

**La schisi sottomucosa:  
analisi attraverso indagine spettrografica  
e questionario ai genitori**

**ABSTRACT**

Le Schisi Sottomucose rappresentano un sottogruppo di schisi del palato, caratterizzato da insufficiente fusione mediana dei muscoli del palato molle e talvolta mancata saldatura del palato duro, con mucosa orale e nasale generalmente indenne. Si tratta di una patologia rara, che colpisce da 1:1250 a 1:6000 nati (Reiter et al 2010) con un'incidenza di 0.02 – 0.08 % (Gosain, Hettinger, 2008), la cui diagnosi è spesso omessa a causa della difficoltà di individuazione dei segni e sintomi precoci. Infatti, se la funzionalità velofaringea è minimamente interessata, non vi sono evidenti conseguenze della schisi e gli effetti possono emergere solo dopo adenoidectomia. Allo stesso tempo, le schisi sottomucose possono, in alcuni casi, restare completamente asintomatiche e non richiedere alcun trattamento.

L'argomento è rilevante per la pratica logopedica poiché può accadere ai professionisti di imbattersi in soggetti con problematiche delle funzioni orali, della suzione-deglutizione e della sfera comunicativo-linguistica affetti da questa malformazione. Tuttavia, se non sono noti i segnali precoci con conseguente diagnosi assente o tardiva, possono essere prese decisioni cliniche non appropriate. Il trattamento delle conseguenze della schisi sottomucosa, infatti, è sia di tipo chirurgico che riabilitativo logopedico. La presa in carico nei centri specializzati è multidisciplinare: intervento foniatrico, otorinolaringoiatrico e riabilitativo logopedico. L'intervento logopedico precoce è giustificato dalla presenza di difficoltà a livello della sfera orale non verbale e verbale (nelle abilità prassiche, alimentari e fono-articolatorie).

**OBIETTIVI DELLO STUDIO SPERIMENTALE:** Indagare i segni e sintomi della schisi sottomucosa, con particolare riguardo ai segnali precoci, al fine di produrre materiali di sensibilizzazione alla ricognizione degli stessi, destinati ai professionisti sanitari. Studiare inoltre gli effetti della malformazione sulla produzione dello speech, l'insufficienza velofaringea causata da schisi sottomucosa, nonché lo sviluppo del linguaggio nei soggetti con schisi sottomucosa.

**METODI:** È stata effettuata una revisione della letteratura scientifica sulla schisi sottomucosa e successivamente, sulla base dei risultati in essa riportati, è stato formulato un questionario per i genitori. Le aree di indagine specificatamente identificate per questo studio sono state le seguenti: sintomi obiettivi della schisi, differenti specialisti consultati, segnali precoci e tardivi della presenza della schisi (aree di segnali obiettivi, prassico-esecutivi, alimentari, comunicativi, comportamentali

e ambientali), effettuazione di terapia logopedica. Il questionario, appositamente formulato, è stato somministrato dalla logopedista e i genitori sono stati intervistati presso il *Centro Regionale per la Diagnosi e la Cura delle Malformazioni Cranio-Maxillo-Facciali*. Successivamente sono stati selezionati i questionari di 10 soggetti con schisi sottomucosa e 10 con schisi del palato molle e duro, per l'analisi statistica. Inoltre sono stati analizzati e messi a confronto, attraverso valutazione percettiva, analisi spettrografica e MDVP, l'eloquio e lo sviluppo del linguaggio di altri due gruppi di soggetti, il primo consistente di 10 bambini con schisi sottomucosa (o esiti di sintesi del palato per schisi sottomucosa) di età compresa tra i 20 mesi e i 9 anni, il secondo costituito da 10 bambini con esiti di sintesi per schisi completa del labbro e del palato, dai 3 ai 7 anni.

**RISULTATI:** I risultati mostrano che le schisi sottomuose sono diagnosticate più tardivamente rispetto alle schisi del palato duro e molle (la maggior parte dopo i 2.8 anni di età), nonostante i genitori avessero, nella maggior parte dei casi, riportato ai professionisti segnali anatomici (quali l'ugola bifida) e funzionali legati all'IVF, come reflusso nasale, difficoltà di suzione, rumore durante la suzione, nasalità nella lallazione e nelle prime parole. L'eloquio e il linguaggio sono risultati compromessi nel 60% dei casi di schisi sottomucosa, in confronto con 90% dei casi di soggetti con esiti di labiopalatosintesi. Nei soggetti affetti risultano presenti: ipernasalità nell'eloquio; processi fonologici, prevalentemente di nasalizzazione; talvolta pattern articolari compensatori come il colpo di glottide. Nel 70% dei soggetti con schisi sottomucosa si è rilevato un particolare pattern vibratorio, dovuto a probabile lassità muscolare, evidente nell'analisi spettrografica della registrazione orale o nasale del soffio e/o della produzione delle occlusive.

**CONCLUSIONI:** La maggior parte dei risultati evidenziati dal presente studio concorda con la letteratura corrente riguardante le schisi sottomuose in merito ai segnali precoci di presenza della malformazione (rigurgito nasale, difficoltà o incoordinazione della suzione, vocalizzo e pianto nasali, iperrinofonia e linguaggio parzialmente intellegibile). Sugeriamo che i professionisti, in particolare logopedisti e pediatri, debbano essere coscienti della possibilità della presenza di una schisi sottomucosa in un soggetto in cui si evidenzino i segnali precedentemente esposti. La conoscenza della presenza di un difetto al palato può cambiare le decisioni di trattamento. La ricerca effettuata ha sottolineato che esiste tuttora un problema di mancata precocità diagnostica della schisi sottomucosa, che avviene frequentemente dopo i 3 anni di età, sulla base di sintomi funzionali evidenti e preoccupanti quali la rinofonia, il ritardo di acquisizione del linguaggio e la

scarsa intelligibilità dell'eloquio. Si sono inoltre riscontrati alcuni segnali alimentari e comportamentali (mancanza di appetito, tempi più lunghi per i pasti, difficoltà di masticazione, comportamenti di irrequietezza e aggressività) che necessitano di conferma in studi su una casistica più ampia.

La ricerca, per quanto attiene il confronto con la valutazione su un campione di soggetti con schisi completa, suggerisce che, sebbene le schisi complete manifestino una sintomatologia più grave, le problematiche connesse all'articolazione e alla salute dell'orecchio medio possono essere maggiormente presenti nei soggetti con schisi sottomucosa, dato che potrebbe essere messo in correlazione con il mancato intervento precoce o con una chirurgia delle adenoidi non effettuata con cognizione dei possibili effetti sullo speech e sulla funzionalità tubarica. L'analisi spettrografica è stata utile per delineare in maniera più dettagliata le problematiche relative all'articolazione e alla fonazione e per comprendere maggiormente le dinamiche di movimento velofaringeo. Si sollecita la prosecuzione della ricerca sugli effetti acustici della disfunzione velofaringea nella schisi sottomucosa così come nei casi di IVF conseguenti ad altre patologie, per comprendere maggiormente come può avvenire il compenso muscolare velofaringeo. La ricerca ha permesso di formulare un'ipotesi di utilizzo della spettrografia come strumento di screening per la diagnosi di schisi sottomucosa; l'ipotesi necessita di un'apposita sperimentazione che miri inoltre a definire il ruolo del logopedista nell'iter diagnostico.