

Quali sono le cause genetiche del "labbro leporino"? Per decenni ci si è interrogati e la cosa che è risultata subito chiara è che si trattava di una condizione molto complessa, che non poteva essere determinata da un solo gene, e che anche l'ambiente in cui avveniva la gravidanza giocava un ruolo causale. A questa domanda ha risposto il gruppo di ricerca del Prof. Michele Rubini del Dipartimento di Scienze Biomediche e Chirurgico Specialistiche dell'Università di Ferrara, in collaborazione con l'Università di Bonn (Germania) e la Johns Hopkins University di Baltimora (USA), che, impiegando le più moderne tecnologie di analisi genetica, ha analizzato oltre mille famiglie con bambini affetti da labbro leporino, ed è arrivato ad identificare i dodici principali geni che determinano lo sviluppo di questa malformazione.

I risultati sono stati pubblicati sulla prestigiosa rivista *Nature Genetics* e confermati in una seconda pubblicazione su *Human Genetics*.

“Un bambino su 800 nasce col "labbro leporino" – afferma Rubini - una fessurazione del labbro superiore, che spesso si estende internamente, interessando anche l'arco gengivale ed il palato. Viene definita labiopalatoschisi, ed è la più frequente malformazione che si osserva nel viso dei neonati. Talvolta in famiglia si presentano più casi di labiopalatoschisi, ma più spesso queste compaiono come casi isolati”.

“I geni identificati – prosegue Rubini - hanno destato non poca sorpresa: alcuni di essi erano già noti per essere coinvolti in patologie totalmente diverse, e per questi geni non se ne sarebbe mai sospettato il coinvolgimento nelle labiopalatoschisi. Questa scoperta costituisce senza dubbio un elemento significativo di avanzamento nella conoscenza delle cause di questa malformazione congenita. E' come se fossero state trovate le tessere del puzzle che insieme compongono lo sviluppo del labbro e del palato durante la vita embrionale. Ora si tratta di capire come queste tessere si incastrano tra loro e come si inseriscono nella cornice complessiva, determinata dai fattori ambientali e nutrizionali che incidono sulla gravidanza”.

Obiettivo del gruppo di ricerca del Prof. Rubini è ora quello di identificare le interazioni tra geni e le componenti ambientali e nutrizionali a cui si espone la donna durante i primi mesi dopo il concepimento e trasformare queste conoscenze scientifiche in efficaci misure di intervento per prevenire l'occorrenza del labbro leporino e consentire ai bambini di nascere con un viso regolare ed un normale sorriso.