



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELL'INSUBRIA

Dipartimento di Biotecnologie e Scienze della Vita
*Dottorato di Ricerca in Medicina Clinica e Sperimentale
e Medical Humanities*

XXIX Ciclo

Coordinatore: Ch.mo Prof. Mario Picozzi

ASPETTI ETICI DEL TRATTAMENTO DELLE MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI

Docente Guida
Ch.mo Prof. Mario Picozzi

Dottorando
Alessandro Maria Ambrosoli
Matricola 608772

Anno Accademico 2015-2016

*Il Bello non è se non un aspetto del Bene.
La bellezza stimola al desiderio di procreare;
e, in questo modo, la natura mortale cerca di farsi immortale,
lasciando sempre con la procreazione
un essere giovane in luogo di quello vecchio.
(Platone, Simposio, 206 B ss.).*

INDICE

Introduzione	pag. 4
Profilo Clinico	pag. 15
Principali Questioni Etiche	pag. 40
Ragionamento Etico	pag. 57
Obiettivi, metodologia e risultati della ricerca clinica	pag. 81
Conclusioni	pag. 88
Riferimenti Bibliografici	pag. 91

INTRODUZIONE

In diversi ambiti della medicina, come ad esempio l'odontoiatria e la chirurgia maxillo-facciale, si è da sempre privilegiato l'apprendimento da parte dei giovani medici di tecnicismi, dai più semplici ai più complessi, con una base di conoscenze biologiche e cliniche generali. Questo approccio porta a considerare il paziente come un caso clinico piuttosto che come un uomo con le sue problematiche relative al distretto oro-facciale ma anche personali, familiari e sociali.

Già da alcuni decenni, tuttavia, sta prendendo sempre più piede lo studio della bioetica clinica, che è indispensabile affiancare con pari livello di dignità alla preparazione tecnica e culturale di studenti e specializzandi.

La bioetica esce quindi dalle aule universitarie e dagli studi dei filosofi per ritornare sul luogo della sua origine, ovvero i luoghi dove si interviene in modo pratico sui pazienti, dove si generano i dilemmi che gli eticisti contemplanò e dove le discussioni etiche si devono concretizzare in decisioni che comunque vanno prese. La situazione clinica concreta, infatti, non è un'esemplificazione come un'altra di un principio, ma è la sfida esistenziale e personale di coloro che vi sono coinvolti: il medico (chirurgo o odontoiatra), il paziente, i collaboratori, l'istituzione nella quale si opera.

Fra gli obiettivi formativi dei corsi di laurea di area sanitaria ci sono da diversi anni la maturazione di responsabilità etiche e morali riguardo la cura del paziente, sia come individuo sia come membro

della comunità; è stato pertanto inserito un insegnamento di bioetica in tutti i corsi di laurea di area sanitaria.

Di queste preoccupazioni si è fatto carico anche il Comitato Nazionale per la Bioetica (CNB) che nel giugno del 2005 ha approvato un documento “Bioetica e Odontoiatria”, che ha aperto anche in Italia ad una riflessione seria su di un ambito della bioetica di così sottile rilievo e in genere fino ad ora indebitamente trascurato nella letteratura scientifica.

Nell’idea della maggior parte dei pazienti, la pratica medica in generale e quella odontoiatrica in particolare riflettono quello che sono sempre state: i medici hanno le conoscenze e le abilità necessarie a prendersi cura della salute dei loro pazienti, e si impegnano ad agire professionalmente secondo una serie di regole e di standard che li aiutano ad usare in modo appropriato le loro competenze.

Anche i medici, per la maggior parte, considerano la competenza e l’impegno professionale le principali realtà della loro pratica e, nonostante le incertezze del nostro tempo, desiderano mantenere entrambe ad un livello il più elevato possibile. Mantenere le proprie competenze professionali è una sfida continua per qualunque medico, anche perché i progressi della ricerca scientifica permettono di comprendere sempre meglio lo sviluppo e il funzionamento del corpo umano, ma permettono anche di sviluppare nuove tecniche, materiali e tecnologie. Solitamente gli strumenti atti a mantenere le proprie competenze sono resi disponibili attraverso riviste, organizzazioni professionali, programmi di educazione continua, ma anche attraverso il rapporto

di scambio di aiuto con i colleghi che si può attuare in tante e molteplici forme.

D'altro canto, le risorse che sono necessarie per aiutare il clinico a mantenere il proprio impegno e ad operare in modo etico e competente sono spesso misconosciute. I medici sono regolarmente incoraggiati ad assumere un comportamento etico, ma raramente gli stessi sono supportati con strumenti validi che permettano loro di mettere in pratica le condotte eticamente migliori nell'ambito clinico quotidiano. Pochi medici hanno ricevuto una formazione approfondita sulla deontologia professionale: nel percorso formativo di base e nelle scuole di specializzazione i riferimenti all'etica sono pochi e frammentari. La maggior parte dei medici, quando ha bisogno di riflettere su problematiche etiche, attinge più spesso alle proprie risorse personali, che sono comunque molto importanti; in caso di necessità alcuni possono consigliarsi con i loro colleghi più riflessivi, o con persone che ritengono meritevoli. Pochi, tuttavia, negherebbero il fatto che spesso, in ambito professionale, molte decisioni vengono prese senza indagare a fondo i loro risvolti etici; i professionisti possono agire in modo meno consapevole anche perché non hanno a disposizione strumenti concettuali utili a compiere analisi etiche complesse.

Oggi, molto più che in passato, anche i medici che non si occupano di terapie salvavita devono confrontarsi con problemi etici che spesso hanno conseguenze importanti.

Le implicazioni legali sono presenti in diverse problematiche etiche, e a vantaggio del professionista esistono molte pubblicazioni e linee guida sul tema per minimizzare il rischio di incorrere in

problematiche medico-legali durante lo svolgimento della propria attività clinica. Le problematiche etiche, tuttavia, sono diverse dalle problematiche legali, in quanto hanno fondamenti diversi ed un approccio diverso; in più, le problematiche etiche spesso riguardano temi su cui la legge non si esprime.

A conti fatti, gli aspetti etici sono ancor più fondamentali di quelli legali: una legge può essere etica o non etica, tuttavia non si può affermare il contrario.

Ecco dunque che una persona dovrebbe soffermarsi dapprima sugli aspetti etici delle proprie azioni e solo successivamente su quelli legale: una delle prime domande che dovrà porsi sulla legge applicabile al proprio problema è se quella stessa legge sia etica o meno, sia per quanto riguarda il suo senso generale sia per le sue applicazioni ai casi concreti.

Se la legge manca di etica, allora chi desidera comportarsi eticamente dovrebbe impegnarsi perché la legge cambi, specie quando il problema è socialmente

Quanto detto sulla legge e sull'etica non vuole significare che la legge non sia importante, ma piuttosto che i problemi etici sono diversi e più difficili da affrontare rispetto a quelli legali.

Le persone non scelgono di comportarsi in maniera etica semplicemente perché qualcuno ha offerto loro argomenti ragionevolmente validi; chi fa questa scelta lo fa a partire da riflessioni complesse sul tipo di persona che vuole essere, sulle qualità delle persone che ammira nella vita, sulla comunità in cui si vuole identificare e sull'efficacia dei diversi modi di agire e di vivere collegati a questi problemi.

In Italia il Codice di Deontologia Medica emanato dalla Federazione degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri (FNOMCeO) vale per tutti gli iscritti, nella sua ultima revisione del 2014: questo codice vincola il medico ad un comportamento orientato al bene supremo del paziente, in particolar modo quando quest'ultimo è un minore o una persona incapace di intendere e di volere. Ad integrazione del codice di deontologia medica, che rimane la base per tutti i medici, diverse associazioni di categoria hanno elaborato un proprio Codice Etico specifico; ad esempio l'Associazione Nazionale Dentisti Italiani (ANDI) ne ha elaborato uno sulla base del codice dell'American Dental Association (ADA) e del codice etico dell'Unione Europea (Dental Liaison Committee), approvato nel 2002 dall'Assemblea nazionale ANDI e pubblicato sulla rivista "Bioetica", anno XI, marzo 2003, 1, pp.179-184.

Basta una piccola riflessione per accorgersi che la maggior parte delle nostre azioni nella vita di tutti i giorni non è il prodotto di scelte attente e consapevoli tra le varie alternative disponibili. La maggior parte delle nostre azioni è infatti compiuta sul momento, senza troppa attenzione; non per questo è frutto di scelte irrazionali, piuttosto sono azioni dettate dall'abitudine, che ci guida nell'agire, nel percepire, nel valutare. Chiaro che, da un punto di vista psicologico, non potremmo funzionare se la maggior parte delle nostre azioni non fosse il prodotto di abitudini consolidate. Il motivo per cui queste azioni, pur non facendo seguito a valutazioni approfondite, non possono essere descritte come irrazionali, è che le abitudini da cui queste azioni derivano, per la maggior parte, sono il prodotto di riflessioni e scelte deliberate e consapevoli. Così, se

facciamo una scelta, normalmente possiamo identificare le abitudini che le hanno dato forma, e possiamo anche esaminare queste abitudini, confrontarle con altri modi di agire, percepire e valutare, e decidere poi di mantenere le nostre abitudini o magari di provare a cambiarle, di fondare le nostre azioni su pratiche più conformi a ciò che, in determinate circostanze, ci sembra giusto. Il discorso sulle abitudini è particolarmente importante quando si parla di etica. Dal momento che così tante nostre azioni non sono il frutto di scelte etiche consapevoli, ma come abbiamo detto sono il prodotto di abitudini, ogni discussione sull'etica dovrebbe essere anche una discussione sulle abitudini e sulle azioni etiche individuali; questo potrebbe fare sembrare la discussione sull'etica meno importante e dare per scontato di lasciare guidare ogni scelta dalla consuetudine. Questa obiezione però non coglie un aspetto importante del discorso, che riguarda la limitata, ma comunque reale, capacità che abbiamo di giudicare le nostre consuetudini e di sceglierle. Se riteniamo che agire in un certo modo, in determinate circostanze, sia la cosa più etica da fare, allora dovremmo lavorare e sforzarci di supportare le nostre abitudini quando vanno nella direzione giusta oppure, in caso contrario, di cambiarle. Così ci comporteremo abitualmente nel modo che ci pare più giusto, e faremo per abitudine ciò che altrimenti richiederebbe di fare scelte ponderate e ragionate. Un'idea ampiamente condivisa nella nostra società è che non esistono risposte corrette per le domande etiche e morali o, in altri termini, ogni risposta ad una domanda etica è valida quanto le altre. In realtà, nessuno è mai riuscito a dimostrare che non esistono risposte corrette per le domande morali, anche se sappiamo che per molte di queste domande le persone possono avere punti di vista

diversi. Sappiamo anche che, in alcune situazioni, le persone hanno punti di vista diversi perché sono, di fatto, sbagliati. D'altro canto, esistono domande etiche e morali su cui il livello di accordo, anche tra persone con formazioni culturali molto diverse, è impressionante. Infine, nessuno è riuscito ancora a dimostrare che un particolare sistema etico fornisca risposte esatte a tutti i quesiti possibili in materia.

I punti di vista e le convinzioni etiche delle persone hanno origini diverse. Le persone normalmente sono influenzate al riguardo dalle loro famiglie e da altre figure importanti della loro infanzia, dalla loro educazione formale, dai loro contatti informali precedenti e successivi alla maturità, dalla cultura e dalla società in cui vivono, da gruppi sociali e occupazionali specifici, dalla loro educazione religiosa in gioventù e dal loro impegno religioso in età adulta, nonché da altre riflessioni personali sviluppate nel corso della loro vita.

L'esperienza di ognuno può essere importante per la riflessione etica, ma nessuna esperienza è autoritativa per gli altri a meno che non sia veramente consonante con la propria esperienza.

Certo quando si parla di odontoiatria nella maggior parte dei casi siamo di fronte ad attività professionale svolta in ambito privato, con tutte le conseguenze che ciò ha sulla percezione dell'attività svolta: normativa o commerciale? Il rischio infatti è che uno studio odontoiatrico venga vissuto come una mera impresa commerciale, con obiettivi di profitto, e ciò contrasta con una visione etica della professione.

Poiché l'etica tratta tutti gli aspetti del comportamento umano e la presa di decisioni, è un campo molto vasto e complesso di studi, che

comprende molti settori o sottodivisioni. L'etica odontoiatrica è strettamente collegata, ma non identica, alla bioetica: mentre l'etica odontoiatrica si focalizza soprattutto sui temi derivanti dalla pratica odontoiatrica, la bioetica è un soggetto molto ampio interessato ai problemi morali sollevati dallo sviluppo della scienza biologica più in generale. Inoltre, la bioetica differisce dall'etica odontoiatrica nella misura in cui non richiede l'accettazione di alcuni valori che sono specifici ad una particolare pratica di cura sanitaria, in questo caso alla cura della salute orale e facciale.

Nella maggior parte delle situazioni i dentisti devono decidere da soli qual è il modo giusto di operare, ma nel prendere queste decisioni è utile sapere cosa altri avrebbero fatto in situazioni simili.

Senza dubbio alcuni aspetti dell'etica medica più in generale e di quella odontoiatrica in particolare sono cambiati nel corso degli anni. Fino a poco tempo fa', i dentisti avevano il diritto e il dovere di decidere come avrebbero dovuto essere curati i pazienti e non c'era obbligo di ottenere dal paziente un consenso informato. Al contrario attualmente è obbligatorio assumere un consenso informato alle cure prima di intraprendere le stesse. Questo vale per il Codice di Deontologia Medica in Italia, ma anche per molti altri codici di comportamento in numerosi paesi. Ad esempio, nel Regno Unito attualmente il General Dental Council raccomanda ai dentisti che "è un principio etico e giuridico ottenere un valido consenso prima di iniziare trattamenti o indagini fisiche, o fornire cure specifiche. Tale principio riflette il diritto dei pazienti di determinare cosa viene fatto sul loro corpo, ed è una parte fondamentale della buona pratica".

Attualmente molte persone consultano Internet e altre fonti di informazione sanitaria e non sono propensi ad accettare consigli medici, a meno che non siano completamente spiegati e giustificati. Malgrado sia universale l'insistenza sul consenso informato, tuttavia non sembra ancora essere pratica diffusa ubiquitariamente e ciò appare sintomatico di una maggiore evoluzione generale nel rapporto medico-paziente.

Fino a tempi recenti, generalmente il medico riteneva di dover rendere conto solo a sé stesso, ai propri colleghi, al giuramento di Ippocrate e, per i credenti, a Dio. Nondimeno il medico ha delle responsabilità addizionali verso i propri pazienti, verso i gerenti strutture sanitarie complesse, verso il proprio Ordine professionale, e verso la collettività più in generale. Queste diverse responsabilità possono entrare in conflitto con altre, di tanto in tanto, mettendo il medico di fronte a degli interrogativi importanti per la propria professione.

Mentre ancora di recente la sola responsabilità del medico era nei confronti dei singoli pazienti, oggi è generalmente accettato che i medici dovrebbero anche tener conto dei fabbisogni della società, per esempio per quanto riguarda l'allocazione delle risorse per le cure sanitarie.

Inoltre, gli sviluppi tecnologici sollevano problemi etici nuovi, cui non può essere data risposta con l'etica tradizionale. L'informatica nel settore sanitario e le cartelle elettroniche dei pazienti, che modificano i modelli di pratica e prevedono nuovi strumenti costosi, hanno un grande potenziale per portare benefici ai pazienti, ma rappresentano anche un possibile pericolo a seconda di come vengono utilizzati. Per aiutare i medici a decidere se e in quali

condizioni dovrebbero utilizzare queste risorse, le associazioni di categoria devono usare differenti metodi analitici, piuttosto che basarsi semplicemente sui codici etici esistenti. Come l'etica odontoiatrica può cambiare e cambia nel corso del tempo in risposta agli sviluppi della scienza odontoiatrica e delle tecnologie ed anche dei valori sociali, così varia da un paese all'altro in base a questi stessi fattori. Per esempio, per quanto riguarda la pubblicità esiste una significativa differenza di pareri tra le associazioni odontoiatriche nazionali. Alcune associazioni la vietano, altre hanno un atteggiamento neutrale ed altre ancora la accettano a determinate condizioni. Allo stesso modo, per quanto riguarda l'accesso alle cure sanitarie del cavo orale, alcune associazioni nazionali sostengono la parità di tutti i cittadini, altre tollerano grandi disuguaglianze.

In alcuni paesi c'è un considerevole interesse per i problemi etici posti dalle tecniche odontoiatriche avanzate, mentre in altri paesi che non hanno accesso a queste tecniche questi problemi non si pongono.

Sebbene queste differenze possano sembrare significative, tuttavia le similarità sono molto maggiori. Le associazioni internazionali di professionisti permettono di raggiungere un accordo sulla gran parte dei temi etici, anche quelli controversi, spesso con lunghi dibattiti. I valori fondamentali dell'etica medica in generale e di quella odontoiatrica in particolare, come la compassione, la competenza e l'autonomia insieme alle conoscenze tecniche e all'esperienza forniscono una solida base per analizzare i problemi etici e per arrivare a soluzioni che sono nel migliore interesse dei singoli pazienti e dei cittadini e della salute pubblica in generale.

La FDI (Federazione Dentaria Internazionale - World Dental Federation), unica organizzazione internazionale che cerca di rappresentare tutti i dentisti indipendentemente dalla nazionalità o dalla specializzazione, si è assunta il ruolo di fissare standard generali nell'etica odontoiatrica applicabili in tutto il mondo. Il raggiungimento di un accordo internazionale su temi etici controversi non è compito facile, anche all'interno di un gruppo relativamente coeso come quello degli odontoiatri. Il Gruppo di Lavoro della FDI sull'Etica e la Legislazione Dentale, attraverso il Comitato sulla Pratica Odontoiatrica, ha la responsabilità di predisporre dichiarazioni sui temi etici e modifiche alle dichiarazioni esistenti, da sottoporre all'approvazione dell'Assemblea Generale della FDI. Nel decidere cosa è etico, la FDI si basa sulla storia dell'Etica Odontoiatrica come considerata nelle precedenti dichiarazioni sull'etica.

Per il singolo professionista, l'etica medica e quella odontoiatrica non consistono semplicemente nel seguire le raccomandazioni della FDI o di altre organizzazioni. Normalmente queste raccomandazioni sono di natura generale e i professionisti devono stabilire se si applichino o meno alla situazione che trattano. Inoltre, nell'esercizio della professione sorgono molti problemi etici per i quali non viene fornita alcuna guida da parte delle associazioni di categoria. I singoli sono i responsabili ultimi nel prendere le proprie decisioni e nell'attuarle.

PROFILO CLINICO

I difetti congeniti possono essere funzionali (p. es. malattie metaboliche) o strutturali (malformazioni): nel secondo caso la noxa patogena, genetica o multifattoriale, produce una alterazione precoce della blastogenesi oppure della successiva organogenesi; si parla di “deformazioni” quando le alterazioni sono riconducibili a fattori esterni, endouterini, di tipo prevalentemente meccanico; invece per “displasia” si intende una alterazione a carico dei tessuti conseguente a difetti dell’istogenesi¹.

Il grado di severità delle malformazioni varia molto da caso a caso: le forme più lievi non compromettono in alcun modo lo stato di salute del soggetto; quelle più gravi invece, monotopiche o politopiche, possono associarsi in modo casuale, oppure in sequenza nel caso in cui una anomalia primitiva è seguita da alterazioni secondarie pressoché obbligate (esempio classico è la sequenza di Robin).

Meozzi e Tarantino ricordano come “l’associazione non casuale di varie anomalie con diversa rappresentazione statistica dei vari segni e sintomi (maggiori e minori) integra tipologie fenotipiche comuni a più pazienti: si parla in tal caso di sindromi fenotipiche, spettri e associazioni; difetti congeniti strutturali sono causati da una alterazione dello sviluppo embrio-fetale occorso nelle diverse fasi della gestazione; se l’azione della noxa patogena si esplica nella fase precoce (blastogenesi) le alterazioni tenderanno ad essere

^{1,2} Tarantino E, Meozzi A. Aspetti Genetici dei Difetti Congeniti e delle Malformazioni Oro-cranio-facciali. In Meozzi A (a cura di). Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale. ETS, Pisa, 2013.

letali oppure complesse e gravi: esse tendono ad essere a carico della linea mediana e degli arti, talora associate al fenomeno della gemellarità monozigote (abbozzi gemellari, residui, gemelli congiunti, etc)”².

Le espressioni più conosciute di questa patologia sono l’anencefalia, la spina bifida, la prosencefalia, i difetti cardiaci conotruncali, l’agenesia renale, l’estrofia vescicale, i teratomi sacrococcigei, etc. (si parla in questo caso di malformazioni politopiche).

