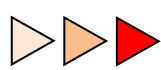




PENSIAMOCI PRIMA.
CONSIGLI UTILI PER CHI
DESIDERA AVERE UN BAMBINO.



PRECEDENTI GRAVIDANZE

E PRECEDENTI MALATTIE IN FAMIGLIA

La valutazione dell'esito di precedenti gravidanze e di eventuali malattie presenti nelle famiglie della coppia talvolta consente al medico di fornire specifiche indicazioni terapeutiche o preziose informazioni per affrontare la futura gravidanza nel modo migliore possibile.

Perché è importante conoscere l'esito delle precedenti gravidanze della coppia?

Se uno dei due partner ha avuto nel passato aborti spontanei ripetuti, oppure un neonato nato morto, o prematuro, o di basso peso per l'età gestazionale, o con una malformazione congenita, il medico cerca di comprenderne la causa. Se la causa è una malattia materna curabile metterà in atto il trattamento più efficace per evitare il ripetersi del problema. Se la causa è riconducibile ad una malattia del neonato, con l'aiuto di un collega genetista cercherà di capire se esiste una componente genetica per fornire le informazioni necessarie ad affrontare meglio la futura gravidanza. Lo stesso atteggiamento verrà seguito nei casi in cui la causa dell'esito infausto della gravidanza può essere individuata in un'alterazione genetica materna o paterna. In conclusione è molto importante fornire al proprio medico tutti gli elementi necessari (es.: copia di esami o cartelle cliniche).

Perché è importante conoscere quali malattie si sono verificate nelle famiglie della coppia?

La stragrande maggioranza delle oltre 5.000 malattie genetiche note si verificano come un fulmine a ciel sereno, non sono prevedibili. Alcune di esse invece danno segnali che consentono sia di prevederne l'occorrenza che di calcolarne la probabilità che si verifichino in una futura gravidanza. Ad esempio, se il futuro padre è stato operato da piccolo di una cardiopatia congenita, la probabilità di avere un figlio con una cardiopatia congenita è intorno a 1 su 30-50 (dipende dal tipo di cardiopatia); oppure se il fratello della futura mamma è affetto da distrofia muscolare di Duchenne e la mamma all'analisi genetica risulta portatrice del gene alterato ha 1 probabilità su 2 che i suoi figli maschi siano anch'essi affetti da distrofia muscolare di Duchenne. Queste due situazioni esemplificative, sebbene rare, possono fornire preziose indicazioni. Per questo motivo il medico durante il periodo preconcezionale porrà una serie di domande per individuare o sospettare la presenza di condizioni con una componente genetica nei futuri genitori o nei loro familiari più stretti.

Domande più frequenti poste dal medico per prevedere una malattia genetica nella futura gravidanza.

Il medico, con appropriate domande, valuterà lo stato di salute presente e pregresso (compresi ricoveri in ospedale, interventi chirurgici e interruzioni di gravidanza) dei futuri genitori e dei loro:

- fratelli e sorelle (di ambedue i partner)
- genitori (di ambedue i partner)
- zii e zie (di ambedue i partner)
- nonni e nonne (di ambedue i partner)

In particolare si informerà sulle seguenti malattie:

- Malformazioni congenite (es.: del cuore, del labbro o palato)
- Disturbi mentali (scarsa intelligenza o problemi di comportamento)
- Talassemia (anemia mediterranea)
- Fibrosi cistica
- Distrofia muscolare e simili
- Emofilia
- Malattie metaboliche
- Statura molto bassa
- Malattie del sangue
- Sordità o cecità
- Decessi in epoca infantile
- Persone ricoverate in istituti particolari
- Persone assistite continuamente in età giovanile

Infine chiederà se esiste consanguineità tra i futuri genitori e a quale gruppo etnico appartengono.



In conclusione

Nel sospetto di una malattia a componente genetica il medico potrà raccomandare una consulenza con uno specialista in genetica medica.

E' opportuno che la coppia sia preparata a rispondere a queste domande con precisione e possibilmente con copia di documenti medici.

La coppia informata correttamente prima della gravidanza sulla possibilità di avere un figlio con una malattia a componente genetica può prendere decisioni sul proprio futuro riproduttivo in maggiore autonomia e con minore ansietà.

Prima della gravidanza c'è più tempo per eventuali accertamenti e per informarsi e riflettere bene su tutte le conseguenze.



Alessandra Lisi International Centre on Birth Defects and Prematurity



Centro nazionale per la prevenzione
e il controllo delle malattie

Network per la prevenzione e la sanità pubblica



Ministero della Salute

Per ulteriori informazioni: www.pensiamociprima.net