provare a schematizzare l'evoluzione cronologica della maturazione scheletrica della mano come segue:



In particolare, questa è l'evoluzione cronologica di alcuni nuclei di ossificazione (Fig. 9):

- 6 anni: epifisi distale dell'ulna (M e F);
- 6-9 anni: processo stiloideo dell'ulna (prima F e poi M);
- 11 anni: sesamoide del pollice nella F;
- 11 anni: stiloideo dell'ulna nel M;
- 13 anni nelle F: saldatura dell'epifisi distale della 1^ falange del pollice;
- 13,5 anni nelle femmine si saldano le epifisi falangee (14).

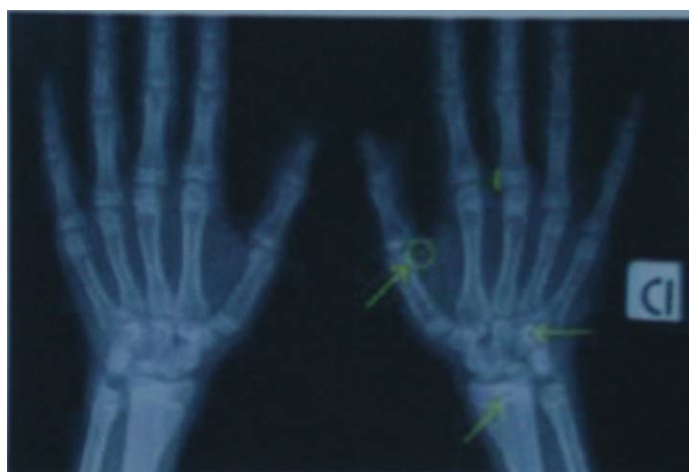


Fig. 9

CAPITOLO III

CARATTERISTICHE CRANIO-FACCIALI NELLA SINDROME DI DOWN

Nel soggetto con SD i tratti più generali di uno sviluppo scheletrico deficitario e ritardato e di un'ipotonìa muscolare generalizzata si ripercuotono, con notevole incisività, anche a livello del distretto maxillo-facciale, manifestandosi con caratteristiche alterazioni delle dimensioni e della crescita dei mascellari, nonché del tono e della motricità della muscolatura oro-facciale.

Le modificazioni scheletriche coinvolgono eminentemente il 3° medio del volto e sono legate ad un ridotto sviluppo dimensionale del mascellare superiore e della base cranica(1); i valori che più si discostano dalla normalità in senso deficitario sono:

- la profondità del 3° superiore della faccia (distanza trago-nasion)
- la profondità del 3° medio (distanza trago-sottonasale)
- la larghezza della faccia (distanza bizigomatica)
- l'altezza facciale superiore (Nasion-SNA)
- la larghezza della mandibola (distanza gonion-gonion)
- la lunghezza della base cranica anteriore (distanza Sella-Nasion)
- la lunghezza totale della base cranica (distanza Nasino-Basion)
- la lunghezza del mascellare superiore (distanza SNP-SNA)
- inclinazione degli incisivi centrali superiori.

Da uno studio francese (2) mediante valutazioni post-mortem su 1277 feti di cui 922 gruppo di controllo e 355 con SD si è riscontrato che i feti con SD presentano sin dall'epoca prenatale peso corporeo e diametro fronto-occipitale degli emisferi cerebrali destro e sinistro diminuiti; è stato inoltre riscontrata ipoplasia cerebellare ed in sostanza tutti i dati di questo studio hanno confermato la precocità delle espressioni fenotipiche della SD sulla morfologia craniofacciale, associate ad un marcato ritardo di crescita del cervello ed in particolare della parte sopratentoriale.

L'angolo della base cranica o angolo sfenoidale (N-S-Ba), risulta aumentato (più ottuso) in molti studi rispetto ai valori medi della popolazione generale e ciò a dimostrazione della presenza di una globale displasia della base cranica; inoltre la base cranica ed il III medio del viso risultano iposviluppati già alla nascita (3, 4, 5).

Il deficit dimensionale del palato, già riscontrabile alla nascita, sia saggitale che trasverso, si accentua con la crescita. Anche l'altezza del palato risulta relativamente ridotta e può facilmente essere riscontrata la presenza di un toro palatino che conferisce una caratteristica forma a "W"; ciò si associa frequentemente nella SD ad ostruzione delle vie respiratorie superiori, tanto che

l'espansione rapida del palato produce in questi soggetti un conseguente aumento del volume nasale e della capacità di respirare col naso anziché per via orale (6).

Quintanilla e altri, in uno studio sulla morfologia cranio-facciale di 39 soggetti con SD tra i 7 ed i 18 anni, hanno evidenziato: cross-bite anteriore nel 38,4% dei casi, angolo interincisivo diminuito nel 77% dei casi, biotipo mesofacciale, incivivi inferiori vestibolarizzati nell'84,6 % dei casi ed i superiori nel 77% del campione e lunghezza della base cranica anteriore diminuita nel 53,8% dei casi (7).

E' stata formulata l'ipotesi che (8) che gran parte dei deficit correlati alla SD non siano dovuti direttamente al difetto cromosomico, ma ad uno sviluppo postnatale alterato come conseguenza della ipossiemia causata dall'ostruzione delle vie aeree superiori.

Pueschel (9) ha ricapitolato le circostanze cliniche osservate comunemente nella popolazione con SD dall'età infantile fino all'età adulta. Nel soggetto giovane prevalgono le anomalie congenite quali le cataratte, le anomalie gastrointestinali e la malattia di cuore. Durante l'infanzia problemi comuni sono le malattie infettive, la voracità alimentare, le gengiviti e parodontiti, le apnee notturne, i danni visivi, i deficit audiologici, la disfunzione della tiroide ed i problemi scheletrici. Durante l'adolescenza prevalgono le infezioni della pelle, i disordini della tiroide e l'aumento ponderale, nonché disturbi neurologici. L'età adulta è spesso caratterizzata da un invecchiamento precoce e dalla minaccia della malattia del Alzheimer.

Benda (10), nel 1960, ha dimostrato che l'effetto generale dei cambiamenti genetici della SD può essere spiegato con un ritardo dello sviluppo fetale durante le prime settimane di vita intrauterina. Fra la sesta e dodicesima settimana di vita interuterina vi è una fase critica nei processi di differenziazione e sviluppo e nella SD in questa fase vi è un rallentamento dello sviluppo; questo provoca un peso basso alla nascita ed un ritardo di sviluppo di cervello, occhi, mani e cuore; Barden ha precisato tuttavia che il ritardo prenatale di sviluppo non giustifica il marcato ritardo di sviluppo postatale (11).

Nella seguente tabella la linea superiore rappresenta lo sviluppo normale mentre la linea più bassa rappresenta il rallentamento di sviluppo normale e di differenziazione riscontrati nella SD. Benda ha indicato che la patologia iniziale si trova nella mancanza di sviluppo della base cranica. Questo accorciamento della base cranica è dovuto più ad uno sviluppo lento, che ad una fusione precoce (Fig. 10).

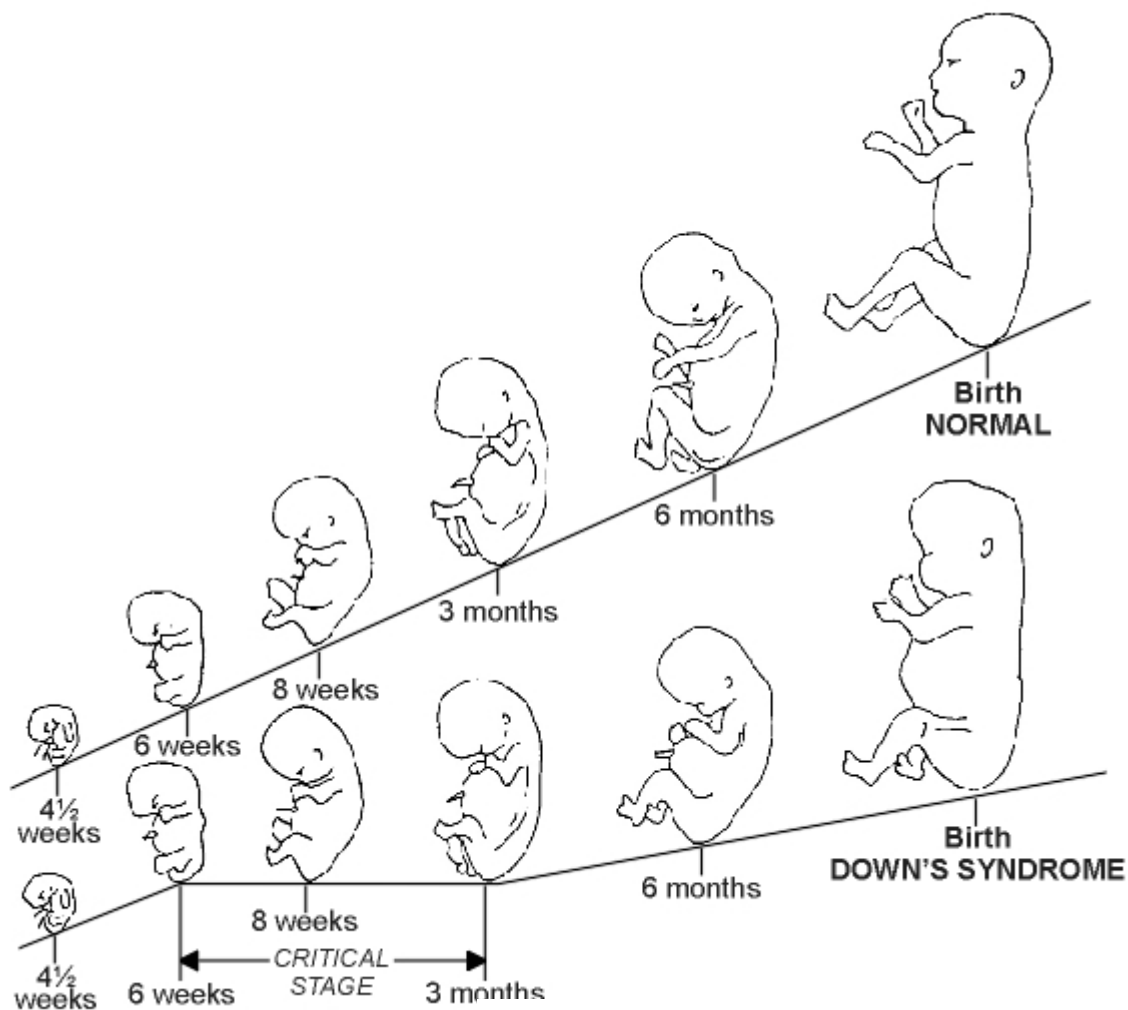


Fig.10

Lo sviluppo del neurocranio e del viscerocranio seguono percorsi indipendenti nei primi mesi di vita di interuterina, ma sono collegati attraverso il corpo dello sfenoide, quale struttura portante centrale. Il corpo dello sfenoide è sede della punta del notocorda embrionale ed il luogo di convergenza di un gran numero di altre strutture craniche, vale a dire il cervello medio e cervello esterno, il tentorio del cervelletto e la falce del cervello. Esso si ossifica a partire da 14 centri di crescita, attraverso un elaborato programma di ossificazione.

Il temporaneo rallentamento della crescita scheletrica fra la sesta e la dodicesima settimana di vita intrauterina causa un deficit di sviluppo della base cranica.

Riassumendo possiamo affermare che:

- alla nascita il cranio del soggetto con SD è entro limiti normali
- da allora in poi la volta si sviluppa lentamente, specialmente durante il primo anno di vita
- la circonferenza cranica rispecchia il modello di sviluppo normale, ma resta sempre più piccola di 4-5 cm in rapporto all'età

- la volta cranica smette di crescere circa all'età di 14 anni, quando la relativa circonferenza corrisponde a quella di un bambino normale di 3-4 anni
- la larghezza del cranio di un soggetto con SD di 14 anni è quasi normale per quell'età, quindi il problema principale di sviluppo è dovuto alla profonda mancanza di sviluppo in lunghezza
- la sincondrosi sfeno-basilare è corta e non fusa completamente nell'adulto con SD
- il seno dello sfenoide manca ed il corpo dello sfenoide è ipoplasico
- l'assenza del seno frontale provoca una fronte diritta e infantile
- la base cranica è quasi in una linea retta, come nel cranio fetale
- per l'assenza di diploe nelle ossa della volta, il cranio sottile e radiotrasparente
- il nasion è ritratto ed il mascellare ipoplasico
- la sincondrosi sfeno-basilare e le articolazioni sfeno-etmoidali non si sviluppano sufficientemente
- il forame magno è in alcuni casi piccolo e trasversalmente ellissoidale.

Benda ha indicato che questi cambiamenti sono dovuti a una profonda mancanza di sviluppo di lunghezza di tutto il massiccio facciale. Si riscontra una riduzione apprezzabile del diametro fronto-occipitale del cranio ed è sempre corretto, in questi casi, sospettare un deficit ormonale.

Il profilo radiografico della sella turcica è normale, ma l'immagine radiografica è indipendente dalla forma dell'ipofisi e non vi è rapporto tra quest'ultima e le varie anomalie di sviluppo, quindi la mancanza di sviluppo non sembra essere dovuta a disfunzione pituitaria.

Tutte le zone del cranio nella SD sono carenti in sviluppo (12), ma specialmente le strutture che mostrano lo sviluppo più profondo dopo la nascita, cioè l'etmoide, il naso, il mascellare e la mandibola. Il mascellare risulta iposviluppato per una mancanza di crescita in avanti ed in basso e ciò provoca il persistere delle caratteristiche fetali della faccia (Fig. 11).

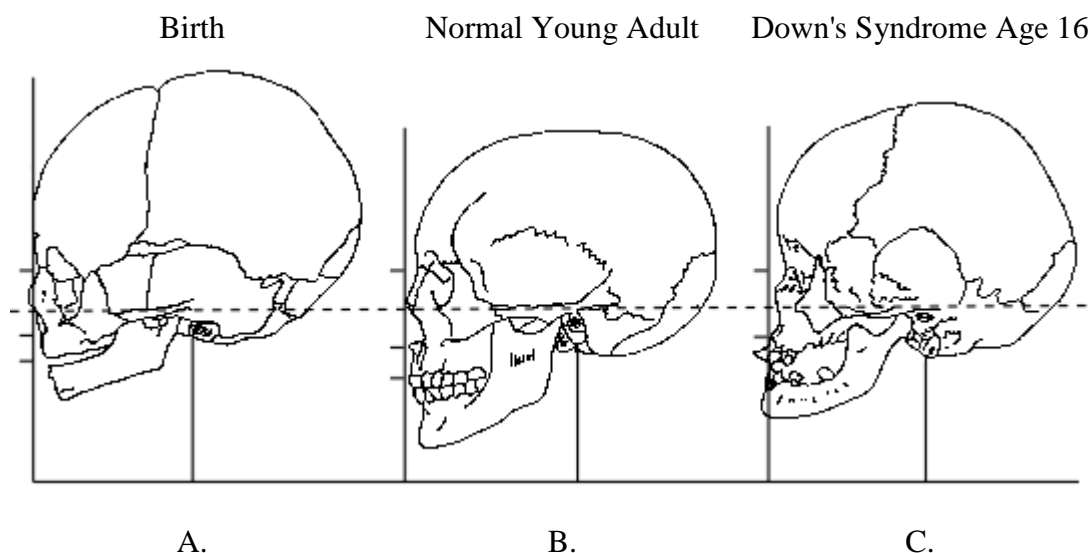


Fig.11 Lateral Views of Normal and Down's Syndrome Skulls

Alla nascita (A) la cavità del cervello è grande e la faccia è piccola. La distanza fra il bregma e la radice del naso misura due volte quella dalla radice nasale alla cresta alveolare. Esiste inoltre soltanto una breve distanza fra la cresta orbitale inferiore, la spina nasale e la cresta alveolare. La mandibola infantile è quasi diritta.

La faccia dell'adulto giovane (B) è molto più grande, in ragione della discesa verso il basso del mascellare, quindi la distanza fra la cresta orbitale inferiore, la spina nasale e la cresta alveolare è aumentata considerevolmente. La mandibola è ad angolo. Anche se il cranio del soggetto adulto (C) è simile come dimensione a quello di un soggetto normale, in realtà esso mantiene molte delle relative proporzioni fetali. La faccia è piccola, con i mascellari iposviluppati e la mandibola è ancora relativamente diritta (13).

Nell'individuo normale i seni con l'eccezione del seno sfenoidale compaiono durante il quarto-quinto mese di vita fetale. Il seno sfenoidale compare presto dopo la nascita nella parte anteriore del corpo dello sfenoide e si sviluppa progressivamente in direzione posteriore. I seni mascellari normali alla nascita sono rappresentati soltanto da un solco nella parete nasale di ogni osso. Nel cranio con SD vi è un deficit nello sviluppo dello sfenoide e sia i seni frontali che i seni mascellari sono di dimensioni ridotte.

In uno studio cefalometrico condotto su 29 crani di soggetti con SD, tra gli 8 ed i 49 anni, nell'83% dei casi vi è una cospicua riduzione dei seni frontali ed i seni sferoidali presentano pneumatizzazione ridotta nel 66% dei casi. Tutti gli altri seni, compresa la mastoide, inoltre hanno alterazioni di forma. L'assenza dei seni frontali, una caratteristica particolare della sindrome, ha un'influenza considerevole sulla forma caratteristica delle ossa frontali e della fronte (14-15).

Il palato è piano all'interno dell'arco dentale, ma ha un'altezza dorso-ventrale nella media.

Lo sviluppo del palato umano avviene normalmente fra la sesta e la dodicesima settimana di vita intrauterina: un ritardo durante questo periodo potrebbe essere responsabile di questi cambiamenti. A sette settimane di gestazione il pavimento di tessuto connettivo della capsula nasale embrionale (la regione iniziale della bocca, del naso e della guancia) è collegato alla parte cervicale del canale alimentare. Con lo sviluppo degli emisferi cerebrali, la testa si stacca dal canale alimentare, il quale discende verso il torace con la laringe, la trachea e l'osso ioide. La capsula nasale, che viene a trovarsi nel mezzo di queste forze avversarie, si allunga in direzione cranio-caudale, come un anello di gomma circolare allungato verticalmente. Ciò rappresenta il primo vettore di sviluppo che delimita la bocca ed allinea le narici in direzione cranio-caudale. Secondariamente la faccia approfondisce in un senso (dorso-ventrale) antero-posteriore. Un altro vettore di sviluppo è rappresentato dallo sviluppo dei processi palatini da nuclei mesenchimali precursori per formare il palato duro, che separa il naso dalla bocca. Un'aberrazione in questo vettore può alterare la forma del palato, della bocca e del naso. Spitzer (13) ha precisato che il palato alto-incurvato e la riduzione del setto nasale contribuisce ad uno stringimento considerevole dell'antro nasale e quindi limita lo sviluppo delle vie respiratorie superiori. A causa dell'ostruzione di tali vie, i bambini con SD sono costretti a respirare attraverso la loro bocca ed a mantenere una postura linguale bassa, attivando così una "matrice funzionale" che ostacola i fisiologici processi di crescita cranio-facciale descritti.

La mandibola è piccola e delimita il pavimento della bocca; come conseguenza di questo e dell'alterato sviluppo del palato, lo spazio intra-orale è insufficiente per la lingua: essa sporge spesso tra le arcate dentarie. La sporgenza della lingua non è dovuta ad aumentate dimensioni della stessa, che è entro i limiti normali, ma è causata dalla mancanza di spazio all'interno della bocca; ciò è inoltre collegato alla severa ostruzione delle vie respiratorie superiore riscontrabile nel bambino con SD.

La dentatura risultata alterata per uno sviluppo disarmonico del sistema dentale immaturo. La formazione della radice è ritardata con conseguente ritardo di eruzione dentale. I denti sono arrestati nello sviluppo e le corone dentarie sono più corte e più piccole; si riscontra inoltre ipoplasia dello smalto.

E' interessante notare che la differenziazione della lamina dentale per i denti permanenti si forma verso la nona settimana di vita intrauterina e quindi le anomalie che colpiscono la dentizione permanente potrebbero essere collegate al rallentamento di sviluppo del feto con SD descritto in quel periodo: ciò coincide con la fase critica in cui i processi di differenziazione e di sviluppo del feto con SD rallentano (16, 17, 18).

In relazione a quanto detto sopra vengono riportate alcune foto extraorali ed intraorali di un paziente con SD, di 21 anni, nel quale risulta molto evidente l'ipoplasia saggitale e frontale del terzo medio facciale, nonché la malocclusione di grave III classe scheletrica e dentale (Fig. 12, 13, 14).

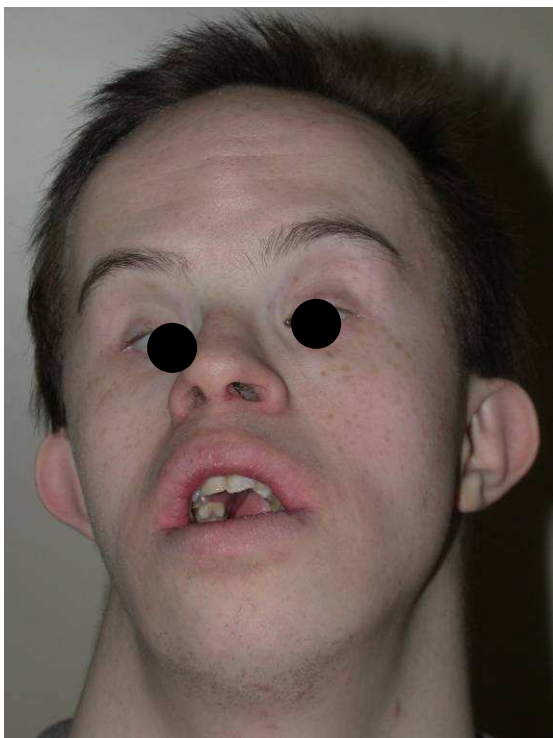


Fig. 12

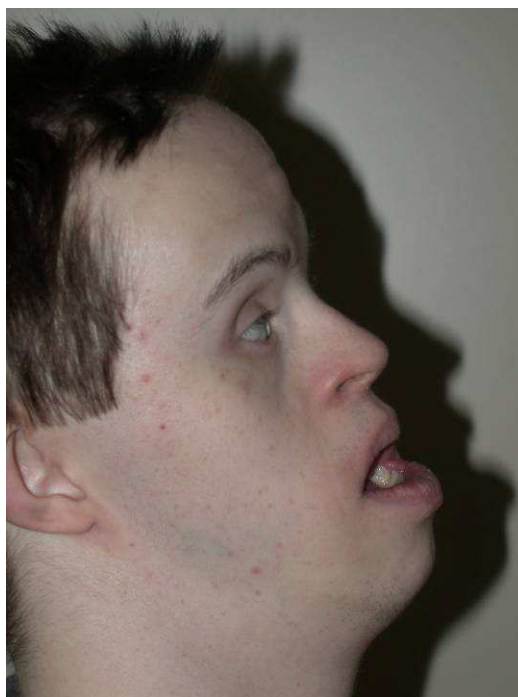


Fig. 13



Fig. 14

CARATTERISTICHE ODONTOSTOMATOLOGICHE DELLA SINDROME DI DOWN

Problemi peculiari del soggetto con SD sono la pseudomacroglossia, le anomalie della dentizione, la ridotta prevalenza di lesioni cariose, le particolari condizioni parodontali, la dismorfosi mascellare, la disfunzione globale della muscolatura oro-facciale per marcata ipotonia muscolare in particolare della lingua, l'iposviluppo del terzo medio facciale, l'iperlassità articolare e la prevalenza di particolari quadri di malocclusioni.

La discinesia oro-facciale, cioè un insieme di movimenti abnormi ed involontari dei muscoli facciali e/o dei muscoli della masticazione, ha un'alta prevalenza nella popolazione con SD e consiste in: movimenti mandibolari, protrusione mandibolare e/o bruxismo. Per la marcata ipotonia oro-facciale il soggetto con SD incontra fin dai primi anni di vita notevoli difficoltà nel succhiare (18), deglutire, parlare e masticare. Se questi problemi funzionali e morfologici non vengono precocemente corretti mediante la terapia miofunzionale e/o l'uso di apparecchi ortodontici è improbabile che i soggetti con SD possano sviluppare un'occlusione stabile (20, 21). Le dimensioni del mascellare in relazione a quelle della mandibola rendono impossibile raggiungere un'occlusione stabile e ciò impedisce ai muscoli masticatori di raggiungere una posizione di riposo; quindi il soggetto con SD cercherà inconsciamente una posizione di riposo confortevole eliminando l'interferenza occlusale, digrignando od adottando una anormale posizione mandibolare, infine arrivando alla discinesia ed al bruxismo.

Nei pazienti con SD con una buona tonicità muscolare ed una moderata discrepanza intermascellare, il bruxismo, dopo qualche anno, esita in un'occlusione stabile. Per altri, invece,

l'unica posizione stabile può essere raggiunta mediante la massima protrusione della mandibola in modo che il mascellare è completamente contenuto all'interno della mandibola: la lassità dei legamenti dell'articolazione temporo-mandibolare aiuta questa posizione estrema. Spesso si riscontra lussazione mono- o bilaterale delle articolazioni temporo-mandibolari; questa posizione può essere sufficientemente stabile per la deglutizione, ma poco confortevole, perché l'assenza di guida dentale impedisce i movimenti di lateralità. Un'altra strategia è quella di interporre la lingua tra le arcate per stabilizzare la posizione mandibolare e compensare la discrepanza occlusale (22).