Quando invece la noxa patogena agisce nelle fasi successive della morfogenesi (organogenesi) le malformazioni tenderanno ad essere non letali, meno complesse e saranno circoscritte a regioni specifiche (si parla in questo caso di malformazioni monotopiche).

L’incidenza stimata delle malformazioni è del 2-3% alla nascita; del 5-8% se vengono considerate quelle letali e prenatali, quelle di scarso rilievo clinico e quelle che hanno la loro manifestazione in fasi successive della vita; solo circa 1/3 dei casi delle malformazioni ed anomalie congenite mostra una causa definita (genetica, ambiente, farmaci, infezioni/patologie croniche materne, altro); in circa 1/4 dei casi è in gioco un’origine “multifattoriale” (concorrenza di fattori genetici e ambientali).³

L’eziologia di molti quadri malformativi, purtroppo, rimane tuttora ignota, nonostante i notevoli progressi nell’ambito della biologia

³ Tarantino E, Meozzi A. Aspetti Genetici dei Difetti Congeniti e delle Malformazioni Oro-cranio-facciali. In Meozzi A (a cura di). Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale. ETS, Pisa, 2013.

molecolare e la possibilità di analisi diretta del DNA anche prenatale; le cause genetiche sono rappresentate da una anomalia cromosomica, del singolo gene (mendeliane e non mendeliane) o multifattoriali (cause genetiche unite a fattori ambientali); le cause non genetiche sono rappresentate invece da alcuni fattori ambientali o esterni che, stanti le opportune condizioni favorevoli (dose, tempo embriologico di esposizione, durata dell'esposizione ecc.) possono andare a determinare quadri malformativi caratteristici o anomalie e deficit più sfumati.

La patologia embrio-fetale dovuta a cause genetiche si instaura al momento stesso del concepimento: l'alterazione del materiale genetico, che si manifesterà nella vita intrauterina e nella fase postnatale, è già presente nelle due cellule genetiche che si fondono, o in una soltanto di esse. Le malattie genetiche sono causate da modificazioni patologiche della molecola che è alla base della vita, il DNA o Acido Desossiribonucleico; modificazioni che si ripetono identiche di cellula in cellula. Le modificazioni del DNA non sempre hanno carattere patologico; spesso infatti esse non comportano alcuna conseguenza a livello clinico.

Il National Center for Biotechnology Informations (NCBI) On Line Mendelian Inheritance in Man (OMIM) attualmente contiene un elenco di 6000 loci finora identificati come rilevanti per malattie ereditarie umane, il 20% dei quali sono loci candidati associati con specifiche anomalie del distretto oro-cranio-facciale o con quadri sindromici correlati. In questi ultimi anni sono stati identificati molti dei geni responsabili di vari disordini craniofacciali; finora ne sono

stati descritti più di 200; per oltre 50 sindromi i geni relativi sono stati isolati e identificati oppure solo mappati.⁴

Sfortunatamente non conosciamo ancora completamente gli eventi molecolari responsabili della maggior parte di questa categoria di difetti congeniti, incluse molte condizioni di schisi labio-palatali; ciò che sappiamo è che la normale morfogenesi oro-facciale richiede una fitta rete di comunicazioni reciproche tra diversi tessuti embrionali; il palato secondario, in particolare, ha fornito un eccellente modello di studio, che ha permesso l'esame dei processi cellulari mediati dal segnale, che regolano lo sviluppo embrionale; questi includono, tra gli altri, la proliferazione cellulare, il metabolismo della matrice extracellulare, la trasformazione epiteliale-mesenchimale, l'apoptosi, la migrazione cellulare, ed i meccanismi di trasduzione del segnale cellulare.⁵ Negli ultimi anni è migliorata sensibilmente la comprensione delle interazioni tra i percorsi di trasduzione del segnale associati con il normale sviluppo craniofacciale.

Le schisi oro-facciali (SOF), comprendenti le labio-schisi con o senza palato-schisi (LPS) e le palato-schisi isolate (PS), rappresentano un gruppo eterogeneo di condizioni malformative che coinvolgono la cavità orale e che si presentano

⁴ Tarantino E, Meozzi A. Aspetti Genetici dei Difetti Congeniti e delle Malformazioni Oro-cranio-facciali. In Meozzi A (a cura di). Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale. ETS, Pisa, 2013.

⁵ Mossey PA, Little J, Steegers-Theunissen R, Molloy A, Peterlin B, Shaw WC, Johnson C, FitzPatrick DR, Franceschelli P, Rubini M. Genetic Interactions in Nonsyndromic Orofacial Clefts in Europe-EUROCRAN Study. Cleft Palate Craniofac J. 2017 Nov;54(6):623-630.

complessivamente con una prevalenza alla nascita di circa 1 su 700 nati vivi, con variazioni etniche e geografiche.⁶

Il trattamento di questi pazienti è necessariamente multidisciplinare e spesso è protratto fino all'età adulta con importanti ricadute sugli aspetti medici, sociali e psicologici per la persona affetta e la sua famiglia. Le difficoltà legate alla condizione morbosa, dovute soprattutto a problemi di udito, di linguaggio e a problemi estetici e psicologici conseguenti, richiedono un complesso programma assistenziale con competenze e costi elevati.

Le schisi oro-facciali spesso si associano alla presenza di altre anomalie malformative e sono componenti di oltre 700 distinte sindromi; le schisi facciali che non rientrano in quadri sindromici conosciuti, sono patologie ad eziologia multifattoriale alla cui manifestazione contribuiscono il concorrere di fattori genetici predisponenti alla malattia e fattori di rischio ambientale; i fattori genetici predisponenti allo sviluppo di queste malformazioni sono prevalentemente sconosciuti, anche se numerose ricerche derivate da studi di embriologia e di genetica hanno permesso l'identificazione di numerosi geni coinvolti.^{7 8}

Molteplici evidenze concorrono ad indicare anche il ruolo di fattori di natura ambientale che interferiscono con il normale sviluppo di

⁶ Mossey PA, Little J, Munger RG, Dixon MJ, Shaw WC. Cleft lip and palate. *Lancet*. 2009 Nov 21;374(9703):1773-85.

⁷ Mossey PA, Davies JA, Little J. Prevention of orofacial clefts: does pregnancy planning have a role? *Cleft Palate Craniofac J*. 2007 May;44(3):244-50.

⁸ Tarantino E, Meozzi A. Aspetti Genetici dei Difetti Congeniti e delle Malformazioni Oro-cranio-facciali. In Meozzi A (a cura di). *Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale*. ETS, Pisa, 2013.

labbro e palato, quali farmaci antiepilettici, il fumo e la carenza di folati.^{9 10}

Tutti questi fattori esercitano il loro ruolo teratogeno in presenza di un assetto genotipico adiuvante che riguarda il metabolismo di micronutrienti, il catabolismo di farmaci, o altri xenobiotici.¹¹

Da quanto precedentemente esposto emerge in modo lampante come siano necessarie buone conoscenze in ambito genetico e in ambito morfologico per poter diagnosticare correttamente le diverse forme di schisi oro-facciale e fornire al paziente e alla famiglia la corretta consulenza genetica e l'entità dei rischi riproduttivi.

La prevalenza alla nascita delle LPS è compresa tra il 3.4 e il 22.9 per 10.000 nati, quella delle PS tra 1.3 e 25.3 per 10.000 nati; dei nati con LPS isolata il 3.5% sono nati morti, ed il 9.4% sono da gravidanze interrotte; riguardo le PS isolate, le proporzioni sono rispettivamente 2.4% e 8.1%.¹²

Le schisi labiali (LS) sono più frequenti nei maschi, mentre le femmine sono più frequenti nei casi isolati di PS. Il rapporto fra i

⁹ Little J, Gilmour M, Mossey PA, Fitzpatrick D, Cardy A, Clayton-Smith J, Fryer AE; ITS MAGIC collaboration. Folate and clefts of the lip and palate—a U.K.-based case-control study: Part I: Dietary and supplemental folate. *Cleft Palate Craniofac J.* 2008 Jul;45(4):420-7.

¹⁰ Sabbagh HJ, Hassan MH, Innes NP, Elkodary HM, Little J, Mossey PA. Passive smoking in the etiology of non-syndromic orofacial clefts: a systematic review and meta-analysis. *PLoS One.* 2015 Mar 11;10(3)

¹¹ Little J, Gilmour M, Mossey PA, Fitzpatrick D, Cardy A, Clayton-Smith J, Hill A, Duthie SJ, Fryer AE, Molloy AM, Scott JM; ITS MAGIC Collaboration. Folate and clefts of the lip and palate—a U.K.-based case-control study: Part II: Biochemical and genetic analysis. *Cleft Palate Craniofac J.* 2008 Jul;45(4):428-38.

¹² Calzolari E, Pierini A, Astolfi G, Bianchi F, Neville AJ, Rivieri F. Associated anomalies in multi-malformed infants with cleft lip and palate: An epidemiologic study of nearly 6 million births in 23 EUROCAT registries. *Am J Med Genet A.* 2007 Mar 15;143A(6):528-37.

sessi varia in relazione alla severità del difetto, alla manifestazione di altre malformazioni, alla presenza di altri familiari affetti e all'origine etnica.¹³

Le schisi oro-facciali, ed in particolare le palato-schisi, sono associate ad altre malformazioni congenite maggiori in proporzioni diverse a seconda degli studi; la presenza di un'anomalia in un altro sistema può stimolare una descrizione clinica più dettagliata consentendo di rilevare la presenza di difetti altrimenti più difficilmente identificabili quali una palato-schisi meno severa difficilmente rilevabile se isolata.

Lo studio EUROCAT su oltre 4000 casi di palato-schisi ha rilevato che il 55% di essi si presentava come isolato, il 18% era associato ad altre malformazioni maggiori, ed il 27% faceva parte di quadri sindromici; un altro studio condotto da EUROCAT su oltre 5000 casi di L/PS riportava il 71% di casi isolati e il 28% in associazione ad altre malformazioni maggiori.¹⁴

I genitori e gli specialisti cranio-facciali devono confrontarsi con una serie di questioni complesse e imbarazzanti nel determinare ciò che è nel migliore interesse del bambino con una deformità cranio-facciale. In primo luogo, una corretta diagnosi deve essere fatta, con le vere deformità cranio-facciali che vanno differenziate da deformità posizionali più benigne e altre varianti normali. Infine, i genitori e gli

¹³ Mossey PA, Little J, Steegers-Theunissen R, Molloy A, Peterlin B, Shaw WC, Johnson C, FitzPatrick DR, Franceschelli P, Rubini M. Genetic Interactions in Nonsyndromic Orofacial Clefts in Europe- EUROCRAN Study. *Cleft Palate Craniofac J.* 2017 Nov;54(6):623-630.

¹⁴ Calzolari E, Pierini A, Astolfi G, Bianchi F, Neville AJ, Rivieri F. Associated anomalies in multi-malformed infants with cleft lip and palate: An epidemiologic study of nearly 6 million births in 23 EUROCAT registries. *Am J Med Genet A.* 2007 Mar 15;143A(6):528-37.

operatori devono cercare di determinare gli effetti di aspetto anomalo derivanti da una deformità cranio-facciale sulla qualità di vita del bambino.¹⁵

La ragione più importante per la quale i pazienti richiedono il trattamento per problemi dentofacciali è quella di superare le limitazioni sociali derivanti da un aspetto anomalo del volto. Un disturbo funzionale, come la difficoltà nel masticare il cibo, il discomfort e il dolore (specialmente per una disfunzione temporomandibolare) sono altrettanti validi motivi di trattamento, ma spesso meno importanti dell'effetto derivante dall'aspetto del volto nelle relazioni sociali e delle sensazioni di inadeguatezza e infelicità che ciò crea nel paziente.¹⁶

Secondo il chirurgo americano Proffit “fino a non molto tempo fa’ le opinioni e le percezioni del paziente erano considerate elementi secondari, meno importanti di quanto si potesse fisicamente determinare durante un esame clinico o con l’analisi dei record diagnostici. Tutto ciò cambiò drasticamente negli anni ’90, quando l’attenzione si spostò in generale dal controllo della patologia vera e propria al controllo delle condizioni di salute correlate alla qualità della vita; dunque è corretto dire che la ragione principale per il

¹⁵ Meozzi A (a cura di). Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale. ETS, Pisa, 2013.

¹⁶ Rivera SM, Hatch JP, Dolce C, Bays RA, Van Sickels JE, Rugh JD. Patients' own reasons and patient-perceived recommendations for orthognathic surgery. Am J Orthod Dentofac Orthop 118(2):134-41, 2000.

trattamento di problemi dentofacciali consiste nel migliorare la qualità della vita.”¹⁷

Per ottenere ciò è necessario valutare sia le caratteristiche fisiche presenti al momento, sia la loro influenza sulla sensibilità e sulla percezione del paziente.

Ciascuno di noi, in particolare al primo approccio, giudica gli altri dall'aspetto del volto: le caratteristiche del volto infatti, anche grazie alla stereotipizzazione che viene proposta fin dalla giovane età soprattutto con il cinema e la televisione, ci inducono a presupporre delle caratteristiche comportamentali di chi abbiamo di fronte, le quali peraltro non sempre si dimostrano corrispondenti al vero. L'attrazione fisica è associata a caratteristiche socialmente desiderabili, così come un aspetto non attraente è associato a caratteristiche indesiderabili. L'attrazione nella sua complessità, solidamente documentata in letteratura, è chiaramente attinente ai problemi di deformità dentofacciali; volti non proporzionati non sono attraenti e soggetti non attraenti hanno problemi sociali.¹⁸ Generalmente i visi simmetrici, i profili lineari e le proporzioni che si avvicinano alla media sono considerati più attraenti.¹⁹

I pazienti con problemi dento-facciali, per definizione, presentano una deviazione dalle proporzioni dentofacciali normali tale da

¹⁷ Proffit WR, White RP jr, Sarver DM. Trattamento delle deformità craniofacciali. Ed. Italiana a cura di Cocconi R e Raffaini M. Masson, 2004.

¹⁸ Eagly AH et al: What is beautiful is good, but...: a meta-analytic review of research on the physical attractiveness stereotype. Psychol Bull 110:109-128, 1991.

¹⁹ Deng X, Wang YJ, Deng F, Liu PL, Wu Y. Psychological well-being, dental esthetics, and psychosocial impacts in adolescent orthodontic patients: A prospective longitudinal study. Am J Orthod Dentofacial Orthop. 2018 Jan;153(1):87-96.e2.

determinare una reazione da parte di chi li osserva. Tale deviazione non è quantificabile, in quanto la linea di confine tra l'accettabilità e la non accettabilità non può essere determinata mediante le sole caratteristiche fisiche; l'influenza psicosociale gioca sul paziente un ruolo di uguale o maggiore importanza per quanto riguarda la propria accettazione.²⁰

La reazione degli altri alla disarmonia del volto varia notevolmente, ed è influenzata da diversi fattori: caratteristiche del gruppo etnico/razziale (ad esempio in una popolazione nella quale la maggior parte dei componenti presenta un progenismo mandibolare un soggetto che presenti un mento protruso difficilmente verrà notato); il background culturale (ad esempio i denti volutamente limati a punta di alcune tribù africane non rientrano nei canoni della cultura occidentale); differenze di genere (nella maggior parte dei gruppi etnici l'aspetto del viso e dei denti è considerato più importante per le donne); stato sociale (uno status economico elevato è generalmente associato ad una maggiore bellezza esteriore); estensione del problema (la risposta sociale ad un problema grave è più prevedibile e costante rispetto ad un problema lieve).²¹

Le percezioni del paziente della propria condizione variano molto. Ciò significa che un soggetto con una grave deformità può soffrirne meno di quanto non si aspetterebbe un osservatore esterno e questo perché il primo non la percepisce come grave mentre gli altri

²⁰ Proffit WR, White RP jr, Sarver DM. Trattamento delle deformità craniofacciali. Ed. Italiana a cura di Cocconi R e Raffaini M. Masson, 2004.

²¹ Macgregor FC. Facial disfigurement: problems and management of social interaction and implications for mental health. *Aesthetic plastic surgery*, 14(4):249-57, 1990.

ovviamente si.²² Altresì vero è il contrario: un problema percepito come lieve dagli altri può essere maggiormente sentito dalla persona colpita perché questa lo percepisce come grave. La percezione dei pazienti nei confronti della loro condizione dentofacciale influisce notevolmente sia sulla motivazione alla terapia sia sulle decisioni circa il tipo di terapia.²³

Le risposte dei pazienti su come vengono percepiti e trattati dagli altri variano molto: ci sono persone più inclini a scherzare dei propri difetti fisici, che reagiscono alla mancanza di rispetto nei loro riguardi meglio in confronto ad altri, seppur trattati nello stesso modo e affetti dallo stesso problema clinico.²⁴ L'ambiente che circonda il paziente affetto da deformità dentofacciali influenza quindi molto la motivazione di quest'ultimo ad affrontare le terapie ortodontiche e chirurgiche.

Logicamente poi sono da considerarsi le aspettative dei pazienti che vengono sottoposti a questo tipo di interventi ortodontici e chirurgici: tralasciando le evidenti (ma non per questo meno importanti) aspettative estetiche, ci saranno delle aspettative rispetto alla

²² Sheerin D, MacLeod M, Kusumakar V. Psychosocial adjustment in children with port-wine stains and prominent ears. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, Dec;34(12):1637-47, 1995.

²³ de Couto Nascimento V, de Castro Ferreira Conti AC, de Almeida Cardoso M, Valarelli DP, de Almeida-Pedrin RR. Impact of orthodontic treatment on self-esteem and quality of life of adult patients requiring oral rehabilitation. *Angle Orthod*. 2016 Sep;86(5):839-45.

²⁴ Song YL Bds Mds M Ortho Rcs, Yap AU Bds MSc PhD. Orthognathic treatment of dentofacial disharmonies: its impact on temporomandibular disorders, quality of life, and psychosocial wellness. *Cranio*. 2017 Jan;35(1):52-57.

funzione masticatoria, all'occlusione dentale, alla sensibilità orale, alla fonesi e alla funzione articolare temporo-mandibolare.²⁵

L'obiettivo nella valutazione delle aspettative del paziente è indagare se esse siano realistiche o meno: coloro che credono che il trattamento chirurgico cambierà la loro vita sociale possono soddisfare tali aspettative, ma anche rimanerne amaramente delusi, a seconda di quale miglioramento si aspettassero.

Importante risulta integrare considerazioni psicologiche e sociali nella valutazione e nella gestione dei pazienti in ciascuno stadio del trattamento di deformità dentofacciali: lo stress psicologico prechirurgico è stato associato ad un aumento nell'attesa di problemi durante il periodo di guarigione subito successivo all'intervento, così come ad un aumento nella ricorrenza di problemi e difficoltà nei primi mesi dopo la chirurgia; i risultati post-chirurgici sulla salute orale a lungo termine sono significativamente associati al benessere psicologico generale prechirurgico e postchirurgico.²⁶

Risulta pertanto evidente quante implicazioni, anche da un punto di vista etico, ci siano nel progettare, proporre e mettere in atto delle terapie ortodontiche e chirurgiche nei pazienti affetti da deformità dentofacciali.

In letteratura purtroppo gli studi sulle problematiche bioetiche associate al trattamento delle deformità dento-facciali sono un numero irrisorio, la maggior parte case report, mancando studi che

²⁵ Kiyac HA, Bell R. Psychosocial considerations in surgery and orthodontics. In Proffit WR, White RP, Jr, editors: *Surgical-orthodontic treatment*, pp 71-81, St Louis, 1991, Mosby.

²⁶ Bennett ME, Philips C. Effects of severe skeletal disharmony and its treatment on health-related quality of life: a review of the issues. *Int J Adult Orthod Orthogn Surg* 14:65-75, 1999.

coinvolgano un campione significativo di casi che permetterebbero una analisi più oggettiva delle problematiche.

Le decisioni terapeutiche relative alle anomalie malformative del distretto cranio-maxillo-facciale debbono essere mirate al particolare tipo di patologia e programmate secondo le peculiarità presentate dalle varie tipologie della patologia e adattate al singolo specifico caso. Anche per la terapia chirurgica delle malformazioni oro-cranio-maxillo-facciali, come per molte tipologie di malattie su base genetica, sono state formulate linee guida e protocolli terapeutici oramai ben collaudati dalla esperienza di gruppi di studio qualificati in campo nazionale ed internazionale, sulla base di documenti internazionali di indirizzo (Eurocran)²⁷, recepiti anche in ambito nazionale e regionale italiano. Anche nella nostra realtà lombarda esistono Centri di Riferimento di alta specializzazione dove operano team multispecialistici, integrati e coordinati, dotati della necessaria organizzazione ed esperienza, presso i quali tale patologia, rara e complessa, dovrebbe essere indirizzata per il più idoneo trattamento.

