

## CONSULENZA PRECONCEZIONALE

Questo articolo è rivolto a tutte le coppie che desiderano un figlio, o che non escludono di averlo in futuro, e che vogliono conoscere con maggior precisione quali siano le probabilità che il loro bambino presenti un difetto congenito, ed essere informate su cosa è possibile attuare prima della gravidanza per prevenire i difetti congeniti.

### La prevenzione dei difetti congeniti

Quasi tutti i bambini nascono sani (97%), ma quando si aspetta un bambino, ogni coppia si chiede “andrà tutto bene? Sarà sano? Avrà problemi?”

Purtroppo alcuni bambini nascono con malattie o malformazioni.

Molto spesso questi difetti si sono realizzati prima della nascita, e per questo si definiscono “congeniti”. Qualcosa durante la gravidanza ha danneggiato il bambino e gli ha impedito di svilupparsi normalmente.

Le cause dei difetti congeniti sono diverse e molte sono impreviste: spesso infatti si tratta di un “fulmine a ciel sereno”; senza segnali premonitori nella storia familiare o nella storia dei genitori.

Alcune però si possono prevedere e prevenire.

Per questo motivo semplici misure preventive sono doverose: ogni donna/coppia ha, oggi, la possibilità di fare qualcosa per diminuire la probabilità di avere un bambino con un difetto congenito.

### La salute della mamma influenza la salute del bambino

Il feto eredita il patrimonio genetico dai genitori: esso determina parte del suo aspetto fisico, per esempio il colore dei suoi occhi e dei capelli, del suo sviluppo mentale, e anche, in parte la sua futura salute.

Il feto durante la gravidanza è però influenzato da un altro aspetto importante: l'**ambiente** in cui si sviluppa, che è il corpo della mamma. Per questo lo stato di salute, l'alimentazione, le abitudini di vita e l'ambiente in cui vive sono importanti.

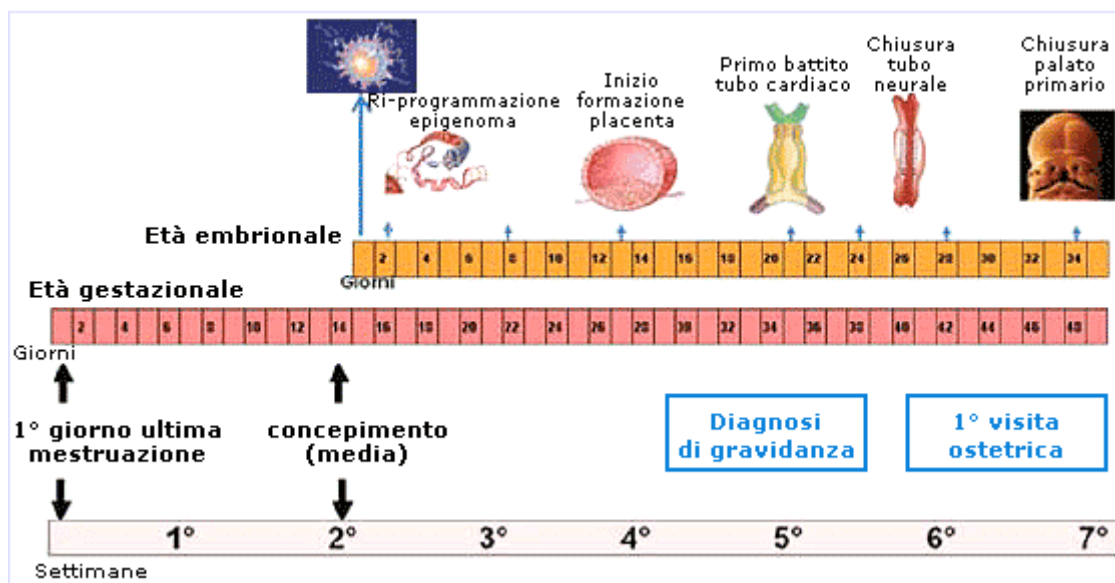
Mentre non è possibile modificare la costituzione genetica dei genitori per evitare malattie ereditarie, sulla componente “ambientale” possiamo fare molto. E' questo lo scopo della **consulenza preconcezionale**.

## Perchè prima della gravidanza

Quasi tutte le donne, quando si accorgono di aspettare un bambino, cominciano a prendere precauzioni e a curare di più la propria salute.