In ambito odontostomatologico, durante la fase anamnestica, va considerata l'alta incidenza di cardiopatie congenite: nella popolazione generale l'incidenza del prolasso della valvola mitralica è del 5-15 % mentre nella popolazione Down è del 50 %; è quindi imperativo considerare la necessità della profilassi dell'endocardite batterica subacuta e dell'ecocardiogramma in età adulta ogniquale volta le manovre odontoiatriche lo richiedano. Va sempre inoltre valutata l'eventuale presenza di problemi medici associati: epilessia, diabete, leucemia, ipotiroidismo, Alzheimer.

Il sistema immunitario del soggetto con SD è caratterizzato da un numero minore di T-cells e quindi sarà più alto il rischio infettivo a livello del cavo orale (> incidenza di ulcere afose, candidosi orale e gengivite ulcerativa necrotizzante).

A causa della riduzione generalizzata del tono muscolare, anche a livello di guance e labbra, manca un equilibrio tra la forza linguale e la forza della muscolatura facciale con il frequente manifestarsi di un morso aperto associato a minore efficienza respiratoria ed minore autodeteriorazione degli elementi dentari.

Per l'instabilità atlanto-assiale, cioè una mobilità eccessiva tra C1 e C2 (10-20 %) è importante dare al paziente con SD una posizione confortevole sulla poltrona odontoiatrica in modo da evitare traumatismi alla colonna vertebrale (23).

Il dentista deve conoscere il livello di comunicazione del paziente, infatti la SD manifesta vari gradi di ritardo intellettuale spesso associato ad un severo ritardo di linguaggio.

Inoltre alto è il rischio di infezioni respiratorie croniche delle vie aeree superiori in relazione a: respirazione orale obbligata, xerostomia, fissurazioni della lingua e delle labbra.

Per quanto riguarda le caratteristiche oro-facciali in senso lato e riassumendo quanto già detto, esse sono:

- assenza o riduzione del seno frontale e mascellare
- ipoplasia del III medio per ipoplasia antero-posteriore del mascellare (il 54% presenta una III classe di Angle scheletrica, ipoplasia trasversale del mascellare e il 65 % ha un cross-bite posteriore) (24)
- respirazione orale

- macroglossia relativa
- palato stretto e ogivale
- fissurazioni delle labbra e della lingua causate dalla respirazione orale cronica
- xerostomia
- chilite angolare
- alterazioni della forma e delle radici dei denti
- alta incidenza di agenesie dentali (20 volte più frequenti rispetto alla popolazione generale)
- discrepanze dento-dentali con difficoltà di coordinazione interarcata
- open bite
- denti inclusi (canini inclusi 10 volte più frequenti rispetto alla popolazione generale)
- denti trasposti (15% rispetto allo 0,3% della popolazione generale)
- deglutizione atipica e postura linguale protrusa tra le arcate
- difficoltà a masticare con rischio di soffocamento
- aumentata incidenza della malattia parodontale giovanile e rapidamente progressiva nel soggetto adulto (90-96 %) (25).

Analizzando le peculiarità stomatologiche della SD, già alla nascita l'analisi cefalometrica evidenzia una ipoplasia della base cranica e del terzo medio della faccia (26). L'angolo SNA rimane pressoché invariato, in quanto la base cranica e la mascella hanno basso e simile potenziale di crescita (27). Per quanto riguarda il palato, da uno studio di Lauridsen ed altri su materiale postmortem di feti con SD si evidenzia che già prima della nascita l'osso palatino e la porzione palatina del mascellare sono significativamente iposviluppati (28).

L'inclinazione del piano mascellare è normale, ma gli incisivi superiori sono protrusi a causa dell'abnorme spinta linguale e dell'ipotonia del muscolo orbicolare. La lingua appare, nella maggior parte dei casi, di dimensioni aumentate (macroglossia) ed appiattita sul pavimento della bocca. Questa postura linguale scorretta sembra sia in relazione all'ipotonia della muscolatura intrinseca ed estrinseca della lingua, più che a dimensioni marcatamente aumentate (pseudomacroglossia). La protrusione poi sarebbe da collegarsi alla flaccidità della muscolatura delle guance e delle labbra ed alla conseguente insufficienza del sigillo labiale (29).

Si ritiene che la presenza nella SD di una lingua troppo larga ed eccessivamente lunga sia all'origine di una serie di difficoltà respiratorie, di alimentazione e di fonazione; la lingua eserciterebbe inoltre un'azione sulle modalità di accrescimento dei mascellari. E' per questo che, secondo alcuni autori, sarebbero giustificati, in casi selezionati, specifici interventi di chirurgia plastica riduttiva (30, 31). In letteratura è però opinione prevalente che la chirurgia sia solo eccezionalmente proponibile e giustificata: le dimensioni della lingua sono infatti legate all'ipotonia

della muscolatura intrinseca ed estrinseca ed alla flaccidità della muscolatura delle labbra e delle guance che ne determina l'appiattimento e la protrusione. Le difficoltà masticatorie sono legate all'ipotonìa ed all'incoordinazione motoria, più che alle accentuate dimensioni della lingua.

Il deficit trasversale e saggitale che si viene a creare a livello dell'arcata superiore, esita spesso in un morso crociato posteriore mono o bilaterale ed in una inversione dei rapporti molari verso una III Classe con un morso inverso anteriore; a ciò si aggiunge una difficoltà alla respirazione nasale per l'ipoplasia del mascellare superiore e l'appiattimento della radice del naso.

Caratteristica della SD è il ritardo di eruzione sia della dentatura decidua che permanente (32). Per quanto riguarda la prima dentizione, si riscontra un ritardo di almeno 6 mesi della comparsa in arcata dei frontali, mentre i molari decidui erompono in epoca pressoché corretta: si verifica quindi

che i denti decidui erompono in modo simultaneo tra i 12 ed i 18 mesi (Fig. 15, 16). Precisamente l'eruzione del I dente deciduo avviene tra i 6 ed i 12 mesi nel 36 % dei casi e nel 64% dei casi avviene dopo l'anno di età (33).



Fig. 15

Fig. 16



Anche la frequenza di eruzione è spesso anomala: nel 20% dei casi erompono per primi l'incisivo centrale superiore ed il primo molare. Inoltre, nella dentatura decidua sono frequenti le agenesie, l'affollamento e le malposizioni degli incisivi. Il diametro mesiodistale degli incisivi, del canino e del primo molare sono aumentati rispetto alla norma: è presente macrodonzia, a differenza di quanto accade negli elementi permanenti.

Per quanto concerne la dentizione permanente, anch'essa è ritardata in media di circa 12 mesi, ma in misura variabile da soggetto a soggetto, in sintonia con il ritardo generalizzato di crescita. Dal punto di vista strettamente dentario, ricorrenti sono la microdonzia, per una sensibile diminuzione delle dimensioni degli elementi dentari, sia in senso vestibolo-linguale che mesio-distale, ed alterazioni morfostrutturali a carico delle corone e delle radici. Come nella dentizione decidua, frequenti sono le agenesie, anche multiple e le malposizioni dentarie che concorrono ad aggravare il quadro disgnatico.

La SD è associata ad una ridotta incidenza di lesioni cariosa rispetto alla popolazione generale; ciò può essere messo in relazione al ritardo di eruzione che riduce il tempo di esposizione degli elementi dentari agli agenti cariogeni. Va comunque sottolineato che, seppur diminuita, l'incidenza della carie nel soggetto con SD non va mai trascurata, in relazione alle problematiche comportamentali che possono decisamente complicarne la cura.

L'incidenza della malattia parodontale, invece, è elevatissima sia rispetto alla popolazione generale, che a gruppi omogenei di controllo di disabili non Down . La gengivite si instaura già all'età della dentizione decidua ed ha una rapida progressione. La gravità della malattia parodontale non è ugualmente distribuita fra i vari elementi dentari delle arcate: il gruppo anteroinferiore permanente può essere già irrimediabilmente compromesso già all'età di 16-18 anni avendo come cofattore aggravante la costante spinta linguale che vestibolarizza gli incisivi inferiori (Fig. 17).



Fig. 17

Le cause dell'esordio precoce e della rapida progressione della parodontopatia vanno attribuite ad un complesso di fattori endogeni predisposti che amplificano gli effetti della aggressione batterica; infatti fattori legati al cavo orale quali la protrusione linguale con incongruità del sigillo labiale, abitudini viziate, malocclusioni, rischi legati a maggior accumulo di placca e tartaro sopra e sottogengivali in relazione alla scarsa compliance per l'igiene orale quotidiana, non sono sufficienti a spiegare l'enorme suscettibilità al danno parodontale (Fig. 18).



Fig. 18

Fra i fattori endogeni predisponenti rivestono un ruolo importante le anomalie del collagene dei tessuti di sostegno e del microcircolo, le turbe dell'odontogenesi che condizionano un alterato rapporto corona-radice, una ridotta produzione di saliva, ma soprattutto la scarsa efficacia dei sistemi di difesa immunitaria, specifici ed aspecifici. Il disturbo immunologico è complesso: sono state descritte alterazioni qualitative dei leucociti polimorfonucleati e dei monociti, quali ridotta sensibilità alla chemiotassi ed alterata capacità fagocitaria; si associa inoltre un deficit dell'immunità umorale con alterazioni della superficie di membrana dei linfociti ed in una tendenza a livelli più bassi di immunoglobuline, specie della classe IgM. E' stata inoltre descritta una turba dell'immunità cellulare rappresentata da un rapido decremento delle funzioni T-mediate e della reattività dei linfociti T agli stimoli esogeni, a partire dai 10 anni di età (34).

Secondo Sohoel ad altri (35), la maggiore predisposizione dei soggetti con SD alla parodontite marginale cronica è in relazione ad una eccessiva risposta immunitaria legata all'espressione HLA sulle cellule infiammatorie e sui cheratinociti dell'epitelie gengivale. E' stata inoltre riscontrata una precoce attivazione della metalloproteinasi di matrice (MMP-8 e -9) nel fluido crevicolare dei soggetti con SD, evento che spiega il precoce danno parodontale e osseo anche negli stadi iniziali della gengivite/parodontite (36).

Dal gran numero di implicazioni dentomaxillofacciali associate alla SD, si evince quanto sia opportuno eseguire, fin dai primi anni di vita, trattamenti odontostomatologici multidisciplinari al fine di limitare l'instaurarsi di patologie secondarie ed indirizzare la crescita e lo sviluppo in modo da sfruttare al meglio le potenzialità dei singoli, al fine di migliorarne la qualità di vita e l'integrazione sociale.

Il piano di trattamento terapeutico va programmato caso per caso mediante un approccio preventivo sia per quanto riguarda la carie, che per la parodontopatia, sia per le disfunzioni della muscolatura

oro-facciale, mediante esercizi, stimolazioni intraorali ed extraorali ed apparecchi funzionali per la correzione precoce della funzione muscolare alterata.

Per quanto riguarda la terapia ortodontica elemento fondamentale è la motivazione dei genitori alla cura e la loro volontà di seguire da vicino il figlio.

La correzione delle disfunzioni della muscolatura orofacciale va fatta, quando possibile, assai precocemente (2-3 mesi di vita), con la Placca di Castello-Morales (37). Scopo di tale placca è migliorare la motricità spontanea, la posizione distopica della lingua e la sua funzione, influenzando positivamente anche la muscolatura del labbro superiore per favorire il sigillo orale. La placca, costruita in resina acrilica, presenta sulla superficie concava verso la lingua una “zona di stimolo” che sporge di circa 4 mm dalla superficie, finalizzata a modificare la postura linguale; esiste poi una seconda zona di stimolo costituita da un inspessimento irregolare sul versante vestibolare, finalizzata a migliorare la competenza labiale. A paziente edentulo, la placca aderisce alla mucosa palatina per effetto ventosa; la progressiva eruzione degli elementi dentari porta a modificare progressivamente la placca per creare gli spazi per alloggiare i denti ed all’aggiunta di ganci vestibolari in modo da poter utilizzare la placca anche nei bambini nei quali non è stato possibile fare un trattamento precoce. La placca deve essere portata il maggior numero di ore possibile con un graduale aumento, ma ad intervalli in modo da mantenere sempre attiva la stimolazione sulla muscolatura.

La durata della terapia con la placca è mediamente di 1 anno con un range di 8-24 mesi. Al termine di questo periodo di cura, se indicato, si procede con altre metodiche ortodontiche deputate alla correzione del complesso dentoscheletrico.

In uno studio di Backman e collaboratori (38,39) 42 bimbi con SD sono stati tenuti sotto controllo dai 6 fino ai 18 mesi e trattati mediante stimolazioni orali, logopedia e utilizzo di placche fornite dal dentista e confrontati con un gruppo di bimbi con SD non trattati con la placca ed un gruppo di bimbi con sviluppo psico-fisico normale; gli autori affermano che l’applicazione della placca 2-3 volte al giorno per un totale di 15 minuti ha un effetto positivo sull’abilità motoria ed è un prerequisito per l’articolazione verbale. Gli stessi autori hanno valutato il n° di denti erotti, i vizi funzionali, la morfologia linguale, l’espressione facciale, il linguaggio in 37 bambini con SD di 4 anni di età; essi hanno dimostrato che l’utilizzo della placca riduce la prevalenza del morso crociato posteriore e del morso aperto anteriore ed influenza positivamente l’articolazione del linguaggio.

Carlstedt e al. hanno condotto uno studio per valutare l’efficacia della placca di Castello-Morales sulla funzione orofacciale in 20 bambini con SD dei quali 9 trattati con la placca e la logopedia e 11 solo con la logopedia. Dopo 4 anni dalla sospensione della terapia con la placca, la funzione

orofaciale era migliorata significativamente nei 9 bambini trattati e specificamente in termini di posizione della lingua ed attività muscolare del labbro, rispetto al gruppo non trattato (40).

La letteratura internazionale ha in molteplici articoli affermato che un intervento precoce motorio oro-facciale sia passivo (massaggi intra ed extraorali), che mediante fasi attive di esercizi logopedici e fisioterapici, sia mediante placche, come quella di Castillo-Morales che è qui sotto riportata (Fig. 19, 20), migliorano le abilità motorie oro-facciali, nonché la funzione, nonché la crescita scheletrica, mantenendo risultati stabili nel tempo, anche dopo la sospensione del trattamento attivo (41,42).

Hohoff ed altri affermano che il trattamento con la placca ha sicuramente un effetto positivo sull'articolazione iniziale del linguaggio, ma perde il suo significato se non viene supportato nel tempo da interventi riabilitativi per la motricità oro-facciale (43).



Fig. 19



Fig. 20

CAPITOLO IV

LE PRASSIE ORO-FACCIALI NELLA SINDROME DI DOWN

L'analisi della muscolatura orofacciale e mandibolare è complicata da numerose relazioni esistenti tra i denti, la lingua, le labbra, la muscolatura orale, i muscoli masticatori e la faringe: spesso, in questo contesto, risulta difficile distinguere segni e sintomi clinici.

Nella valutazione delle prassie (*praxis* = azione, movimento) orofacciali risulta particolarmente utile utilizzare test semplici e precisi.

Bloomer ha suggerito un test diadiocinetico delle capacità e del potenziale motorio orali: il bambino ripete ciascuno dei seguenti suoni lentamente per raggiungere una perfetta fonazione e, in seguito, con velocità crescente fino a ripetere il più possibile rapidamente possibile: puh, puh, puh...tah, tah, tah..., kuh, kuh, kuh..., puh, tah, kuh..., puh, tah, kuh..., puh, tah, kuh.... L'età influenza la prestazione diadiocinetica: i bambini, in cui i movimenti orali sono al di sotto della media per la loro età, generalmente hanno una cattiva pronuncia, spesso presentano anomalie della deglutizione e segni evidenti di disdiadiocinesia. Il bambino con anomalie della deglutizione e della parola, ma non affetto da disdiadiocinesia, può ottenere risultati migliori con la logopedia e la bioterapia orale (1,2).

Le attività della lingua e delle labbra sono spesso integrate e sincronizzate: così, talvolta, si può dedurre una disfunzione della lingua dalle anomalie funzionali dei muscoli mimici e delle labbra.

Se le labbra vengono tenute separate da uno specchietto o se le guance vengono divaricate per mezzo di detrattori, la normale attività della lingua può essere inibita e si adatta alla nuova posizione delle labbra e delle guance.

Il problema paradossale dell'esame funzionale è studiare la lingua senza alterare la sua posizione o quella delle labbra. È importante valutare la postura linguale in posizione di riposo della mandibola: in tale situazione il dorso della lingua dovrebbe sfiorare il palato e la punta riposare sulle facce linguali o sui colletti degli incisivi inferiori; ciò può essere agevolmente valutato mediante una teloradiografia del cranio in latero-laterale. Oltre a ciò, è utile osservare la lingua durante le diverse deglutizioni: inconscia, volontaria, di saliva o acqua, e quella inconscia durante la masticazione. Durante la fisiologica deglutizione adulta, la punta della lingua tocca la curva del palato appena dietro gli incisivi superiori. Fasi altrettanto importanti sono l'osservazione del ruolo linguale durante la masticazione e durante l'eloquio.

Nella SD complesse sono le alterazioni del tono e della motilità della muscolatura oro-facciale e contribuiscono in modo sostanziale alla caratteristica "facies" della SD.

La lingua, come già descritto, è apparentemente più grossa e più lunga perché l'ipotonia la rende appiattita sul pavimento della bocca e spesso sporgente sopra al labbro inferiore. Tipica è inoltre l'ipotonia della muscolatura orbicolare delle labbra che determina un'insufficienza del sigillo labiale. Le principali influenze di questo anomalo atteggiamento della lingua e delle labbra si ripercuotono sulla respirazione e sullo sviluppo delle arcate alveolo-dentarie. La respirazione è spesso di tipo orale "obbligata" per la posizione anteriorizzata che assume il velo pendulo, appoggiato sulla lingua cadente, per la ridotta pervietà della via aerea nasale legata all'appiattimento della radice nasale ed all'ipoplasia del mascellare. La lingua, cadente e protrusa, non esercita alcuna azione sulla volta del palato e sulle arcate alveolari, soprattutto su quella mascellare, determinando un deficit sia trasversale che sagittale, specie nell'arcata superiore, che si manifesta, rispettivamente, con un morso crociato posteriore ed in un'inversione dei rapporti alveolari con occlusione molare di III classe o con vero e proprio progenismo ed evidente inversione del morso anteriore.

Inoltre l'incompetenza labiale è la principale responsabile della frequente protrusione del gruppo incisivo superiore.

Il controllo motorio orale è stato spesso associato con abilità di linguaggio e con i suoi deficit. Il controllo orale del motore risulta compromesso in una grande varietà di disordini dello sviluppo psicomotorio, compresa la SD. Alcock ha studiato il controllo motorio orale in tre gruppi: adulti con afasia acquisita, individui con disfasia dell'età evolutiva e bambini con sviluppo normale; egli ha riscontrato che in individui con difficoltà di linguaggio il controllo motorio della muscolatura orale è sempre, ma in misura variabile, alterato. I movimenti semplici e complessi legati al linguaggio risultano ancora più compromessi in presenza di deficit della muscolatura linguale. Da questo studio si evince che le abilità motorie orali sono un precursore necessario per il linguaggio (3). In un altro studio clinico-sperimentale è stata confrontata l'articolazione verbale dei bambini con SD rispetto ad un gruppo di bambini normali di pari età usando un sonografo digitale; gli autori affermano che le determinanti principali del linguaggio sono i fattori intellettivi centrali piuttosto che i fattori periferici, come le prassie buccali e la riabilitazione oro-motoria orale (4).

CAPITOLO V

L'ARTICOLAZIONE VERBALE-ESPRESSIVA

Fisiologicamente la funzione verbale si sviluppa grazie alla particolarità anatomica dell'apparato fonatorio e alla struttura neurale del cervello dell'uomo. Senza analogie nel mondo animale, l'apparato vocale dell'uomo (denominato "*tratto vocale di Lieberman*") è costituito da cavità orale, cavità nasale, laringe e faringe). Esso è capace di produrre e modulare tutti i suoni distintivi delle lingue ed è costituito in maniera tale da permettere una sola funzione (respirazione, deglutizione, fonazione) per volta (1). Lo sviluppo del linguaggio passa attraverso le seguenti fasi (2):

1) STADIO PRELINGUISTICO (0 - 10-12 mesi)

La studiosa Sinclair De Zwart H. specifica come il periodo prelinguistico è caratterizzato dall'abilità di *rappresentare mentalmente la realtà* (3-4). Il bambino prima "pensa" l'oggetto e l'ambiente circostante e solamente in seguito individua, secondo un processo di scoperta, le varie forme linguistiche con cui codificarlo. L'operatività cognitiva si nutre dell'attività motoria del bambino precedendo la produzione del linguaggio e la comprensione dello stesso.

Gli *atti perlocutori* (piangere, sorridere, succhiare, prendere, toccare, ecc.) sono il principale repertorio comunicativo, finalizzato a soddisfare i bisogni primari: il bambino impara a riprodurli consapevolmente e volontariamente con una esplicita intenzionalità comunicativa.

Mimica e gestualità posturale accompagnano le variazioni di intonazione del ritmo vocale caratterizzando la comunicazione.

Fino ai tre mesi il neonato si esprime attraverso il "vagito", che rappresenta il primo tentativo vocalico del neonato ed ha un valore progressivamente espressivo fino a giungere al dittongo, le produzioni sonore sembrano essere casuali e non intenzionali, in assenza di simbolizzazione.

Nei primi tre mesi la produzione vocalica si accompagna ed è scatenata dal movimento corporeo; nelle rudimentali vocalizzazioni si riconoscono suoni sia di tipo vocalico (prevalenza di "e" aperta) sia di tipo consonantico (prevalenza di nasali e velari) (5,6).

2) STADIO DEL CONTROLLO ARTICOLATORIO O DELLA LALLAZIONE (4/5 mesi-10/12 mesi)

Dal quarto mese in poi la migliorata coordinazione orofaringea realizza, nella fusione di suoni e di rumori, la ripetizione ludica di sillabe: la "lallazione" (consonante + vocale, dal tedesco "lallen", "balbettio"). E' la lallazione (ripetizione di sillabe uguali, con ritmo respiratorio uguale a quello del linguaggio articolato, senza contenuto designativo specifico, senza alcuna finalità cosciente) che

sviluppa e precisa il controllo motorio della produzione sonora portando il bambino a mutare, esercitando, senza intenzionalità alcuna posture articolari, realizzando suoni diversi, costruendo sequenziali catene di movimenti articolatori indispensabili per la fluenza, associando suoni e posture degli organi della fonazioni grazie alle sensazioni acustiche e propriocettive.

In questa fase il bambino inizia ad esercitare un controllo su alcuni elementi della produzione vocalica in particolare nella durata e nell'intensità, permettendo alla mamma di riconoscere le varie forme di pianto (pianto di *fame*, pianto di *capriccio*, ecc.).

Contemporaneamente il bambino sviluppa la capacità di localizzare le sorgenti sonore, reagendo a suoni armonici e distesi quali quelli della voce umana che riconosce (la madre). Esercita la percezione e l'acuità sonora simultaneamente alla lallazione ed in seguito al parlare costituito.

Lo sviluppo articolatorio necessita sia della maturazione della percezione uditiva che della coordinazione neuromuscolare-cordale (che procede da attivazioni dinamiche quali la deglutizione, la masticazione, la suzione, fino all'articolazione delle parole). Il discriminare un suono e la possibilità di costruirlo sono strettamente connesse e dipendenti (7).

Lo stadio della lallazione può essere così schematizzato (8):

<i>I° periodo</i> Interazione aritmica di sillabe	5-6 mesi
<i>II° periodo</i> Lallazione modulata. L'articolazione dei suoni diviene più chiara in entrata, particolarmente con la madre, ma anche in uscita. E' da precisare che il cervello del bambino è in grado di rappresentare ed evocare oggetti e/o situazioni molto prima di essere in grado di pronunciare una parola. In tale periodo il bambino, con la comparsa della <i>rappresentazione mentale</i> giunge alla comprensione delle prime parole. Espande il suo patrimonio comunicativo con atti illocutori: offre, porge, indica, prende, ecc. Realizza scambi verbali di tipo ludico sia in sequenza che simultaneamente (all'unisono), rafforzando il sentimento di fiducia nell'altro.	7-9 mesi
<i>III° periodo</i> Lallazione comunicativa. Fase iniziale dell'imitazione.	9-11 mesi
<i>IV° periodo</i> Fonema affettivo. Un fonema particolare viene associato sempre alla stessa gestualità. Si inaugura l'associazione indice-suono-oggetto. La comunicazione acquista un carattere spiccatamente volitivo, legata all'oggetto e alla persona.	11-12 mesi
<i>V° periodo</i> Fonema indicativo. Il linguaggio nelle sue parti elementari acquista valore segnico, indicando un oggetto specifico. E' lo sviluppo della frase precedente.	12-13 mesi

3) STADIO DELL' ECOLALIA

Dalla ripetizione della stessa sillaba il bambino ottiene variazioni sonore grazie al prolungamento della vocale, al rallentamento ed all' accelerazione del ritmo di emissione del fiato, giungendo alla produzione di una sillaba del tutto nuova.

Durante la fase della lallazione o immediatamente dopo esordisce il periodo dell'ecolalia rappresentato dal tentativo del bambino di imitare i modelli sonori appena uditi. All'iniziale "ecolalia tonematica" (centrata sull'intonazione, accentazione e scelta di ritmi omogenei), seguono melodie ritmiche diverse utilizzati per indicare intenzioni e desideri differenti. Il bambino vocalizza le sue emozioni prima di potere esprimere i suoi pensieri.

Grazie a repertori ritmici, a modulazioni di tono e di intensità il bambino raggiunge una comunicazione più intenzionale.

Questa progressiva maturazione del sistema vocalico crea schemi fondamentali per la comunicazione che, anche se modificati durante la crescita, verranno utilizzati per tutta la vita: il sollievo dal disagio attraverso il pianto o il grido o l'espressione delle emozioni attraverso l'utilizzo di una particolare intonazione della voce (si pensi ai registri che il bambino utilizza a livello sociale per trasformare i propri enunciati in espressioni di collera, ansia, gioia, etc.).