Il contributo di Tessier e dei suoi collaboratori relativo soprattutto al trattamento dell'ipertelorismo rappresenta una pietra miliare nell'evoluzione delle tecniche correttive della patologia malformativa cranio-maxillo-facciale.²⁸

Le tecniche descritte rappresentarono per quel tempo (1967) interventi rivoluzionari, che venivano riservati a pazienti adulti o

²⁷ Jones T, Leary S, Atack N, Ireland T, Sandy J. Which index should be used to measure primary surgical outcome for unilateral cleft lip and palate patients? *Eur J Orthod.* 2016 Aug;38(4):345-52.

²⁸ Tessier P, Guiot G, Rougerie J, Delbet JP, Pastoriza J. Cranio-naso-orbito-facial osteotomies. Hypertelorism. *Ann Chir Plast.* 1967 Jun;12(2):103-18.

adolescenti, poiché tali procedure erano ritenute troppo rischiose in età pediatrica e dannose per i processi di sviluppo e crescita del complesso cranio-facciale.

Tessier ha proposto uno schema classificativo delle malformazioni e schisi facciali basato su una casistica osservata per lungo tempo dal suo team chirurgico.²⁹ La classificazione è stata formulata dando il giusto rilievo agli aspetti scheletrici della patologia; essa si è dimostrata utile sotto il profilo delle possibilità tecniche di intervento correttivo per ogni specifico tipo di schisi (da 0 a 14). La casistica descritta dal gruppo di lavoro di Tessier è stata molto preziosa in passato, prima dello sviluppo delle moderne tecniche radiologiche (TC3D) e chirurgiche, per le indicazioni e le deduzioni pratiche che essa forniva al chirurgo. Tale classificazione è costituita da casi clinici molto rari, seguiti nel tempo dagli stessi autori: essa è pertanto tuttora preziosa per gli specialisti che si occupano di tale argomento. Successivamente molti chirurghi hanno cominciato ad applicare le tecniche chirurgiche proposte anche in pazienti più giovani, spinti dall'urgenza di prevenire o ridurre i negativi effetti secondari che tali dismorfosi inducono sul sistema nervoso centrale (ipertensione endocranica, alterato sviluppo psicomotorio)³⁰, sull'occhio e la funzione visiva (proptosi, lussazioni oculari, lesioni del nervo ottico, cheratocongiuntiviti)³¹, sulle funzioni respiratorie e cardiocircolatorie

²⁹ Tessier P. Anatomical classification facial, cranio-facial and latero-facial clefts. *J Maxillofac Surg.* 1976 Jun;4(2):69-92.

³⁰ Hoffman HJ, Hendrick EB. Early neurosurgical repair in craniofacial dysmorphism. *J Neurosurg* 1979; 51:796

³¹ Cocco PJ, McCarthy JG, Epstein FJ, Woodsmith D, Converse JM. Early and late surgery in craniofacial dysostosis. A longitudinal cephalometric study. *Am J Orthod* 1980; 77:421

(sleeping apnea)³², ma anche per le conseguenti pesanti interferenze sugli aspetti psicologici, relazionali, affettivi e psicosociali.³³

Dalla metà degli anni settanta tali tecniche sono state applicate in pazienti sempre più giovani, per il progresso nelle conoscenze dei processi di accrescimento e sviluppo del massiccio facciale e della base cranica, sia normali che patologici.

Si è inoltre capito che in molti casi i temuti effetti negativi sullo sviluppo e sulla crescita delle varie strutture scheletriche interessate, in particolare a carico del palato e della base cranica, non presentavano il temuto grave impatto in seguito all'intervento chirurgico.

Se ne è avuta conferma anche dagli studi longitudinali cefalometrici.^{34 35}

Contemporaneamente si sono sviluppate sempre di più le tecniche ortodontiche e di ortopedia maxillo-facciale, preziose ai fini dello studio e del trattamento integrato di tale patologia e le procedure di osteodistruzione osteogenetica, applicate anche nel distretto cranio-

³² Mudd PA, Perkins JN, Harwood JE, Valdez S, Allen GC. Early intervention: distraction osteogenesis of the mandible for severe airway obstruction. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2012 Mar;146(3):467-72.

³³ Bemmels H, Biesecker B, Schmidt JL, Krokosky A, Guidotti R, Sutton EJ. Psychological and social factors in undergoing reconstructive surgery among individuals with craniofacial conditions: an exploratory study. *Cleft Palate Craniofac J.* 2013 Mar;50(2):158-67.

³⁴ Marchac D, Renier D. Le front flottant, traitement précoce des craniosténoses. *Ann Chir Plast* 1979; 24:121

³⁵ McCarthy JG, Coccato PJ, Epstein F, Converse JM. Early skeletal release in the infant with craniofacial dysostosis. The role of the sphenozygomatic suture. *Plast Reconstr Surg* 1978; 62:335

maxillo-facciale.³⁶ Notevoli sono stati i progressi della chirurgia ortognatica, dell'ortodonzia e delle tecniche di osteodistrazione anche in Italia. In alcuni Centri Italiani esistono team multi specialistici dove gli specialisti chirurgi maxillo-facciali praticano la correzione delle malformazioni oro-cranio-facciali rare con la stretta ed indispensabile collaborazione dello specialista ortodontista, sia in fase preoperatoria, sia postoperatoria.

Lo specialista odontostomatologo-ortodontista deve valutare il piano di trattamento previsto dal chirurgo, programmare le procedure preparatorie (allineamento delle arcate, regolarizzazione dell'occlusione, gestione di affollamenti dentali, agenesie, ectopie, valutare in articolatore i rapporti inter-maxillari prima e dopo le programmate dislocazioni osteotomiche programmate; valutare sulla base di studi cefalometrici e sui modelli in gesso i rapporti con la base cranica e dei mascellari fra di loro; ciò onde garantire il miglior risultato estetico e funzionale ed il suo mantenimento nel tempo.

Gli studi di Marchac e di McCarthy hanno sottolineato il ruolo chiave dello sfenoide e della sutura sfeno-zigomatica nelle sinostosi cranio-facciali, e quindi l'opportunità di un intervento precoce di "rilascio scheletrico" mediante osteotomia delle strutture sinostotiche in età più precoce possibile. Il chirurgo e l'ortodontista hanno oggi ben presente il ruolo chiave della posizione del mascellare in rapporto alla base del cranio ed al piano occlusale (rapporti maxillo-mandibolari) e l'esigenza della correzione della anomalia di sviluppo

³⁶ Perez D, Ellis E 3rd, Vega OA. Distraction osteogenesis for craniomaxillofacial problems. *Tex Dent J.* 2011 Nov;128(11):1159-70.

e di posizione di tale struttura per il conseguimento dei migliori risultati clinici; alla fase ortodontica preoperatoria ed alla progettazione, d'intesa con il chirurgo, del piano di trattamento individuale, farà seguito una fase di ortodonzia ortopedica, costituita dal fissaggio intermascellare, quando necessario, e da un sistema di trazioni in senso orizzontale o verticale onde conseguire e mantenere i risultati programmati.³⁷

Negli anni precedenti gli attuali sviluppi e progressi delle tecniche chirurgiche e delle discipline specialistiche correlate era prassi consolidata attendere il fine crescita per qualunque tipo di chirurgia correttiva delle malformazioni congenite, le esperienze accumulate negli ultimi decenni hanno invece reso evidente l'opportunità e persino l'urgenza, in taluni casi, di un intervento precoce.

La migliorata conoscenza dei processi di sviluppo e di accrescimento del distretto oro-cranio-facciale sia nel soggetto normale sia in quello affetto dalle più note dismorfosi cranio facciali, e l'esperienza accumulata nei centri specialistici con casistiche chirurgiche più numerose, ha portato all'attuale orientamento di politica intercettiva, nell'intento di evitare le gravi conseguenze neurologiche, sensoriali e psicosociali, e le deformità derivanti dalla distorsione secondaria del normale accrescimento e sviluppo provocati dalla anomalia malformativa primaria.³⁸ Si cerca, operando in tal modo, di limitare al massimo le negative interferenze

³⁷ Santiago PE, Schuster LA, Levy-Bercowski D. Management of the alveolar cleft. Clin Plast Surg. 2014 Apr;41(2):219-32.

³⁸ Pagnoni M, Fadda MT, Spalice A, Amodeo G, Ursitti F, Mitro V, Iannetti G. Surgical timing of craniosynostosis: what to do and when. J Craniomaxillofac Surg. 2014 Jul;42(5):513-9.

con il reale potenziale di crescita della parte trattata e le conseguenze secondarie sulle strutture coinvolte, ottenendo per tempo i migliori risultati; si è così individuato il più opportuno “timing” di intervento per ciascuna delle maggiori e più note dismorfosi oro-cranio-facciali, ivi incluse le sindromi da anomalo sviluppo del I e II arco branchiale e le schisi oro-facciali, quale realistico compromesso fra le opposte esigenze sopra accennate.³⁹

Esiste inoltre, in taluni casi, la necessità di un primo intervento di urgenza già in epoca neonatale: atresia delle coane, glossoptosi con crisi asfittiche anche gravi (sequenza di Pierre-Robin, microsomia emifacciale, sindrome di Treacher Collins), onde evitare conseguenze gravi e/o fatali.

In passato venivano effettuate le suturotomie atte a risolvere i problemi funzionali correlati alle craniostenosi che risolvevano l'ipertensione endocranica e le sue temibili conseguenze sul sistema nervoso centrale (erniazione delle amigdale, ritardo psicomotorio) e sul nervo ottico e la funzione visiva. Tali tecniche tuttavia non valutavano in toto la dismorfosi cranio-facciale e le sue negative conseguenze per il mancato accrescimento della base cranica e per il blocco della cerniera rappresentato soprattutto dalla sutura sfeno-zigomatica. La iniziale tecnica, consistente in un avanzamento dell'osso frontale, è stata in seguito modificata mediante una osteotomia che consentisse un avanzamento fronto-orbitario, con

³⁹ Sullivan PK, Tattini CD. Early evaluation and management of craniofacial dysmorphology. Med Health R I. 2001 Dec;84(12):392-4.

rimodellamento della faccia, volta cranica, fronte, sopracciglia, orbite.⁴⁰

Tali procedure, negli anni settanta, venivano inizialmente estese anche in età infantile; McCarthy e i suoi collaboratori eseguivano tali interventi fin dall'età per loro ottimale di 6-9 mesi.⁴¹

Il grande merito di McCarthy e della sua scuola è stato aver dimostrato che la tecnica di avanzamento fronto-orbitario con frattura osteotomica tipo Le Fort III, proposta per l'adulto e l'adolescente, era applicabile anche nel bambino più piccolo in modo sufficientemente sicuro e con notevole miglioramento, almeno iniziale, della morfologia craniofacciale, salvo poi riprodursi in alcuni casi una malocclusione di terza classe per l'iposviluppo del mascellare superiore e l'ipersviluppo relativo della mandibola.⁴²

L'atteggiamento attuale si è fatto sempre più interventista e la temporizzazione ottimale degli interventi sempre più precoce, rispetto al passato.

Il ruolo del pediatra è fondamentale nel seguire il bambino nelle varie fasi, mediche e chirurgiche, del percorso assistenziale e terapeutico. Egli dovrà controllare con attenzione ciò che è di propria specifica competenza, intercettare problematiche che ai genitori possono sfuggire (alterazioni della vivacità, della attenzione e

⁴⁰ Hoffman HJ, Hendrick EB. Early neurosurgical repair in craniofacial dysmorphism. *J Neurosurg.* 1979 Dec;51(6):796-803.

⁴¹ Epstein F, McCarthy JG, Coccaro PJ. Prophylactic craniofacial surgery. *Childs Brain.* 1979;5(3):204-15.

⁴² McCarthy JG, La Trenta GS, Breitbart AS, Grayson BH, Bookstein FL. The Le Fort III advancement osteotomy in the child under 7 years of age. *Plast Reconstr Surg.* 1990 Oct;86(4):633-46; discussion 647-9.

concentrazione, dell'apprendimento, etc.), garantire la più idonea alimentazione ed accrescimento, valutare lo sviluppo e crescita, ma, soprattutto, cogliere tempestivamente i sintomi di cui preoccuparsi, capire la complessità delle pratiche assistenziali delle malformazioni disabilitanti e soprattutto sapere quando inviare il paziente allo specialista o al Centro Specialistico di Riferimento. Il Pediatra deve inoltre conoscere i vari team multispecialistici e le caratteristiche delle varie gure professionali al loro interno, onde garantire la continuità delle cure e la loro appropriatezza.

Oggi non dovrebbe più essere accettabile che la patologia malformativa del distretto cranio-maxillo-facciale (labio-palatoschisi e le altre più rare anomalie e malformazioni) possa venir trattata in modo saltuario presso reparti ospedalieri che non posseggano la necessaria esperienza di tale tipologia di ammalati, e che non dispongano delle strutture e delle competenze multispecialistiche indispensabili per garantire prestazioni di qualità. La particolare complessità della problematica assistenziale e la rarità di alcuni quadri patologici comportano la necessità di allocazione di ingenti risorse economiche e di una programmazione su base regionale od interregionale di idonei ospedali muniti delle opportune dotazioni tecnologiche strumentali ma, soprattutto, di un gruppo di specialisti esperti nella patologia malformativa facciale, ognuno con le proprie competenze, che operi seguendo un protocollo di cura condiviso, allineato alle direttive delle Società Scientifiche e delle Istituzioni Sanitarie (OMS, EUROCRAN, Linee Guida Nazionali) al fine di poter concentrare la casistica presso i Centri di Riferimento Specialistici dove poter ottenere col tempo e con la sempre più numerosa casistica trattata una maggiore esperienza e competenza,

garantendo in tal modo la migliore appropriatezza e qualità delle prestazioni.

Anche in Italia si sono costituiti negli ultimi decenni Centri di Riferimento Specialistici ed equipe multispecialistiche dotate degli opportuni supporti tecnologici e della professionalità necessaria per affrontare le complessità del trattamento di tale tipo di patologia, spesso a carattere cronico e quindi necessitante di trattamento per tutta la vita.⁴³

La cura delle labiopalatoschisi, e più in generale della patologia malformativa del distretto cranio facciale, rappresenta un esempio paradigmatico di quanto sia indispensabile oggi un approccio multidisciplinare alla problematica assistenziale: le competenze mediche e chirurgiche specifiche vanno a integrarsi e concatenarsi nell'arco della crescita del bambino con modalità ed un calendario di interventi specificamente previsto dal protocollo assistenziale, opportunamente programmato e adattato al singolo caso; la casistica trattata, il confronto tra specialisti della stessa equipe e lo scambio di esperienze con le equipe degli altri Centri Specialistici Nazionali ed Internazionali permette di affinare sempre di più le strategie di trattamento.

Il chirurgo rappresenta la figura professionale coordinatrice dell'equipe, in quanto programma ed esegue i primi interventi correttivi che hanno dimostrato essere determinanti per raggiungere i migliori risultati; sempre il chirurgo decide il protocollo di intervento e di assistenza da applicare ad ogni singolo caso e vigila sulla

⁴³ Meozzi A (a cura di). Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale. ETS, Pisa, 2013.

coerenza delle tempistiche e dei modi di intervento di ogni figura professionale componente il gruppo, oltre a procedere ad una verifica periodica dei risultati conseguiti atta al miglioramento progressivo della qualità di trattamento offerta dell'equipe multispecialistica.⁴⁴

L'iter assistenziale ha inizio già prima della nascita, allorché gli esami ecografici prenatali, che permettono oggi di porre il sospetto diagnostico di diverse patologie malformative sin dal primo trimestre di vita intrauterina⁴⁵, portino all'attivazione delle procedure assistenziali con la comunicazione alla famiglia della diagnosi.

La catena degli interventi professionali specialistici prevede, in prima istanza, il coinvolgimento del neonatologo-pediatra e del genetista clinico i quali dovranno approfondire e meglio precisare la diagnosi, comunicando alla famiglia, nei tempi e nei modi più opportuni, ogni aspetto del problema sotto il profilo scientifico e pratico assistenziale. Ovunque sia avvenuta la nascita, in attesa del primo contatto con il Centro di Riferimento onde definire il piano terapeutico più opportuno, il team neonatologico-pediatico dovrà provvedere alle necessità assistenziali del neonato più urgenti: escludere la presenza di sindromi malformative rare, di cui la LPS sia parte; la presenza di patologie che rivestano carattere di urgenza: atresia delle coane, glossotiosi e problemi respiratori da micrognatia (sequenza di Pierre Robin). Una corretta alimentazione

⁴⁴ Meozzi A (a cura di). Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale. ETS, Pisa, 2013.

⁴⁵ Martinez-Ten P, Adiego B, Illescas T, Bermejo C, Wong AE, Sepulveda W. First-trimester diagnosis of cleft lip and palate using three-dimensional ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012 Jul;40(1):40-6.

rappresenta il primo problema che si pone: una difficoltà da superare mediante l'adozione di particolari strategie ed accorgimenti per consentire l'allattamento al seno o con il biberon dotato di tettarelle speciali.⁴⁶ Solo in alcuni casi (forme di schisi ampie e complete mono-e/o bilaterali), alcuni centri prevedono la confezione di placche in resina (otturatori), confezionati previa rilevazione di impronte; tale intervento viene effettuato dallo specialista odontoiatra assieme al chirurgo, cui in seguito sarà affidato il bambino.⁴⁷ Le placche in resina non sempre sono ben tollerate dal neonato; esse dovranno essere periodicamente adattate (ogni tre settimane) o sostituite (ogni tre mesi), antecedentemente al primo intervento chirurgico e di nuovo, dopo di questo, fino alla riparazione definitiva del palato.⁴⁸ Molti centri hanno cessato da anni di usarle preferendo quando è necessario effettuare una "lip adhesion" entro i primi 10-20 gg di vita seguita da cheiloplastica e periostioplastica primaria entro i 2 mesi, seguita da palatoplastica completa entro i 6 mesi in caso di associata palatoschisi.⁴⁹

Lo scopo di questi primi interventi è quello di preparare il bambino al primo intervento di correzione consentendo una buona alimentazione e crescita per conseguire un peso adeguato e stabile,

⁴⁶ Kumar Jindal M, Khan SY. How to Feed Cleft Patient? International Journal of Clinical Pediatric Dentistry. 2013;6(2):100-103.

⁴⁷ Chandna P, Adlakha VK, Singh N. Feeding obturator appliance for an infant with cleft lip and palate. J Indian Soc Pedod Prev Dent. 2011 Jan-Mar;29(1):71-3.

⁴⁸ Goyal M, Chopra R, Bansal K, Marwaha M. Role of obturators and other feeding interventions in patients with cleft lip and palate: a review. Eur Arch Paediatr Dent. 2014 Feb;15(1):1-9.

⁴⁹ Meozzi A (a cura di). Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale. ETS, Pisa, 2013.

in assenza di controindicazioni apprezzabili alla esecuzione di una anestesia generale. L'applicazione di placche ortodontiche faciliterà tale scopo evitando nel contempo, soprattutto nelle forme complete e/o bilaterali l'aggravamento della distorsione morfologica e la compromissione del corretto sviluppo e crescita dei processi mascellari (abnorme posizione della lingua, stiramenti muscolari etc).

Per le forme complete uni o bilaterali con ampio spazio tra i processi mascellari si provvede in due tempi: ricostruzione del labbro e del naso al secondo mese (previa o meno "lip adhesion" al 1° mese); riparazione del palato entro i 6 mesi (il processo alveolare è riparato con innesto osseo all'età di 6-8 anni); per le forme meno impegnative la chiusura del palato viene effettuata contestualmente alla ricostruzione del labbro e del naso di solito intorno al 6° mese.

50

Per i casi in cui occorra un intervento di velofaringoplastica (per anomalia anatomico funzionale del velo palatino (rinolalia aperta; nasalizzazione non corretta da intervento logopedico), verrà effettuata correzione chirurgica al 4°-5° anno; in tale caso l'intervento è preceduto da un esame accurato delle caratteristiche anatomiche e funzionali del velo palatino e della faringe mediante esame endoscopico con strumento a fibre ottiche ed opportuni accertamenti radiologici.⁵¹

⁵⁰ Mulliken JB, Wu JK, Padwa BL. Repair of bilateral cleft lip: review, revisions, and reflections. J Craniofac Surg. 2003 Sep;14(5):609-20. Review.

⁵¹ Naran S, Ford M, Losee JE. What's New in Cleft Palate and Velopharyngeal Dysfunction Management? Plast Reconstr Surg. 2017 Jun;139(6):1343e-1355e.