A sei-otto settimane dal concepimento, tuttavia, quando l'esito positivo del test di gravidanza è stato da poco confermato, la formazione degli organi dell'embrione è in buona parte già avvenuta, senza che la madre abbia avuto specifiche percezioni: il cuore si forma entro 6 settimane, il sistema nervoso centrale entro 7, e braccia e gambe entro 9 settimane. A questo punto potrebbe essere troppo tardi per pensare a possibili interventi per evitare che si determinino danni o difetti.

Ogni donna che si trova nella possibilità di iniziare una gravidanza deve pertanto pensare a preparare un ambiente idoneo per il suo bambino già prima che la gravidanza cominci.



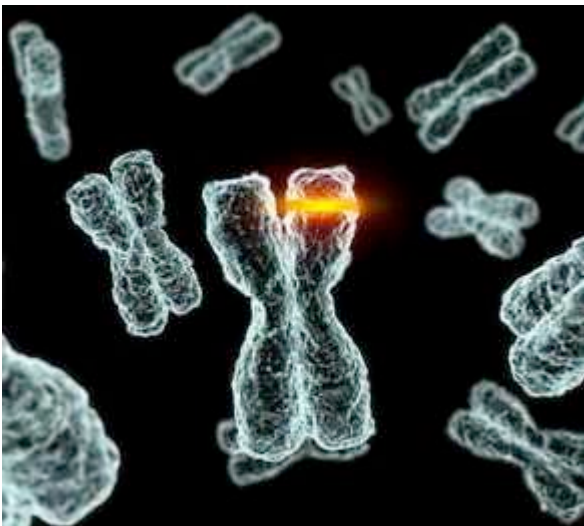
La **consulenza preconcezionale** consiste inizialmente in un colloquio e in un controllo dello stato di salute della coppia con l'obiettivo di:

- individuare l'eventuale presenza di malattie ereditarie nelle famiglie di entrambi i futuri genitori
- individuare altre possibili fonti di rischio (es: mancata vaccinazione contro la rosolia, stili di vita sbagliati, uso di farmaci)
- decidere quali esami di laboratorio effettuare
- fornire alla coppia tutte le informazioni e i consigli utili sugli stili di vita da adottare in vista della gravidanza.

## Le alterazioni genetiche

Le anomalie genetiche riguardano il nostro patrimonio genetico, ovvero i cromosomi o i geni. In generale, per identificare eventuali fattori genetici familiari bisogna raccogliere l'**anamnesi**, **cioè la storia della famiglia di origine**. In particolare si cerca di raccogliere i dati che riguardano malattie progressive, ritardo mentale o malformazioni in parenti vicini, danni sensoriali (sordità o cecità), oppure abortività ripetuta.

Questa ricerca a volte preoccupa la coppia, e può portare qualcuno a evitare questa indagine per “non sapere”. Sapere permette di agire consapevolmente, il non sapere non elimina il problema.



## Le malattie materne

Se la donna ha una malattia cronica, **è indispensabile che prima di iniziare una gravidanza faccia il punto della situazione** con i medici curanti per individuare il momento più opportuno per iniziare la gravidanza ed il trattamento che sia in grado di **controllare bene la malattia**, con il **minimo rischio** per lo sviluppo del bambino.

Infatti molte malattie croniche rappresentano un fattore di rischio per il nascituro, ma è importante che la donna sappia che se controlla bene la malattia il suo rischio può tornare ai livelli di quello della popolazione generale. Ovviamente sono tutti interventi da attuare prima del concepimento.

## Malattie croniche che richiedono attenta valutazione in gravidanza:

- Ipertensione arteriosa
- Diabete mellito
- -Epilessia
- Malattie cardiovascolari
- Malattie della tiroide e del sistema endocrino
- Lupus eritematoso sistemico o altre malattie autoimmuni
- Malattie trombofiliche e del sistema coagulatorio
- Nevrosi ansiose, depressive e malattie psichiatriche
- Malattie neurologiche
- Malattie tumorali

## Uso dei farmaci

E' importante sapere che i farmaci chiaramente associati a un aumentato rischio di danno embrio-fetale sono pochi, ma i danni che procurano sono spesso gravi. Tuttavia pochissimi farmaci possono essere considerati del tutto sicuri.

Nel periodo preconcezionale e durante la gravidanza va rispettata, con maggiore attenzione del solito, la regola fondamentale di utilizzare una medicina solo se prescritta dal medico.

Durante la consulenza preconcezionale la donna deve indicare al medico tutte le medicine, assunte anche occasionalmente, per farsi consigliare se e come continuare a prenderle.