Il sistema di coordinamento vocale, attraverso il controllo uditivo e propriocettivo delle varie posture del tratto vocale impegnato nella produzione delle parole, consentono al bambino di impadronirsi compiutamente del complesso sistema fonologica della lingua.

4) STADIO INTERLINGUISTICO PRIMARIO (18-36 mesi)

Il linguaggio in questo periodo stimola ed organizza funzionalmente i pensieri e i suoi oggetti, senza tuttavia consentire al bambino di utilizzarli per finalità operative e senza avere un riferimento concreto. Molta di questa fase viene impiegata per sviluppare e consolidare il sistema fonologico e sintattico ed il vocabolario, precisando i contenuti mentali.

L'intenzione comunicativa del bambino si sviluppa e si arricchisce differenziandosi. Fra il 12° e il 20° mese il bambino tocca gli oggetti denominandoli, chiede aiuto attraverso il gesto, chiama per attirare l'attenzione, saluta con la mano quando si allontana pronunciando la parola *ciao*, risponde in maniera elementare, resiste e protesta, ripete quello che sente dire, esercitando ludicamente nell'esercizio vocalico.

Il bambino, procedendo ancora, oltre inaugura il suo "domandare" notizie sull'ambiente circostante, gioca a far finta immaginando, tentando di raccontare. Aumentano i suoi contatti e scambi comunicativi con gli altri, variando e modulando il livello delle sue risposte e delle sue comunicazioni a seconda delle persona o delle situazioni in cui si trova.

Dai due anni aumentano le frasi *complesse*; l'utilizzo delle congiunzioni (e, ma, perchè) consente di costruire più frasi semplici di seguito oppure d'innestare un pensiero nell'altro. Il bambino comprende domande che comportano una risposta affermativa o negativa quando introdotto da pronomi o avverbi interrogativi. Procedono invece più gradualmente le *frasi negative* rispetto a quelle affermative, anche se nella fase olofrastica è presente nel bambino l'espressione di una negazione (no latte!...).

La competenza comunicativa e le routine sociali aumentano con quell'elementare conversazione tra la mamma e il bambino, in cui la prima arricchisce e amplia i tentativi minimi del figlio interpretandoli affettivamente e realisticamente. Il dialogo con i "grandi" indirettamente amplia e modella la produzione verbale del bambino, mentre con i suoi pari assume più le caratteristiche di un soliloquio o monologo parallelo di tipo egocentrico (piagetiano).

Lo stadio interlinguistico primario è schematizzato in quattro periodi:

<p><i>I° periodo</i> Periodo della parola-frase (olofrase). Il bambino è strettamente legato all'intelligenza linguistica e ai modelli di comunicazione dei genitori. Intorno ai dodici mesi inizia il <i>periodo baby-talk</i>, che continua fino circa i trentasei mesi, dividendosi, secondo alcuni studiosi, in sub-stadi. Il bambino impara a produrre le prime parole comprendendo comandi semplici e poco articolati. Verso i diciotto mesi compaiono le prime parole senza alcuna fisionomia fonologica e semantica tipica del linguaggio adulto. Nomi e interiezioni costituiscono insieme circa il 50/60% del patrimonio verbale di un bambino di circa 18 mesi, proporzione che decresce con il passare dell'età. Progressivamente aumentano la frequenza dei pronomi, dei verbi, degli aggettivi, delle congiunzioni e preposizioni.</p>	12-24 mesi
<p><i>II° periodo</i> Periodo dell'elaborazione delocutoria. Il bambino parla in terza persona, esprime giudizi elementari, ricorda nomi e cose in loro assenza. Al bambino, che tenta di parlare come i genitori, mancano la grammatica, la sintassi e la precisione circa le coordinate spaziali e temporali.</p>	fino a 20/21 mesi
<p><i>III° periodo</i> Periodo della frase grammaticale o del "linguaggio costituito". Il bambino passa dalla terza alla prima persona, utilizzando il pronome <i>io</i>. Costruisce frasi complete, acquistando gradualmente gli elementi grammaticali e sintattici (unendo il verbo con l'aggettivo in maniera conforme alle leggi sintattiche). Inizia a comprendere frasi che si riferiscono a oggetti e/o situazioni non presenti nel suo <i>campo percettivo</i>. La produzione linguistica di questo periodo inizialmente è estremamente sintetica, <i>linguaggio telegrafico</i>, per la mancanza di elementi sintattici connettivi, pur procedendo l'arricchimento lessicale e la precisione nell'articolazione dei suoni. Il linguaggio consiste di nomi, verbi e aggettivi, contandosi pochi pronomi e pochissime congiunzioni.</p>	oltre i due anni

<i>IV° periodo</i> Periodo del PERCHE'. Il bambino assimila introiettandole le forme sintattiche e grammaticali attraverso un'incessante domandare, che arricchisce il lessico e il vocabolario. Questo periodo che inizia verso i due anni è legato alla qualità e alla quantità delle <i>risposte</i> ricevute dal bambino da parte dei genitori.	fino ai 3-4 anni
--	------------------

5) STADIO INTERLINGUISTICO SECONDARIO (3/4-7/8 anni)

Dai 3-4 anni in poi il bambino dovrebbe raggiungere una normalità espressiva. Tale sviluppo dipende più di ogni altro dalla stimolazione dei genitori e dalla situazione ambientale. Il modello linguistico dei genitori, la frequenza serena della scuola materna, il feedback affettivo e verbale con i genitori, rappresentano fattori catalizzatori di questa maturità verbale.

Il bambino diventa capace di padroneggiare strutture linguistiche complesse, come l'uso dell'imperativo, del condizionale, ecc. La progressiva comprensione e produzione delle frasi interrogative manifesta la maturazione del linguaggio.

A rilento procede l'apprendimento delle frasi negative rispetto a quelle affermative, anche se nella fase olofrastica il bambino esprime normalmente la sua volontà negativa e il suo rifiuto.

Lo sviluppo della socialità promossa dalla scolarizzazione materna ed elementare caratterizza questa fase di sviluppo. Il bambino attraversa da un punto di vista cognitivo l'ultimo stadio del pensiero preoperatorio, dirigendosi verso la reversibilità concettuale.

E' il periodo del "monologo egocentrico", del pensiero ad alta voce (come lo interpreta Vygotskij), che anticipando il linguaggio interiore aiuta ludicamente, come principio regolatore, il pensiero e il comportamento. Gradualmente il bambino diviene capace di mantenere l'argomento del suo discorso nella conversazione, variandola a seconda dell'interlocutore, mostrando di potere effettuare congetture sull'altro. Il "gioco simbolico" gli consente di interpretare ruoli sociali (il papà, la mamma, la maestra, il dottore, ecc.).

L'ingresso nella scuola primaria espande e generalizza l'uso delle principali funzioni interattive del bambino; si perfezionano le modalità con cui scambia le informazioni e formula le domande; le funzioni matetiche (immaginare, descrivere, commentare, valutare secondo riferimenti ad oggetti concreti) emergono con sicurezza, sollecitate dall'ascoltare e dalla comprensione di narrazioni fiabesche e di racconti illustrati.

I bambini di 4/6 anni, progredendo nella competenza cognitiva, riescono a giungere anche a livelli considerevoli di consapevolezza metalinguistica.

Lo sviluppo e l'espansione del lessico impegna il bambino a coniugare le esigenze della sintassi (prime regole) e l'organizzazione delle idee. Da questa "interna fatica" e in coincidenza con questo

sovraccarico sistemico possono presentarsi fenomeni linguistici scompensati quali esitazioni e ripetizioni, in particolare nell'esordio della frase, responsabili di disfluenze.

6) STADIO LINGUISTICO (7-8 anni)

Completato il controllo del sistema fonologico, con la produzione chiara di fonemi complessi (quali la consonante liquida / r /), dei gruppi policonsonantici (es. / str /) e di parole di qualsiasi lunghezza, l'acquisizione del linguaggio può definirsi compiuta.

Il raggiungimento di questo stadio non è solo in relazione all'età, ma dipende anche dal pensiero e dal suo livello di astrazione.

Apprendimenti quali la storia e la geografia sono possibili unicamente per la possibilità del bambino di utilizzare lo strumento linguistico in assenza di riferimenti spaziali e temporali concreti.

Il vocabolario si espande in assenza del riferimento a esperienze vissute.

Gli stili narrativi, descrittivo ed espositivo, tipici del discorso, si consolidano grazie alla scolarizzazione e grazie all'acquisizione di una sintassi versatile per l'uso dei modi verbali.

Verso gli 11-12 anni il codice linguistico può considerarsi, da un punto di vista strutturale sia *fonologico* che *sintattico*, evolutivamente compiuto; le modalità cognitive e l'espansione del vocabolario rimangono invece in permanente evoluzione durante tutto l'arco della vita (9, 10, 11, 12, 13, 14, 15,16).

7) STADIO DEL PENSIERO E LINGUAGGIO (SKINNER - PIAGET – VYGOTSKIJ)

Per quanto riguarda l'analisi del rapporto tra funzione cognitiva e funzione verbale nel quadro evolutivo infantile, fondamentali sono gli studi dei tre studiosi contemporanei B.F.Skinner, J.Piaget e L.S.Vygotskij.

Per Skinner (17) il linguaggio è un comportamento verbale acquisito allo stesso modo di qualsiasi altro comportamento.

L'apprendimento linguistico del bambino si lega ad una attività di tipo motorio. In particolare i bambini costruiscono i significati delle parole non come categorie astratte ma come fossero vere e proprie etichette associate ad oggetti o situazioni reali.

Piaget considera come il presupposto base per l'acquisizione del linguaggio la capacità del bambino di rappresentarsi mentalmente le azioni.

Solo dopo i due anni, raggiungendo il sottostadio della rappresentazione simbolica con il gioco del far finta, il bambino comincia ad usare un oggetto per rappresentarne un altro. In seguito incomincia a mettere insieme i fonemi per formare una parola che a sua volta rappresenta qualcos'altro.

Piaget non sostiene che il linguaggio sia un prerequisito per lo sviluppo del pensiero ma che tra il pensiero e il linguaggio esista una circolarità genetica in cui nessuna funzione è causa o effetto dell'altra.

L'appoggio reciproco è necessario perché il pensiero ed il linguaggio dipendono dall'intelligenza, che è comunque anteriore al linguaggio.

Nel periodo preoperatorio, in cui le attività del pensiero del bambino sono di tipo egocentrico, anche il linguaggio ha caratteristiche egocentriche e sincretiche ed è caratteristica da un punto di vista linguistico la mancanza di rapporti sintattici tra i componenti della frase.

Il linguaggio diventa "socializzato" solo quando il pensiero acquista la caratteristica di reversibilità e consente il decentramento cognitivo.

Per Vygotskij (18) nella fase iniziale della vita del bambino non c'è alcun legame tra pensiero e linguaggio e nessun rapporto di reciproca dipendenza. La relazione tra questi si crea soltanto durante lo sviluppo della coscienza ed è il linguaggio attraverso la comunicazione che organizza in modo qualitativo le categorie del pensiero.

In particolare, il linguaggio durante la crescita viene a determinare maggiormente i contenuti del pensiero, proprio per l'importanza sociale della trasmissione delle conoscenze.

Il linguaggio ed il pensiero, originariamente indipendenti, finiscono così per integrarsi in un processo d'interazione reciproca.

Riassumendo, inizialmente la maturazione della muscolatura della bocca e la capacità di feedback acustico (suono-orecchio) spingono il bambino a produrre e provare forme articolari e suoni inizialmente semplici ed isolate (ma - pa - ta...) e in seguito sempre più complesse (ma-ma / pa-pa / ba-ba...).

Tali sequenze sonore non sembrano aver un significato linguistico ma sono importanti ai fini comunicativi perché esprimono, mediante modulazioni ritmiche e melodiche, stati emotivi complessi (gioia, sofferenza, rabbia). La lallazione realizza quell'interazione comunicativa genitore-bambino motivo di gioco vocale reciproco quando, ad esempio, gli adulti imitano i suoni emessi dal bambino cercando di sollecitarlo a produrne di nuovi. Nonostante i genitori credano di poter individuare delle "parole" nella sequenza sonora prodotta dal bambino, in realtà non è così.

Quando il bambino dice "mamama" non chiama ancora la mamma ma rinforza e precisa, attraverso produzioni verbali tecniche, la sua intenzionalità di richiamare l'attenzione. La produzione ripetuta della stessa sillaba si sviluppa in concomitanza con un'importante abilità motoria, quella di battere ripetutamente con un oggetto. Il bambino aumenta le proprie capacità imitative divertendosi a provocare l'ambiente circostante. Sembra consapevole del contenuto emotivo del linguaggio adulto soprattutto dei suoni relativi all'approvazione e al divieto. Per questo inizia a gradire le filastrocche,

quelle che contengono il suo nome ripetuto, quelle che denominano, accompagnate da sensazioni tattili, le varie parti del corpo o quelle che terminano con un finale dinamico, accompagnato dal cambiamento di intonazione vocale. Questi giochi permettono al bambino di imparare molte parole ed espressioni nuove, in quanto vengono ripetute molte volte; consentono di aumentare la capacità di ascolto e di comprendere anche il concetto di "fare a turno" (alternanza comunicativa).

Il bambino imparando queste filastrocche, in cui è naturale una pausa prima delle battute finali, "resta in attesa", si agita o produce dei suoni per indicare che vuole finire il gioco ed arrivare alla parte più divertente; solo al completamento della filastrocca, l'attesa del bambino è soddisfatta.

Verso la fine del primo anno le produzioni vocali del bambino diventano sempre più intenzionali e significative e gli stessi genitori tentano di dare delle interpretazioni precise. Si possono ascoltare veri e propri discorsi con melodie e suoni chiaramente articolati, talvolta prodotti più volte nel corso della stessa giornata con significato non sempre preciso. Nel passaggio dalla fase prelinguistica a quella linguistica sono molto frequenti sequenze di suoni (vocali e consonanti) simili a parole (protoparole), ma non sempre tuttavia si è in grado di dar loro un significato. La parola deve presentare, per chiamarsi tale, una coerenza tra i suoni prodotti ed il significato loro attribuito dal bambino. Se, ad esempio, il bambino dice "quaqua" ogni volta che vuole indicare e denominare l'acqua, questa è una parola, in quanto con la stessa sequenza di suoni intende sempre lo stesso oggetto.

Il bambino, a differenza di quanto avviene per l'adulto, impara a parlare con la sua fisicità e corporeità. Prima di poter denominare correttamente un oggetto, il bambino deve farne la sua conoscenza percettivo- sensoriale. Fin dall'inizio l'oggetto si presenta a più organi di senso: è visto, toccato, odorato, assaggiato, manipolato, agitato, fatto cadere. Queste attività senso-motorie permettono al bambino di fare esperienza dell'oggetto, di percepirlo spazialmente, di metterlo in relazione con il proprio corpo, di valutarne le reazioni nell'adulto.

Generalmente tra i 12 e i 15 mesi il bambino usa le prime parole, dotate di significato, sia per denominare, che per richiedere. Spesso le parole hanno il valore di vera e propria frase o possono assumere più significati se usati in contesti diversi o se prodotte con differente intonazione della voce. Sebbene il bambino usi una sola parola (olofrase), possiede già un'organizzazione mentale della stessa. In questo periodo il linguaggio verbale e quello gestuale vengono utilizzati contemporaneamente ed il gesto può sostituire o rinforzare una parola od un verbo. Al contrario, quando parola e gesto vengono utilizzati contemporaneamente ma ciascuno con diverso significato, il bambino sta formulando una frase a due termini: quando, ad esempio, porge le mani e contemporaneamente dice *mela*, in realtà chiede *dammi la mela*.

Le successive tappe riguardano il passaggio da una gestualità elementare alla strutturazione di schemi gestuali combinati, che permettono al bambino di descrivere e rappresentare mimicamente un avvenimento anche senza l'uso delle parole. Molto presto i bambini imparano ad usare alcune *parole-azione* come "dai, mostra, metti, dimmi, prendi, ..." e comprendono le principali forme verbali che bloccano un'azione : *no, fermo*.

Le prime combinazioni episodiche e spontanee di due parole compaiono verso i due anni e sono del tipo :

nome + nome ("papà casa" per segnalare l'arrivo del genitore).

nome + verbo ("mamma vieni").

nome + aggettivo ("palla verde").

Progressivamente il ricorso al gesto e alla gestualità in genere comincia ad essere utilizzato sempre meno. Aumenta il numero di parole che il bambino impara spontaneamente fuori dall'ambito familiare, anche se talvolta ne pronuncia solo la parte iniziale e finale ed aumenta la comprensione di parole e frasi.

Comunicare implica l'acquisizione di abilità da riferire a quattro aree distinte:
fonologica (uso di suoni, vocali e consonanti caratteristici della lingua madre)
sintattica (utilizzo delle regole che permettono la costruzione della frase),
semantica (conoscenza del significato delle parole e delle frasi)
pragmatica (utilizzo del linguaggio a fini relazionali).

Come qualsiasi altra abilità, anche la comunicazione va educata ed il migliore sviluppo possibile si realizza e si promuove quando il bambino sente di avere una giusta collocazione e valore con gli altri. Attraverso il coinvolgimento diretto acquisisce competenze comunicative e linguistiche partendo da esperienze significative. Tali esperienze sono inizialmente collegate ai suoi bisogni primari e, successivamente, ad avvenimenti nei quali può impegnarsi ed interagire con altre figure significative (familiari, coetanei, ecc.).

A differenza di quanto si pensava nei decenni scorsi, è ormai certo che il bambino impari prima alcune parole e dopo utilizzi i suoni delle prime parole per formarne delle nuove (competenza fonologica). Questo spiega perché, talvolta, alcune consonanti sono prodotte correttamente in una parola e non in altre, ed anche perché, per intervenire sulla "pronuncia" di un bambino è necessario che egli abbia un vocabolario sufficientemente esteso (19,20).

Dopo i tre anni il bambino struttura il suo sistema fonologico e, con grande creatività, produce progressivamente suoni nuovi e sequenze sempre diverse fino a raggiungere la produzione adulta corretta. Non tutti i suoni raggiungono la maturità articolatoria con la stessa rapidità: le vocali, che

nella lingua italiana sono piuttosto semplici, sono acquisite velocemente, al contrario, i dittonghi più difficili.

Fra le consonanti, le bilabiali (/p/ /b/ /m/) sono le prime a comparire. La difficoltà ad articolare una consonante non dipendono solo dal suono in se stesso ma anche dalla posizione in cui si trova all'interno della parola e dai suoni che lo precedono e lo seguono. Questa maturazione è strettamente legate a dinamiche interne ad ogni bambino, con una grande differenza tra i bambini.

All'inizio della verbalizzazione le parole sono utilizzate insieme all'azione, solamente in seguito la parola anticipa o evoca, ricordandola, un'azione. La parola è usata nelle fasi iniziali perché la situazione la richiede e, come l'azione, è sempre parte di un contesto ben determinato.

Successivamente il bambino si serve delle parole anche fuori dal loro contesto abituale decontestualizzandole, ad esempio quando pronunciando la parola /papà/ intende indicare l'auto di papà, in quel momento assente, non specificare che è l'auto di papà. La condizione migliore per l'espansione del lessico e della frase si realizza quando si insegna il bambino contemporaneamente a fare e a dire.

Durante il periodo dello sviluppo infantile il linguaggio è contemporaneamente oggetto di apprendimento e strumento di pensiero, intrecciandosi con gli input provenienti dall'ambiente circostante e il clima emotivo che la relazione familiare riesce ad esprimere (21, 22, 23).

Questo percorso fisiologico di maturazione del linguaggio è ritardato ed ostacolato, nel soggetto con SD, da un lato dal deficit funzionale muscolare, responsabile anche dell'alterato sviluppo delle strutture craniche e, dall'altro, dal ritardo mentale correlato alla sindrome.

Scopo di questo studio è dimostrare che, a parità di deficit intellettivo, l'espressione verbale è migliore quando è migliore la funzione muscolare oro-facciale e lo sviluppo scheletrico cranio-facciale.

Molti studi sull'articolazione del linguaggio nei pazienti con SD sostengono che i disturbi di articolazione dei fonemi sono causati da un ritardo di linguaggio di natura neurologica.

Secondo alcuni autori, i disturbi comunicativi e, in particolare, le difficoltà di espressione e la scarsa intelligibilità sono ben poco legati a difetti periferici di articolazione, mentre è di gran lunga prevalente il deficit fonologico centrale che impedisce la corretta pianificazione del linguaggio ed a ciò va aggiunto il deficit mentale; secondo tali autori, ciò è dimostrato dal fatto che nella popolazione generale analoghe variazioni delle dimensioni della lingua non provocano significative alterazioni della capacità espressiva (24).

Alcock (25) ha di recente sostenuto, invece, l'ipotesi di una stretta correlazione tra il controllo motorio della muscolatura oro-facciale e l'abilità espressiva; egli, confrontando il controllo motorio orale in adulti con afasia acquisita, in individui con disfasia evolutiva ed in bambini con sviluppo

normale, ha riscontrato un stretta correlazione tra il controllo motorio orale e l'abilità espressiva in particolare per quanto riguarda i movimenti complessi e questa correlazione si manteneva anche quando veniva rimosso l'effetto dell'abilità cognitiva globale: i bambini con scarsi movimenti orali avevano problemi di linguaggio, mentre le abilità espressive erano migliori in presenza di una buona funzione motoria orale. Egli conclude quindi affermando che l'abilità motoria orale è un precursore essenziale per il linguaggio.

Secondo Moura e altri (26), comunemente, gli individui con il SD hanno difficoltà espressive verbali ed una qualità vocale insolita in relazione alle loro caratteristiche fenotipiche: l'ipotonìa muscolare generale, l'ipoplasia del terzo medio facciale e la macroglossia relativa. Queste caratteristiche predispongono inoltre a alterazioni acustiche tipiche. Da questo studio è emerso che la voce dei bambini con SD ha una frequenza fondamentale più bassa rispetto alla popolazione generale.

Il dentista, in particolare se si occupa di pazienti affetti da alterazioni dello sviluppo psicofisico come accade per i pazienti con SD, dovrebbe avere la padronanza di tecniche (possibilmente semplici) di valutazioni della parola, se non altro per poter collaborare attivamente con gli specialisti della parola e per poter quantificare i cambiamenti successivi ad un trattamento miofunzionale o ortognatodontico.

Ritardi dello sviluppo del coordinamento motorio orale e fattori neuropatologici, sebbene non secondari alla malocclusione possono contribuire ad essa in modo significativo. Le anomalie strutturali e le alterazioni funzionali secondarie della sede di articolazione, possono interferire con l'emissione dei fonemi consonantici.

Per lo sviluppo del linguaggio è indispensabile che vista, udito, olfatto, gusto e tatto vengano controllati e stimolati precocemente, poiché attraverso la stimolazione di questi canali il bambino possa conoscere, percepire, discernere e scegliere tra le diverse realtà che lo circondano e costruire la propria autonomia; il bambino sottoposto ad un'intensa stimolazione sensoriale utilizzerà il prima possibile il linguaggio per rispondere agli input ricevuti dall'esterno.

La fonazione inizia dall'atto respiratorio, infatti con l'espiazione viene prodotto il flusso d'aria necessario ai fonemi; la vibrazione delle corde vocali che ne deriva è responsabile della produzione iniziale del suono. L'originalità di ogni voce è garantita dalla diversa frequenza di vibrazione delle corde vocali, dalla loro elasticità, tensione e massa. Le modifiche della voce avvengono grazie alla presenza di camere di risonanza come faringe, cavità nasali e cavo orale. Essendo le cavità nasali di grandezza costante durante la fonazione, ne deriva che le determinanti più importanti per il linguaggio sono la faringe ed il cavo orale; le caratteristiche dell'articolazione fonetica sono

strettamente collegata alle seguenti strutture anatomiche: lingua, labbra, palato duro e molle, processo alveolare e denti.

I fonemi si distinguono in “vocalici”(suono emesso dal flusso d’aria in uscita, senza alcuna ostruzione a livello delle vie aeree e con corde vocali vibranti), “consonantici” (suono emesso dal flusso d’aria in uscita quando trova un ostacolo: trachea, laringe, faringe, cavità orale) e “semivocalici” (simili ai vocalici in presenza di un diminuito canale di passaggio per il flusso d’aria).

I fonemi consonantici vengono classificati in base a:

1) MODALITA’ DI ARTICOLAZIONE DEL SUONO:

- Occlusivi (B,D,Gh, K, P,T: occlusione della corrente fonatoria tra le labbra).
- Fricativi (F, J, S, Sc, V: frizione della corrente fonatoria in zone specifiche).
- Liquidi (L, R: risonanza delle cavità aeree in presenza di un apparato fonatorio relativamente aperto).
- Nasali (M, N, Gn: passaggio di aria attraverso il naso e risonanza tra le cavità nasali e quella orale).

2) PUNTO DI ARTICOLAZIONE DEL SUONO:

- Bilabiali (M, B, P: dipendono dalla posizione delle labbra, mentre la lingua è in posizione di riposo).
- Labio-dentali (F, V: dipendono dalla posizione delle labbra e dei denti anteriori).
- Linguo-dentali (T, D: dipendono dalla posizione della lingua e dei denti).
- Linguo-palatali (H, S, Z, L, R, C, Gn: dipendono dalla posizione di lingua e palato).
- Gutturali (G, C: dipendono dalla posizione della glottide).

3) TIPO DI SUONO PROVOCATO:

- Sonore (B, D, G, L, M, N: caratterizzate dalla risonanza della corrente fonatoria).
- Sorde (F, T: caratterizzate da scarsa risonanza).