Quando non è stata effettuata la periostioplastica contemporaneamente alla labioplastica si impone l'innesto osseo intorno ai 6-8 aa; interventi chirurgici più complessi sono richiesti nel caso che la labiopalatoschisi si associ a patologia dismorfica del distretto cranio-maxillo-facciale e/o ad importanti anomalie di altri organi ed apparati (sindromi plurimalformative).⁵²

⁵² Meozzi A (a cura di). Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale. ETS, Pisa, 2013.

PRINCIPALI QUESTIONI ETICHE

Nella pratica clinica su pazienti affetti da deformità dento-facciali ci si imbatte spesso in problematiche di accettazione del proprio deficit estetico-funzionale da parte dei pazienti stessi, in quanto questo deficit si riflette sulla vita quotidiana, tanto che uno studio recente ha concluso che i pazienti affetti da deformità dento-facciali hanno la tendenza ad avere una qualità della vita inferiore rispetto ai pazienti che non soffrono di queste problematiche.⁵³

Non meno importanti risultano le ripercussioni psicologiche, sul paziente ma anche sui genitori dello stesso: spesso i genitori male accettano il difetto estetico più ancora di quello funzionale; i piccoli pazienti invece cominciano a diventare consapevoli del proprio difetto generalmente una volta raggiunta l'età scolare, quando il confronto con gli altri bambini si fa quotidiano.

I professionisti sanitari stanno acquistando sempre più consapevolezza dell'impatto delle deformità facciali sulla qualità della vita e sull'equilibrio psico-fisico di una persona; in particolare si è visto che l'aspetto dentale può avere un grosso impatto sulla personalità di un individuo.⁵⁴ Dunque nel trattare questi pazienti ci si scontra con decisioni cliniche che vanno a modificare l'aspetto di

⁵³ Frejman et al. Dentofacial Deformities are associated with lower degrees of Self-Esteem and higher impact on Oral Health-Related quality of life: results from an observational study involving adults. *J Oral Maxillofac Surg* 71:763-767, 2013.

⁵⁴ Varela M, Garcia-Camba JE. Impact of orthodontics on the psychologic profile of adult patients: a prospective study. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 108:142, 1995.

una persona, il suo modo di relazionarsi con gli altri e di conseguenza il suo carattere.

La tendenza è quella di anticipare il più possibile gli interventi maggiori, ad esempio le chiusure primarie nelle labiopalatoschisi, per minimizzare gli effetti negativi della malformazione e permettere quindi un inserimento adeguato nell'ambito sociale.

Gli obiettivi della nostra ricerca sono stati quindi di: approfondire le criticità legate all'impatto delle cure in pazienti dismorfici; definire un corretto metodo di rapporto con i genitori, rapporto che si basi su principi etici condivisi; valutare l'eticità delle scelte riabilitative e correttive che vanno a modificare i tratti somatici del volto; definire la fase di crescita in cui il paziente minore deve essere coinvolto nelle scelte.

Quali sono le questioni personali moralmente più rilevanti per gli individui affetti da deformità cranio-facciali? Anzitutto la scelta di sottoporsi o di sottoporre il proprio figlio ad un intervento complesso di correzione estetica e funzionale viene spesso vissuta come una "scelta obbligata" e non come una "libera scelta", mettendo in luce tutti i limiti del consenso informato.

I limiti del consenso informato

La dottrina del consenso informato, imperativo legale e morale, afferma che tutti gli interventi medici richiedono il consenso libero e informato di un paziente competente.⁵⁵ Studi svolti sulla percezione del consenso informato suggeriscono che i professionisti sanitari

⁵⁵ Buchanan, Allen E., and Dan W. Brock. *Deciding for Others: The Ethics of Surrogate Decision Making*. Cambridge [England]: Cambridge University Press, 1990.

dovrebbero essere molto cauti nel valutare le decisioni dei pazienti: soggetti che sono costretti per disperazione a sottoporsi a frequenti interventi chirurgici stanno compiendo davvero scelte volontarie? Un soggetto affetto da deformità cranio-facciali a volte è talmente provato da un'esperienza sociale dolorosa da essere disposto ad accettare quasi tutto per "normalizzare" il suo volto, indipendentemente dei rischi. Se l'individuo è gravemente depresso, allora la competenza (necessaria perché si possa esprimere un consenso libero ed informato) può anche essere in dubbio.

Il ruolo dello psicologo è dunque fondamentale nel trattamento di questi pazienti, in particolare quando ci si trova di fronte a soggetti che presentano una estrema distrazione emotiva o depressione. Se c'è molta incertezza circa il potenziale di miglioramento, allora anche questo aspetto deve essere considerato. Le terapie che non possono garantire risultati sicuri e predicibili (tenendo presente che la scienza medica non è infallibile) dovrebbero probabilmente essere intraprese solo dopo un'attenta esplorazione della motivazione e delle aspettative del paziente, incluse considerazioni psicosociali.

Mentre le vite di alcuni pazienti con deformità cranio-facciali possono essere chiaramente ed enormemente migliorate con interventi chirurgici ed odontoiatrici, ci sono altri che rimangono insoddisfatti anche con buoni risultati chirurgici; un susseguirsi di interventi chirurgici può in alcuni casi inficiare la capacità

dell'individuo di affrontare il fatto che le differenze non spariranno mai, ed impedirgli di concentrarsi su altri aspetti della vita.⁵⁶

Infine, viene a volte ipotizzato che un paziente che non vuole effettuare interventi medici sia in una fase di rifiuto. Questo paziente potrebbe aver raggiunto un livello di accettazione dei suoi deficit molto elevato, e i tentativi atti a porre fine a questa “fase di rifiuto” potrebbero minare la convinzione del paziente e portarlo a non accettarsi più.⁵⁷

Le potenzialità del consenso informato

La chirurgia craniofacciale e gli interventi ancillari rivestono un ruolo importante in questi soggetti, e interventi chirurgici potenzialmente utili non dovrebbero essere mai celati ai pazienti; una discussione realistica di tutte le opzioni di trattamento può aiutare i pazienti a capire e assumersi la responsabilità di tutta la loro situazione, inclusi gli aspetti psicosociali e le deformità anatomiche: la deformità facciale deve essere percepita dai professionisti sanitari come un tassello in un disegno più ampio.⁵⁸

Il miglioramento dell'aspetto del viso è solo uno dei molti cambiamenti positivi della vita che i pazienti possono sperimentare.

⁵⁶ Damiano PC, Tyler MC, Romitti PA, et al. Type of Oral Cleft and Mothers' Perceptions of Care, Health Status, and Outcomes for Preadolescent Children. *The Cleft palate-craniofacial journal: official publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association.* 2006;43(6):715-721. doi:10.1597/05-206.

⁵⁷ Mouradian WE. Deficits Versus Strengths: Ethics and Implications for Clinical Practice and Research. *Cleft Palate–Craniofacial Journal*, May 2001, Vol. 38 No. 3

⁵⁸ Storry J. Chapter 6. In: Lansdown R, Rumsey N, Bradbury E, Carr T, Partridge J. *Visibly Different: Coping with disfigurement.* Oxford: Butterworth Heinemann; 1997:31–38.

⁵⁹ Altri importanti risultati centrati sul paziente includono l'accettazione delle differenze estetiche, maggiore fiducia e migliori rapporti con gli altri, una vita lavorativa più positiva e il coinvolgimento negli sport e nelle attività ricreative e attività artistiche. Utilizzando il processo di consenso informato per esplorare con i pazienti e le famiglie tutte le opzioni di trattamento, si può sottolineare la mancanza di correlazione tra la gravità del difetto e l'equilibrio psicosociale di un paziente, e fornire incoraggiamento per trovare ulteriori vie per migliorare il benessere del paziente stesso.⁶⁰

L'importanza del viso

Anche se molte persone con deformità facciali superano il complesso per le reazioni sociali alla propria deformità e continuano a perseguire un approccio molto positivo alla vita sociale, la maggior parte affronta sfide complesse a causa dell'importanza del viso nelle interazioni umane.^{61 62}

⁵⁹ Meyer-Marcotty P, Gerdes AB, Stellzig-Eisenhauer A, Alpers GW. Visual face perception of adults with unilateral cleft lip and palate in comparison to controls--an eye-tracking study. *Cleft Palate Craniofac J.* 2011 Mar;48(2):210-6.

⁶⁰ Partridge J. The experience of being visibly different. In: Lansdown R, Rumsey N, Bradbury E, Carr T, Partridge J. *Visibly Different: Coping with disfigurement.* Oxford: Butterworth Heinemann; 1997:7-9.

⁶¹ Bersheid E. Overview of the psychological effects of physical attractiveness. In: Lucker GW, Ribbens KA, McNamara JA, eds. *Psychological Aspects of Facial Form.* Ann Arbor, MI: Center for Human Growth and Development Craniofacial Growth Series. Monograph No. 11; 1980:1-23.

⁶² Bull R, Rumsey N. *The Social Psychology of Facial Appearance.* New York: Springer-Verlag; 1988.

Il volto svolge un ruolo fondamentale nello stabilire relazioni fin dalle prime fasi dello sviluppo e nelle mediazioni interpersonali per tutta la vita: ben prima dello sviluppo di un linguaggio articolato, la mimica facciale permette di comunicare lo stato emotivo e messaggi di notevole importanza; il volto con la sua espressività, tanto quanto la voce e il contatto fisico, fa da mediatore per i rapporti affettivi nei primi anni. I neonati preferiscono concentrare la loro attenzione sui volti degli altri, e imitano e rispondono alle espressioni del viso prima di quanto non eseguano qualsiasi altra attività motoria o linguistica.⁶³

Ci sono prove che già a partire dai sei mesi di età i neonati possono percepire e manifestare la differenza tra un volto attraente e poco attraente e la loro preferenza per il primo.⁶⁴

Alterazioni nell'aspetto facciale del neonato possono interferire con il processo di attaccamento del bambino con chi si prende cura di lui e può influenzare la percezione di sé del bambino stesso.

Crescendo, la reazione dei coetanei e degli adulti alla deformità facciale può anch'essa avere ripercussioni sull'autostima del bambino: a causa della sua centralità nelle interazioni umane e nello sviluppo infatti, la deformità facciale può essere particolarmente svilente. Il ruolo critico e unico del volto nello sviluppo umano e nelle interazioni sociali è evidenziato negli studi riguardanti individui con cecità congenita e acquisita e la sindrome di Moebius.⁶⁵ Lo stesso

⁶³ Stern DN. *The Interpersonal World of the Infant*. New York: Basic Books; 1985.

⁶⁴ Langlois JH, Ritter JM, Roggman LA, Vaughn LS. Facial diversity and infant preferences for attractive faces. *Dev Psychol.* 27:79–84, 1991.

⁶⁵ Cole J. *About Face*. Cambridge, MA: MIT Press; 1998.

Cole sottolinea come queste considerazioni valgano per tutti i primati e non solo per l'uomo, non solo per quanto riguarda le relazioni fra individui ma anche nella definizione della struttura sociale di una popolazione.

Un focus sull'esperienza personale di individui con deformità del viso è importante nel cercare di comprendere i punti di forza ma anche quelli di sofferenza nella vita di questi pazienti. Queste considerazioni soggettive suggeriscono due aree etiche di particolare rilievo per questa discussione: consenso informato e relazione medico-paziente. In ognuna di queste aree ci sono potenziali insidie ma anche opportunità per promuovere la salute e il benessere dei pazienti.

Una riflessione interessante in merito a quanto precedentemente esposto ci viene dal documento del Comitato Nazionale di Bioetica del 21 giugno 2012 dal titolo "Aspetti bioetici della chirurgia estetica e ricostruttiva"⁶⁶. Nella prima parte di questo documento il CNB riflette sui limiti della legittimità di richieste di chirurgia estetica, in specie nel rapporto che intercorre tra il paziente e il medico, nel contesto della discussione sui molteplici fattori etici, sociali e culturali che influiscono sulla mutazione di atteggiamento nei confronti del corpo e di una dilatazione del concetto di salute in senso soggettivo; in particolare si sottolinea la inaccettabilità di interventi sproporzionati, in quanto eccessivamente invasivi o inutilmente rischiosi e inadeguati rispetto ai possibili benefici richiesti

⁶⁶ http://bioetica.governo.it/media/170713/p101_2012_chirurgia-estetica-e-ricostruttiva_it.pdf URL consultato nel mese di febbraio 2018.

dal paziente. Il Comitato ritiene, inoltre, che la liceità dell'intervento debba essere subordinata al bilanciamento dei rischi e benefici, commisurato alle condizioni psico-fisiche del paziente, alla funzionalità degli organi interessati e ad una completa informativa al paziente, con una adeguata consulenza anche psicologica.

Per quanto riguarda gli interventi sui minori e incapaci, il CNB ritiene che vi debbano essere limiti alla liceità, a meno che tali interventi non rispondano al loro esclusivo interesse oggettivo sotto il profilo della salute, tenuto in particolare conto dell'età adolescenziale; in modo particolare il CNB non ritiene lecita la chirurgia estetica su bambini con sindrome di Down, finalizzata alla conformazione a canoni sociali di 'normalità', specie se presenta un carattere invasivo e doloroso, considerato anche che con questi interventi difficilmente si realizza un beneficio per la persona e sia frequente la possibilità di accentuare, anziché diminuire, il suo disagio personale.

Nella seconda parte del documento si affrontano i problemi bioetici emergenti nella chirurgia ricostruttiva. Si tratta di un settore in continua espansione e sviluppo e che esige una adeguata riflessione etica. È ritenuta altresì necessaria una adeguata consulenza anticipata rispetto all'intervento e prolungata nel tempo (anche allargata alla famiglia), a causa delle complesse problematiche che coinvolgono rischi e benefici, accompagnata da un costante monitoraggio psicologico del ricevente.

Per quanto attiene al paziente minore che debba essere sottoposto a interventi di chirurgia estetica e ricostruttiva il CNB raccomanda di tenere conto del fatto che "l'incapacità di agire, ossia l'inidoneità a compiere atti giuridici fino al compimento del 18° anno, è riferibile essenzialmente agli atti della sfera patrimoniale: è dunque possibile

ampliare l'autonomia decisionale del minore, che abbia raggiunto la capacità sufficiente ad assumere una scelta consapevole (il così detto grande minore), in merito alla cura dei propri interessi esistenziali; d'altra parte bisogna anche tenere in considerazione la particolare rilevanza psicologica che proprio in età adolescenziale possono assumere alcune situazioni estetiche, vissute come intollerabili e causa di sofferenza e disagio”.

A garanzia della formazione e consapevolezza del consenso si dovrebbero, tuttavia, prevedere precise circostanze. Primaria l'autorizzazione dei genitori, i quali si configurerebbero come mediatori della volontà del figlio, attenti ad una corretta informazione da dare e sufficientemente certi che le motivazioni avanzate per l'intervento non siano del tutto slegate dal contesto terapeutico o condizionate da una aspettativa poco reale, dettata da una non obiettiva e proporzionata percezione del mondo e degli ideali sociali che circondano l'adolescente. Altre garanzie possono essere ottenute attraverso la predisposizione di una consulenza specifica, con la informazione al minore sui rischi e sui benefici dell'intervento da personale esperto commisurata alla sua capacità di comprensione.

La preoccupazione che si possano suscitare negli adolescenti forme di disagio ed ansia rispetto allo sviluppo del proprio corpo, possibile percezione distorta della propria apparenza corporea, porta il CNB a condividere la scelta fatta da alcune normative, come quella spagnola, di vietare nell'ambito dei programmi audiovisivi in determinate fasce orarie forme di pubblicità che possano provocare il rifiuto della propria immagine e facilitino l'emarginazione sociale a

causa di una condizione fisica determinata da fattori di peso o estetici.

In questo ambito il CNB fa una riflessione particolare sui pazienti affetti da sindrome di Down, affermando che “acquista rilevanza bioetica la questione della chirurgia estetica sul minore con sindrome di Down, sindrome che generalmente, oltre ad alterare l’aspetto fisico, determina un ritardo mentale, abitualmente di grado medio o moderato con compromissione di diverse aree cognitive. Per questa disabilità - si ripropone anzi, per certi versi, si amplifica - il problema dell’ottenimento di un valido consenso e dei molti limiti già sopra enunciati nei riguardi del minore o dell’adulto incapace. Va considerato che la decisione di intraprendere la via della chirurgia estetica anche con finalità terapeutiche (miglioramento della dinamica respiratoria, dell’alimentazione e del linguaggio), si basa non sulla volontà del minore o dell’incapace con sindrome di Down, ma solo su quella dei suoi genitori.”

Secondo il CNB, inoltre, “l’intervento chirurgico che risponde ad esigenze di tipo funzionale deve ritenersi legittimo, come d’altronde avviene per qualsiasi intervento compiuto sul minore o sull’incapace che si renda necessario per acclerate ragioni fisiche; tuttavia occorrerà molta prudenza nell’attuare questi interventi, considerate la loro complessità e dolorosità, il loro carattere non definitivo (esigendo ulteriori interventi durante la crescita) e che certi tratti e difetti fisici possano, di contro, attenuarsi con la crescita del bambino”. Spetterà dunque ai genitori con l’ausilio del medico accertare che tali operazioni chirurgiche si realizzino nell’interesse della persona con sindrome di Down e presentino un carattere di beneficialità.

Per quanto concerne gli interventi meramente estetici e non funzionali i familiari avanzano in genere due motivazioni. La prima è annullare o ridurre il più possibile la manifestazione della diversità iscritta nel suo corpo; la seconda di ridurre lo stigma sociale ed evitare eventuali reazioni di rifiuto, soprattutto in quei contesti sociali dove la cultura dell'integrazione è meno sviluppata. Sono molteplici gli studi che hanno evidenziato come attraverso questi interventi difficilmente si realizzi un beneficio per la persona con sindrome di Down e come sia frequente la possibilità di causare un effetto contrario: il cambiamento somatico estetico può determinare nel minore un senso di alterità nei confronti della propria immagine (ostacolando il processo di autoidentificazione) e la percezione di essere rifiutato dall'ambiente sociale e in specie da coloro che si dovrebbero prendere cura di lui. Oltretutto si rischia di alimentare l'illusione, nei confronti dei familiari, che l'intervento estetico modifichi la condizione di disabilità.

Le considerazioni del CNB sui pazienti affetti da sindrome di Down si possono estendere alla chirurgia dei pazienti affetti da malformazioni cranio-facciali: la domanda da porsi sempre è se l'intervento produce un miglioramento funzionale tale da migliorare la qualità della vita del paziente oppure produce esclusivamente un miglioramento estetico.

Proseguendo su questa linea di pensiero, è necessario evitare il rischio di ascrivere tali problematiche alla società anziché al soggetto portatore^{67,68}; non si deve dimenticare, infatti, che gli sforzi

⁶⁷ E. Colombetti, *Incognita uomo, corpo, tecnica, identità*, Vita e Pensiero, Milano 2006.

⁶⁸ F. Adorno - T. Gregory - V. Verra, *Storia della filosofia*, Vol. II, Laterza, Bari 1975.

debbano essere orientati al bene di quel determinato soggetto. Che la società tenda a ghettizzare (o peggio) ciò che appaia difforme è storia antica. L'approccio generale in questi casi dovrebbe risultare aderente all'antropocentrismo: nel senso che si ritiene che ogni intervento posto in essere, per avere una giustificazione etica (e bioetica) debba avere come condizione necessaria, anche se non sufficiente, la preordinazione a quel soggetto⁶⁹; in altre parole, deve essere finalizzato ai bisogni del soggetto in questione e ricercare l'utile per il medesimo. Non si ritiene, a questo punto, che possa essere eticamente accettabile un intervento volto all'attenuazione di un problema della società più che del soggetto malato; in quest'ottica di eugenetica tardiva, il rischio etico di trasformare un soggetto in uno strumento, per avere un assetto sociale ben uniforme e lubrificato, appare molto significativo e dai possibili risvolti molto gravi⁷⁰. È peraltro del tutto ovvio, come si evince da nutrita casistica, ma finanche da un'osservazione della realtà che non dimentichi il buon senso, che la ricerca di un intervento di chirurgia maxillo-facciale da parte di un soggetto che abbia un connotato somatico sindromico potrebbe essere nient'altro che una domanda d'inclusione sociale, un tentativo di adeguamento e uniformazione. A tale domanda vi sono in definitiva due risposte che rappresentano due modelli epistemologici ma anche due vie concretamente percorribili incontro alla suddetta domanda: da una parte vi è il modello di protezione sociale basato su politiche di

⁶⁹ E. Sgreccia, *Manuale di Bioetica, I. Fondamenti ed etica biomedica*, Milano 1996.