## Farmaci potenzialmente dannosi durante lo sviluppo embrionale sono:

- Warfarina (anticoagulante usato per le terapie prolungate)
- Acido valproico, carbamazepina, fenitoina, trimetadione (farmaci antiepilettici)
- Ormoni ad azione androgena (dietilstilbestriolo – in disuso)
- Acido retinoico (usato per gravi forme di acne e malattie della pelle)
- Litio (farmaco per disturbi psichiatrici)
- Vitamina A (come integratore a dosaggi giornalieri molto elevati)
- Farmaci chemioterapici (metotrexate)
- Antibiotici (tetracicline, penicillamina)

- Tiouracile (farmaco per l'ipertiroidismo)
- ACE inibitori (farmaci per l'ipertensione)

## Altri fattori da tenere sotto controllo

### 1 – Il peso

Raggiungere e mantenere un peso equilibrato prima di iniziare la gravidanza è fondamentale: le donne sottopeso hanno maggiori rischi di avere bambini di basso peso. Le donne in sovrappeso, specie se sono obese, hanno un maggior rischio di complicazioni come l'aborto spontaneo, il diabete gestazionale, l'ipertensione arteriosa e difficoltà respiratorie. Anche per il bambino aumentano i rischi. E' pertanto consigliabile correggere e migliorare le abitudini alimentari per raggiungere il peso ideale prima della gravidanza e tenerlo sotto controllo durante tutta la gravidanza.

### 2 - Il fumo

Fumare riduce la fertilità della coppia e peggiora le condizioni generali della madre. Aumentano i rischi di aborto spontaneo, di malformazioni tipo schisi orali e i casi di morte neonatale del bambino (SIDS). Inoltre i bambini nati da madri fumatrici hanno più frequentemente un peso più basso alla nascita, e questo può causare una serie di difficoltà sia nel periodo neonatale che nelle successive epoche di vita.

Smettere di fumare quindi:

- aumenta le possibilità di concepire un bambino
- riduce le possibilità di un aborto spontaneo
- garantisce un miglior stato di salute generale del bambino

Anche i casi di “morte neonatale” risultano ridotti quando entrambi i genitori non fumano.

### 3 – L'alcol

L'abuso di alcolici è pericoloso sempre; lo diventa maggiormente in gravidanza quando, oltre ad aver effetti nocivi sulla salute della donna, ha effetti dannosi sul feto. L'alcol passa rapidamente in circolo come tale, e come tale arriva all'embrione o al feto. E' dimostrato che un abuso di alcol è responsabile di una crescita ridotta del bambino e che può provocare disturbi del comportamento e ritardo mentale (sindrome feto-alcolica). Anche basse quantità di alcol, ad esempio più di due bicchieri di vino al giorno, possono

produrre effetti simili, per quanto meno gravi. Pensare ad una gravidanza è quindi una buona

occasione per incoraggiare la donna a smettere di bere.

#### 4 – **Le droghe**

E' inutile sottolineare che tutte le droghe, anche quelle definite leggere, sono assolutamente controindicate per chi desidera avere un bambino. Tutte, se assunte durante la gravidanza, possono provocare qualche alterazione dello sviluppo del feto, con possibili ripercussioni dopo la nascita.

#### 5 – **Rosolia, Varicella**

Alcune infezioni, se contratte in gravidanza, sono pericolose sia per la mamma che per il bambino, perchè possono causare malformazioni o gravi patologie neonatali. La rosolia contratta in gravidanza può provocare una complessa embriopatia con difetti congeniti che riguardano soprattutto l'occhio e l'orecchio. Il rischio maggiore è se la malattia viene contratta nei primi 5 mesi di gravidanza. La varicella in gravidanza può provocare una specifica embriopatia, se l'infezione avviene nelle prime 20 settimane di gestazione, oppure uno zoster precoce dopo la nascita, se l'infezione avviene dopo le 20 settimane, o ancora una varicella congenita per infezione materna nelle ultime settimane prima del parto. Vaccinarsi vuol dire evitare del tutto di contrarre un'infezione: è una delle misure di promozione della salute più valide, efficaci e sicure. In vista di una gravidanza è importante vaccinarsi subito, perché alcuni vaccini non sono sicuri se fatti in gravidanza. Non fidatevi del ricordo di avere avuto una malattia infettiva: eseguite l'esame del sangue, e se non risultate protette da rosolia e varicella, fate la vaccinazione.

In collaborazione con il **Centro Genetica e Gravidanza**