Il linguaggio è reso poco comprensibile se la lingua, nel pronunciare alcune consonanti (L, T, D, N), fuoriesce dalla bocca. La pronuncia di B, M, P, risulterà particolarmente complessa nei casi di incompetenza labiale, dal momento che la pronuncia di B, M, P è importante la forza muscolare delle labbra, che devono contrarsi. La pronuncia della M ed N necessita di un minimo contatto labiale e dell’uscita di aria dal naso, infatti esse hanno come camera di risonanza primaria il naso. La pronuncia di L, T, N, D ed R avviene appoggiando la lingua nella sua posizione di riposo, cioè a livello delle rughe palatine. Per la pronuncia di F e V si stabilisce un leggero contatto degli incisivi superiori con il labbro inferiore e tale pronuncia sarà alterata in presenza di ipotonia del labbro

inferiore. Per pronunciare i suoni Gn, Gl, Gi, Ge, Ce e Ci la parte centrale della lingua deve entrare in contatto con la porzione posteriore del palato.

Per pronunciare Ga, Ghe, Ghi, Go, Gu, Ca, Che, Chi, Co e Cu l'organo attivo è la parte posteriore del dorso linguale. Per la S i denti restano socchiusi, il labbro inferiore è protruso e le labbra contratte, mentre la base della lingua è rilassata (27).

Bloomer (28), per la valutazione dell'articolazione del linguaggio, propone una scheda facilmente utilizzabile da parte dell'odontoiatra e che riportiamo qui di seguito:

Mini-test of Speech Articulation	
<i>By place of articulation</i>	We <u>b</u> ought my father/ two
1. Bilabials—hw <u>w</u> <u>m</u> <u>p</u> <u>b</u>	1 1 1 2 3 4
2. Labiodentals—f <u>v</u>	* *
3. Linguodentals—th <u>th</u>	<u>n</u> ew sun <u>l</u> amps.
4. Linguoalveolars—t <u>d</u> <u>n</u> <u>l</u> <u>s</u> <u>z</u>	4 4 4
5. Linguopalatals—y sh <u>zh</u> <u>tsh</u> <u>dzh</u> <u>r</u>	<u>Y</u> ou should <u>ch</u> oose a red
6. Linguovelars—k <u>g</u> <u>ng</u>	5 5 5 5
7. Glottopharyngeal—h	coat hanger.
	6 7 6
<i>By manner of articulation</i>	
A. Stops—p <u>b</u> <u>t</u> <u>d</u> <u>k</u> <u>g</u>	<u>B</u> obby pulled <u>d</u> own two go carts.
	* * * * *
B. Fricatives—f <u>v</u> <u>th</u> <u>s</u> <u>z</u> <u>sh</u> <u>zh</u> <u>h</u>	The thing is very full. Send his shoe measure
	* * * * * * * *
C. Affricates—tsh <u>dzh</u>	to Charlie Jones.
	* *
D. Glides—hw <u>w</u> <u>l</u> <u>y</u> <u>r</u>	Why <u>w</u> on't you let her <u>r</u> un?
	* * * * *
E. Nasals— <u>m</u> <u>n</u> <u>ng</u>	<u>M</u> ary <u>n</u> ever sang.
	* * *

Nel test viene chiesto al paziente di leggere o di ripetere una piccola serie di brevi frasi mentre l'esaminatore osserva e annota se le eventuali pronuncie inesatte riguardano le consonanti per cui la frase è stata strutturata.

Deficit sensitivi orali e incapacità motorie orofacciali possono essere responsabili di anomalie sia della deglutizione che della pronuncia; tuttavia la presenza di deglutizione atipica non è necessariamente indice di disfunzione linguale durante la produzione di fonemi.

Nell'esame fonetico si deve fare molta attenzione agli errori di articolazione nei casi di morso crociato grave, di overjet molto aumentato, di morso aperto anteriore e di evidente protrusione interdentale della lingua durante la fonazione: in queste malocclusioni la S e la Z sono facilmente distorte (29).

CAPITOLO VI

VALUTAZIONE DELLE CAPACITA' COGNITIVE

Maatta e al. hanno valutato lo stato di salute mentale, i comportamenti adattativi e le abilità intellettive di 129 soggetti con SD di età compresa tra i 5 ed i 35 anni.

Le femmine hanno dimostrato abilità cognitive ed espressive superiori ai maschi. Durante l'infanzia sono stati riscontrati frequentemente agitazione, deficit di attenzione ed iperattività. Nell'adulto sono stati di frequente riscontro depressione in associazione a ritardo mentale medio o lieve e comportamento autistico in associazione a ritardo mentale severo. Nei soggetti più anziani è stato evidenziato un decadimento dei comportamenti sociali-adattativi ed un alto rischio per una demenza tipo malattia di Alzheimer. Gli autori hanno concluso che il range di capacità intellettive e comportamentali adattative nelle persone con SD è molto ampio (1).

Esistono numerose scale in grado di misurare le abilità cognitive generali ed il quoziente intellettivo (Q.I.), e di valutare specifiche aree e competenze cognitive (attenzione, memoria, linguaggio, visuo-percezione, prassie, spaziali, pianificazione, astrazione e ragionamento).

Tra le scale che misurano il QI e le abilità cognitive generali possiamo citare: la Wechsler Adult Intelligence Scale Revised (WAIS-R), il test LEITER-R e il test Mental Structures (MS) 4-8.

La WAIS-R è l'ultima versione della serie di scale di intelligenza per adolescenti ed adulti elaborata da David Wechsler. Presenta una suddivisione tra test verbali e test di performance, permettendo di ottenere sia il Quoziente Intellettivo Totale (QIT), sia il Quoziente Verbale (QIV) sia il Quoziente di Performance (QIP).

All'interno delle due differenti aree (Verbale e Performance) vengono individuate specifiche competenze.

L'area Verbale è suddivisa nelle prove: Informazione, Memoria di cifre, Vocabolario, Ragionamento aritmetico, Comprensione e analogie.

L'area Performance è suddivisa nelle prove: Completamento di figure, Riordino di storie figurate, Disegno con cubi, Ricostruzione di oggetti, e Associazione di simboli e numeri.

Complessivamente il test è formato di 166 domande selezionate attraverso l'analisi degli argomenti, in modo da risultare altamente significative per la valutazione dell'intelligenza. La somministrazione della WAIS-R è individuale e necessita di un tempo compreso tra un'ora e un'ora e mezza. Il punteggio individuale conseguito è l'espressione di un comportamento complesso derivante dall'interazione di molteplici fattori di tipo cognitivo ed emozionale. L'organizzazione

della scala permette di ottenere ulteriori informazioni riguardo alle capacità del soggetto nelle due aree, un profilo cognitivo accurato e l'evidenza di deficit specifici.

Il LEITER-R valuta la abilità cognitive generali (QI).

E' un test che utilizza una scala non verbale: prevede la somministrazione attraverso modalità che non richiedono l'uso d'istruzioni verbali da parte dell'operatore e di risposte verbali da parte del soggetto esaminato.

Esplora quindi la capacità intellettiva generale non-verbale e permette di ottenere valutazioni che non sono influenzate da eventuali disturbi del linguaggio. La scala è costituita da 20 subtest: 10 compongono la scala di visualizzazione e ragionamento, 10 la scala di memoria e di attenzione.

Il materiale utilizzato nella somministrazione consiste in un'intelaiatura con un sostegno regolabile per accogliere un cartoncino: nel corso della somministrazione vengono inseriti i 20 cartoncini contenenti figure stampate.

Le prove vengono somministrate in successione in relazione all'età del paziente e valutano competenze tipiche dell'età di riferimento come ad esempio: accoppiamenti di colori, completamento di figure, analogie, calcolo numerico e completamento di serie.

Il Test MS 4-8 (i numeri indicano il periodo d'età considerato, tra i 4 e gli 8 anni), consiste in un manuale, corredato di materiale concreto e schede, e prevede la valutazione del passaggio dal pensiero intuitivo a quello operativo-concreto suddividendo quattro aree: seriazione, numerazione, classificazione, conservazione.

Le prime tre fasi si riferiscono alle operazioni logiche, l'ultima è dedicata alle nozioni di conservazione. Per ogni prova superata viene attribuito un punto e nessun punto in caso contrario. Il totale del punteggio possibile è 24. Ciascuna area prevede delle prove facili e prove più difficili (che normalmente vengono superate verso i 7-8 anni). Permette di ottenere l'età mentale del soggetto.

Riassumendo, il ritardo mentale (RM) è lieve (85% dei casi di RM) quando il QI va da 50-55 a 70, medio (10% dei casi di RM) quando il QI va da 35-40 a 50-55, grave (3-4% dei casi di RM) quando il QI va da 20-25 a 35-40 e gravissimo (1-2% dei casi di RM) quando il QI inferiore è 20-25. Il RM medio, caratteristica scelta come uno dei criteri di inclusione nel gruppo di studio, ha eziologia organica e gli individui affetti da tale patologia rimangono ad un'età mentale di 6/8 anni. Presentano discrete capacità comunicative e con supervisione possono provvedere alla cura della propria persona e allo svolgimento di lavori semplici. Hanno relativa autonomia nei luoghi familiari e possono discretamente adattarsi alla vita nel contesto sociale, imparando magari a spostarsi senza aiuto impiegando mezzi pubblici (ma solo se precedentemente abituati).

CAPITOLO VII

MATERIALI E METODI

Questo studio è stato condotto selezionando una popolazione di soggetti con SD tra i 15 ed i 31 anni (età media=23,26 anni), 15 femmine e 16 maschi, con ritardo mentale medio.

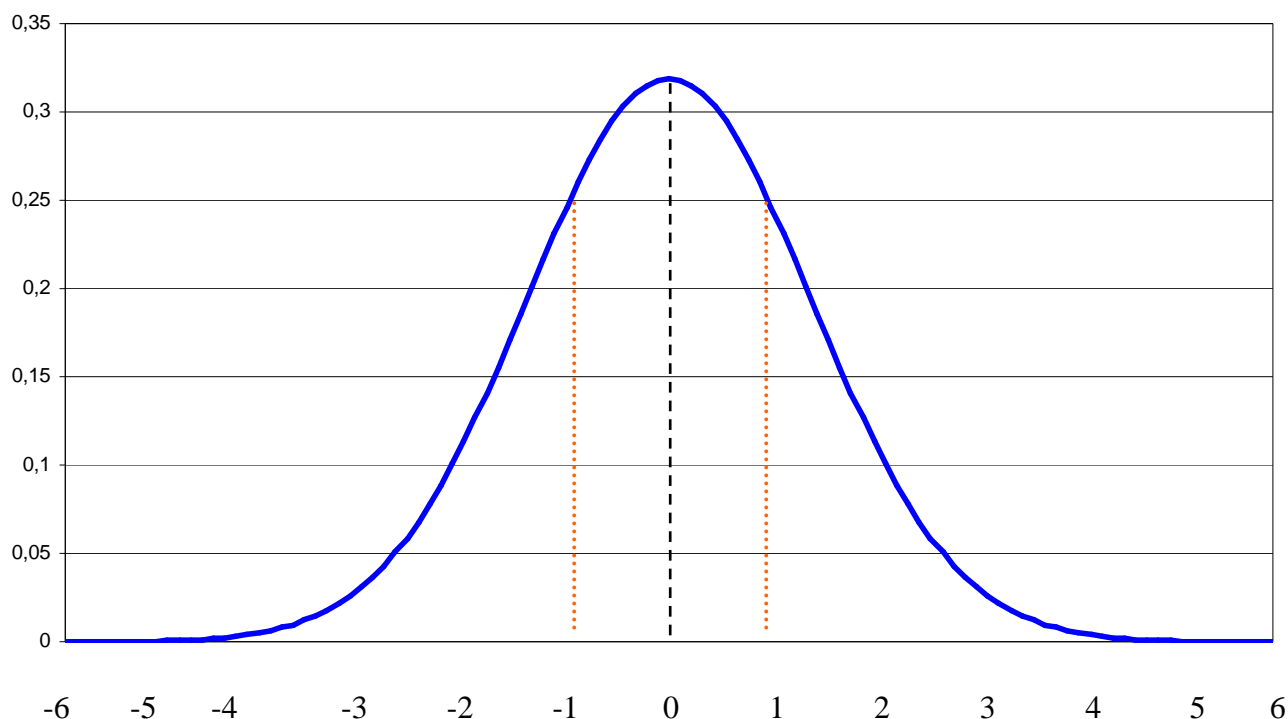
Il campione è stato reclutato tra i pazienti afferenti al Servizio di Odontostomatologia per Disabili dell'Ulss 20 di Verona e all'AGBD

(Associazione Genitori Bambini Down) di Verona, grazie alla collaborazione nata fra i due centri, per la realizzazione di questo studio.

Obiettivo dello studio è la valutazione di una eventuale relazione tra caratteristiche cranio-facciali dei soggetti con SD e la loro abilità espressiva. È stato utilizzato il seguente protocollo:

- 1) Reclutamento dei pazienti. Criteri di inclusione nel gruppo di studio, oltre alla presenza della trisomia 21, sono un'età compresa tra i 15 ed i 30 anni (circa) ed un ritardo mentale medio (con Q.I. tra 35 e 55)
- 2) Informazione e ottenimento del consenso informato dai tutori legali all'esecuzione dell'Rx-cranio in LL e dei tests per le prassie e per il linguaggio
- 3) Esecuzione dell'Rx-cranio in latero-laterale
- 4) Studio cefalometrico realizzato mediante software "Nemoceph" e rilevamento dei parametri cefalometrici identificati; questo programma fornisce automaticamente le deviazioni standard dei singoli valori cefalometrici
- 5) Esecuzione del test per le prassie oro-facciali presso il centro Stomatologico citato
- 6) Esecuzione del test per il linguaggio presso l'AGBD
- 7) Suddivisione del gruppo oggetto dello studio in due sottogruppi selezionati in base alla deviazione standard di ogni valore cefalometrico: se il valore è normale (N) o se la sua deviazione standard è $+x$ o $-x$, viene attribuito un punteggio pari a 1; per i valori di deviazione standard $+xx/+xxx/+xxxx/+xxxxx/+xxxxxx$ o $-xx/-xxx/-xxxx/-xxxxx/-xxxxxx/-xxxxxx$ non viene attribuito alcun punteggio. Vengono poi sommati i valori ottenuti da ciascun paziente e creati 2 sottogruppi: uno con "punteggio cefalometrico" tra 5 e 11 e l'altro tra 12 e 18. I valori N, $-x$ e $+x$ sono quelli che hanno determinato l'inserimento nel gruppo con caratteristiche cranio-facciali più vicine alla media della popolazione generale poiché nella popolazione generale la maggiore dispersione dei dati si ha tra la media e $+o$ - una deviazione standard e questo è l'intervallo di confidenza scelto per questo studio: in questa fascia, come dimostra chiaramente la successiva immagine, sono compresi i valori più simili alla media della popolazione:

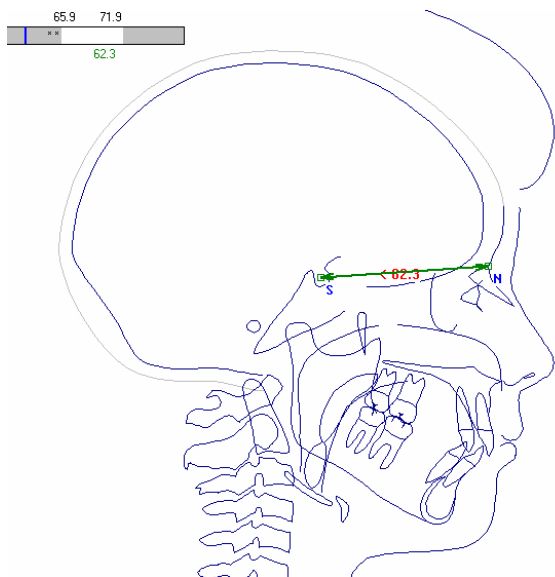
Verifica distribuzione gaussiana



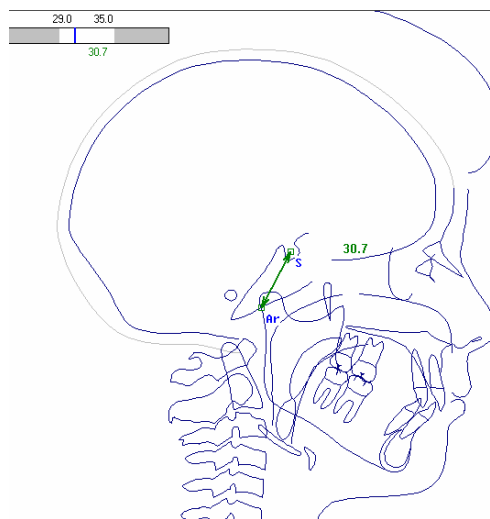
- 8) Raccolta dei dati ed elaborazione statistica mediante confronto delle abilità prassiche ed espressive dei due sottogruppi per valutare se esiste una correlazione significativa dal punto di vista statistico tra migliori caratteristiche cranio-facciali migliore capacità espressiva.

Volutamente non è stata fatta alcuna indagine anamnistica su eventuali trattamenti ortodontici o logopedici pregressi, poiché scopo del lavoro è solo confrontare i dati della cefalometria, che certo saranno migliori nei soggetti già sottoposti a cure ortodontiche e mirate a migliorare la funzione motoria orale, con il punteggio assegnato mediante l'esecuzione dei test descritti al linguaggio ed alle prassie orali.

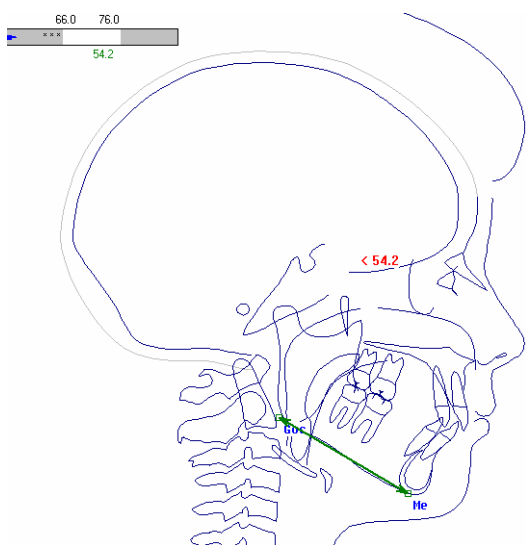
I valori cefalometrici scelti per lo studio derivano e sono stati scelti da tre diversi tipi di tracciati: Jaraback, Roth e Giannì; questi parametri sono stati scelti per semplicità di identificazione e di interpretazione; li elenchiamo qui di seguito mediante apposite iconografie ed evidenziandone la rispettiva deviazione standard:



S-N: base cranica anteriore
68 +/- 3 mm

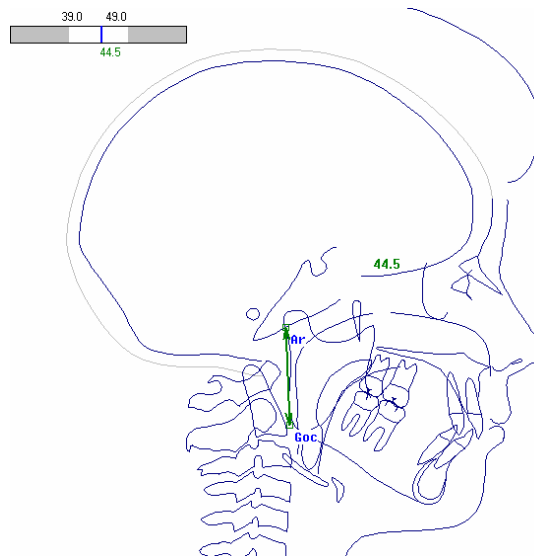


S-Ar: base cranica posteriore
32 +/- 3 mm

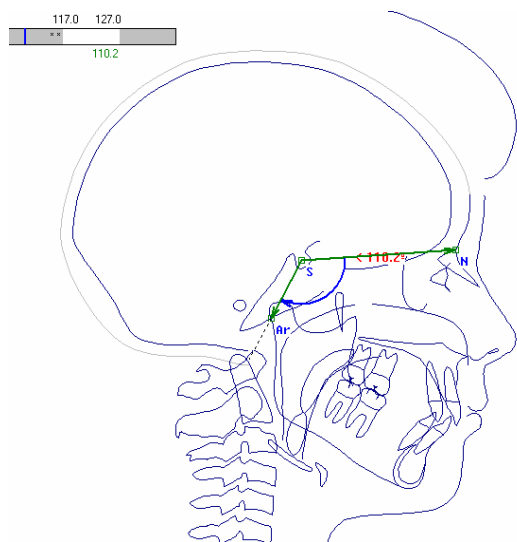


Go-Me: lunghezza del corpo
mandibolare
64 +/- 8 mm

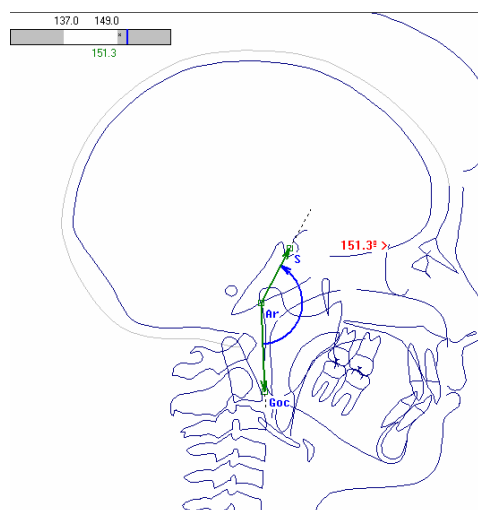
Ar-Go: altezza ramo
mandibolare
44 +/- 5 mm

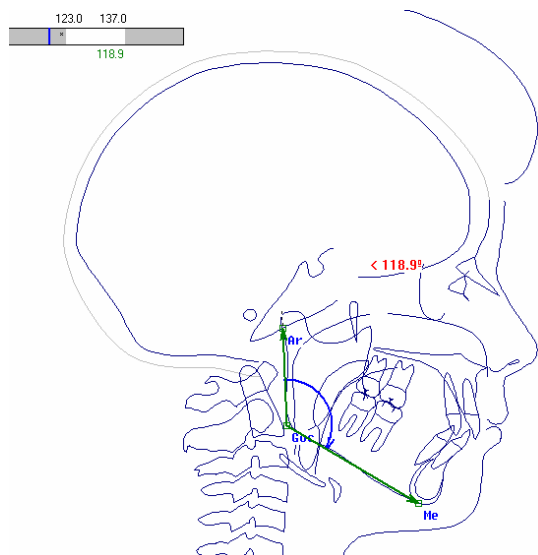


N-S-Ar: angolo della sella
123° +/- 5°



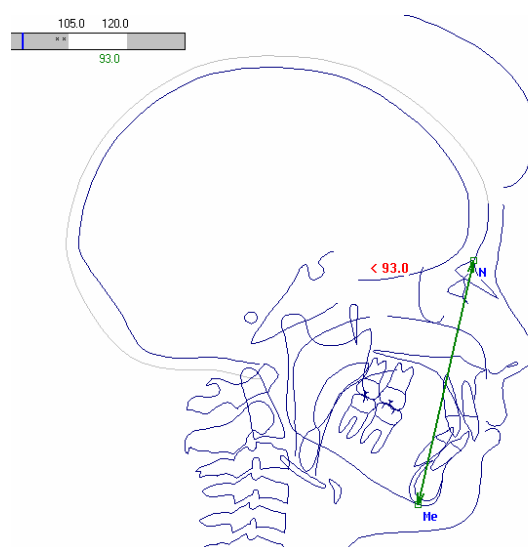
S-Ar-Go: angolo articolare
141° +/- 6°
Iper- o ipodivergente



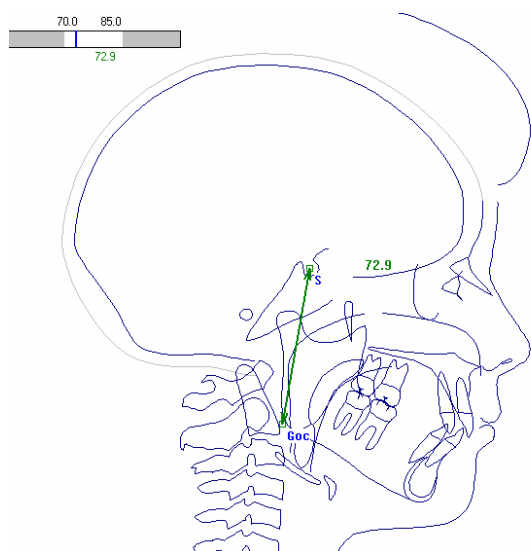


Ar-Go-Me: angolo goniaco
 $130^{\circ} \pm 5^{\circ}$
Crescita oraria o antioraria

SOMMA (Σ) DEI TRE ANGOLI PRECEDENTI : $396^{\circ} \pm 5^{\circ}$, crescita oraria o antioraria

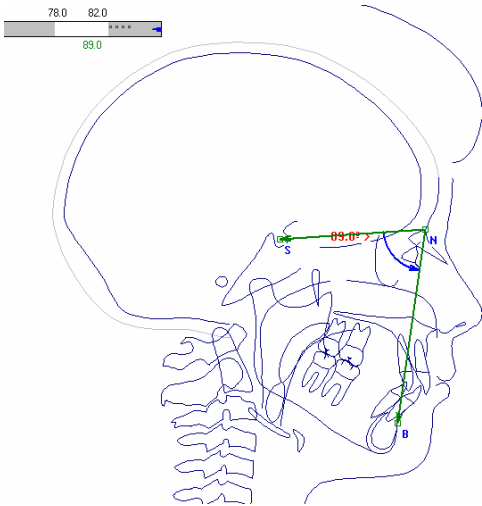
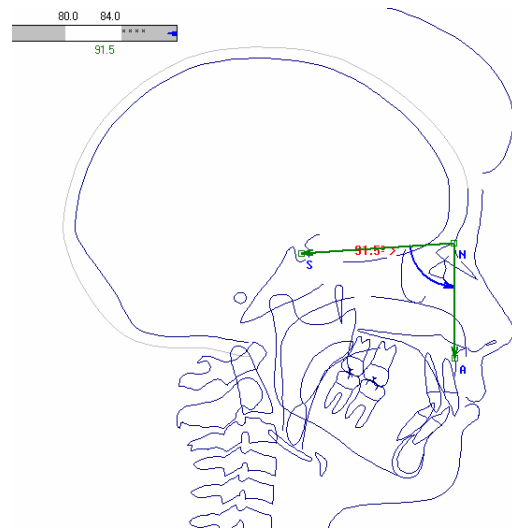