⁷⁰ P. Cattorini, *Bioetica. Metodo ed elementi di base per affrontare problemi clinici*, Elsevier, Milano 2011.

servizi alle persone fragili, ma ancora troppo prevalentemente orientato a scopi di interventi sanitario-riabilitativi, assistenziali, risarcitori o protettivi; dall'altra, quello dell'inclusione sociale che, al contrario, esige dalla società uno sforzo differente: in particolare, il passare dal modello precedente di mera tolleranza assistenzialistica alla ricerca applicata della rimozione di ostacoli e barriere, quindi ad un approccio tecnologico indirizzato all'autonomia e all'autodeterminazione, quindi alle politiche di sostegno della piena partecipazione alla vita sociale delle persone con disabilità, quale che sia il tipo di tali disabilità⁷¹.

Il rischio sempre in agguato con i pazienti affetti da deformità dento-facciali è quello di cadere in una sorta di *ossessione terapeutica*^{72,73}: al pari dell'accanimento terapeutico (in cui soggiace il medesimo apporto concettuale sebbene declinato ad altre situazioni) tale pratica viola ancora una volta, oltre che diversi principi cardine della bioetica (quali quello della proporzionalità che meglio si analizzerà in seguito), quell'antropocentrismo tecnico e culturale che non dovrebbe mancare a nessuna pratica medica operata su un soggetto. Ciò che appare quanto mai inaccettabile non parrebbe dunque essere l'interventismo chirurgico in sé e per sé, bensì lo spostamento dell'obiettivo cardinale da quello del benessere di quel paziente, ad altri scopi, sebbene leciti altrove, inaccettabili in questo

⁷¹ A. D. Marra, *Diritto e disability studies – materiali per una nuova ricerca multidisciplinare*, Falzea, 2010.

⁷² I. Fortunati, «Mostro, universo del corpo. Il corpo mostruoso», in *Enciclopedia Treccani*, 2000.

⁷³ A. Cascetta, «La sfida del corpo», in *Comunicazioni Sociali*, Anno II, pubblicazioni periodiche dell'università cattolica del Sacro cuore, 1980.

contesto, quali il progresso tecnico e scientifico o la ricerca medica. Si è dapprima accennato al modello di inclusione sociale, soprattutto anglosassone, secondo cui ciò che è auspicabile per le persone che presentano certi tipi di patologia è un orizzonte di sforzo della società stessa che travalichi il mero e insufficiente rapporto di cure medicali. Ed è proprio alla luce di questa considerazione che appare stridente con tali lodevoli propositi una prassi che affermi, al contrario, un appiattimento sull'adeguamento del diverso a dei modelli tipizzati di normalità, quasi che sopra quel portato globale di cure, *latu sensu*, da prestare al soggetto malato, prevalgano criteri di efficientismo produttivo supportato da una malintesa pretesa di onnipotenza da parte della tecno-scienza, stimolato invece da una cultura sociale che basa gran parte delle sue risponderne su preordinati ed etero-indotti modelli estetici predominanti. È chiaro come in quest'ottica non sia impossibile proporre a tale riguardo un'argomentazione contraria, che assolva quindi tale sfrenato ricorso all'intervento chirurgico maxillo-facciale alla luce del fine di agevolare il soggetto malato stesso in un'ottica relazionale con le altre persone.

Il principio di giustizia "esige che si valutino le ricadute, le conseguenze sociali (ossia gli effetti positivi e negativi su terzi) di una decisione clinica presa nell'interesse di un malato e che si ripartiscano equamente, su scala sociale, i vantaggi e gli svantaggi, i benefici e gli oneri complessivi (attuali e futuri, immediati e a lunga scadenza) provenienti da un'azione inizialmente progettata e realizzata all'interno della coppia sanitario-paziente".

Appare immediatamente evidente, in termini metodologici, quella logica dialogica che ci si aspetta debba divenire la prassi che informi

ogni rapporto medico-paziente a tutti i livelli e quindi anche nelle materie a questo lavoro pertinenti. Ma è sulla prima parte della definizione che occorre qualche delucidazione più approfondita: gli stessi Beauchamp e Childress, nel 1983, commentavano nella loro opera il principio da loro stessi positivizzato di giustizia in questi termini: «[il principio di giustizia impone che] si debbano trattare gli eguali in modo uguale», e poi ancora: «nessuna persona dovrebbe essere trattata in modo diseguale, a dispetto della sua diversità dalle altre persone, finché non si sia dimostrato che c'è fra loro una differenza eticamente rilevante rispetto al trattamento in questione»^{74,75}; non sfuggerà ai più una certa somiglianza di questo principio con quanto sancito dalla costituzione italiana, all'art. 3, che si dovrebbe tradurre nella prassi giuridica e sociale del trattare situazioni eguali in maniera eguale e situazioni differenti in maniera differente⁷⁶. Il principio bioetico di giustizia vede diverse traduzioni in ambito prasseologico: in termini di egualitarismo puro, il dare a ciascuno in parti uguali, il dare a ciascuno in ragione delle sue necessità o bisogni individuali, di stampo prettamente marxista; ma anche approcci puramente economico-utilitaristici. Tutti questi approcci patiscono forti limiti non solo sul piano teoretico, ma come appare evidente, anche dal punto di vista pratico. Il criterio corretto, dunque, appare essere quello che si riferisce al sostanziale maggior

⁷⁴ T.L. Beauchamp, J.F. Childress, *Principi di etica biomedica*, edizione italiana a cura di F. Demartis, traduzione dall'originale *Principles of Biomedical Ethics*, 1994.

⁷⁵ F. Pascual L.C., *Alcune riflessioni critiche sul primo capitolo di Principi di etica biomedica di T.L. Beauchamp e J.F. Childress*, Alfa omega - Pontificia Università Regina Apostolorum, Roma, 2003.

⁷⁶ R. Bin - G. Pitruzzella, *Diritto Costituzionale*, Giappichelli, Torino, 2013.

interesse del singolo malato; che prende atto, d'altra parte, di certi fattori di correzione a questo approccio, che si debbono ricercare nel miglioramento della qualità di vita di quel singolo soggetto (e, occorrendo, anche al prolungamento che si spera di poter offrire a quella vita stessa, parametrato alla qualità), nelle *chance* di successo dell'intervento, e nella considerazione dei cosiddetti oneri: cioè degli effetti che quel determinato intervento presumibilmente potrebbe arrecare all'esistenza di quel paziente negli anni successivi da un punto di vista economico e gestionale.

È proprio con il prendere in considerazione i cosiddetti oneri, citati nel precedente paragrafo, che correttamente possiamo intraprendere qualche cenno in merito alla tematica della proporzionalità. Tali oneri rappresenterebbero gli avvenimenti disagiati a cui un paziente che si sottoponesse a un intervento di chirurgia maxillo-facciale andrebbe incontro, posto che è però pacifico che nessun intervento sanitario possa dirsi esente da tali oneri; alla luce di ciò, dunque, essi vengono comunemente accettati in quanto compensati abbondantemente dai benefici che l'intervento reca. Un autorevole autore risolverebbe questa questione del principio di proporzionalità attraverso una formula matematica, che per sua espressa dichiarazione, pur non assolvendo appieno al compito prefisso, in quanto non in grado di inserire al suo interno quel peculiare sguardo che attribuisce significato autenticamente morale alla soggettività del malato, è utile in chiave interpretativa a un percorso di avvicinamento alla risoluzione che si avvicini a quella migliore della problematica in questione. Nei casi da noi esaminati, l'esigenza e la domanda di cura chirurgica del malato trova necessaria contemperazione nell'esigenza di tutela della quantità e

qualità di vita residua di quel malato. Da tenere presente, però, che “contemperazione” non significa assolutamente diniego: è certamente possibile correre qualche rischio, purché sia ragionevolmente e ampiamente compensato da benefici prevedibili. Dunque, è ora possibile affermare che l'intervento proporzionato è quello i cui esiti benéfici sono prevedibilmente notevolmente superiori ai succitati oneri, fermo restando che la valutazione deve essere effettuata avendo riguardo al caso specifico, e che una regola fissa non è possibile né forse nemmeno auspicabile⁷⁷. Non si è fatto riferimento alla prassi medica e alla *lex artis* poiché ancora una volta si conclude che non è su un piano puramente tecnico il livello in cui trovare risoluzioni a problematiche morali.

⁷⁷ L. Eusebi, «consenso nell'attività medica e dichiarazioni anticipate di trattamento alla luce della costituzione», in *Quaderni di Scienza & Vita*, 8 (2010), Roma.

RAGIONAMENTO ETICO

Esistono modi diversi di approcciare i vari temi etici. In maniera grossolana le tematiche etiche possono dividersi in due grandi categorie: razionali e non-razionali. Importante sottolineare come non-razionale non significhi irrazionale (cioè contrario alla ragione), ma semplicemente che deve essere distinto dall'uso sistematico e riflessivo della ragione nel prendere le decisioni.

Approcci non-razionali sono l'obbedienza, l'imitazione, la sensibilità, l'intuizione e l'abitudine.

L'obbedienza è un modo comune di prendere le decisioni etiche, in particolare da parte dei bambini e di coloro che operano all'interno di strutture gerarchiche. La moralità consiste nel seguire le norme o le istruzioni delle autorità, essendo o meno d'accordo. L'imitazione è simile all'obbedienza, in quanto subordina il giudizio di qualcuno all'essere giusto o sbagliato di un'altra persona, in questo caso un modello. La moralità consiste nel seguire l'esempio del modello. Questo, forse, è stato il modo più comune di apprendimento dell'etica medica da parte degli studenti o giovani professionisti, prendendo a modello colleghi che esercitano la professione da più tempo ed essendo la modalità di apprendimento morale l'osservazione e l'assimilazione dei valori rappresentati. La sensibilità o desiderio è un approccio soggettivo alla presa di decisioni e al comportamento morale. Ciò che è giusto è cosa sembra giusto o soddisfa il desiderio di qualcuno; quello che è sbagliato è ciò che si ritiene sbagliato o frustra il desiderio di qualcuno. La misura della moralità deve essere trovata dentro ogni individuo e, naturalmente, può variare fortemente da un individuo

all'altro, ed anche all'interno dello stesso individuo nel corso del tempo.

L'intuizione è una percezione immediata del modo giusto di operare in una determinata situazione. È simile al desiderio in quanto è del tutto soggettiva; tuttavia è diversa perché è localizzata nella mente piuttosto che nella volontà. Questa misura è più vicina alle forme razionali della presa di decisioni etiche rispetto all'obbedienza, all'imitazione, alla sensazione e al desiderio; tuttavia non è né sistematica né riflessiva, ma guida le decisioni morali attraverso un semplice flash del pensiero. Come la sensazione e il desiderio può variare grandemente da un individuo all'altro ed anche nello stesso individuo nel corso del tempo.

L'abitudine è un modo efficace per prendere le decisioni morali poiché non è necessario ripetere un processo decisionale sistematico ogni volta che si presenta un problema etico simile a quello trattato precedentemente; tuttavia vi sono abitudini cattive (ad esempio false) e buone (ad esempio veritiere); tuttavia, anche situazioni che sembrano simili possono richiedere decisioni significativamente diverse. Quindi, per quanto l'abitudine sia utile, non si può riporre in essa tutta la fiducia.

Gli approcci razionali, che sono quelli cui l'etica è maggiormente interessata, pur riconoscendo gli approcci non razionali nel processo decisionale e nel comportamento, sono: la deontologia, il consequenzialismo, il principalismo e la virtù etica.

La deontologia riguarda la ricerca di norme ben fondate che possono servire come base per prendere decisioni morali. Un esempio di questo tipo di norme è: "trattare tutte le persone come uguali". Può avere un fondamento religioso (per esempio, pensare

che tutte le creature di Dio siano uguali) o non religioso (per esempio, gli esseri umani condividono quasi tutti gli stessi geni). Quando le norme sono fissate, devono essere applicate in specifiche situazioni, e c'è spesso spazio per un disaccordo su cosa le norme chiedono (per esempio, se l'uguaglianza di tutti esseri umani conferisce loro il diritto ad avere cure di base del cavo orale). Il consequenzialismo basa il processo delle decisioni etiche su un'analisi delle probabili conseguenze dei risultati di scelte ed azioni diverse. L'azione giusta è quella che produce i risultati migliori. Naturalmente vi può essere disaccordo su cosa si è considerato un buon risultato. Una delle forme meglio conosciute di consequenzialismo, l'utilitarismo, usa l'utile come sua misura e lo definisce come il bene maggiore tra il maggior numero di persone. Altre misure erano usate nel processo decisionale per le cure sanitarie e comprendono il rapporto costi benefici e la qualità di vita misurata in QALYs (anni di vita in qualità normalizzata). In generale, i sostenitori del consequenzialismo non utilizzano molto i principi; i principi sono troppo difficili da identificare, da mettere in ordine di priorità e da applicare, e in ogni caso non tengono conto di cosa, secondo il loro punto di vista, conta realmente nel prendere una decisione morale: i risultati; inoltre questa impostazione, a parte i principi, lascia il consequenzialismo aperto all'onere che di accettare il concetto che "il fine giustifica i mezzi" (per esempio possono essere sacrificati diritti umani individuali per ottenere obiettivi sociali). Tuttavia, il consequenzialismo non è stato in grado di concordare su quali risultati dovrebbero essere decisivi per valutare le decisioni e i comportamenti.

Il principlialismo, come indica il nome, utilizza principi etici come base per prendere decisioni morali. Applica questi principi a casi e situazioni particolari per determinare qual è la cosa giusta da fare, tenendo conto sia delle norme che delle conseguenze. Il principlialismo è stato estremamente influente nei recenti dibattiti sull'etica, in particolare negli Stati Uniti d'America. Quattro principi basilari, il rispetto per l'autonomia, la beneficenza, la non maleficenza e la giustizia, sono stati identificati come i più importanti per le decisioni etiche nelle cure sanitarie. I principi certamente svolgono un ruolo importante nel processo decisionale razionale, tuttavia, la scelta di questi quattro principi e in particolare l'attribuzione della priorità al rispetto per l'autonomia degli altri, è un riflesso della cultura liberale occidentale e non necessariamente universale; inoltre questi quattro principi spesso sono in contrasto in particolari situazioni ed è necessario usare alcuni criteri o processi per risolvere tali conflitti.

La virtù etica si focalizza meno sul processo decisionale e più sul carattere di colui che prende le decisioni come riflesso nel suo comportamento. Una virtù è un tipo di eccellenza o di competenza morale. Come osservato sopra, una virtù particolarmente importante per i medici è la compassione. Le altre virtù comprendono: l'onestà, la prudenza e la dedizione. I medici che possiedono queste virtù hanno maggiori probabilità di prendere buone decisioni e di metterle in pratica nel modo giusto; tuttavia anche le persone virtuose spesso non sono sicure di come agire in particolari situazioni e non sono immuni dal prendere decisioni sbagliate.

Nessuno di questi quattro approcci, o altri che sono stati proposti, sono stati in grado di ottenere il consenso universale. Questo può essere spiegato, in parte, dal fatto che ogni approccio ha i suoi punti di forza e di debolezza. Le teorie etiche sono simili a quelle scientifiche in quanto tutte sono accettabili, ma alcune si sono dimostrate superiori alle altre; inoltre gli individui sono diversi nella loro preferenza di un approccio razionale o non razionale. Pur tuttavia, nella misura in cui il principlismo tiene conto delle norme e delle conseguenze, può essere utile per prendere decisioni cliniche etiche, purché si tenga conto delle relative norme e delle conseguenze. La virtù etica è particolarmente importante per assicurare che il comportamento di chi prende le decisioni sia corretto nel giungere ad una decisione ed attuarla.

Ma nella pratica medica quotidiana cosa significa tutto questo?

Quando dobbiamo affrontare un problema per il quale non esiste una risposta ovvia, un medico può usare un algoritmo: di seguito due esempi.

1. Decidere:

- a. Determinare se il problema da trattare è di tipo etico.
- b. Informarsi su fonti consolidate come i codici etici delle associazioni professionali e consultare colleghi autorevoli per vedere come i medici, in generale, trattano questi temi.
- c. Prendere in considerazione delle soluzioni alternative alla luce dei principi e dei valori che sostengono e delle loro probabili conseguenze.
- d. Informare coloro cui si sono proposte soluzioni a problemi etici e discuterne con loro.

- e. Prendere una decisione ed agire, con sensibilità per gli altri interessati.
 - f. Valutare la propria decisione ed essere pronti ad agire in modo diverso in futuro.
2. DCD (Determinare, comunicare, decidere):
- a. Determinare
 - i. È vero?
 - ii. È esatto?
 - iii. È giusto?
 - iv. È qualità?
 - v. È legale?
 - b. Comunicare
 - i. Avete ascoltato?
 - ii. Avete informato il paziente?
 - iii. Avete spiegato i risultati?
 - iv. Avete proposto alternative?
 - c. Decidere
 - i. È questo il momento migliore?
 - ii. È adatto per le proprie capacità?
 - iii. È nel migliore interesse del paziente?
 - iv. È quello che si vorrebbe per sé stessi?

Il rapporto medico-paziente è il fondamento della pratica medica, e quindi dell'etica medica; le necessità del paziente sono preminenti. Tradizionalmente l'interpretazione del rapporto medico-paziente è quella paternalistica, in cui il medico prende le decisioni e il paziente le accetta; negli anni recenti è stata ampiamente respinta, sia dal punto di vista etico che giuridico, a favore di un'alleanza terapeutica

paritaria. Tuttavia, spesso, l'autonomia del paziente diventa un problema poiché molti pazienti non sono in grado o non desiderano prendere decisioni sulle loro cure mediche. Ugualmente problematici sono altri aspetti del rapporto, come l'obbligo per il medico di mantenere la riservatezza sul paziente in un'era di cartelle cliniche computerizzate anche a fronte di richieste da parte delle assicurazioni, con interessi contrastanti, di avere accesso ai dati dei pazienti; come pure la prestazione di cure a pazienti che non sono solvibili.

Per quanto riguarda i medici dentisti che lavorano nel privato, i problemi particolarmente difficili nella pratica quotidiana sono: rispetto e parità di trattamento; comunicazione e consenso; processo decisionale per pazienti non competenti; riservatezza; pazienti non collaborativi; restrizioni finanziarie sul trattamento.

La convinzione che tutti gli esseri umani sono degni di rispetto e di uguale trattamento è relativamente recente.

Nella maggior parte delle società il trattamento irrispettoso e iniquo di individui e gruppi veniva un tempo considerato normale e naturale. La schiavitù era una pratica del genere che non è stata sradicata nelle colonie europee e negli Stati Uniti fino al XIX secolo e, sebbene illegale, esiste ancora in alcune parti del mondo. Le donne continuano a sperimentare la mancanza di rispetto e la disparità di trattamento in molti paesi. La discriminazione in base a razza, età, disabilità o orientamento sessuale è diffusa. Chiaramente, permane una notevole resistenza al principio secondo cui tutte le persone dovrebbero essere trattate allo stesso modo.

Il passaggio graduale e tuttora in corso dell'umanità alla convinzione di parità degli esseri umani iniziò in Europa e Nord America nei secoli XVII e XVIII. Era guidato da due opposte ideologie: una nuova interpretazione della fede cristiana e un razionalismo anticristiano. La prima ispirò la Rivoluzione americana e la Dichiarazione dei Diritti dell'Uomo; la seconda, la Rivoluzione Francese e relativi sviluppi politici. Sotto queste due influenze, la democrazia prese piede gradualmente e cominciò a diffondersi in tutto il mondo. Si basava sulla convinzione dell'eguaglianza politica di tutti gli uomini (e, molto più tardi, delle donne) e del conseguente diritto di decidere chi dovesse governarli.

Nel XX secolo ci fu una considerevole elaborazione del concetto di uguaglianza umana in termini di diritti umani. Uno dei primi atti delle Nazioni Unite appena costituite fu quello di sviluppare la Dichiarazione Universale dei Diritti dell'Uomo (1948), che afferma all'articolo 1: "Tutti gli esseri umani nascono liberi e uguali in dignità e diritti". Molti altri organismi internazionali e nazionali hanno prodotto dichiarazioni di diritti, sia per tutti gli esseri umani, sia per i cittadini in un determinato paese, sia per determinati gruppi di individui ("diritti dei bambini", "diritti dei pazienti", "diritti dei consumatori", etc.). Numerose organizzazioni sono state formate per promuovere azioni di sostegno a queste dichiarazioni. Sfortunatamente, però, i diritti umani non sono ancora rispettati in molti paesi.