N-Me: altezza facciale
anteriore
 $112,5 \pm 7,5$ mm



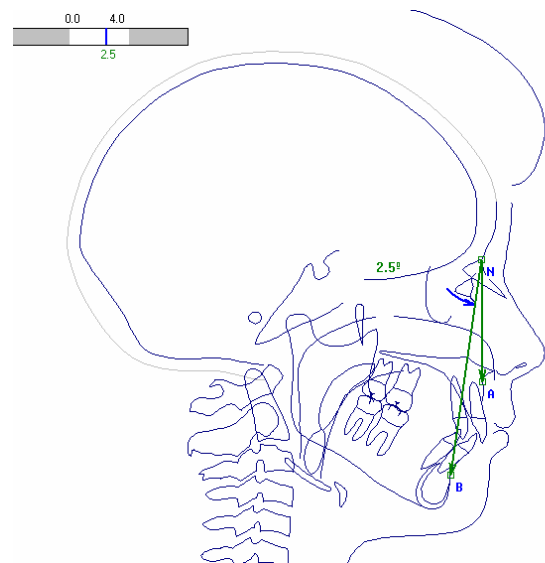
S-Go: altezza facciale
posteriore
 $77,5 \pm 7,5$ mm

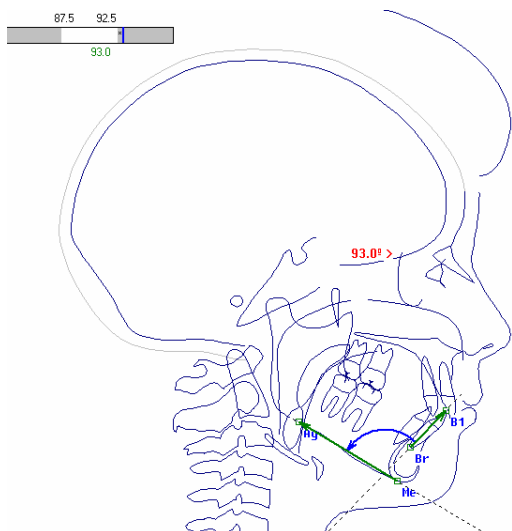
SNA: posizione mascellare
superiore
 $80^\circ \pm 3^\circ$
Mascellare protruso o retruso



SNB: posizione della
mandibola
 $75^\circ \pm 3^\circ$
Mandibola protrusa o retrusa

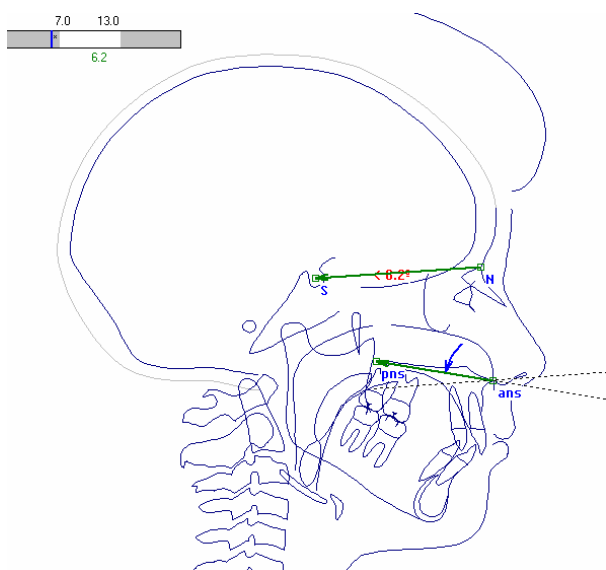
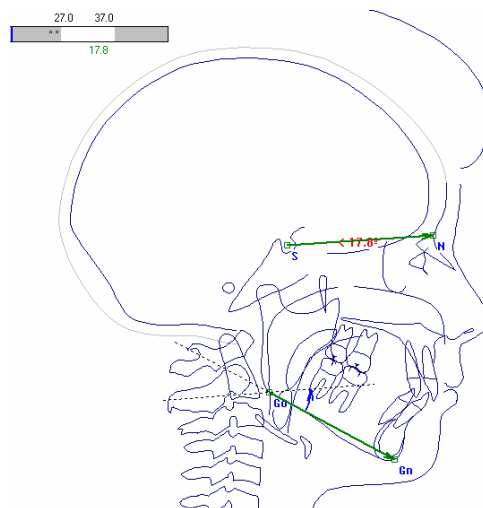
ANB: classe scheletrica
 $4^\circ \pm 3^\circ$
Classe scheletrica





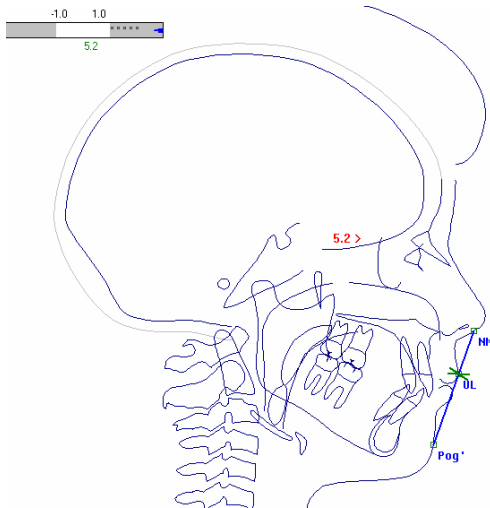
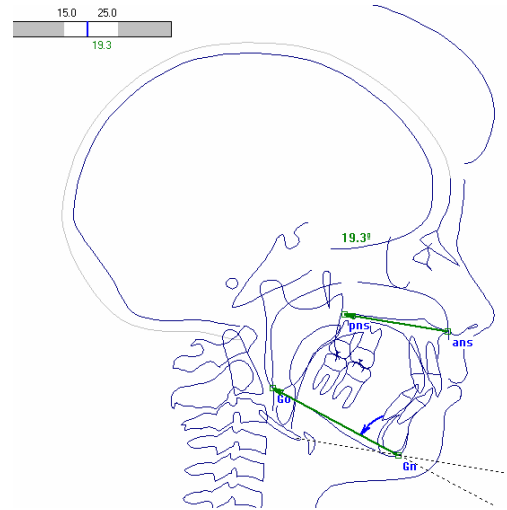
IMPA: inclinazione incisivi inferiori
 $87^{\circ} \pm 1^{\circ}$
Eso- o endoinclinazione inc. inf.

SN-GoGn: angolo cranio-mandibolare
 $32^{\circ} \pm 5^{\circ}$



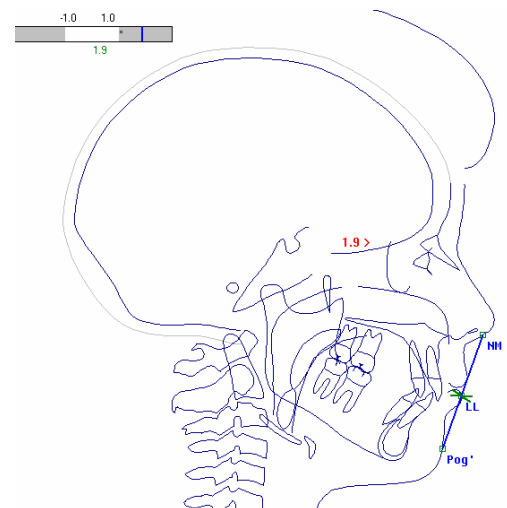
Sn-SnaSnp: angolo cranio-spinale
 $14^{\circ} \pm 3^{\circ}$

SnaSnp-GoGn: angolo
intermascellare
 $20^{\circ} \pm 5^{\circ}$



LsLPogC: posizione labbro
superiore
 $0 \pm 1 \text{ mm}$

LiLPogC: posizione labbro
inferiore
 $0 \pm 1 \text{ mm}$



Per la valutazione della capacità espressiva sono stati utilizzati due tipi di valutazione ed il voto finale è la somma dei voti ottenuta nelle singole valutazioni:

- 1) Test di valutazione dei fonemi stabili secondo F. Fonzago e test di articolazione “per immagini”.
- 2) Prova di categorizzazione di suoni del linguaggio.

Tali prove sono di uso comune presso l’AGBD di Verona e vengono usate nella programmazione del programma terapeutico e nella valutazione della sua efficacia a distanza.

Il test di articolazione “per immagini” usato per questo studio è composto da 117 parole rappresentate da immagini, scelte in prevalenza dai tests di Battacchi, Mometti-Squizzato. La prova consiste nell’esaminare i fonemi consonantici e le vocali in posizione iniziale, intervocalica e nei gruppi consonantici e stabilire quali fonemi sono articolati correttamente, quali sostituiti, omessi o distorti, sia nella parola spontanea che nella ripetizione.

La denominazione può essere sollecitata con semplici domande, ad esempio “che cosa è?”, “che cosa fuma il nonno?”, “con che cosa gioca il bambino?”, “dove gioca il bambino?”.

Tra gli errori di articolazione di un fonema si possono rilevare: sostituzioni, omissioni, distorsioni.

Per sostituzione s’intende la realizzazione di un suono linguistico diverso da quello richiesto ma appartenente all’Alfabeto Fonetico Italiano.

Per omissione si intende la mancata realizzazione di un fonema.

Per distorsione s’intende l’alterazione articolatoria di un fonema che risulta non appartenere all’Alfabeto Fonetico Italiano.

Nella tabella di valutazione dell’articolazione si annotano nelle caselle relative ai singoli fonemi le alterazioni rilevate con i segni:

● se CORRETTO

indicando il fonema con cui viene realizzata la sostituzione se SOSTITUITO

∅ se OMESSO

* se DISTORTO

In caso di nasalizzazione viene segnato nella casella relativa al fonema distorto il segno ~ .

Le alterazioni evidenziate nella produzione di suoni evocata dalla presentazione di immagini si segnano nella casella alla parola spontanea, mentre quelle evidenziate nella ripetizione di sillabe e di parole si annotano nella colonna relativa alla parola ripetuta.

Per i bambini in possesso di un vocabolario scarso, la prova viene condotta sui vocaboli conosciuti.

Nei soggetti in età scolare la valutazione dell’articolazione può essere più completa in quanto si ha la possibilità di esaminare la parola non solo nella conversazione spontanea ma anche nella lettura e nel riassunto del brano letto.

Tutte le altre alterazioni rilevate dall'atteggiamento errato delle labbra, della lingua, dell'apertura del cavo orale, ecc., presenza di smorfie, corrugamenti della fronte, grimace, fuga d'aria nasale, desonorizzazione, vari tipi di sigmatismo, in coordinazione pneumo-fono-articolatoria saranno riportate nelle osservazioni.

Questa è la tabella (di Fonzagò) utilizzata per raccogliere i dati relativi all'articolazione fonetica:

TABELLA DI VALUTAZIONE DELL'ARTICOLAZIONE

Cognome _____ Nome _____ Etá _____ Data _____

		CORRETTO						SOSTITUITO						OMESSO						DISTORTO					
		SPONTANEA		RIPETUTA		SPONTANEA		RIPETUTA		SPONTANEA		RIPETUTA		SPONTANEA		RIPETUTA		SPONTANEA		RIPETUTA					
		INIZIALE	INTERVOC.	G. CONS.	INIZIALE	INTERVOC.	G. CONS.	INIZIALE	INTERVOC.	G. CONS.	INIZIALE	INTERVOC.	G. CONS.	INIZIALE	INTERVOC.	G. CONS.	INIZIALE	INTERVOC.	G. CONS.	INIZIALE	INTERVOC.	G. CONS.			
OCCLUSIVE	Sorde	p																							
		t																							
		k																							
	Sonore	b																							
		d																							
		g																							
FRICATIVE	Sorde	s																							
		f																							
	Sonore	v																							
		z																							
AFFRICATE	Sorde	ts																							
		tʃ																							
	Sonore	dz																							
		dʒ																							
NASALI	Sonora	m																							
		n																							
		ɲ																							
		ŋ																							
LATER	Sonora	l																							
		ʎ																							
VIBRAN	Sonora	r																							
VOCALI	Sonora	a																							
		o																							
		u																							
		e																							
		i																							
SEMI CONSON.	Sonora	w																							
		j																							

OSSERVAZIONI: _____

Scopo dei test del linguaggio è stabilire il numero di fonemi stabili di ogni soggetto del gruppo di studio.

Sempre per la valutazione del linguaggio è stata utilizzata la "PROVA DI CATEGORIZZAZIONE DI SUONI DEL LINGUAGGIO" utilizzata di routine presso l'AGBD di Verona, che consiste nel far riconoscere al soggetto in esame se due fonemi (parole) sono uguali o diversi; il voto assegnato corrisponde al numero di risposte esatte date dall'esaminato.

E' riportata la scheda relativa alla prova:

Fonema 1	Fonema 2	Uguali	Diversi
POLLO	BOLLO	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
MANO	NANO	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
FINO	VINO	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
POLLO	POLLO	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 0
LANA	RANA	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
TOPO	DOPO	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
CALLO	GALLO	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
VINO	VINO	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 0
TASSA	TAZZA	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
CALLO	CALLO	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 0
MANGIA	MANCIA	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
LANA	NANA	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
MANO	MANO	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 0
RATE	RADE	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
TAZZA	TAZZA	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 0
MALE	MARE	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
CIELO	GELO	<input type="checkbox"/> 0	<input type="checkbox"/> 1
RANA	RANA	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 0

Oltre alla prova di categorizzazione dei fonemi, nel campione in esame, è stata valutata e quantificata la stabilità dei fonemi prodotti. Varie sono le teorie proposte per definire i criteri di stabilità di un fonema.

L'inventario fonetico viene ricavato da un'analisi indipendente della produzione linguistica: si valuta quali fonemi della lingua il bambino è in grado di produrre. Due sono i criteri di base da cui dipende l'inventario fonetico: 1) il criterio di stabilità di un fonema; 2) le produzioni verbali.

In letteratura si rileva una discreta eterogeneità rispetto alla definizione di "stabilità" di un fonema. Secondo Paul e Jennings (1), un fonema è stabile quando compare in almeno tre enunciati diversi. Secondo Stoel Gammon (2), un fonema è stabile quando ricorre in posizione iniziale e mediana in almeno due parole diverse.

Ingram (3) propone una formula da cui è possibile ricavare un indice di frequenza consonantica che diviene il criterio di riferimento e di definizione della stabilità dei fonemi in un campione linguistico:

$$\frac{n^{\circ} \text{tipi_di_fonemi} + n^{\circ} \text{forme_lessicali}}{2} / 23$$

Alcuni autori considerano stabile un fonema utilizzato da un bambino in una % = o superiore al 50% rispetto al target lessicale.

Roberts e Rescorla considerano stabile un fonema quando viene prodotto per almeno 3 volte e in più di una posizione (4,5,6,7).

Bortolini definisce stabile un fonema quando occorre 3 volte in posizione iniziale e 3 volte in posizione mediana (8,9).

La varietà di posizioni emerse dall'analisi della letteratura e la difficile applicabilità clinica di alcuni dei criteri citati, rende complessa la scelta del "criterio di stabilità" da utilizzare. Ne deriva che la definizione del criterio di stabilità dei fonemi prodotti non potrà essere che variabile e correlata all'ampiezza della produzione linguistica del bambino.

In questo studio, ai fini della valutazione linguistica si è deciso di considerare stabile una consonante quando:

- 1) occorre 3 volte in almeno 2 posizioni (iniziale e mediana) in almeno 3 parole/enunciati diversi, per produzioni complessive uguali o inferiori a 100 parole.
- 2) occorre 2 volte in posizione iniziale + 2 volte in posizione mediana in almeno 3 parole.
- 3) occorre 3 volte in posizione iniziale + 3 volte in posizione mediana per produzioni complessive superiori a 150 parole.

Per la valutazione delle abilità prassiche della muscolatura oro-facciale, in particolare di labbra e lingua, è stato utilizzato il "protocollo di prassie orali" in uso presso l'AGBD dando i seguenti punteggi alle singole prassie:

SU COMANDO (SC): 4

SU IMITAZIONE (SI): 3

SU TOCCO (ST): 2

SU AUTOMATISMO (SA): 1

SCHEMA MOTORIO ASSENTE: 0

La scheda utilizzata viene di seguito riportata:

PRASSIE SINGOLE	SC	SI	ST	SA	Assente
Apri la bocca					
Chiudi la bocca					
Tira fuori la lingua					
Soffia					
Manda un bacio					
Fammi vedere i denti					
Mordi il labbro inferiore					
Tocca il naso con la punta della lingua					
Tocca il mento con la punta della lingua					
Muovi la lingua avanti e indietro					
Sbatti una volta i denti					
Gonfia le guance					
Muovi la lingua da un angolo all'altro					
Batti i denti					
Lecca le labbra					
Raschia la gola					
Sorridi					
Tossisci					
Schiocca la lingua					
Fischia					
SEQUENZE	SC	SI	ST	SA	Assente
Mordi il labbro inf.,poi soffia					
Prima fischia, poi sorridi					
Tira fuori la lingua, poi batti i denti, poi soffia					
Gonfia le guance, poi muovi la lingua fuori e dentro, poi schiocca					

CAPITOLO VIII

RISULTATI

Il gruppo di soggetti con SD con ritardo mentale medio (dato fornito dall'AGBD mediante l'utilizzo della metodica "Wechsler Adult Intelligence Scale Revised"-WAIS-R) valutato in questo studio è formato di 31 soggetti di età compresa fra i 15 ed i 31 anni (età media= 23,25), 15 femmine e 16 maschi.

Il livello di collaborazione di tutti i soggetti componenti il campione è risultato buono e ciò ha agevolato la raccolta dei dati: l'esecuzione della teleradiografia, presso il servizio di odontostomatologia, e le prove per le prassie ed il linguaggio (Fig. 21).

Per l'esecuzione della teleradiografia è stato utilizzato un panoramico digitale di ultima generazione con braccio cefalometrico digitale, particolarmente indicato per i pazienti disabili per la velocità di scansione e la riduzione della dose di esposizione. Le proiezioni del cranio in latero-laterale ottenute possiedono un filtro speciale per i tessuti molli che ne permette l'adattamento a qualsiasi profilo facciale. Prima dell'esecuzione della radiografia il paziente viene adeguatamente istruito e viene simulata l'esecuzione del radiogramma (senza radiazioni) in modo da evitarne ripetizioni ed accumulo improprio di radiazioni; al paziente viene inoltre applicata una protezione piombata.



Fig. 21

Le teleradiografie così ottenute vengono poi acquisite con il software per ortodontia Nemoceph NX 2005. Questo software è sicuramente uno dei più versatili presenti sul mercato, perché permette non solo la gestione digitale e l'archiviazione di tutta la documentazione ortodontica acquisita per la diagnosi, ma anche il reperimento, sul radiogramma, di tutte le strutture anatomiche necessarie per

qualsivoglia tracciato cefalometrico (in latero-laterale o antero-posteriore), nonche l'esecuzione del V.T.O. (Visualizzazione degli obiettevi di trattamento), del "morphing" e l'analisi degli spazi sul modello di studio.

Come si evidenzia dalla successiva immagine (Fig. 22), una volta segnati i punti anatomici di riferimento e scelto il tipo di tracciato cefalometrico, il programma traccerà linee ed angoli fornendo poi una tabella con i valori del tracciato scelto e la relativa deviazione standard:

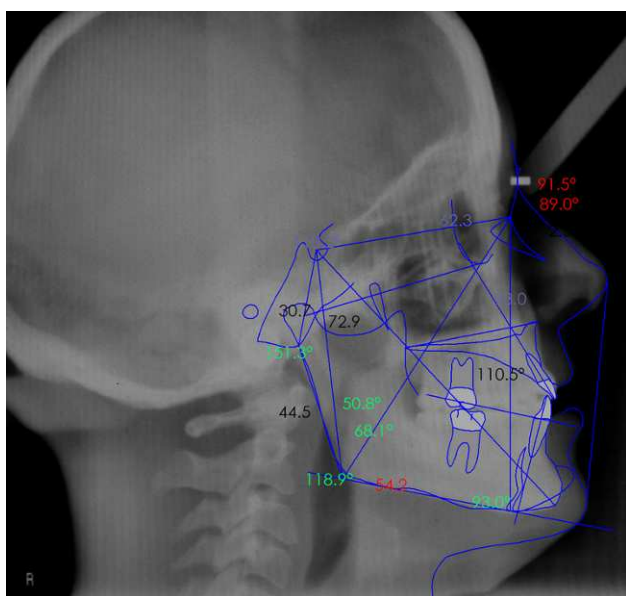


Fig. 22

Nella seguente tabella vengono riportati, per ciascun paziente, i valori cefalometrici ottenuti dopo l'esecuzione dello studio cefalometrico mediante il software sopra citato, il valore ottenuto con il test per le prassie, le prove di categorizzazione, il numero di fonemi stabili, l'età ed il sesso:

pz	S_N	S_Ar	Go_Me	Ar_Go	N_S_Ar	S_ Ar_Go	Ar_ Go_Me	Σ	N_Me	S_Go	SNA	SNB	ANB	IMPA	SN_ GoGn	SN_ snasnp	Sna/p GoGn	Ls_L_ Pogcut	Li_L_ Pogcut	PRAS SIE	CAT	FON _STAB	ETA	SESSO
1	49,2	20,3	55,3	34,6	128,3	151,2	119,3	398,8	88	53,2	82,7	79,2	3,5	94,5	38,4	11,2	27,2	-1,3	-3,1	93	18	16	22	F
2	48,5	25,2	49,6	33,6	128,8	144	126,2	399	88,7	56	83,3	78,9	4,5	91	35,8	5,9	29,9	-1,2	-2,4	92	16	16	19	F
3	55,9	26,5	64,9	40,9	125,1	157,3	118,5	400,9	108,7	66,1	83,3	77,5	5,7	85,7	39,5	6,2	33,3	0,8	-0,1	99	14	16	23	M
4	58,3	25,7	51,2	32,9	122,5	155,1	120,1	397,7	92,8	57,2	80,8	73,5	7,3	103,5	35,3	0,1	35,2	-0,5	-0,8	89	15	12	15	F
5	65	25,9	57,2	46,5	122,6	134,2	125,3	382,1	89,8	67,1	91,3	85,2	6,1	96,7	21,8	-0,8	22,6	-1,4	-5	82	13	16	20	F
6	60,5	30,2	60,6	48,2	127,7	135,8	126,9	390,3	104,6	73	86,5	83,9	2,6	93,5	29,1	9,7	19,4	3,7	0,7	94	15	12	18	M
7	63,9	32,7	61,7	55,7	120,7	142,3	110,7	373,6	99	84	90	86,1	3,9	109,2	17	-3,1	20,1	1,4	2	73	12	15	26	M
8	57,4	19,4	54,4	26	127,1	146,7	122,6	396,4	78,5	43,5	78,6	76,3	2,3	102,9	31,3	10,1	21	0,8	-1,7	93	17	17	20	F
9	54,1	25,1	53,9	48,2	118,8	128,7	123,7	371,3	77,2	66,8	95,9	104,5	-8,6	99,1	13,9	-5,6	19,5	0,6	-3,4	63	13	14	30	M
10	62,3	30,7	54,2	44,5	110,2	151,3	118,9	380,4	93	72,9	91,5	89	2,5	93	17,8	-1,5	19,3	5,2	1,9	96	18	17	25	F
11	56,9	22,4	54,9	45	120,6	137	128,4	386,1	87,9	63,3	89,3	88,9	0,4	82,4	27,2	-1,3	28,6	5,3	-1,9	86	16	18	19	M
12	59,9	29,1	49,1	52,5	133	129,7	127,5	390,2	102,7	74,5	80,7	79	1,7	95,9	24,2	7,5	16,7	0,5	-3	80	16	13	30	M
13	41,8	19,1	44,7	34,1	121,4	136,4	141,1	398,9	78,3	49,7	85,9	88,1	-2,1	89	37	-0,9	37,9	2,4	-6,4	68	13	0	20	M
14	53,6	26,3	55,9	32,6	120,8	151	124,9	396,7	91,6	57,1	80,7	79,8	0,9	85,7	31,2	4,3	26,9	2,2	0,6	63	18	19	18	M
15	62,3	28,8	62,3	24,9	123,6	130	145,8	399,4	90,4	48,7	85,6	84,4	1,2	94,8	33,8	8,7	25,1	1,3	-1,3	91	17	16	22	F
16	56,7	23,8	55,6	31,3	130,3	144,2	112,1	386,5	78,2	52,5	80,9	80,1	0,7	107,7	21,4	6,6	14,8	1,6	-0,1	25	5	0	15	M
17	67,3	33,2	53,6	55,9	127,2	126,7	136,8	390,6	110,5	80,3	84,8	82,4	2,4	95,5	25,5	5,2	20,3	-0,2	-1,9	94	11	15	25	M
18	65,1	28,5	58,8	45,7	112,5	156,9	112,6	381,9	96,3	72,8	84,5	82,4	2,1	100,2	24	0,1	24	2,8	0,8	93	14	17	15	M
19	56,9	24,8	47,7	51,3	117,7	154,4	115,6	387,7	99,4	74,4	83,2	79,2	4	109,4	22,6	1,3	21,3	-0,7	-2,7	58	13	15	26	F
20	61	20,3	53,2	45,7	124,4	138,7	122,3	385,4	87,1	62,4	84,8	84,9	-0,1	91,5	19,7	-0,5	20,2	5,1	-3,6	87	18	15	30	F
21	57,5	30,3	53,1	41,7	112,4	149,3	120	381,7	90	69,5	90,5	87,7	2,8	95	19,4	-0,9	20,3	1,8	-1,5	70	12	17	27	F
22	52,6	21,3	41	42,1	121,3	138,1	124,7	384	78,5	59,8	82,3	82,4	-0,2	91,7	20,2	2,2	18	0,2	-3,3	86	16	20	26	F
23	51,8	24,7	56,6	30	122,6	133,9	134,9	391,3	79,9	50,3	92,7	91,1	1,6	96,9	26,3	6,8	19,6	-2,6	-5,5	89	15	14	19	M
24	63,5	32,8	57,4	48,6	117,7	142,4	125,4	385,5	103,3	77,2	88,7	88,2	0,5	99,1	21,3	-8,9	30,2	-1	-4,4	82	15	15	25	F
25	32,6	24,7	26,8	29,3	123,8	130,3	122,7	376,8	57,8	49	86	90,4	-4,4	100	13,7	7,5	6,1	4,1	0,5	71	5	11	30	F
26	26,1	13,9	28,9	23,1	147,5	122,1	130,3	399,9	51,4	32,6	81,8	77,1	4,7	99,3	38,8	8,7	30,2	-0,3	-2,9	80	17	20	30	M
27	29,6	22,1	33,4	28,2	146,3	118,1	127,5	391,9	60,4	43,2	76,1	82,7	-6,6	81,3	28	6,2	21,8	2,9	0,3	37	0	1	30	M
28	55,7	21,2	45,5	36,6	103,2	172,8	111,8	387,9	84,9	60,7	87,2	80,2	7,1	91,4	22,6	3,2	19,4	0,4	0,8	75	12	14	24	M
29	40,6	31,7	48,1	23,3	131,7	132,1	131,8	395,6	77,4	50,3	84,1	83,9	0,2	92,3	28,9	2,5	26,4	1,2	-0,6	94	18	20	20	F
30	73,3	41,9	72,9	60,8	126,4	146,2	112,9	385,5	130,6	98,4	79,6	78,7	0,9	100,9	26	2,4	23,6	0,5	-0,1	91	18	18	21	M
31	63,7	29,7	67,4	46,8	129,4	136,1	118,6	384,1	98,7	71,3	84,6	83,7	0,9	91,9	23	8,8	14,2	3,1	0,5	78	13	13	31	F
media	54,95	26,20	52,58	40,02	124,05	141,06	123,87	388,97	88,89	62,51	85,09	83,53	1,56	95,52	26,28	3,28	23,00	1,25	-1,54	79,74	13,97	14,26	23,26	

Per quanto riguarda la valutazione dei dati cefalometrici rispetto ai valori medi della popolazione generale sopra riportati abbiamo utilizzato la “deviazione standard” fornita dal software Nemoceph unitamente al valore del singolo paziente nel seguente modo:

-xxxxxx

-xxxxx

-xxxx

-xxx

-xx

-x

N (valore normale)

+x

+xx

+xxx

+xxxx

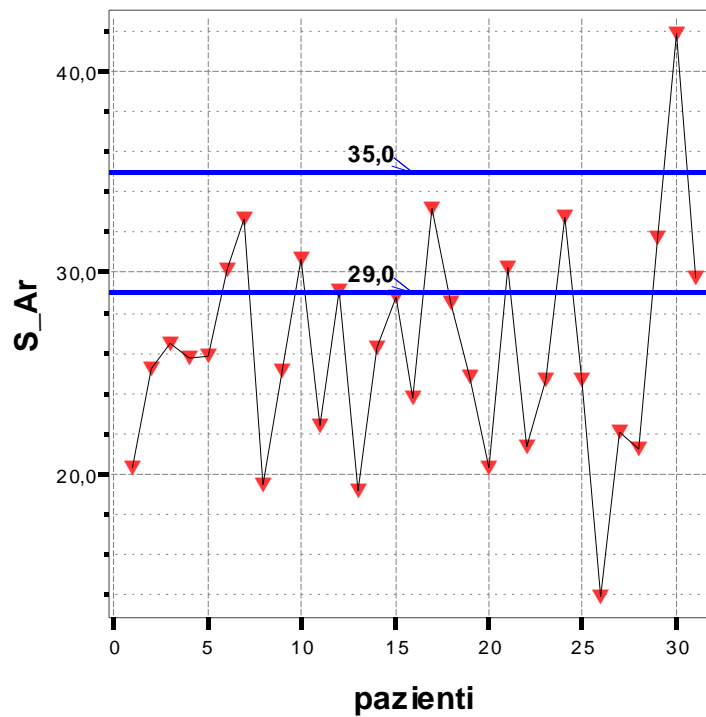
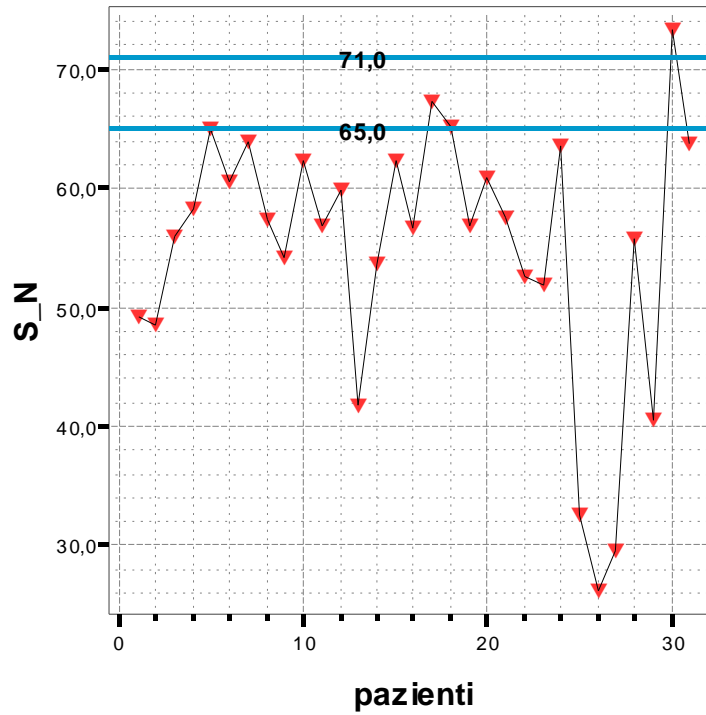
+xxxxx

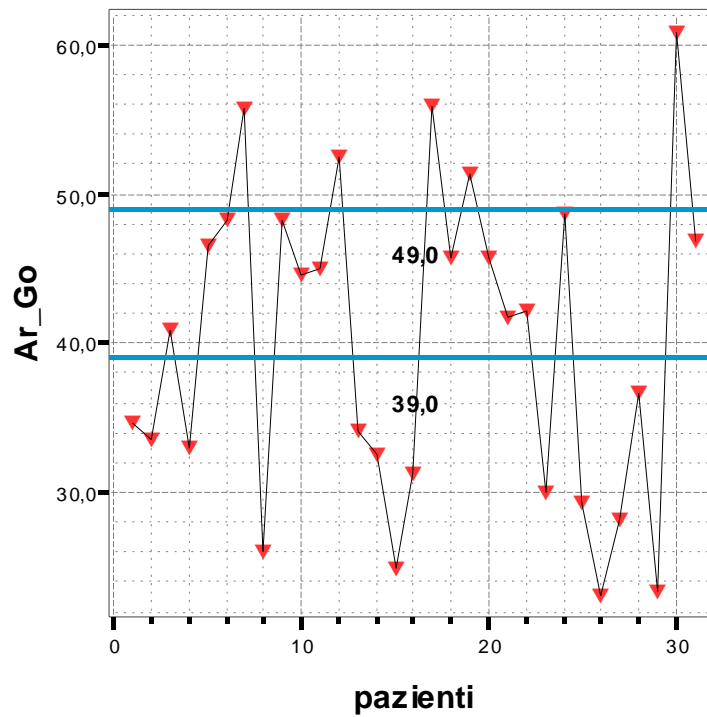
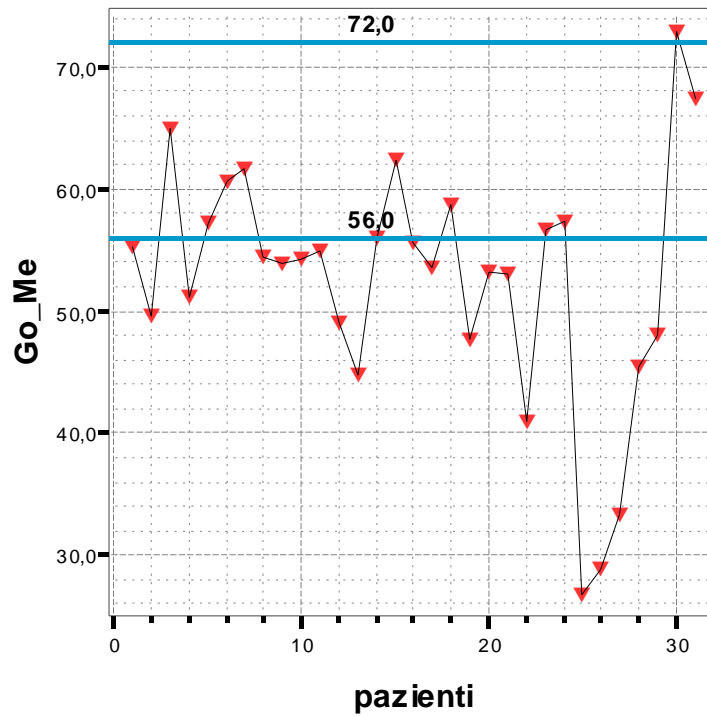
+xxxxxx

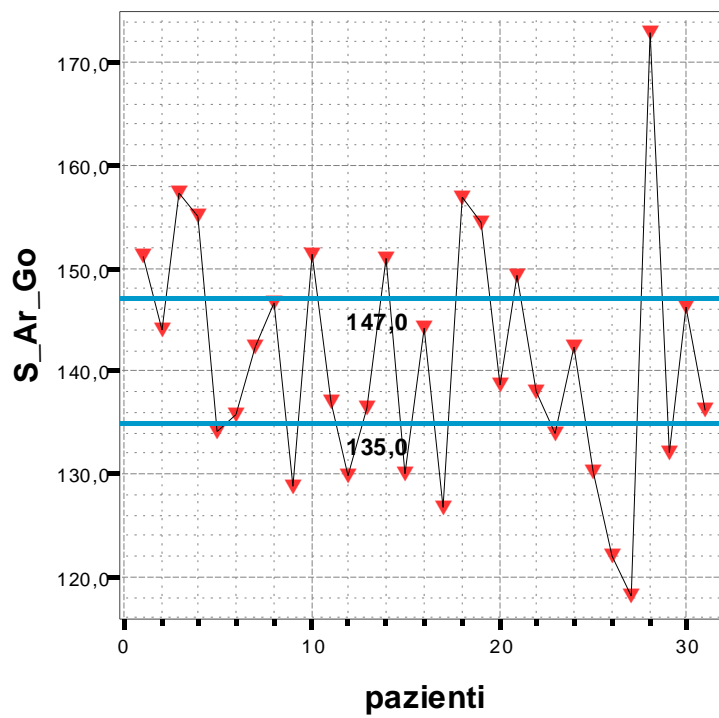
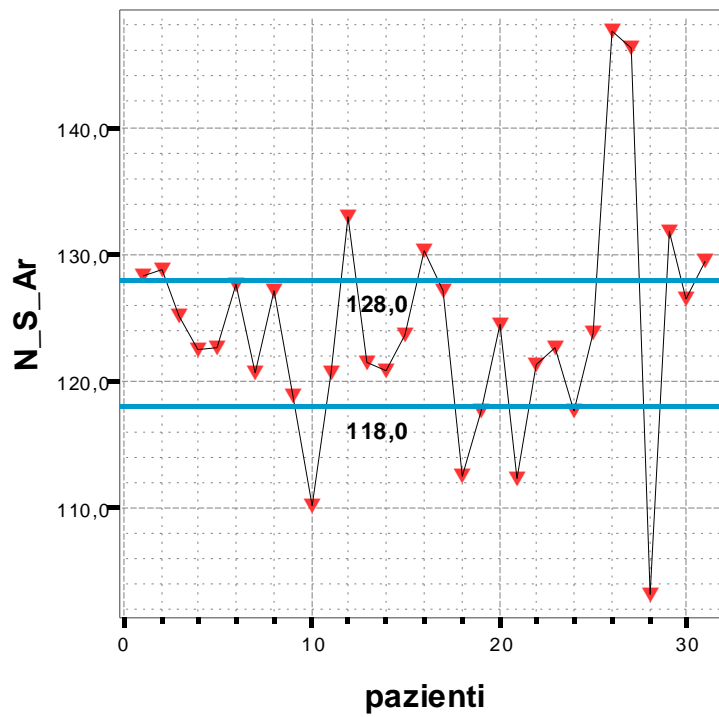
Nella seguente tabella riportiamo le deviazioni standard dei singoli valori ottenuti con il tracciato cefalometrico:

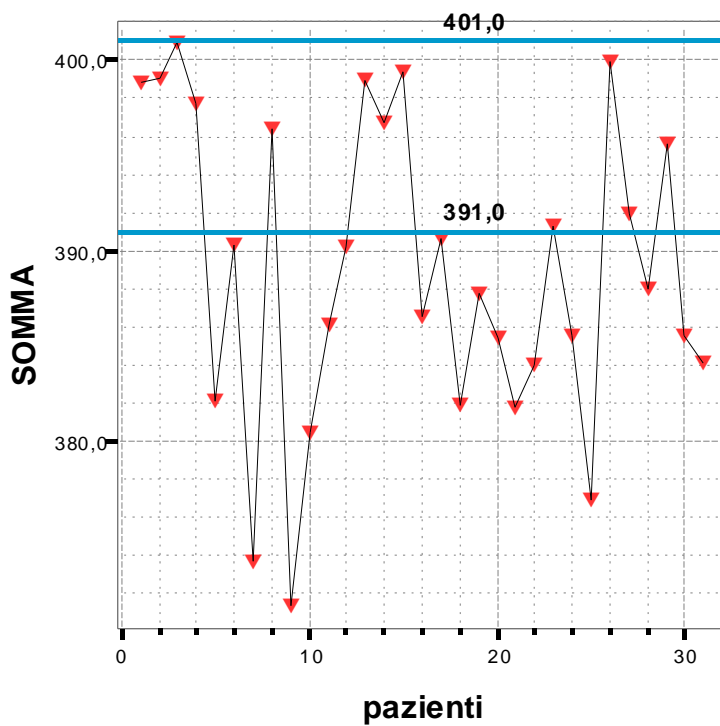
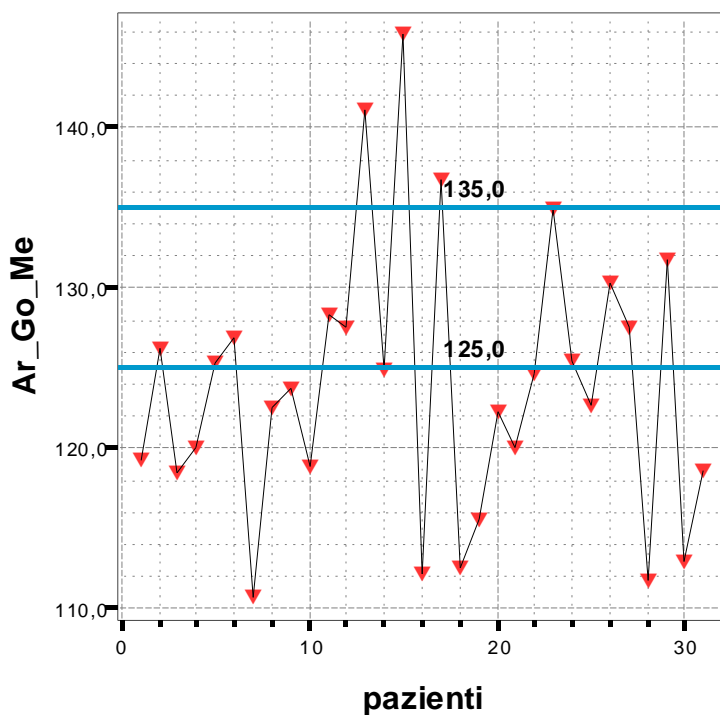
pz	S_N	S_Ar	Go_Me	Ar_Go	N_S_Ar	S_Ar_Go	Ar_Go_Me	Σ	N_Me	S_Go	SNA	SNB	ANB	IMPA	SN_GoGn	SN_snasnp	Sna/p_GoGn	Ls_L_Pogcut	Li_L_Pogcut
1	-xxxxxx	-xxx	-xxx	-x	x	x	-x	N	-xxx	-xxx	N	N	N	x	x	N	x	-x	-xxx
2	-xxxxxx	-xx	-xxxx	-xx	x	N	N	N	-xxx	-xx	N	N	x	N	N	-x	x	-x	-xx
3	-xxxx	-x	-x	N	N	xx	-x	N	N	-x	N	-x	x	-x	x	-x	xx	N	N
4	-xxx	-xx	-xxx	-xx	N	xx	-x	N	-xx	-xx	N	-xxx	xx	xxxxx	N	-xxx	xxx	N	N
5	-x	-xx	-xx	N	N	-x	N	-xx	-xxx	-x	xxxx	xx	xx	xx	-xx	-xxx	N	-x	-xxxx
6	-xx	N	-xx	N	x	-x	N	N	-x	N	xx	x	N	x	N	N	N	xxx	N
7	-x	N	-x	xx	N	N	-xx	-xxx	-x	N	xxxx	xxx	N	xxxxxx	-xxx	-xxxx	N	x	x
8	-xxx	-xxxx	-xxx	-xxx	x	N	-x	N	-xxxx	-xxxx	-x	-x	N	xxxxx	N	N	N	N	-x
9	-xxxx	-xx	-xxx	N	N	-xx	N	-xxxx	-xxxx	-x	xxxxxx	xxxxxx	xxxxxx	xxx	-xxx	-xxxx	N	N	-xxx
10	-xx	N	-xxx	N	-xx	x	-x	-xx	-xx	N	xxxx	xxxx	N	x	-xx	-xxx	N	xxxxx	x
11	-xxx	-xxx	-xxx	N	N	N	N	-x	-xxx	-x	xxx	xxxx	N	-xxx	N	-xxx	x	xxxxx	-x
12	-xxx	N	-xxxx	x	xx	-xx	N	N	-x	N	N	N	N	xx	-x	N	N	N	-xx
13	-xxxxxx	-xxxx	-xxxxx	-x	N	-x	x	N	-xxxx	-xxx	x	xxxx	-xx	N	N	-xxx	xxx	xx	-xxx
14	-xxxxx	-x	-xxx	-xx	N	x	N	N	-xx	-xx	N	N	N	-x	N	-x	x	xx	N
15	-xx	-x	-x	-xxx	N	-xx	xx	N	-xx	-xxx	x	xx	N	x	N	N	x	x	-x
16	-xxxx	-xx	-xxx	-xx	x	N	-xx	-x	-xxxx	-xxx	N	N	N	xxxxxx	-xx	-x	-x	x	N
17	N	N	-xxx	xx	x	-xx	N	N	N	N	x	x	N	xx	-x	-x	N	N	-x
18	-x	-x	-xx	N	-x	xx	-xx	-xx	-xx	N	x	x	N	xxxx	-x	-xxx	N	xx	N
19	-xxx	-xx	-xxxx	x	N	x	-xx	-x	-x	N	N	N	x	xxxxxx	-x	-xx	N	N	-xx
20	-xx	-xxx	-xxx	N	N	N	-x	-x	-xxx	-xx	x	xx	-x	N	-xx	-xxx	N	xxxxx	-xxx
21	-xxx	N	-xxx	N	-x	x	-x	-xx	-xxx	-x	xxxx	xxx	N	xx	-xx	-xxx	N	x	-x
22	-xxxxx	-xxx	-xxxxxx	N	N	N	N	-x	-xxxx	-xx	N	x	-x	N	-xx	-xx	N	N	-xxx
23	-xxxxx	-xx	-xx	-xx	N	-x	N	N	-xxxx	-xxx	xxxxx	xxxxx	N	xx	-x	-x	N	-xx	-xxxxx
24	-x	N	-xx	N	N	N	N	-x	-x	N	xxx	xxxx	N	xxx	-xx	-xxxxxx	xx	-x	-xxxx
25	-xxxxxx	-xx	-xxxxxx	-xx	N	-xx	-x	-xxx	-xxxxxx	-xxx	x	xxxxx	-xxx	xxx	-xxx	N	-xx	xxxx	N
26	-xxxxxx	-xxxxxx	-xxxxxx	-xxxx	xxxxx	-xxx	N	N	-xxxxxx	-xxxxx	N	-x	x	xxx	x	N	xx	N	xx
27	-xxxxxx	-xxx	-xxxxxx	-xxx	xxxx	-xxxx	N	N	-xxxxxx	-xxxx	-xx	x	-xxxx	-xxx	N	-x	N	xx	N
28	-xxxx	-xxx	-xxxxxx	N	-xxx	xxxx	-xx	-x	-xxx	-xx	xx	N	xx	N	-x	-xx	N	N	N
29	-xxxxxx	N	-xxxx	-xxxx	x	-x	N	N	-xxxx	-xxx	x	x	N	N	N	-xx	x	x	N
30	x	xxx	N	xxx	N	N	-xx	-x	xx	xx	-x	N	N	xxxx	-x	-xx	N	N	N
31	-x	N	N	N	x	-x	-x	-x	-x	N	x	x	N	N	-x	N	-x	xxx	N

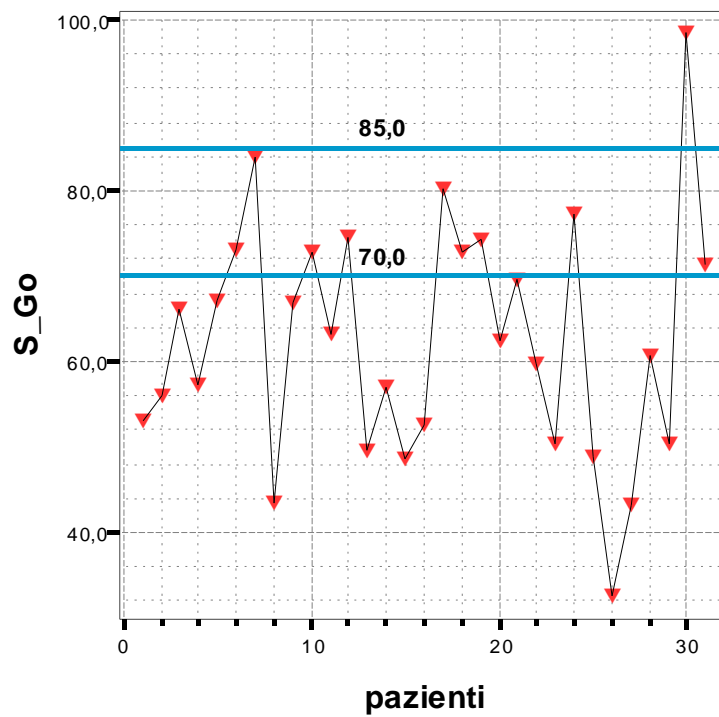
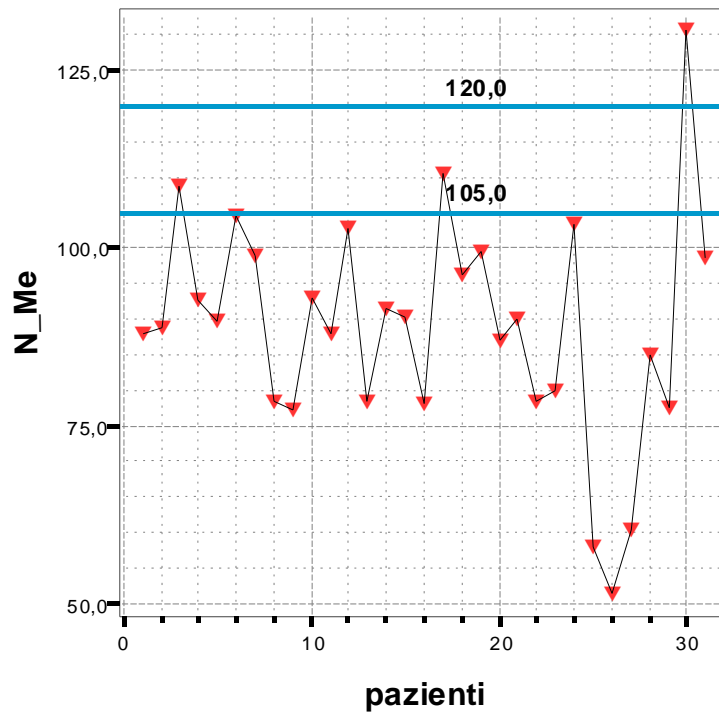
Riportiamo qui di seguito i grafici relativi all'andamento dei valori delle singole variabili cefalometriche evidenziando il range di deviazione standard:

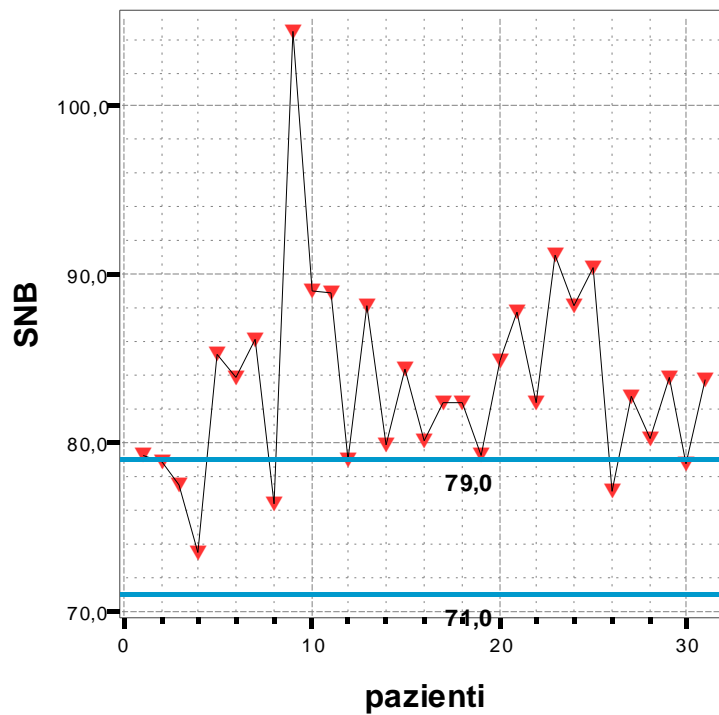
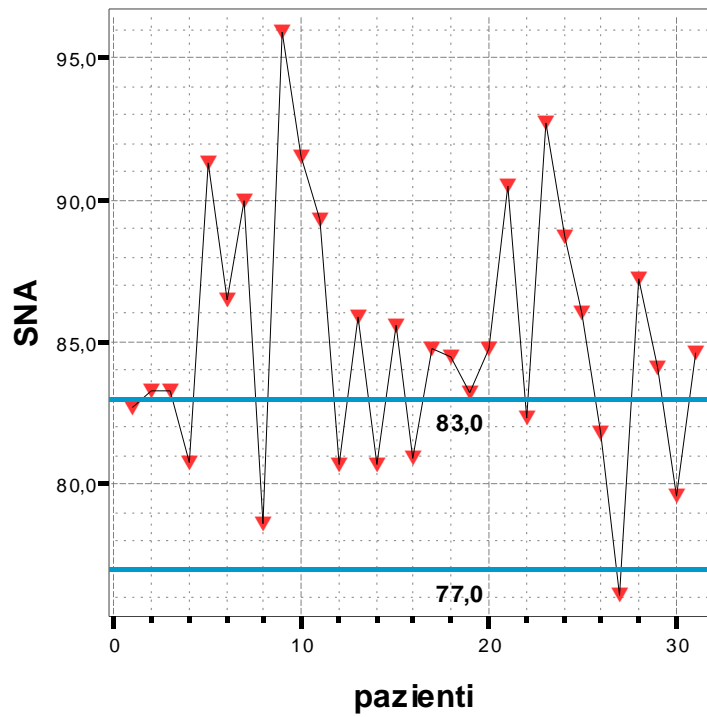


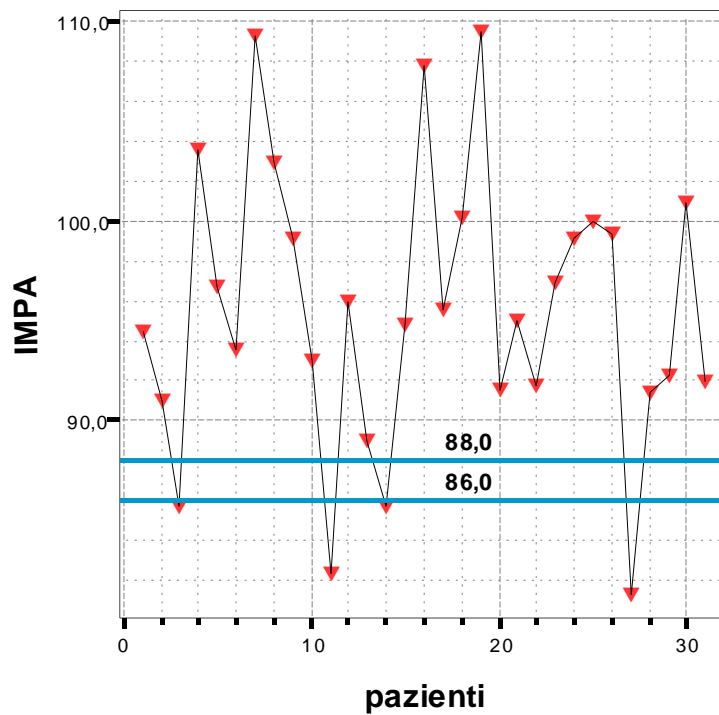
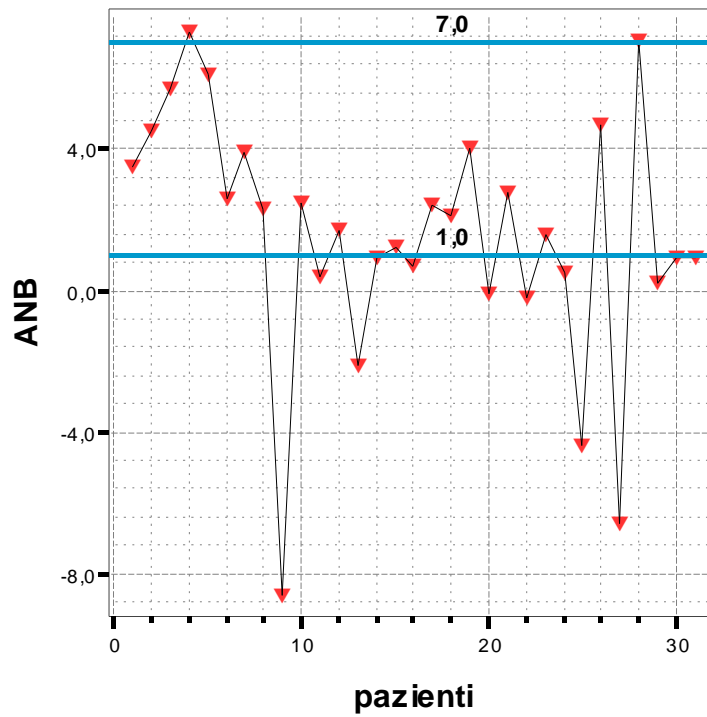


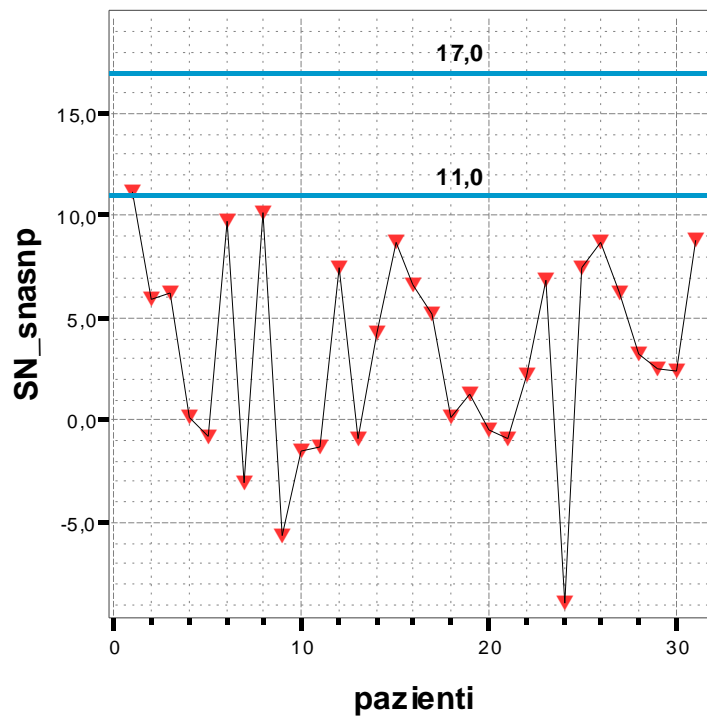
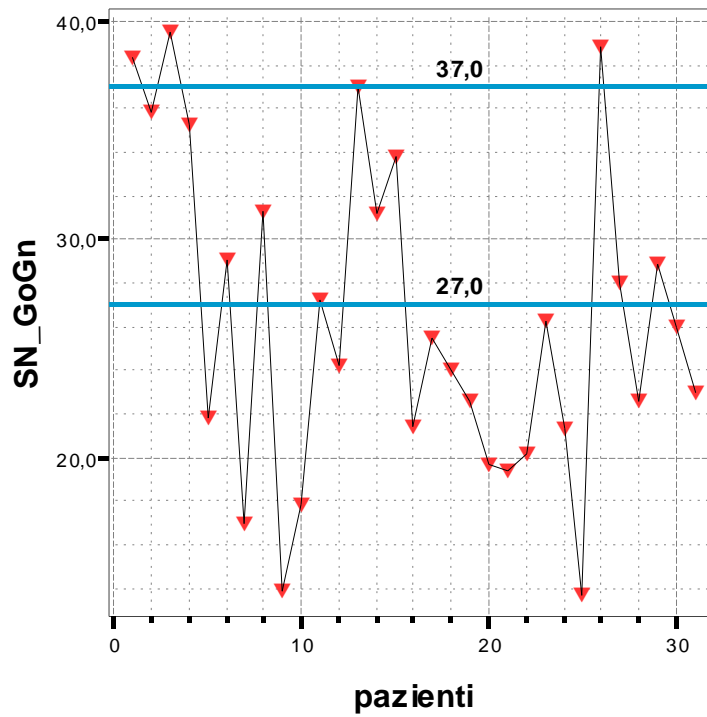


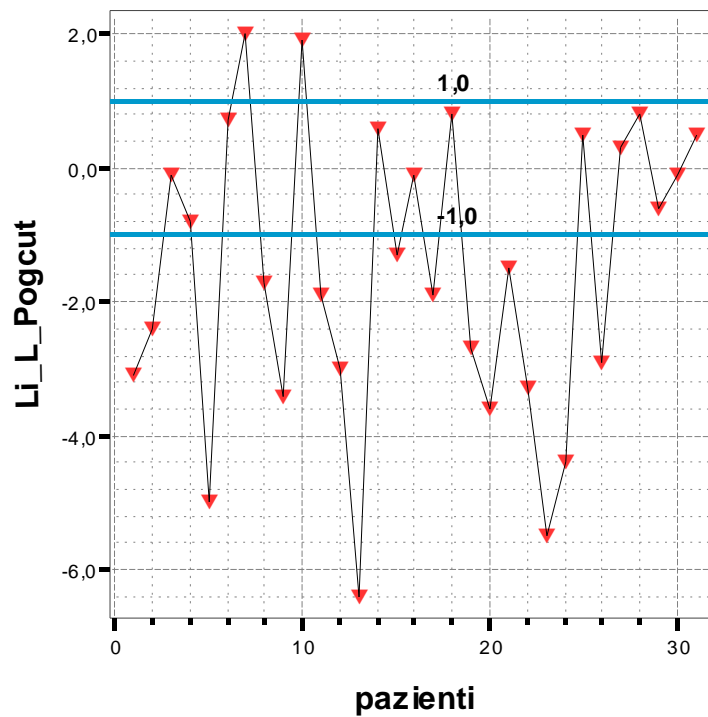
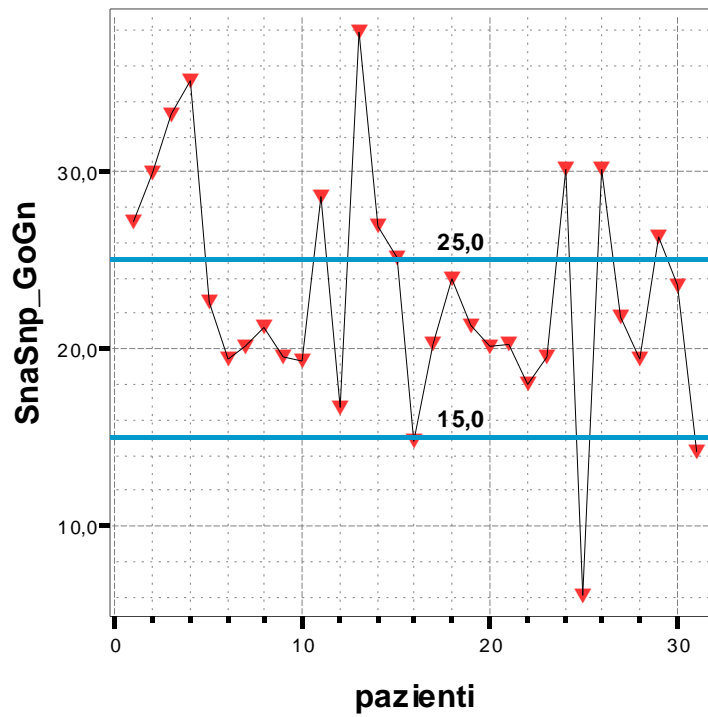


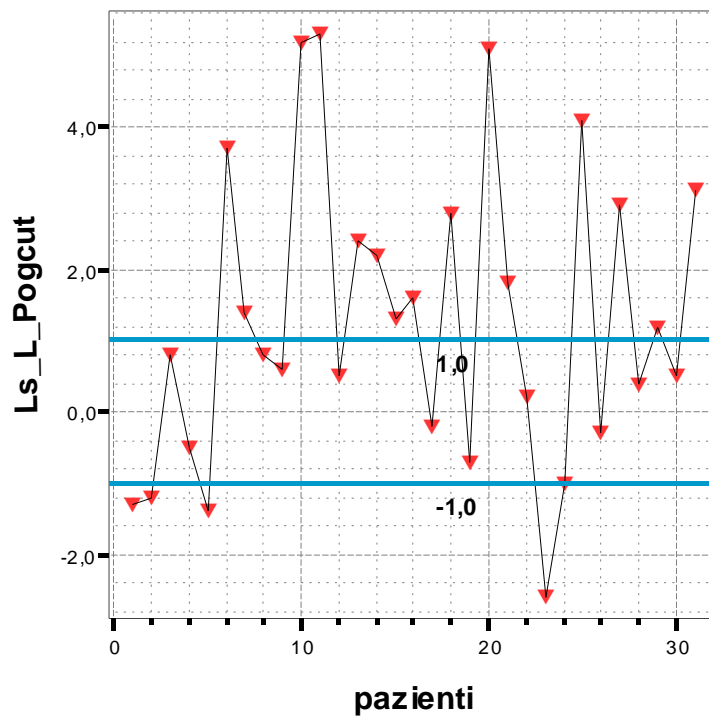












Nella seguente tabella vengono riportati i valori finali per l'analisi statistica dei dati della ricerca.

Il valore della cefalometria è stato ottenuto assegnando un punteggio pari a 1 solo ai valori cefalometrici più vicini o pari alla media della popolazione generale, vale a dire : -x, N o +x.

Deviazioni standard maggiori di +x o minori di -x non possono essere comprese nel range di normalità, perché troppo distanti dal valore medio.

Il valore finale assegnato al linguaggio è invece dato dalla somma dei punteggi relativi alla prove di categorizzazione e dei fonemi stabili fornitici dalle logopediste dell'AGBD.

Pazienti	Valore cefalometria	Valore prassie	Valore linguaggio
1	13	93	34
2	12	92	32
3	17	99	30
4	7	89	27
5	7	82	29
6	15	94	27
7	11	73	27
8	12	93	34
9	6	63	27
10	9	96	35
11	10	86	34
12	13	80	29
13	8	68	13
14	13	63	37
15	12	91	33
16	10	25	5
17	15	94	26
18	11	93	31
19	12	58	28
20	9	87	33
21	10	70	29
22	11	86	36
23	8	89	29
24	11	82	30
25	5	71	16
26	8	80	37
27	7	37	1
28	8	75	26
29	13	94	38
30	12	91	36
31	18	78	26

Poiché scopo della presente ricerca è quello di valutare se a valori cefalometrici uguali alla media (N) o uguali a + o - una deviazione standard corrispondano migliori abilità espressive e prassiche della muscolatura oro-facciale, abbiamo diviso i soggetti in due gruppi in base ai dati cefalometrici:

un primo gruppo con valori cefalometrici +xx/+xxx/+xxxx/+xxxxx/+xxxxxxx/-xx/-xxx/-xxxx/-xxxxx/-xxxxxx, compresi tra 5 e 11, ed un secondo gruppo con valori più vicini alla media della popolazione generale (N/+x/-x) compresi tra 12 e 18 ; ciò al fine di indagare se esiste una differenza significativa tra la capacità espressiva e prassica orale in relazione alla qualità dei valori cefalometrici pesati in base alla loro deviazione standard.

Riportiamo qui di seguito le tabelle relative ai due gruppi selezionati e che saranno oggetto di indagine statistica:

PRIMO GRUPPO

PZ CEF tra 5 e 11	PRASSIE	LINGUAGGIO
Pz 4	89	27
Pz 5	82	29
Pz 7	73	27
Pz 9	63	27
Pz 10	96	35
Pz 11	86	34
Pz 13	68	13
Pz 16	25	5
Pz 18	93	31
Pz 20	87	33
Pz 21	70	29
Pz 22	86	36
Pz 23	89	29
Pz 24	82	30
Pz 25	71	16
Pz 26	80	37
Pz 27	31	1
Pz 28	75	26

SECONDO GRUPPO

Pz CEF tra 12 e 18	PRASSIE	LINGUAGGIO
Pz 1	93	34
Pz 2	92	32
Pz 3	99	30
Pz 6	94	27
Pz 8	93	34
Pz 12	80	29
Pz 14	63	37
Pz 15	91	33
PZ 17	94	26
Pz 19	58	28
Pz 29	94	38
Pz 30	91	36
Pz 31	78	26

STATISTICA DESCRITTIVA:

Statistiche descrittive

		linguaggio_1	linguaggio_2	prassie_1	prassie_2	Validi (listwise)
N	Statistica	18	13	18	13	13
Intervallo	Statistica	36	12	71	41	
Media	Statistica	25,83	31,54	74,78	86,15	
	Errore std	2,439	1,158	4,551	3,543	
Deviazione	Statistica	10,348	4,176	19,310	12,773	
Varianza	Statistica	107,088	17,436	372,889	163,141	

1) LINGUAGGIO: per il primo gruppo, formato dai 18 soggetti con caratteristiche cranio-facciali peggiori, il valore medio dell'abilità di linguaggio, data dalla somma dei singoli valori e divisa per il n° di soggetti, è risultata essere: $X_1=25,8$ (scarto quadratico medio: $S_1=2,43$). Per il secondo gruppo formato dai 13 soggetti con parametri cefalometrici migliori la media del valore del linguaggio è risultata essere: $X_2=31,5$ (scarto quadratico medio: $S_2=1,15$).

La domanda conclusiva del presente lavoro è: c'è differenza tra i due gruppi al livello di significatività $\alpha=0,05$?

Si assume come ipotesi nulla $H_0: \mu_1=\mu_2$,

e come ipotesi alternativa $H_1: \mu_1 \neq \mu_2$

$n_1=18$	$X_1=25,8$	$S_1=2,43$
$n_2=13$	$X_2=31,5$	$S_2=1,15$

$$Z = \frac{25,8 - 31,5}{\sqrt{\frac{2,43^2}{18} + \frac{1,15^2}{13}}} = -8,9$$

Si effettua un test a due code e per il livello di significatività $\alpha=0,05$ la regione di rifiuto è data dai valori $Z < -1,96$ e $Z > 1,96$.

Dato che il valore trovato $Z=-8,9$ appartiene alla regione di rifiuto, si rifiuta l'ipotesi nulla al livello di significatività $\alpha=0,05$, ossia si accetta che il secondo gruppo, cioè quello con caratteristiche cranio-facciali migliori ha anche abilità espressive migliori.

2) PRASSIE: : per il primo gruppo, formato dai 18 soggetti con caratteristiche cranio-facciali peggiori, il valore medio delle prassie oro-facciali, dato dalla somma dei singoli valori e divisa per il n° di soggetti, è risultata essere: $X_1=74,78$ (scarto quadratico medio: $S_1=4,55$). Per il secondo gruppo formato dai 13 soggetti con parametri cefalometrici migliori la media del valore delle prassie è risultato essere: $X_2=86,15$ (scarto quadratico medio: $S_2=3,54$).

La domanda conclusiva del presente lavoro è: c'è differenza tra i due gruppi al livello di significatività $\alpha=0,05$?

Si assume come ipotesi nulla $H_0: \mu_1=\mu_2$,

e come ipotesi alternativa $H_1: \mu_1\neq\mu_2$

$n_1=18$	$X_1=74,78$	$S_1=4,55$
$n_2=13$	$X_2=86,15$	$S_2=3,54$

$$Z = \frac{74,78 - 86,15}{\sqrt{\frac{4,45^2}{18} + \frac{3,54^2}{13}}} = -7,95$$

Si effettua un test a due code e per il livello di significatività $\alpha=0,05$ la regione di rifiuto è data dai valori $Z < -1,96$ e $Z > 1,96$.

Dato che il valore trovato $Z=-7,95$ appartiene alla regione di rifiuto, si rifiuta l'ipotesi nulla al livello di significatività $\alpha=0,05$, ossia si accetta che il secondo gruppo, cioè quello con caratteristiche cranio-facciali migliori ha anche abilità prassiche migliori.

Risultati: mediante la suddivisione del gruppo di studio formato da 31 soggetti con SD di età compresa tra i 15 ed i 31 anni in due sottogruppi selezionati in base alla deviazione standard dei rispettivi valori cefalometrici ottenuti con l'analisi computerizzata della teleradiografia ed il successivo confronto con i valori ottenuti mediante i tests per le prassie buccali e per il linguaggio, è stato possibile dimostrare che il gruppo con parametri cefalometrici più vicini al valore medio assoluto presentavano anche una migliore abilità prassica ed espressiva e che tale correlazione è statisticamente significativa ($\alpha=0,05$).

In accordo con i dati ottenuti da questo studio è quindi possibile affermare che i soggetti con SD con uno sviluppo cranio-facciale più vicino ai valori medi della popolazione generale hanno migliori capacità espressive ed una migliore funzione oro-motoria orale.

CAPITOLO IX

DISCUSSIONE

La lunghezza della base cranica anteriore (N-S: 68 ± 3 mm) è risultata essere il valore più lontano dal valore medio della popolazione generale, infatti un solo paziente del gruppo di studio ha un valore normale (N), mentre tutti gli altri, eccetto uno (x) hanno alterazioni in difetto; il valore medio rilevato è di 54,95 mm, cioè circa 10 mm in meno rispetto al valore medio. Ciò corrisponde a quanto già riferito dalla letteratura internazionale e cioè che i soggetti con SD hanno una base cranica di ridotte dimensioni, in particolare in riferimento alla base cranica anteriore. La volta e la base del cranio rappresentano l'espressione dell'adattamento alla postura eretta ed allo sviluppo di emisferi cerebrali relativamente voluminosi; a questi fattori si aggiungono la posizione del forame magno spostato in senso medioventrale ed una marcata flessione della base del cranio a causa della notevolissima espansione anteriore dei lobi frontali dell'encefalo e l'ingrandimento dei lobi occipitali e del cervelletto in direzione inferoposteriore. La flessione della base del cranio porta il forame magno esattamente al di sopra del midollo spinale e garantisce il perfetto allineamento anteriore del viso e delle orbite necessario alla postura eretta. La base del cranio, oltre a sostenere il cervello ed il midollo spinale, garantisce l'articolazione del cranio con la colonna vertebrale, la mandibola e la regione della maxilla; un'altra sua funzione è quella di zona di cuscinetto tra encefalo, tessuti facciali e regione faringea. La crescita di questa regione ha una conseguenza immediata sulla posizione del terzo medio della faccia e della mandibola: in seguito all'allungamento della fossa cranica anteriore e della base cranica, si osserva l'aumento dello spazio sottostante occupato dal complesso nasomascellare, dalla faringe e dal ramo mandibolare. L'allungamento del complesso sfeno-occipitale, causando lo spostamento anteriore di tutto il terzo medio della faccia, causa un ingrandimento della regione faringea; analogamente, si ha la crescita del ramo mandibolare mentre la mandibola e la maxilla si spostano anteriormente. Da ciò consegue che la crescita in senso antero-posteriore della base del cranio svolge un ruolo importante nella crescita della regione nasomascellare e mandibolare. La base cranica è la più stabile di tutte le regioni del cranio e la meno influenzabile dalla "matrice funzionale". Ne consegue che il deficit dimensionale congenito della base cranica associata alla SD ha effetti immediati e tardivi sulla crescita facciale e sulle funzioni che da essa dipendono.

Anche la lunghezza della base cranica posteriore (S-Ar: 32 ± 3 mm), si è dimostrata deficitaria in 22 soggetti (70,9 %) ed il valore medio riscontrato è di 26,20 mm, un valore deficitario, ma in misura minore rispetto alla base cranica anteriore.

Significativo è che la lunghezza del corpo mandibolare (Go-Me: 64+/-8 mm) si è dimostrata deficitaria in 29 soggetti (93,5 %); quindi possiamo affermare che l'alta incidenza delle III classi (12 su 31, pari al 38,7 %) è dovuta più all'iposviluppo del mascellare che ad una crescita mandibolare in eccesso; il valore medio è risultato essere 52,58 mm.

Tale deficit di crescita mandibolare è stato inoltre riscontrato anche per quanto riguarda l'altezza del ramo mandibolare (Ar-Go: 44+/-5 mm), infatti solo 13 soggetti hanno un valore normale (N), mentre in tutti gli altri l'altezza del ramo mandibolare è diminuita; il valore medio rilevato è 40,02 mm ed è quindi all'interno della deviazione standard.

L'angolo della sella (N-S-Ar: 123+/-5 °) ha riportato valori vicini alla deviazione standard (-x, N, +x) nella maggior parte dei casi, infatti il valore medio è risultato essere 124, 5°; solo 4 soggetti hanno evidenziato una III classe scheletrica.

L'angolo articolare (S-Ar-Go: 141+/-6 °) ha mostrato una grande range di oscillazione di significato contrastante tra loro; il valore medio riscontrato è 141,06°.