Nel corso degli anni, la professione odontoiatrica ha avuto opinioni piuttosto contrastanti sull'uguaglianza e sui diritti dei pazienti. Da un lato, dai dentisti è stato ottenuto di non "rifiutare di accettare pazienti nei propri ambulatori o di negare le prestazioni sanitarie ai pazienti

a causa della razza, del credo, del colore, del sesso o dell'origine del paziente" (American Dental Association: Principi di etica e codice di condotta professionale). Allo stesso tempo, i Principi etici internazionali di FDI per l'odontoiatria affermano il diritto del dentista "di rifiutare di curare un paziente, tranne che per la fornitura di cure di emergenza, per ragioni umanitarie, o dove le leggi del paese dettano diversamente". I motivi legittimi per tale rifiuto includono una piena pratica, la mancanza di titoli di studio o di specializzazione. Se i dentisti non devono fornire alcuna ragione per rifiutare un paziente, possono facilmente praticare discriminazioni senza essere ritenuti responsabili. La coscienza di un dentista, piuttosto che la legge o le autorità disciplinari, può essere l'unico mezzo per prevenire gli abusi dei diritti umani a questo riguardo.

Molti medici, specialmente quelli che operano nel settore pubblico, spesso non hanno la scelta dei pazienti che trattano. Alcuni pazienti sono violenti e rappresentano una minaccia per la sicurezza del dentista o del personale dell'ambulatorio. Altri possono essere descritti come difficilmente trattabili a causa dei loro atteggiamenti e comportamenti antisociali. Questi pazienti hanno abbandonato il loro diritto al rispetto e alla parità di trattamento, oppure dai medici ci si aspetta che compiano sforzi extra, forse addirittura eroici, per stabilire e mantenere relazioni terapeutiche? Con tali pazienti, i medici devono bilanciare la propria responsabilità per la sicurezza e benessere proprie e del proprio personale con il dovere di promuovere il benessere dei pazienti. Dovrebbero cercare di trovare i modi per onorare entrambi questi obblighi. Se ciò non è possibile, dovrebbero cercare di prendere accordi alternativi per la cura dei pazienti.

Un'altra sfida al principio del rispetto e della parità di trattamento per tutti i pazienti si pone nella cura dei pazienti portatori di malattie infettive. L'attenzione a questo riguardo è spesso sull'HIV / AIDS, non solo perché è una malattia potenzialmente letale, ma anche perché è associata a pregiudizi sociali. Tuttavia, ci sono molte altre gravi infezioni tra cui alcune che sono più facilmente trasmissibili agli operatori sanitari rispetto all'HIV / AIDS. Alcuni medici e dentisti esitano a eseguire procedure invasive su pazienti con tali condizioni a causa della possibilità di essere infettati. Tuttavia i codici etici dentali non fanno eccezione riguardo ai pazienti infettivi per quanto concerne il dovere del dentista di trattare tutti i pazienti allo stesso modo. Secondo la dichiarazione di politica del FDI sull'infezione da virus dell'immunodeficienza umana e altre infezioni del sangue, "ai pazienti affetti da HIV e altre infezioni del sangue non dovrebbe essere negata l'assistenza sanitaria orale solo a causa delle loro infezioni". La dichiarazione sottolinea come "le procedure universali di controllo delle infezioni dovrebbero essere utilizzate per tutti i pazienti indipendentemente dal loro stato di salute" al fine di prevenire la trasmissione di malattie infettive dai pazienti ai dentisti e da questi ai pazienti.

L'intima natura della relazione medico – paziente può dare origine ad attrazione fisica. Una regola fondamentale dell'etica medica tradizionale, applicabile anche ai dentisti, è che tale attrazione deve essere contrastata. Il Giuramento di Ippocrate include la seguente promessa: "A prescindere dalle case che visiterò, andrò a beneficio degli ammalati, astenendomi da ogni offesa intenzionale, da ogni malizia e in particolare da atti sessuali sul corpo delle donne e degli uomini...". Negli ultimi anni alcune associazioni di dentisti hanno

ribadito questo divieto delle relazioni sessuali tra i dentisti e i loro pazienti. Le ragioni di ciò sono valide oggi come lo erano al tempo di Ippocrate, 2500 anni fa. I pazienti sono vulnerabili e si affidano al medico per essere curati bene. Potrebbero non essere capaci di resistere agli approcci sessuali del medico per paura di non ricevere le cure necessarie. Inoltre, il giudizio clinico può essere influenzato negativamente dal coinvolgimento emotivo con un paziente. Quest'ultima ragione vale anche per i medici che trattano i loro familiari. Tuttavia, l'applicazione di questo principio può variare in base alle circostanze. Ad esempio, i professionisti che esercitano in aree sperdute possono prestare cure ai loro familiari, in particolare in situazioni di urgenza o emergenza.

I problemi bioetici quindi delineano un sapere semplice che è spesso messo in pratica, consapevolmente o inconsapevolmente, da coloro che nelle loro vite fanno uso di distinzioni morali e si pongono scrupoli etici. La meta-bioetica in altre parole rende esplicito ciò che già sappiamo ma tendiamo a perdere di vista nella routine quotidiana. Tale dimenticanza può produrre confusioni e problemi che è compito della buona filosofia risolvere. La filosofia così intesa può essere una buona proposta di guida ai “sani principi”.

La bioetica tratta di tutte quelle questioni che vengono collegate a domande del tipo “che cosa è giusto fare?” o “qual è il nostro dovere o la soluzione giusta?”, si occupa di valori ovvero di quei principi in nome dei quali gli esseri umani hanno risolto le diverse alternative a loro presentatesi.

Si individuano due tipi di bioetica, la descrittiva che descrive le varie bioetiche esistenti (sacralità della vita, disponibilità) e i loro concetti;

e la normativa che mira all'individuazione di regole e principi e valori da privilegiare nella soluzione delle questioni etiche.

Parlando di bioetica è inevitabile parlare di etica. L'etica non ha a che fare con ciò che è ma con ciò che dovrebbe essere, come Hume rileva. In bioetica è molto frequente la tendenza a cadere in quel tipo di errore chiamato da Moore Fallacia Naturalistica che si ha nel momento in cui si pensa che la soluzione ai nostri problemi pratici stia nella ricostruzione del come vanno le cose e quali siano le conseguenze prevedibili. In contrasto con questa visione della soluzione abbastanza riduzionistica sosteniamo che affinché sia chiamata in causa una valutazione etica si debba introdurre da qualche parte un sentimento o ragione morale che porti ad accettare o rifiutare determinate cose e a comportarsi di conseguenza. Hare sostiene che le valutazioni etiche debbano essere universalizzate ovvero che la soluzione che si consideri post-esame buona e giusta debba esserlo non solo per noi ma anche per gli altri, valida per tutti coloro i quali potrebbero essere coinvolti in una situazione analoga; l'etica vuole muoversi da un punto di vista generale argomentando a sostegno delle norme e regole che privilegia. L'etica è in definitiva quella riflessione che va alla ricerca di regole, norme e principi (regole morali, giuridiche e loro applicazioni) che si prescrivono universalmente per la condotta umana.

Sempre a partire dagli anni '70 ci si è chiesti quale modello di ragionamento pratico si dovesse considerare appropriato per affrontare questo tipo di questioni etiche. La forma di ragionamento pratico maggiormente adottato nell'etica è il modello ingegneristico alla luce del quale una volta fissato un principio o una norma fondamentale la soluzione ai casi viene trovata deducendo

le implicazioni e le conseguenze che da essa ne derivano. Tale modello si mostra però inadeguato in quanto incapace di trovare punti di convergenza e finisce con il ricondurre tutti i contrasti morali a profonde divergenze di principio; ciò è la causa di un principio reso assoluto, un'unica visione imposta per tutti, a svantaggio del pluralismo. Si critica anche il modello di Kant che sostiene di poter giungere a fissare dei principi assoluti della vita morale ricavandoli dalle condizioni trascendentali di funzionamento della ragion pratica umana. Il ricondurre a un solo principio in definitiva è inutile. Vanno inoltre escluse tutte le tentazioni e i tentativi di risolvere le questioni bioetiche con forme di razionalità che si limitano a far valere le esigenze di una coerenza normativa: ciò non può aiutarci ad individuare criteri e norme moralmente validi. Altrettanto scarsa incidenza avrà un metodo di ragionamento utilitaristico che ritiene possibile riunire in un unico calcolo il confronto tra diverse alternative coinvolgenti le preferenze delle persone cercando la soluzione che massimizza la soddisfazione di tali preferenze. Accettiamo una parte di tale modello ovvero quella che va a considerare relativamente alle diverse alternative le conseguenze in termini di soddisfazioni e preferenze delle persone coinvolte, non ne accettiamo però la pretesa di poter costruire un punto di vista unico e ideale da cui un agente razionale possa confrontare i diversi assetti prevedibili. Critichiamo le visioni etiche specifiche poiché è bene vi sia un'etica dai principi generali. Tutte queste visioni producono un irrigidimento delle valutazioni e considerano l'applicazione scientifica utilizzabile in tutti i contesti pratici. Una delle forme di riflessione a cui possiamo sottoporre le discussioni intorno ai casi della bioetica è quella che privilegia

l'esame delle conseguenze delle diverse soluzioni che si prospettano. L'esame delle conseguenze non esclude che poi si debba valutare quale tra i diversi risultati probabili si debba preferire, ma guardare alle conseguenze è un modo per avviare su una base empiricamente controllabile la discussione.

È buona cosa cercare di evitare di frammentare l'etica in una serie di situazioni incomunicabili, non è cioè accettabile un metodo che per ogni determinato tipo di problemi morali ne generi una norma o un principio ad hoc. È bene anzi avere un concetto morale generale da applicare nei vari specifici contesti.

L'emergere della bioetica, nella seconda metà del Novecento, è stata conseguenza del fallimento dell'etica medica tradizionale e dei codici deontologici, che non bastano a prevenire gli abusi della sperimentazione sull'uomo e la partecipazione dei medici alle pratiche di sterminio nel contesto dei regimi totalitari. La bioetica abbandona il paternalismo medico e assume come proprio principio morale il rispetto dell'autonomia decisionale delle persone, che nell'ambito medico si incarna nella pratica del consenso informato e nelle diverse strategie volte a tutelare gli individui che non sono in grado di fare scelte autonome. La riflessione bioetica si applica inoltre alla valutazione delle dimensioni morali implicate nell'analisi del rapporto tra rischi e benefici relativamente agli interventi medici o all'utilizzazione di nuove tecnologie biologiche, nonché all'esame dei criteri di giustizia nella distribuzione sociale dei costi e dei ricavi implicati nelle scelte politico-economiche riguardanti la sanità pubblica, ma anche l'accesso, l'utilizzazione e la commercializzazione delle biotecnologie agricole e industriali.

Una crisi di impatto sociale: i principi e i valori che, sin dall'antichità, governano la pratica professionale della medicina attraverso i giuramenti e i codici deontologici vincolano il medico ad agire sempre con l'intento di produrre il massimo beneficio per il paziente; gli vietano, inoltre, non solo qualsiasi intervento che possa arrecare danno al paziente stesso, ma anche di agire contro i valori morali prevalenti nella società. Il giuramento di Ippocrate e i codici professionali dei medici hanno rappresentato sino a metà del Novecento gli unici riferimenti etici normativi per il medico. In tal senso, le sole garanzie per i pazienti circa la correttezza, l'affidabilità e la benevolenza del medico erano rappresentate dal controllo esercitato dalla stessa comunità medica attraverso la selezione professionale. I codici deontologici stabilivano, in pratica, delle regole di comportamento, che, tuttavia, sino a quando la medicina non venne in possesso di rimedi e metodi di ricerca davvero efficaci, funzionarono relativamente bene come guide per una condotta moralmente corretta. Con l'avvento del metodo sperimentale e l'emergere della figura del medico-ricercatore, ovvero nel momento in cui la medicina comincia a disporre di trattamenti davvero efficaci e di un potente metodo di ricerca in grado di migliorare le conoscenze sulla funzionalità normale e patologica dell'organismo, tali regole rivelano sempre più inadeguate a contenere, per esempio, le ambizioni dei ricercatori a guadagnarsi un prestigio scientifico attraverso la sperimentazione sull'uomo, nonché a evitare che la medicina venga contaminata da ideologie politiche e sociali interessate a sfruttarne il ruolo per scopi diversi dalla cura dei pazienti e dalla prevenzione delle malattie.

La scoperta dei crimini commessi dai medici nei campi di concentramento nazisti induce il Tribunale di Norimberga a fondare la sentenza su un nuovo codice etico di riferimento internazionale per ogni ricerca clinica su soggetti umani. Il Codice di Norimberga (1947) afferma innanzitutto che solo il “consenso volontario” rende moralmente accettabile la sperimentazione con soggetti umani. Nel 1948 viene votata dall’Associazione Medica Mondiale la Dichiarazione di Ginevra, che aggiorna in chiave laica i contenuti del giuramento di Ippocrate, e impegna il medico a non utilizzare, nemmeno “sotto costrizione”, le sue conoscenze contro le leggi dell’umanità. Ma nemmeno questi vincoli e impegni solenni sarebbero bastati a evitare che maturassero nuovi conflitti tra le istanze della ricerca e della pratica biomedica e quelle della società. L’Associazione Medica Mondiale ribadisce quindi nella Dichiarazione di Helsinki del 1964, approvata nel 1962 e accettata con qualche resistenza da parte della comunità medica, il concetto che solo il consenso esplicito e non presunto può giustificare moralmente la ricerca sui soggetti umani e che “nella ricerca medica gli interessi della scienza e quelli della società non devono mai prevalere sul benessere del soggetto”.

Durante gli anni Cinquanta e Sessanta le scienze biomediche registrano una serie di sviluppi conoscitivi e terapeutici rivoluzionari: le scoperte della biologia molecolare, i progressi nelle tecniche di rianimazione, gli avanzamenti della farmacologia, e l’avvento della medicina dei trapianti rendono concreta la prospettiva di un controllo della vita, della morte e delle malattie da parte della medicina scientifica. Accanto alle promesse e alle aspettative di un continuo miglioramento della salute umana si manifestano anche i primi

conflitti fra i valori che vengono privilegiati dal medico e dal ricercatore e quelli più largamente diffusi nella società. I progressi conoscitivi e applicativi delle scienze biomediche vengono percepiti progressivamente da parte dell'opinione pubblica e in contesti più umanistici come delle potenziali minacce all'umanità e alla dignità della persona, e la pretesa delle scienze biologiche di conoscere e manipolare i meccanismi fondamentali della vita e del comportamento umano veniva considerata come lesiva della libertà e la dignità dell'uomo.

Gli stessi protagonisti della ricerca biomedica, consapevoli della frattura in atto tra scienza e società, sviluppano una serie di riflessioni sull'etica della conoscenza scientifica, la responsabilità del ricercatore e l'esigenza di promuovere nella società "nuovi" valori, in grado di indirizzare le scelte politiche nel senso di un'utilizzazione del nuovo sapere per un miglioramento del benessere generale. Allo stesso tempo, però, vengono lanciati dagli stessi ricercatori ingiustificati allarmi sui rischi potenziali derivanti dall'utilizzo della tecnologia del DNA ricombinante. Nel 1974 gli inventori del DNA ricombinante propongono una moratoria unilaterale sull'uso della nuova tecnologia, e organizzano una conferenza ad Asilomar nel 1975, nella quale si chiarisce che non vi sono prove concrete dei rischi e quindi ragioni per rinunciare a praticare l'ingegneria genetica. Nondimeno l'allarme produce un clima di sospetto verso gli scienziati e le nuove biotecnologie nella società.

Il termine "bioetica" (bioethics) veniva coniato nel 1970 dall'oncologo americano Potter Van Rensselaer proprio per definire un'ipotesi di etica di ispirazione ambientalistica, basata sulle conoscenze

biologiche e volta a integrare tali conoscenze con i valori del sapere umanistico tradizionale allo scopo di sensibilizzare l'umanità verso i rischi della crescita demografica, dell'inquinamento ambientale e dello sfruttamento indiscriminato delle risorse energetiche. La parola bioetica sarebbe comunque stata utilizzata negli anni Settanta e Ottanta con un diverso significato.

Nell'ambito della pratica medica, intanto, vengono denunciati, soprattutto negli Stati Uniti, numerosi casi di sperimentazione umana contrari all'etica del Codice di Norimberga e alla Dichiarazione di Ginevra del 1948. Lo scandalo più clamoroso è la scoperta, agli inizi degli anni Settanta, del Tuskegee Study. Circa 400 persone di colore di una contea dell'Alabama affette da sifilide erano state tenute sotto osservazione dagli anni Trenta, e per consentire il proseguimento della ricerca non erano state trattate con la penicillina neanche quando il farmaco divenne disponibile dopo la seconda guerra mondiale. Il fatto ha una vasta eco nell'opinione pubblica statunitense. Nel 1974 il Congresso degli Stati Uniti vota il National Research Act che istituisce la National Commission for the Protection of Human Subject of Biomedical and Behavioral Research. La Commissione, composta da 11 esperti, deve proporre delle linee guida di carattere etico per la regolamentazione della ricerca sperimentale su soggetti umani e su feti. Nel giugno 1978 viene diffuso il Rapporto Belmont: i principi del rispetto per le persone e le loro scelte morali autonome, della beneficenza per i soggetti umani della ricerca biomedica e della giustizia nella distribuzione sociale dei benefici e degli inconvenienti vengono per la prima volta identificati come criteri di riferimento per la valutazione etica della ricerca e della pratica biomedica.

Le idee all'origine della bioetica maturano negli Stati Uniti durante gli anni Sessanta tra i filosofi morali, di orientamento sia laico sia religioso, che sviluppano un crescente interesse per l'applicazione delle dottrine etiche ai diversi campi dell'attività umana, con lo scopo di identificare principi morali e metodi adeguati a risolvere efficacemente i numerosi conflitti che caratterizzano la crescente complessità dei rapporti sociali; in particolare i valori del paziente devono essere considerati decisivi, e questi deve essere trattato dal medico come una persona dotata di capacità di scelta autonoma: in tal senso qualsiasi tentativo del medico di ampliare la sua competenza scientifica viene giudicato un errore morale di "paternalismo" (un giudizio moralmente negativo che da quel momento avrebbe caratterizzato tutta la tradizione dell'etica medica che riconosceva come valori fondamentali i doveri morali del medico). È importante tenere conto che la nuova etica biomedica si sviluppa in quegli anni soprattutto analizzando i presupposti filosofico-giuridici del consenso informato e la possibilità che il paziente abbia il diritto di rifiutare, sulla base del proprio sistema di valori, un trattamento terapeutico. L'intento di differenziare la nuova prospettiva morale da quella dell'etica medica tradizionale porta quindi all'affermarsi del termine bioetica con un significato diverso da quello originario, definito nella prima edizione dell'*Encyclopedia of Bioethics* (1978) come "lo studio sistematico della condotta umana nell'area delle scienze della vita e della cura della salute, in quanto tale condotta viene esaminata alla luce dei valori e dei principi morali".

Nel corso degli anni Ottanta si manifestano diverse critiche al principio. Uno dei quadri più comuni per processo decisionale etico

si basa sui principi di autonomia, non maleficenza, beneficenza e giustizia. Ma una diversa prospettiva è offerta dall'approccio pratico al processo decisionale etico basato su quattro principi, proposto da Jonsen, Siegler e Winslade. I quattro principi (indicazioni mediche, preferenze del paziente, qualità della vita e circostanze contestuali) forniscono un quadro tale per cui il medico può avvicinarsi a un caso clinico in modo sistematico e integrare i principi etici e le circostanze cliniche di ogni singolo caso. Qualsiasi clinico che utilizza questo paradigma dovrebbe essere in grado di identificare sistematicamente, analizzare e risolvere i problemi etici unici per sua pratica clinica sulla base del principio di autonomia nel processo decisionale. Da più parti si obietta che se l'obbligo primario del medico e dell'operatore sanitario è quello di guarire il malato o di mantenere in salute una persona, nel momento in cui viene data la precedenza all'autonomia del paziente rispetto agli obblighi stabiliti dai codici professionali, i medici sarebbero costretti a violare i doveri morali. Un altro argomento contro un'interpretazione troppo radicale del principio di autonomia è quello dell'interesse collettivo: mentre da un lato il processo di socializzazione condiziona le scelte individuali (e quindi l'idea di valori scelti autonomamente è un'illusione), d'altro canto i desideri e le scelte individuali devono comunque conformarsi alle convenzioni sociali. Come conseguenza della crisi economica degli anni Settanta, che mette in discussione nei Paesi anglosassoni i presupposti etici dell'assistenza sanitaria secondo il welfare state, il dibattito bioetico si apre alla riflessione sui problemi delle scelte politiche ed economiche più efficaci per far fronte alla scarsità delle risorse e all'aumento dei costi per la sanità pubblica.

Il problema dell'autonomia del paziente negli ultimi anni è diventato relativamente secondario nella letteratura bioetica, rispetto ad altri concetti morali come la giustizia, l'onestà, l'eguaglianza, l'efficienza economica e il contenimento dei costi.