Per quanto riguarda l'angolo goniaco (Ar-Go-Me: 130+/-5 °), il cui valore medio è 123,87°, e la somma (Σ) dei tre angoli precedenti (396+/-5 °), il cui valore medio è 388,97°, 24 pazienti su 31 (pari al 77,4 %) hanno dimostrato valori normali o molto vicini alla deviazione standard (-x, +x), indicando quindi una prevalenza di crescita in normorotazione.

L'altezza facciale anteriore (N-Me:112,5+/-7,5 mm) è risultata essere, insieme a S-N ed a Go-Me uno dei valori più distanti da quelli della popolazione generale, infatti solo due soggetti hanno valore (N) e tutti gli altri mostrano un deficit di altezza più o meno grave, con un valore medio pari a 88,89 mm, il quale esprime un'importante riduzione di tale valore rispetto alla media della popolazione generale; possiamo ipotizzare che la mancata propulsione di crescita del mascellare secondo i consueti vettori, privi la mandibola della spinta a scivolare in avanti ed in basso. Anche l'altezza facciale posteriore (S-Go: 77,5+/-7,5 mm), infatti, risulta deficitaria in 21 soggetti (67, 7 %), con un valore medio pari a 62,51 mm.

Per quanto riguarda i valori di SNA (80+/- 3°) e di SNB (75+/-4°) entrambi mostrano valori lontani dalla media: SNA è normale (N) in 10 soggetti (32,2 %) e SNB in 8 soggetti (25,8 %).

Dai valori di SNA riportati dal gruppo di studio non emerge la retrusione del mascellare che sempre viene descritta associata alla SD. Questo perchè, essendo arretrato anche Nasion, tale discrepanza difficilmente può emergere; il valore medio per SNA è risultato essere 85,09° e per SNB 83,53° .

Per quanto riguarda il valore di ANB (4+/-3°), esso evidenzia un rapporto di terza classe scheletrica in 12 soggetti (38,7 %), di II classe in 2 soggetti (6,4 %) e di I classe in 17 soggetti (50,8 %) con un valore medio pari a 1,56°, cioè compreso all'interno della deviazione standard del valore ideale.

IMPA ($90\pm 2,5^\circ$) risulta aumentato rispetto al valore normale (N) in 20 soggetti (64,5 %), segno della presenza di un'importante spinta linguale che può significativamente vestibolarizzare gli incisivi inferiori; infatti il valore medio è risultato essere $95,52^\circ$.

L'angolo tra la base cranica e la mandibola (SN-GoGn: $32\pm 5^\circ$) e l'angolo tra la base cranica e il mascellare (SN-Sna/Snp: $14\pm 3^\circ$) risultano di valore normale (N) rispettivamente in 10 (32,2 %) ed in 8 (25,8 %) soggetti; negli altri casi gli angoli sono diminuiti ed evidenziano una crescita antioraria, una situazione di ipodivergenza ed un deficit di crescita in basso ed in avanti del terzo medio facciale che caratterizza la SD; infatti il valore medio di SN-GoGn è risultato essere $26,28^\circ$ e quello di SN-Sna/Snp $3,28^\circ$. L'angolo tra il mascellare e la mandibola (Sna/Snp-Go/gn: $20\pm 5^\circ$) risulta di valore normale (n) in 17 soggetti (54,8 %) e comunque i valori restano sempre compresi tra una o due deviazioni standard con un valore medio pari a $23,0^\circ$, segno che il nocciolo del problema è il rapporto dei mascellari con la base cranica, piuttosto che fra loro.

La distanza Ls-L-PgC (0 ± 1 mm) distanza Li-L-PgC (0 ± 1 mm) hanno mostrato valori normali rispettivamente in 11 (35,4 %) ed in 12 (38,7 %) soggetti; negli altri casi si evidenzia una grande variabilità di dati, con valori medi rispettivamente di 1,25 mm e -1,54 mm.

L'analisi delle caratteristiche cranio-facciali fine a se stessa non è oggetto di questa trattazione, infatti i dati cefalometrici raccolti sono stati divisi tra quelli compresi nell'intervallo di confidenza $>-x$ e $<+x$, che sono stati scelti come valori normali, e quelli fuori dell'intervallo di confidenza prescelto e caratterizzanti il gruppo con caratteristiche cranio facciali peggiori.

Con successo abbiamo così potuto dimostrare che ai soggetti con un maggior numero di valori cefalometrici compresi nell'intervallo di confidenza corrispondevano anche valutazioni prassiche oro-facciali e di linguaggio migliori.

Il test sulle prassie orofacciali ha fornito valori compresi tra 25 e 99, con un valore medio pari a 79,74.

Il test della "categorizzazione" dei suoni ha mostrato valori tra 0 e 18, con un valore medio pari a 13,97.

Il test per la valutazione dei fonemi stabili ha fornito punteggi tra 0 e 20, con un valore medio pari a 14,26.

Già prima di approfondire l'analisi statistica è risultata evidente una correlazione tra i migliori punteggi relativi a prassie e linguaggio e le cefalometrie con punteggi più vicini alla deviazione standard.

CAPITOLO X

CONCLUSIONI

Dai risultati sopra riportati possiamo affermare che la crescita cranio-facciale e la capacità espressiva nel soggetto con SD sono strettamente correlate fra di loro, ma anche con le capacità prassiche della muscolatura orofacciale; infatti a valori cefalometrici più vicini alla media della popolazione generale corrispondono capacità espressive e prassiche migliori. E' vero quindi che, alla luce dei principi della crescita e dello sviluppo cranio-facciale, una funzione muscolare orofacciale corretta condizione sia l'armonica crescita scheletrica che le altre funzioni del distretto cefalico.

Questo risultato diventa particolarmente significativo in relazione alla riabilitazione precoce muscolare oro-facciale ed ortodontica-miofunzionale: esse, se praticate nei giusti tempi e modi fin dai primi mesi di vita, possono condizionare positivamente la crescita del massiccio facciale e migliorare tutte le funzioni oro-facciali del soggetto con SD; ora sappiamo che ciò avrà una sicura ricaduta positiva sulle funzioni fonetiche e, di conseguenza, su tutti gli aspetti della socializzazione e sulla qualità di vita del soggetto con SD.

In particolare, dallo studio cefalometrico è emerso che, nei soggetti con SD del gruppo di studio, la lunghezza della base cranica anteriore e posteriore sono spesso diminuite, così come l'altezza facciale anteriore e posteriore, l'incisivo inferiore è spesso vestibolarizzato e l'angolo cranio-mascellare è sempre notevolmente diminuito.

La terapia fisioterapica e miofunzionale, se praticate fin dai primi mesi di vita, vanno considerate come la chiave di volta dello sviluppo cranio-facciale del paziente con SD, tenendo presente il ritardo di sviluppo e crescita che si associano a tale sindrome.

In considerazione della teoria della matrice funzionale di Moss, che mette in relazione forma-funzione-induzione, i deficit scheletrici caratteristici della sindrome sono strettamente connessi a difetti muscolari e di conduzione nervosa; quindi, correggendo precocemente le abitudini viziate e ripristinando un'equilibrio muscolo-scheletrico corretto, mediante la rieducazione miofunzionale, possiamo con certezza aspirare ad ottenere un miglioramento della dismorfosi del massiccio facciale.

L'intervento ortognatodontico precoce è particolarmente indicato, poiché l'iposviluppo congenito del mascellare porta questi bimbi ad avere relazioni di III classe scheletrica fin dalla nascita con conseguente alterazione della normale funzione oro-facciale. I neonati non-trisomici alla nascita presentano per lo più rapporti di classe II che passerà poi alla I con la crescita mandibolare

differenziale. Ecco perché la crescita cranio-facciale in un bambino con SD va controllata ed indirizzata: lo svantaggio iniziale a livello mascellare è enorme!

La costante riduzione di sviluppo del III medio facciale nei soggetti con SD, che assume il ruolo di principale caratteristica cranio-facciale associata alla sindrome, alla luce dei risultati ottenuti, giustifica interventi ortodontico-intercettivi precoci mirati a ridurre la severità della malocclusione.

Certo è che, in un'ottica interdisciplinare che prevede la collaborazione tra tutti gli specialisti coinvolti nella fase riabilitativa dei soggetti con SD (pediatra, auxologo, endocrinologo, otorinolaringoiatra, foniatra, fisiatra, cardiologo, etc.), l'odontoiatra viene ad assumere un ruolo di primaria importanza al fine di limitare l'instaurarsi di patologie secondarie e di preservare da salute orale del soggetto con SD.

BIBLIOGRAFIA

BIBLIOGRAFIA CAPITOLO I

1. Jensen GM, Cleall JF, Yip ASG. "Dentoalveolar morphology and developmental changes in Down's syndrome (trisomy 21)". *American Journal of Orthodontics* 1973; 64: 607-618
2. Orelund A, Heijbel J, Jagell S. "Malocclusion in physically and/or mentally handicapped children". *Swedish Dental Journal* 1987; 11: 103-119
3. Limbrock GJ, Hoyer H, Scheying H. "Regulation therapy by Castillo Morales in children with Down syndrome: primary and secondary orofacial pathology". *J of Dentistry for Children* 1990; 57 (6): 437-441
4. Hook EB: "Rates of chromosome abnormalities at different maternal ages". *Obstetrics and Gynecology* 1981; 58: 282-285
5. Hook EB, Cross PK, Schreinemachers DM: "Chromosomal abnormalities rates at amniocentesis and in live-born infants". *J of the American Medical Association* 1983; 249: 2034-2038
6. Pangalos C et al. "Understanding the mechanism(s) of mosaic trisomy 21, by using DNA polymorphism analysis". *Am. J. Hum. Genet.* 1994; 54:473-481

BIBLIOGRAFIA CAPITOLO II

1. Farkas LG. "Anthropometry of the head and face". New York, 1994, Raven Press.of Michigan Press.
2. Stone CA. "A molecular approach to bone regeneration". *Brit J Plast Surg* 50:369-73, 1997
3. Korn EL, Baumrind S. "Transverse development of the human jaws between the ages of 8.5 and 15.5 years, studied longitudinally with use of implants". *J Dent Res* 69:1298- 1306, 1990
4. Enlow DH, Hans MG." *Essentials of Facial Growth*". Philadelphia, 1996, Saunders
5. Peltomaki T, Kylamarkula S, Vinkka-Puhakka H et al. "Tissue separating capacity of growth cartilages". *Eur J Orthod*,19:473-481, 1997
6. Copray JC, Dibbets JM, Kantomaa T. "The role of condylar cartilage in the development of the temporomandibular joint". *Angle Orthod* 58:369-380, 1988
7. Moss ML. "The functional matrix hypothesis revisited". *Am J Orthod Dentofac Orthop* 112: 8-11, 221-226, 338-342, 410-417, 1997
8. Yen SLK: "Distraction osteogenesis: application to dentofacial orthopedics". *Seminars Orthod* 3:275-283, 1997
9. Roberts WE. "Bone physiology, metabolism, and biomechanics in orthodontic practice". In Graber TM, Vanarsdall RL, editors: *Orthodontics: current principles and techniques*, ed 2, St. Louis, Mosby, 1994
10. Enlow D H. "Facial growth". W B Saunders, Philadelphia 1990
11. Proffit W R. "Contemporary Orthodontics". Mosby Year Book St Louis, 1993
12. L Tettamanti, A Tagliabue, A Caprioglio."Gli indici vertebrali". *Ortognatodonzia Italiana*, 2006 13(2): 131-136

13. T Baccetti, L Franchi, JA McNamara .”An Improved version of the Cervical Vertebrae Maturation(CVM). Method for the Assessment of Mandibular Growth”. Angle Orthod 2002; 72(4)
14. Fishman LS. “Radiographic evaluation of skeletal maturation; a clinical oriented method based on Hand wrist films”. Angle Orthod 1982; 52:88-112

BIBLIOGRAFIA CAPITOLO III

1. Sforza C, Dellavia C, Dolci C, Donetti E, Ferrario VF. “A quantitative three-dimensional assessment of abnormal variations in the facial soft tissues of individuals with Down syndrome”. Cleft Palate Craniofac J, 2005 Jul;42(4):410-6
2. Guihard-Costa A M, Khung S, Delbecque K, Menez F, Delezoide A L. “ Biometry of face and brain in fetuses with Trisomy 21”. Pediatric Research 2006, 59: 33-38
3. Farkas LG, Munro IR, Chir B e coll.”Abnormal measurements and disproportions in the face of Down’s sindrome patients: preliminary report of an anthropometric study”. Plast Reconstr Surg 1985; 75(2):159-67
4. Fischer-Brandies H, Schmid RG, Fischer-Brandies E.”Craniofacial development in patients with Down’s syndrome from birth to 14 years of age”. Eur J Orthod 1986; 8:35-42
5. de Moura CP, Vales F, Andreade D, Cunha LM, Barros H, Pueschel SM, Clemente MP.” Rapid maxillary expansion and nasal patency in children with Down Syndrome”. Rhinology 2005 Jun; 43(2):138-42
6. Quintanilla JS, BM di Biedma, Rodriguez MQ, la TA del Mora, Cunqueiro millimetro, Pazos mA. “Cephalometrics in children with Down Syndrome”. Pediatr Radiol. 2002 Sep; 32 (9): 635-43. Epub il 5 apr. 2002
7. NichoLas JR Handoli.”The osteopathic management of children with Down’s sindrome” British Osteopathic Journal 1998, Vol. XXI, 11-20
8. Pueschel SM. “Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood”. Am J Med Genet Suppl, 7: 1990, 52-6
9. Benda CE.” Down's syndrome: Mongolism and its Management”. Grune & Stratton. 1960 & 1969
10. Barden HS. “Growth and development of specific hard tissues in Down's syndrome: a review”. Hum Biol, 55:3, 1983 Sept, 539-576
11. Fink GB; Madaus WK; Walker GF. “A quantitative study of the face in Down's syndrome”. Am J Orthod, 1975; 67: 540-53
12. Spitzer R; Rabinowitch JY; Wybar KC. “A study of the abnormalities of the skull, teeth and lenses in mongolism”. Canad M A J, 84: 11, 1961 March, 567-72
13. Ardan GM; Harker P; Kemp FH. “Tongue size in Down syndrome”. J Ment Defic Res 1972, 16:160
14. Shapiro BL. “Amplified developmental instability in Down's syndrome”. Ann Hum Genet, 38:4, 1975 May, 429-37
15. Shapiro BL. “Down syndrome: a disruption of homeostasis”. Am J Med Genet, 14:2, 1983, Feb, 241-69

16. Barden HS. "Fluctuating dental asymmetry: a measure of developmental instability in Down syndrome". *Am J Phys Anthropol*, 52: 2, 1980 Feb, 163-73
17. Bilgin H; Kasemsuwan L; Schachern PA; Paparella MM; Le CT. "Temporal bone study of Down's syndrome". *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, 122: 3, 1996 Mar, 271-5
18. Stebbens VA, Dennis J, Samuels MP, Croft CB, Southall DP. "Sleep related upper airway obstruction in a cohort with Down's syndrome". *Arch Dis Child*, 66: 11, 1991 Nov, 1333-8
19. Mizuno K, Ueda A. "Development of sucking behaviour in infants with Down's syndrome". *Acta Paediatr* 2001 Dec; 90(12): 1384-8
20. Glatznoll E, Berg R."Oral dysfunction in children with Down's syndrome: an evaluation of treatment effects by means of videoregistration". *European Journal of Orthodontics* 1991, 13:446
21. Limbrock G, Castello-Morales R, Hoyer H, Stover B, Onufer C."The Castillo-Morales approach to orofacial pathology in Down's syndrome". *Int. J of Orofacial Myology*.1993, 19-30
22. D Faulks, J-L Verune, M Hennequin."Consequences of oral rehabilitation on dyskinesia in adults with Down's syndrome: a clinical report". *J of Oral Rehabilitation* 2002, 29; 209-218
23. American Academy of Pediatrics Committee on Sports Medicine and Fitness. "Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review". *Pediatrics* 1995;96:151-4
24. D R Musich"Orthodontic Intervention and Patients with Down Syndrome". *Angle Orthodontist*, Vol 76, No 4, 2006
25. Barnett MI, Press KP, Friedmn D, Sonnenberg EM. "The prevalence of periodontitis and dental caries in a Down's syndrome population". *J Periodontol* 1986 May; 57(5):288-93
26. Alonso Tosso A, Naval Gias L, Hernandez Vallejo G, Lucas Tomas M. "Etude cephalometrique de la base cranienne dans 133 cas de Sindrome de Down". *Rev Stomatol Chir Maxillofac* 1985; 86(4): 234-40
27. Fisher-Brandies H, Schmid RG, Fisher-Brandies E. "Craniofacial development in patients with Down's syndrome from birth to 14 years of age". *Eur J Orthod* 1986 Feb; 8(1): 35-42
28. Laurisden H, Hansen BF, Reintoft I, Keeling JW, Skovgaard LT, Kjaer I." Short hard palate in prenatal trisomy 21". *Orthod Craniofac Res*. 2005 May; 8(2):91-5
29. Radovich F, Clarich G. "A global approach to the dental care of children and young adults with trisomy 21". *Minerva Stomat* 1989 Oct; 38 (10): 1095-103
30. Rozner L: "Facial plastic surgery for Down's syndrome". *Lancet* 1983; 1:1320-3
31. Rozner L.:" Down's syndrome and tongue size". *Med J Aust* 1984; 4: 141 (3):196-7
32. Townsend GC. "Tooth size in children and young adults with trisomy 21 (Down) syndrome". *Arch Oral Biol*; 28(2): 159-66
33. Le Clech G, Journal H, Roussey M e coll." La premiere dentition du trisomique 21. A proposde 114 enfants suivis regulierement". *Ann Pediatr (Paris)* 1986; 33(9):795-8
34. Reuland-Bosma W, van Dijk J."Periodontal disease in Down's syndrome: a review". *J Clin Periodontol* 1986;13:64-73
35. Sohoel PDC, Johannessen AC, Kristoffersen T, Nielsen R. "Expression of HLA class II antigens in marginal periodontitis of patients with Down's syndrome". *Eur J Oral Sci* 1995; 103: 207-213

36. S Halinen, T Sorsa, Y Ding, T Ingman, T Salo, Y T Konttinen, H Saari. "Characterization of Matrix Metalloproteinase (MMP-8 and -9) Activities in the Saliva and in Gengival Crevicular Fluid of Children with Down's Syndrome". J Periodontol August 1996: 748-754
37. Schuster G, Giese R. "Retrospective clinical investigation of the impact of early treatment of children with Down's syndrome according to Castillo-Morales". J Orofac Orthop 2001 Jul; 62(4): 255-63
38. Backman B, Grever-Sjolander AC, Bengtsson K, Persson J, Johansson I. "Children with Down syndrome: oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months of age". Int J Paediatr Dent. 2007 Jan;17(1):19-28
39. Backman B, Grever-Sjolander AC, Holm AK, Johansson I. "Children with Down Syndrome: oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 18 months of age". Int J Paediatr Dent. 2003 Sep;13(5):327-35
40. Carlstedt K, Henningson G, Dahllof G. "A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome: effects on oral motor function, articulation and communication preferences". Acta Odontol Scand, 2003 Feb 61 (1): 39-46
41. H M Korbmacher, J G Limbrock, B Kahl-Nieke. "Long-term evaluation of orofacial function in children with Down syndrome after treatment with a stimulating plate according to castello-Morales". J of Pediatric Dentistry, Volume 30, Number 4/2006
42. V Zavaglia, A Nori, N M Mansour."Long term effects of the palatal plate therapy for the orofacial regulation in children with Down Syndrome". J of Clinical Pediatric Dentistry, Volume 28, Number 1/2003
43. Hohoff A, Ehmer U. "Effects of the Castillo-Morales stimulating plate on speech development of children with Down's syndrome. A retrospective study". J Orofac Orthop. 1997;58(6):330-9

BIBLIOGRAFIA CAPITOLO IV

1. Bloomer H."Speech defects in relation to orthodontics". Am J Orthod 1963; 49:920
2. Bloomer H."Speech defects associated with dental malocclusion", in Travis LE: "Hanbook of speech pathology" New York, Applenton-Century-Crofts, 1971
3. Alcock K. "The development of oral motor control and language". Downs Syndr Res Pract. 2006 Aug;11(1):1-8
4. Hohoff A, Seifert E, Ehmer U, Lamprecht-Dinnesen A. "Articulation in children with Down's syndrome". A pilot study. J Orofac Orthop. 1998;59(4):220-8

BIBLIOGRAFIA CAPITOLO V

1. Van Borsel J. "Articulation in Down's syndrome adolescents and adults". Eur J Disord Commun. 1996; 31(4):415-44
2. Lennenberg E. "Fondamenti biologici del linguaggio". Boringhieri, 1971
3. Lurija A R. "Problemi fondamentali di neurolinguistica". Armando, 1975
4. Paulus J. "Linguaggio e funzione simbolica". Armando, 1988
5. Bollea G. "Semeiotica neurologica della prima infanzia. In Introzzi: Trattato italiano di medicina interna". Ed. USES, 1974

6. Mastrangelo G. "Manuale di neuropsichiatria infantile". Il pensiero Scientifico Editore, 1989
7. Gardner H, Winner E. "Il bambino è padre della metafora". in Psicologia contemporanea, 1980
8. Greenfield P M. "La struttura della comunicazione nelle prime forme del linguaggio infantile". Piccin, 1978
9. Sinclair De Zwart H. "Acquisizione del linguaggio e sviluppo del linguaggio". Armando, 1973
10. Massucco Costa A, Fonzi A. "Psicologia del linguaggio". Boringhieri, 1982
11. Bickel J. "Il bambino con problemi di linguaggio". Belforte editore, 1989
12. Furth H. "Pensiero senza linguaggio". Armando, 1971
13. Ricci Bitti P E, Cortesi S. "Comportamento non verbale e comunicazione". Il Mulino, 1977
14. Halliday M A K. "Lo sviluppo del significato nel bambino". Zanichelli, 1980
15. Bruner J. "Il linguaggio del bambino". Armando, 1987
16. Barbieri M.S. "Gli inizi del linguaggio: aspetti cognitivi e comunicativi". La Nuova Italia, 1986
17. Skinner B.F. "Il comportamento verbale". Armando, 1976
18. Vygotskij L.S. "Pensiero e linguaggio". Giunti, 1966
19. Piaget J. "La nascita dell'intelligenza nel fanciullo". Giunti Barbera, 1968
20. Piaget J. "Il linguaggio e il pensiero del fanciullo". Ed. Universitaria, 1955
21. Woodward M.W. "Psicologia dello sviluppo cognitivo". Il Mulino, 1973
22. Levi G., Capozzi F., Parisi C., Rizzo M.C. "Comprensione verbale e integrazione prattognosciche". Neuropsichiatria Infantile, 1979, 215:489-507
23. Moerk E. "Pragmatic and semantic aspects of early language development". University Park Press, Baltimore, 1977
24. Dodd B. "Recognition and reproduction of words by Down's syndrome and non-Down's syndrome retarded children". Am J Ment Defic 1975; 80:306-11
25. Alcock K. "The development of oral motor control and language". Downs Syndr Res Pract. 2006 Aug;11(1):1-8
26. Moura CP, Cunha LM, Vilarinho H, Cunha MJ, Freitas D, Palha M, Puschel SM, Pais-Clemente M "Voice Parameters in Children With Down Syndrome". J Voice. 2006 Sep 29
27. Segre R. "La comunicacion oral, normal y patologica". Ed medica panamericana, 1976
28. Bloomer H. "Speech defects in relation to orthodontics". Am J Orthod 1963; 49-920
29. Moyers R E. Manuale di Ortodontia. "Scienza e tecnica dentistica edizioni internazionali srl/Milano". 1991

BIBLIOGRAFIA CAPITOLO VI

1. Maatta T, Tervo-Maatta T, Taanila A, Kaski M, Iivanainen M. "Mental health, behaviour and intellectual abilities of people with Down syndrome". Downs Syndr Res Pract. 2006 Aug;11(1):37-43

BIBLIOGRAFIA CAPITOLO VII

1. Paul and Jennings: "Phonological behavior in toddlers with slow expressive language development". *J Speech Hear Res* 1992; 35: 99-107
2. Stoel-Gammon, C. and Kehoe M M. "Hearing impairment in infants and toddlers: Identification, vocal development, intervention". In J. E. Bernthal & N. W. Bankson (Eds.), 1994 *Child Phonology: Characteristics, Assessment, and Intervention with Special Populations*. New York: Thieme Medical Publishers, Inc.
3. Ingram J, Chenery H. "Neurolinguistics: An Introduction to Spoken Language Processing and Its Disorders". Cambridge University Press, 2007
4. Rescorla, L. "The Language Development Survey: a screening tool for delayed language in toddlers". *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 1989, 54, 587-599
5. Rescorla, L., Dahlsgaard, K., Roberts, J. "Late-talking toddlers: MLU and IPSyn outcomes at 3;0 and 4;0". *Journal of Child Language*, 2000, 27, 643-664
6. Rescorla, L., Merrin, L. "Communicative intent in late-talking toddlers". *Applied Psycholinguistics*, 1998, 19, 393-414
7. Rescorla, L., Ratner, N.B. "Phonetic profiles of toddlers with specific expressive language impairment (SLI-E)". *Journal of Speech and Hearing Research*, 1996, 39, 153-165
8. Bortolini U. "Il ruolo della fonologia nell'alfabetizzazione. Studi Italiani di Linguistica Teorica ed Applicata". 1999,24, pp. 250-264
9. Bortolini U. "Lo sviluppo fonologico". In G. Sabbadini (ed.), 1999, *Manuale di Neuropsicologia dell' Età Evolutiva*, Bologna: Zanichelli

“Ringrazio sinceramente la Prof. ssa G. Piana, la Prof.ssa S. Pizzi, il Prof. R.Cavalire, l’Associazione Genitori Bambini Down di Verona e tutti coloro che hanno contribuito alla realizzazione di questo lavoro”