A partire dalla metà degli anni Ottanta, mentre i temi della riflessione bioetica si diffondono in tutti i Paesi occidentali, e cresce la domanda di interventi legislativi e di un'attività di formazione e insegnamento in tal senso, va divulgandosi la bioetica negli ospedali e nelle scuole di medicina come un sistema di procedure decisionali astratte dando origine a un'etica preconfezionata che consenta di dare risposte semplici e soluzioni veloci ai numerosi problemi morali che medici e ricercatori si trovano ad affrontare. Come reazione al prevalere di un'accezione formalistica e procedurale della bioetica applicata si manifestano a livello teorico e metodologico, negli Stati Uniti, due orientamenti abbastanza divergenti.

Alcuni dei fondatori della bioetica, vale a dire coloro che avevano definito una maggiore articolazione della bioetica sia rispetto all'etica medica tradizionale sia rispetto alle radici semantiche, biologistiche ed ecologiche del termine, cominciano a recuperare l'originaria ispirazione globalistica che collega i problemi dell'etica biomedica con quelli più generali dell'etica ambientale e di un orizzonte speculativo più vasto entro cui definire i valori e i principi da assumere come guide nelle scelte bioetiche. In tal senso, nella seconda edizione dell' *Encyclopedia of Bioethics* (1995), curata dai ricercatori che hanno fondato la bioetica come disciplina negli anni Settanta e Ottanta, si osserva il prevalere di una definizione che, accanto alle questioni strettamente biomediche, torna a dare importanza ai problemi ambientali come quelli dello sviluppo

demografico, del degrado ecologico e dei rapporti fra l'uomo e gli altri viventi.

Nel frattempo i medici rivalutano, anche a livello di analisi dei problemi morali, i metodi decisionali della pratica clinica, e in alcuni casi esplorano la possibilità di applicare i metodi della ricerca empirica – soprattutto epidemiologica – alla valutazione dell'efficacia delle procedure adottate nella soluzione dei conflitti morali e di interessi nella ricerca e nella pratica clinica. Di fatto, i tentativi di applicare le procedure formali, ovvero gli algoritmi decisionali proposti dai manuali di bioetica si rivelano alquanto frustranti, nel senso che i medici si trovano di fronte a situazioni sempre diverse, in cui ogni paziente dimostra diversi gradi di interesse, capacità e bisogno di partecipare al processo decisionale. Vale a dire che non è vero che la maggior parte dei pazienti desidera e sia in grado di partecipare attivamente alle scelte mediche, né che il loro diritto di partecipare al processo decisionale sia l'elemento davvero fondamentale in tutte le situazioni. Il medico deve innanzitutto predisporre per aiutare il paziente a esercitare l'autonomia. In tal senso, la dottrina bioetica appare essenzialmente statica e cognitiva e necessita di una formulazione più flessibile e ritagliata su situazioni reali. L'immagine che la bioetica assume del paziente, come un astratto operatore decisionale, che per caso è anche un malato, mostra tutti i propri limiti: nel senso che ogni paziente va considerato come un individuo unico e complesso, con la sua biografia, le sue proprie esperienze di vita, credenze personali, valori e intenzioni: elementi che peraltro possono essere modificati dalla malattia.

A partire dalla fine degli anni Ottanta, accanto alle discussioni teoriche dei concetti etici o all'analisi di casi individuali, appaiono studi realizzati da medici che si erano lasciati catturare dai problemi dell'etica medica e a cui tuttavia cercavano di trovare soluzioni in modo empirico. Piuttosto che insistere con l'applicazione dei metodi teorici dei teologi o dei filosofi – spesso discussioni su questioni di principio – essi propongono i metodi empirici dell'indagine sociologica e soprattutto dell'epidemiologia clinica. Il passaggio alla ricerca empirica in etica medica rappresenta un positivo sviluppo, anche se non potrà sostituire completamente la riflessione teorica. L'approccio empirico in relazione a scelte cliniche e alle decisioni sostitutive nel contesto delle terapie di rianimazione consente di identificare nuovi problemi etici, di focalizzare l'attenzione su questioni teoriche che nella pratica concreta possono avere conseguenze problematiche e di valutare la capacità di chi fornisce cure mediche di rendere operativi i principi etici. Infatti la maggior parte della ricerca empirica pubblicata nella letteratura medica utilizza le metodologie dell'epidemiologia e dell'analisi decisionale piuttosto che i metodi qualitativi della sociologia e dell'antropologia. In tal senso vengono effettuati studi per esaminare gli atteggiamenti verso casi ipotetici, piuttosto che indagare il comportamento di partecipanti a situazioni di vita reale.

Nel corso degli anni Novanta la riflessione bioetica si è progressivamente dedicata alle applicazioni delle tecnologie genetiche e cellulari. Mentre l'applicazione delle biotecnologie in ambito agro-alimentare solleva soprattutto in Europa una reazione di paura per i potenziali rischi ambientali e sanitari derivanti dalla coltivazione e commercializzazione di organismi geneticamente

modificati, l'avvento di tecniche di diagnosi molecolare prenatale, di fecondazione in vitro e di trasferimento del nucleo cellulare (clonazione) concentra l'attenzione sui valori etici e i diritti in gioco nelle scelte riproduttive anche in relazione alla prospettiva di utilizzare gli embrioni umani per scopi di ricerca e per mettere a punto nuove terapie per le malattie degenerative. Accanto alle applicazioni della genetica e dell'ingegneria riproduttiva e cellulare, le controversie bioetiche emergenti riguardano gli studi sul cervello e le ricadute delle nuove conoscenze e tecnologie neuroscientifiche che consentirebbero di diagnosticare anomalie neurologiche associate a comportamenti socialmente devianti, o per lo sviluppo di trattamenti farmacologici con cui potenziare le capacità individuali. Per quanto riguarda le implicazioni etiche della ricerca neuroscientifica e delle ricadute applicative delle tecniche di indagine e intervento medico sul cervello, si tratta di temi ormai oggetto di una specifica riflessione neuroetica, che include anche il problema di esaminare i processi neurofisiologici implicati nei giudizi morali.

OBIETTIVI, METODOLOGIA E RISULTATI DELLA RICERCA CLINICA

Partendo dai presupposti esposti nei capitoli precedenti, si è deciso di effettuare una ricerca sugli aspetti etici del trattamento delle deformità dento-facciali, prendendo come riferimento i pazienti pediatrici, in cui emergono le criticità maggiori in quanto soggetti in evoluzione fisica e psicologica (l'accettazione sociale è un punto fondamentale nella formazione dell'individuo e può avere conseguenze anche severe sulla vita futura del bambino); inoltre i genitori svolgono un ruolo chiave rispetto alle aspettative di risultato che spesso non sono perseguibili e quindi pongono il clinico nel dilemma.

Si è cercato quindi di approfondire le criticità legate all'impatto delle cure in pazienti affetti da deformità dento-facciali, di definire un metodo di rapporto con i genitori basato su principi etici condivisi, di valutare l'eticità delle scelte riabilitative e correttive che vanno a modificare i tratti somatici del volto e di definire la fase di crescita in cui il paziente minore deve essere coinvolto nelle scelte.

Per valutare la percezione del problema da parte di genitori e bambini si è predisposto un questionario da sottoporre a un campione significativo: si è deciso, per omogeneità e per numero di pazienti potenzialmente coinvolgibili, di limitare il campione a bambini affetti da labio-palatoschisi (nelle sue diverse combinazioni).

I pazienti sono tutti afferenti all'ambulatorio di Ortodonzia e Chirurgia malformativa dell'U.O. di Chirurgia Maxillo-facciale dell'ASST Lariana (Ospedale Sant'Anna di Como).

Nel questionario viene chiesto di valutare l'importanza di estetica, funzione, accettazione/integrazione sociale e rapidità di risoluzione della problematica dento-facciale; solo per gli adulti viene chiesto di prendere in considerazione anche gli aspetti legati alle scelte terapeutiche effettuate.

Il questionario è stato sottoposto a 48 pazienti con età media di 10,8 anni (range 8-13 anni) e a 80 genitori (il questionario è stato consegnato, quando possibile, a entrambi i genitori, ma alcuni non hanno voluto compilarlo; in altri casi i pazienti sono in affido esclusivo ad un genitore senza rapporti con l'altro).

Le domande del questionario, pur con il medesimo significato, erano formulate diversamente a seconda che fosse sottoposto ai genitori o ai bambini.

Più in particolare il questionario constava di quattro domande per indagare gli aspetti susposti: estetica, funzione, accettazione/integrazione sociale e rapidità nella risoluzione della problematica dentofacciale.

Ai genitori è stato chiesto inoltre di esprimere una opinione in merito alle scelte terapeutiche effettuate: nello specifico è stato chiesto di valutare la difficoltà nel fare scelte che corrispondessero al maggiore interesse del minore, l'importanza di affidarsi al medico nelle scelte terapeutiche e l'influenza del parere del medico nelle scelte terapeutiche.

Il questionario è frutto della collaborazione con la consulente psicologa che segue dapprima le famiglie quando scoprono di essere in attesa di un bambino affetto da una deformità cranio-facciale, e successivamente anche i pazienti stessi attraverso le varie fasi della loro crescita.

Di seguito i risultati dei questionari, sotto forma di grafico per ognuna delle domande contenute nel questionario stesso.

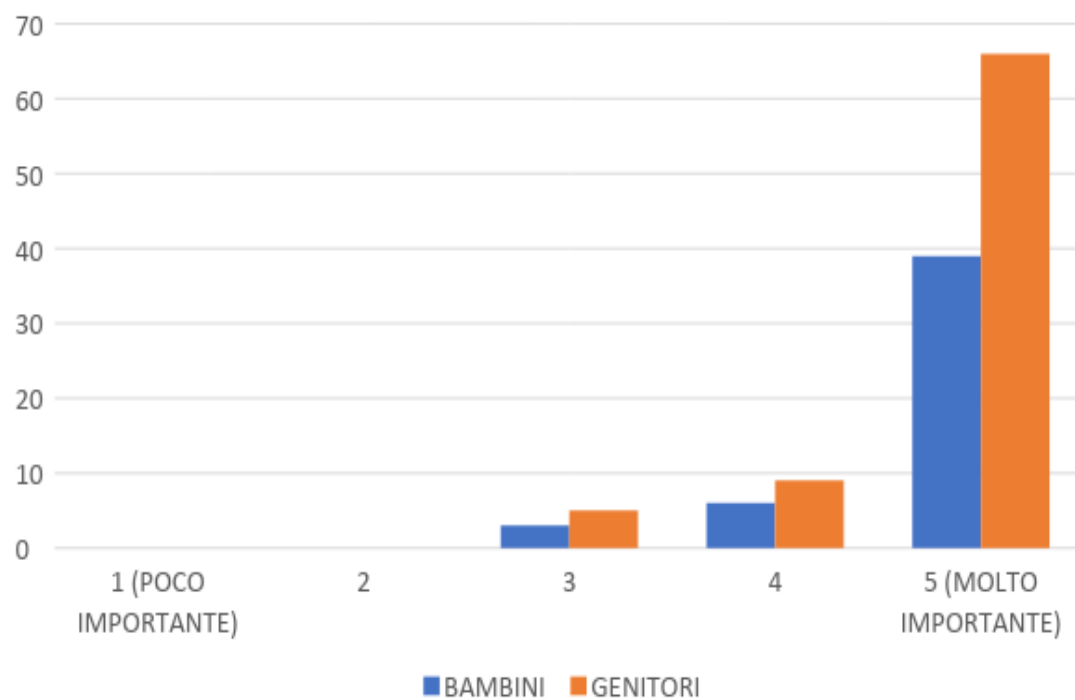


Figura 1: IMPORTANZA DELL'ESTETICA

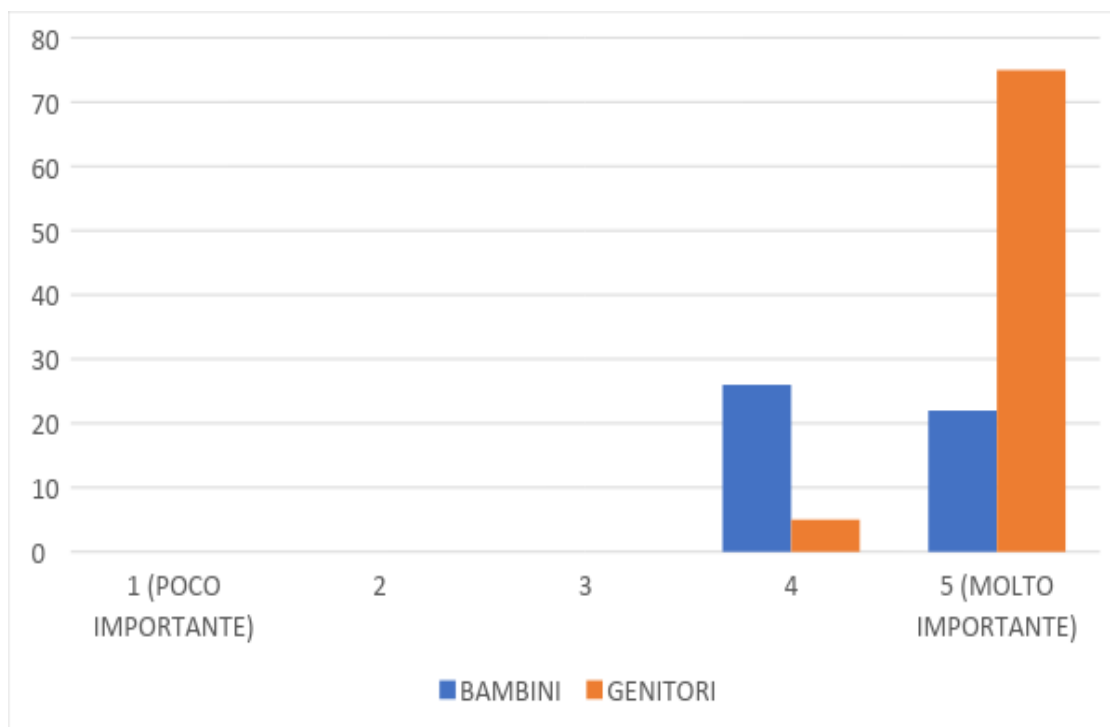


Figura 2: *IMPORTANZA DELLA FUNZIONE*

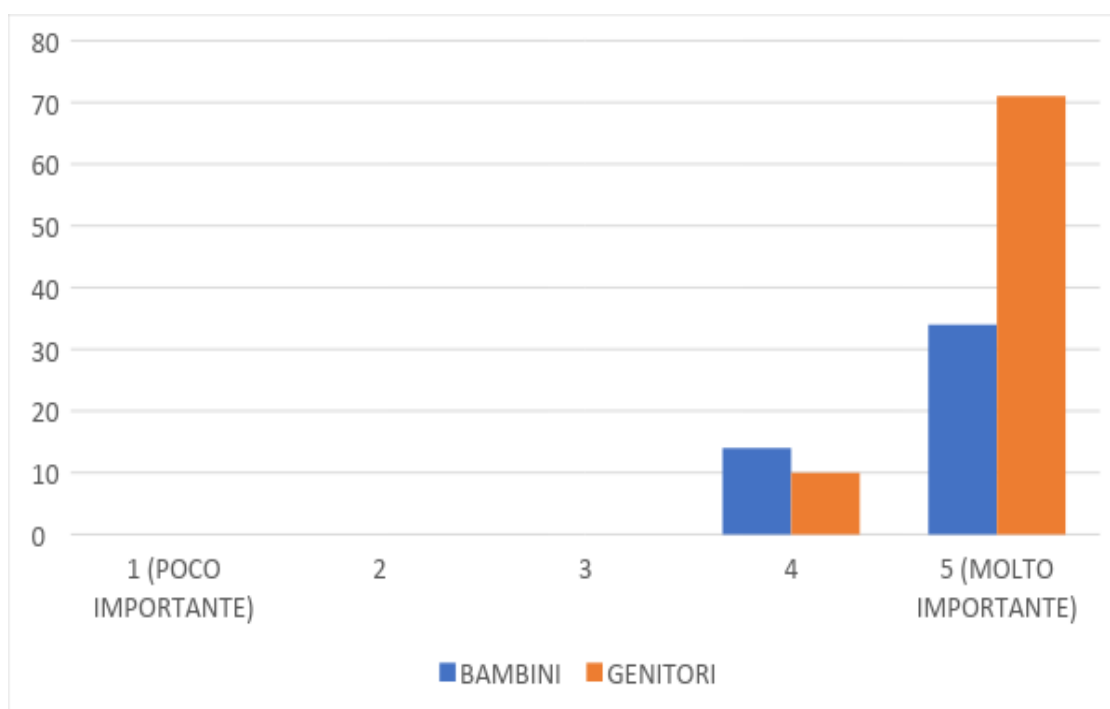


Figura 3: *IMPORTANZA DELL'ACCETTAZIONE/INTEGRAZIONE SOCIALE*

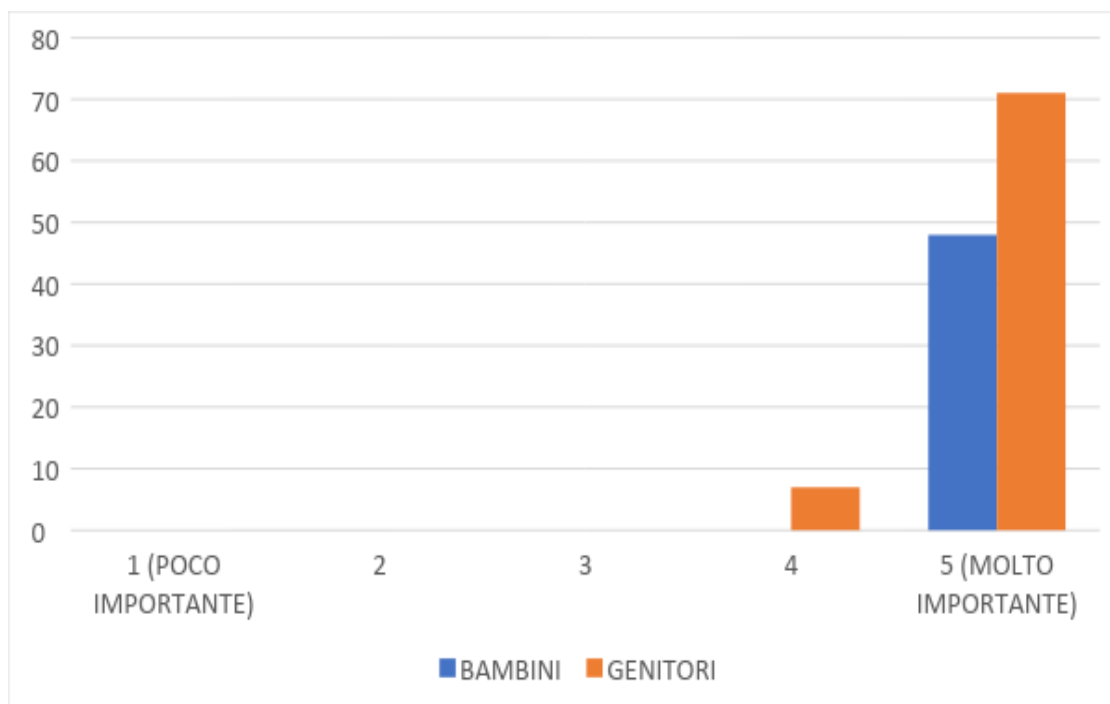


Figura 4: IMPORTANZA DELLA RAPIDITA' NELLA RISOLUZIONE DEL PROBLEMA

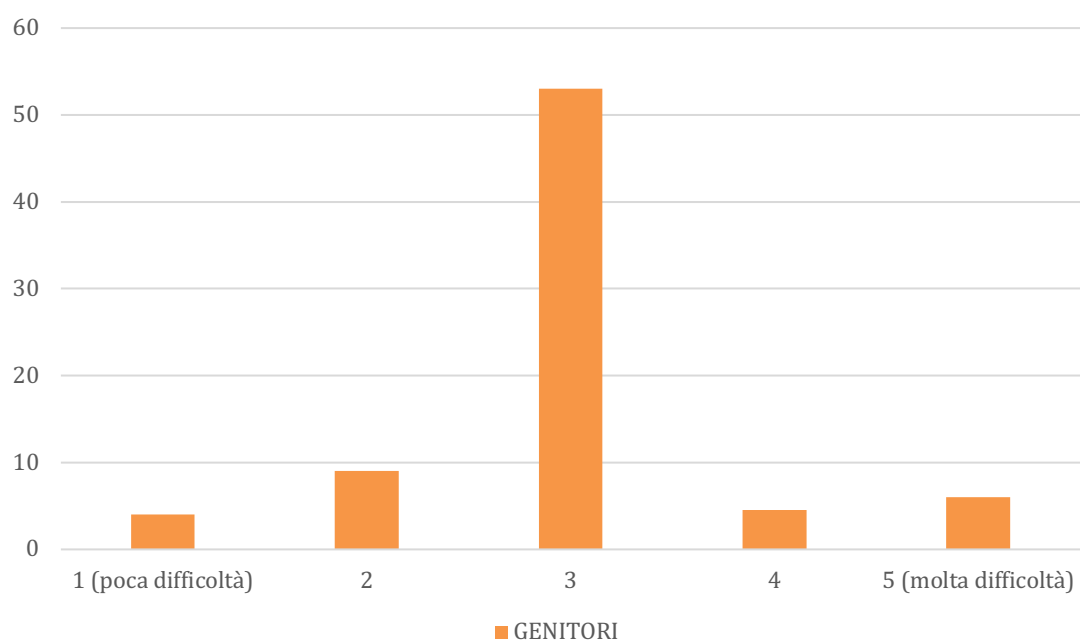


Figura 5: DIFFICOLTÀ NEL FARE SCELTE CHE CORRISPONDANO AL MAGGIORE INTERESSE DEL MINORE

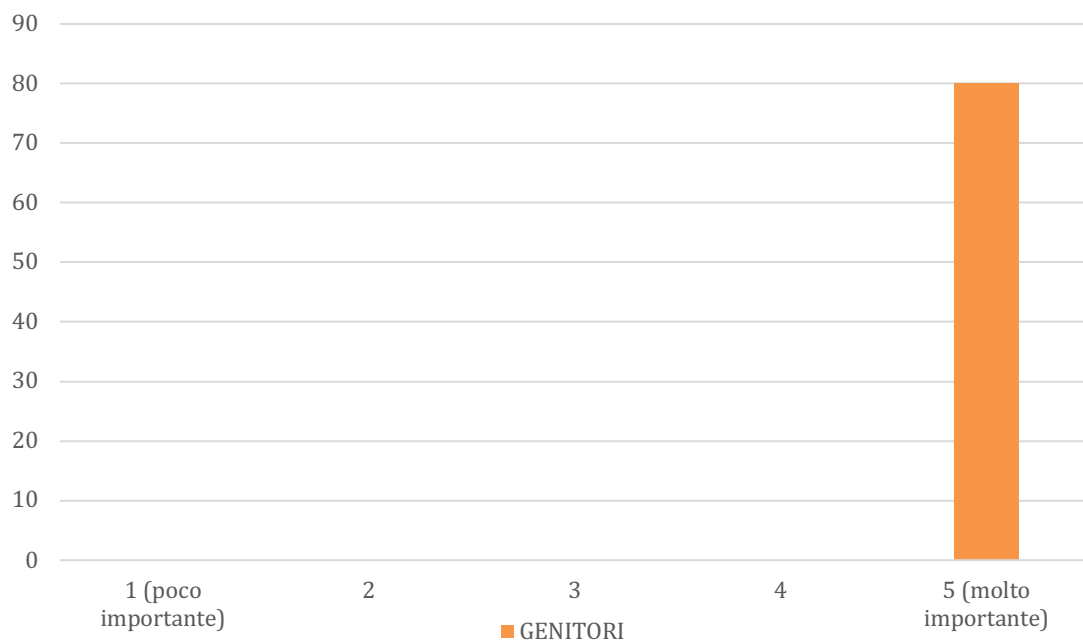


Figura 6: IMPORTANZA DI AFFIDARSI AL MEDICO NELLE SCELTE TERAPEUTICHE

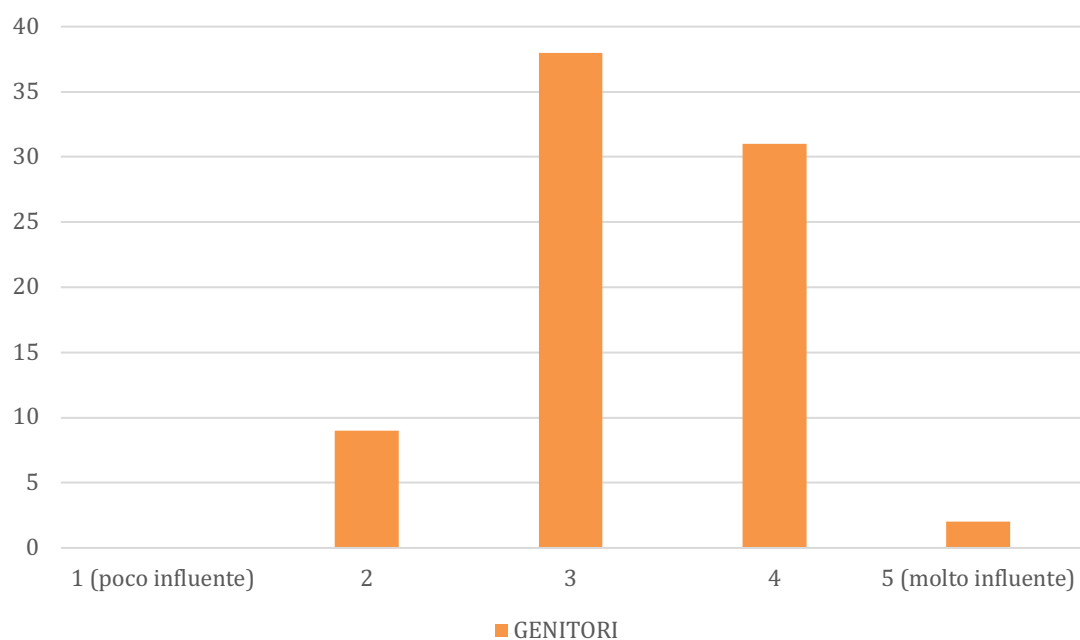


Figura 7: INFLUENZA DEL PARERE DEL MEDICO NELLE SCELTE TERAPEUTICHE

La ricerca si è inoltre basata su una revisione sistematica della letteratura, che non ha portato però ai risultati sperati in quanto l'argomento non è trattato dagli autori da un punto di vista bioetico. L'unico lavoro presente che ha attinenza con l'argomento discusso in questa tesi è un articolo di Mouradian e collaboratori⁷⁸ che, sotto forma di case report, pone degli interessanti interrogativi etici riguardo a terapie su una paziente affetta da labio-palatoschisi condotte in ritardo rispetto al timing corretto per colpa non dei sanitari ma bensì per via della mancanza di collaborazione da parte dei genitori i quali non la portavano regolarmente ai controlli programmati con il chirurgo maxillofacciale e l'ortodontista. L'autore si chiede quale sia il confine tra l'autonomia decisionale degli esercenti la responsabilità genitoriale e il bene del paziente: entrambe hanno tutela legale, ma è facile comprendere le possibili conseguenze di un conflitto tra necessità terapeutiche e scelte degli esercenti la responsabilità genitoriale quando queste non coincidono. In realtà, alla fine, a rimetterci è solo il paziente.

⁷⁸ Mouradian WE, Omnel ML, Williams B. Ethics for orthodontists. *The Angle Orthodontist* 1999; 69(4): 295-299

CONCLUSIONI

Dall'analisi della letteratura e dai risultati ottenuti con il questionario sottoposto ai pazienti risulta chiaro come il miglioramento dell'estetica dentofacciale influenzi positivamente la vita del paziente, in ambito privato come in ambito lavorativo.

Le problematiche emerse da un punto di vista etico sono diverse.

Più in particolare: il perseguimento dell'interesse del minore come sancito dall'articolo 32 del codice di deontologia medica (Il medico tutela il minore, la vittima di qualsiasi abuso o violenza e la persona in condizioni di vulnerabilità o fragilità psico-fisica, sociale o civile in particolare quando ritiene che l'ambiente in cui vive non sia idoneo a proteggere la sua salute, la dignità e la qualità di vita. [...] Il medico, in caso di opposizione del rappresentante legale a interventi ritenuti appropriati e proporzionati, ricorre all'Autorità competente.)⁷⁹; la gestione dei genitori, che non è mai facile, tanto più quando ci si trova di fronte a pazienti con problematiche malformative e magari con situazioni familiari complesse (genitori separati con affido condiviso ad esempio); accesso alle cure, specialmente a quelle odontoiatriche che non sempre sono garantite e gratuite per i pazienti.

Il chirurgo maxillofacciale e l'ortodontista si trovano nelle condizioni di dover indicare il timing migliore per iniziare e portare avanti una terapia che abbia le maggiori chance di riuscita ottimale, ma spesso si trovano a dover scendere a compromessi per via delle scelte di chi esercita la responsabilità genitoriale: banalmente anche un'

⁷⁹ <https://portale.fnomceo.it/fnomceo/Codice+di+Deontologia+Medica+2014.html?t=a&id=115184>

igiene orale domiciliare deficitaria può comportare dei ritardi nelle terapie e addirittura una compromissione dei risultati (una compromissione dentale che non permette di intraprendere terapie ortodontiche pre-chirurgiche di successo porta il chirurgo maxillo-facciale a dover procrastinare l'innesto osseo in sede delle schisi residue, con tutti i possibili effetti negativi collegati; una gengivite diffusa può portare a deiscenza delle ferite chirurgiche intraorali e ad un insuccesso dell'innesto osseo).

Dunque le scelte del genitore possono portare a delle problematiche che poi andranno gestite dal medico il quale sarà comunque responsabile delle proprie azioni: questo ci porta ad un ulteriore dilemma etico: il medico deve farsi carico delle conseguenze delle scelte degli esercenti la responsabilità genitoriale?

Quel che è certo è che bisognerà chiarire molto bene, durante la fase di acquisizione del consenso alla terapia, il fatto che il risultato ottenibile potrebbe non essere quello ottimale se non sono state rispettate tutte le condizioni fondamentali perché questo potesse avvenire.

Il medico deve formulare delle raccomandazioni chiare e precise alla famiglia del minore, accertandosi della comprensione delle stesse; l'aiuto di uno psicologo esperto di dinamiche delle relazioni familiari è fondamentale per essere sicuri che la famiglia sia in grado di provvedere alle necessità del minore.

Per quanto concerne le scelte che vanno a modificare i tratti somatici, l'aiuto dello psicologo è fondamentale anche in questo caso per aiutare il paziente ad affrontare la paura e l'incognita dei cambiamenti, ma in generale i miglioramenti non devono spaventare né il paziente né tantomeno il medico, in quanto il fatto che il

paziente percepisca molto importante l'estetica del sorriso/volto e l'accettazione sociale, giustificano tutte le scelte correttive che vanno in quella direzione.

Infine il minore deve essere coinvolto il più possibile nelle scelte terapeutiche che lo riguardano perché anche se è vero che fino al compimento della maggiore età egli non ha per legge la facoltà di accettare o rifiutare un trattamento medico, tuttavia la sua compliance è strettamente legata alla percezione come beneficio delle terapie cui si sta sottoponendo, percezione che dovrebbe avere come conseguenza il buon esito delle terapie. Spesso i bambini sono poco collaboranti solo perché nessuno si è mai posto il problema di comunicare anche a loro le scelte terapeutiche e di spiegare il beneficio che potranno trarre dalle stesse.

Un secolo fa, una schisi facciale non poteva essere diagnosticata prima della nascita né adeguatamente corretta in seguito, e la prognosi per tale bambino nella società era universalmente triste; solo due o tre decenni fa un bambino con lo stesso problema avrebbe avuto una franca opportunità di miglioramento parziale della deformità; oggi i genitori possono essere resi edotti del problema in modo completo ben prima della nascita. Nonostante il nostro orgoglio collettivo per quanto siamo arrivati vicino alla normalizzazione di tali gravi anomalie, sappiamo bene quanto lontano dobbiamo ancora andare lontano nella riparazione del labbro e del palato. E in ciò risiede il dilemma.⁸⁰

⁸⁰ Morain, WD. Sometimes both the palates and the ethics are cleft. *Annals of Plastic Surgery* 54(6), 681-682, 2005.

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

1. Aase J- Diagnostic dysmorphology: an approach to the child with congenital anomalies. New York, Kluver Academic/Plenum Publishers, 1990
2. Bankier A, Mc Gill JJ, Danks J et al. – Dysmorphology: problems in nomenclature. *Dysmorph and Clin Genet*, 1988;2:24-50
3. Brunetti-Pierri N – Progressi nell'analisi del genoma umano: la rivoluzione è cominciata. *Prospettive in Pediatria* 2010;40,79-88
4. De Vries BBA, Winter R, Schinzel A, van Ravenswaaij-Arts C – Telomeres: a diagnosis at the end of the chromosomes. *J Med Gen* 2003;40:385-98
5. Giuffré L, Corsello G, Piccione M – L'identificazione delle sindromi genetiche in pediatria. In *Atti XI Incontro di Pediatria pratica*, Circeo 4-7 giugno 1991, Plasmon DA, Milano 1991:63-89
6. Gruppo di studio di genetica clinica della Società Italiana di Pediatria. Linee guida assistenziali nel bambino con patologia mal- formativa. Vol. 1,2,3,4. Milano, Editrice CSH – Humana Centro Studio e Ricerche, 1988
7. Hall J– The value of natural history in genetic disorders and congenital anomaly syndromes. *J Med Genet* 1988;25:434-44

8. Kirchoff M, Rose H, Lundsteen C – High resolution comparative genomic hybridization in clinical cytogenetics. *J Med Genet* 2001;38:740-4
9. Livini E, Selicorni A – Anche la sindromologia può dare una mano. *RMP487,1994/Pediatria* 44:1-3
10. McKusick VA– Mendelian inheritance in man – Catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive, and X-linked phenotypes. OMIM: (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>)
11. Merks JHM, Van Karnebeek CDM, Caron HM, Hennekam RCM. Phenotypic abnormalities: terminology and classification. *Am J Med Genet* 2003;123A:211-230
12. Pitkin RM – Screening and detection of congenital malformation. *Am J Obstet Gynecol*, 1991;164:1045-48
13. Scala I, Ungaro C, Andria G – Malattie genetiche rare (ma tante): nuovi geni, nuove sindromi e nuove terapie. *Prospettive in Pediatria*, 2010;40,68-78
14. Selicorni A – Il pediatra tra famiglia, protocolli e linee guida. Dalla diagnosi all'assistenza globale del bambino con sindrome malformativa complessa. Seminario di Bodrum 2-6 settembre 2007.pdf
15. Zampino G, Selicorni A – Pediatria della disabilità. *Prospettive in Pediatria*, 2010;40:89-101
16. Bell WH (ed) – Surgical correction of dentofacial deformities. New concepts. Vol. III, WB Saunders, Philadelphia, 1985.
17. Bell WH, Pro tt WR, Withe RP – Surgical correction of the dento- facial deformities. Vol. 1-2, WB Saunders Co. Philadelphia 1980.

18. Brusati R, Sesenna E - Chirurgia delle deformità mascellari. Masson, Milano, 1988.
19. Kaban LB – Pediatric oral and maxillofacial surgery. WB Saunders, Philadelphia, 1990.
20. Liptak GS, Revell GM. Community physician's role in case management of children with chronic illnesses. Pediatrics 84:465- 471, 1989.
21. Marchetti F, Bonati M, Mar si R et al. Parental and primary care phisicians views on the management of chronic diseases: a study in Italy. The Italian Collaborative Group on Paediatric Chronic Diseases. Acta Paediatr 84:1165-1172,1995.
22. Mastroiacovo P, Costantino A Proposta di un modello assistenziale per bambini e adolescenti con malattie genetiche e/o disabilità ad elevate complessità assistenziale e per le loro famiglie. SIMGEPeD 2007.
23. McCarthy – Cleft lip &Palate and Craniofacial Anomalies. Plastic Surgery Vol. 4, W.B. Saunders Co. Philadelphia, 1990.
24. McCarthy JG, Cutting CB – The timing of surgical intervention in craniofacial anomalies. Clinics in Plastic Surgery. 17:161-182, 1990.
25. Olsen DG, Swingoski NL Transition to adulthood: the important role of the pediatrician. Pediatrics 113:159-162, 2004.
26. Prof t WR, Fields HW Jr, Sarver DM, (2007). Contemporary Orthodontics, 4th Edition. Mosby, St Louis, USA.

27. Prof t WR, White RP, Sarver DM, (2002).
Contemporary Treatment of Dentofacial Deformity Mosby, St. Louis, USA.
28. Rohrich RJ, Byrd HS – Optimal timing of the palate closure. Clinics in Plastic Surgery. 17:27-36, 1990.
29. Rubin IL, Crocker AC, (eds)- Medical Care for Children and Adults with Developmental Disabilities. 2nd edition. Baltimore, PH Brookes Publishing Co, Inc 2004.
30. Srivastava R, Stone BL, Murphy NA Hospitalist care of the medically complex child. Pediatr Clin North Am 52:1165-1187, 2005.
31. Tessier P - Orbital hypertelorism. Scand J Plast Reconstr Surg 6:135-155, 1972.
32. Iderson, P. Children's Consent to Surgery. Philadelphia: Open University Press; 1993.
33. Lucker, G.W. Ribbens, K.A. McNamara, J.A., eds. Psychological Aspects of Facial Form. Ann Arbor, MI: Center for Human Growth and Development Craniofacial Growth Series. Monograph No. 11; 1980: 1–23.
34. Breslow, L. From disease prevention to health promotion. JAMA. 1999; 281: 1030–1033.
35. Buchanan, A. Brock, D. Deciding for Others: The Ethics of Surrogate Decision Making. New York: Cambridge University Press; 1990.
36. Bull, R. Rumsey, N. The Social Psychology of Facial Appearance. New York: Springer-Verlag; 1988.
37. Cole, J. About Face. Cambridge, MA: MIT Press; 1998.

38. Grealy, L. *Autobiography of a Face*. Boston: Houghton-Mifflin; 1994.
39. Lambert, A. In the tooth of a crisis. *The Independent*. January 11, 1995: 19.
40. Lansdown, T. Lloyd, J. Hunter, J. Facial deformity in childhood: severity and psychological adjustment. *Child Care Health Dev.* 1991; 17: 165–171.
41. Lansdown, R. Rumsey, N. Bradbury, E. Carr, T. Partridge, J. *Visibly Different: Coping With Disfigurement*. Oxford: Butterworth Heinemann; 1997.
42. Langlois, J.H. Ritter, J.M. Roggman, L.A. Vaughn, L.S. Facial diversity and infant preferences for attractive faces. *Dev Psychol.* 1991; 27: 79–84.
43. Langlois, J.H. Roggman, L.A. Reiser-Danner, L.A. Infants differential social responses to attractive and unattractive faces. *Dev Psychol.* 1990; 26: 153–159.
44. Lustig, A. Scardino, P. Elective patients. In: McCullough, L. Jones, J.W. Brody, B., eds. *Surgical Ethics*. New York: Oxford University Press; 1998.
45. Mouradian, W. Making decisions for children. *Angle Orthod.* In press.
46. Nussbaum, M. *Love's Knowledge—Essays on Philosophy and Literature*. New York: Oxford University Press; 1990.
47. Partridge, J. *Changing Faces: The Challenge of Facial Disfigurement*. London: Penguin Books; 1990.

48. Patrick, D. Huebner, C. Connell, F. Edwards, T. YQOL (Youth Quality of Life Instrument). Seattle: University of Washington, Department of Health Services; 1997.
49. Pellegrino, E.D. Rationing health care: the ethics of medical gatekeeping. *J Contemp Health Law Policy*. 1986; 2: 23–45.
50. Pillemer, F.G. Cook, K.V. The psychosocial adjustment of pediatric craniofacial patients after surgery. *Cleft Palate J*. 1989; 26: 201–207.
51. Spiro, H. *The Power of Hope*. New Haven, CT: Yale University Press; 1998.
52. Stern, D.N. *The First Relationship, Infant and Mother*. Cambridge, MA: Harvard University Press; 1977.
53. Stern, D.N. *The Interpersonal World of the Infant*. New York: Basic Books; 1985.
54. Strauss, R. Cleft palate and craniofacial teams in the United States and Canada: a national survey of team organization and standards of care. *Cleft Palate Craniofac J*. 1998; 35: 473–480.
55. Tarnowski, K.J. Rasnake, L.K. Long-term psychosocial sequelae. In: Tarnowski, K.J., ed. *Behavioral Aspects of Pediatric Burns*. New York: Plenum Press; 1994.
56. Tung, A.W. Kiyak, H.A. Psychological influences on the timing of orthodontic treatment. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. 1998; 113: 29-39.
57. Ward, C. The technological imperative in craniofacial surgery (Editorial). *Cleft Palate Craniofac J*. 1999; 36: 1–2.

58. WHOQOL Group. The development of the World Health Organization Quality of Life Assessment Instrument (WHOQOL). In: Orley, J. Kuyken, W., eds. Quality of Life Assessment: International Perspectives. Berlin: Springer-Verlag; 1994.
59. World Health Organization. Constitution of the World Health Organization. Geneva: World Health Organization