

# IL DONO DELLA VITA

ProCreazione

o  
n  
s  
a  
p  
e  
v  
o  
l  
e



*La famiglia è la “cellula” primaria della società,  
che si rinnova perennemente con la procreazione.*

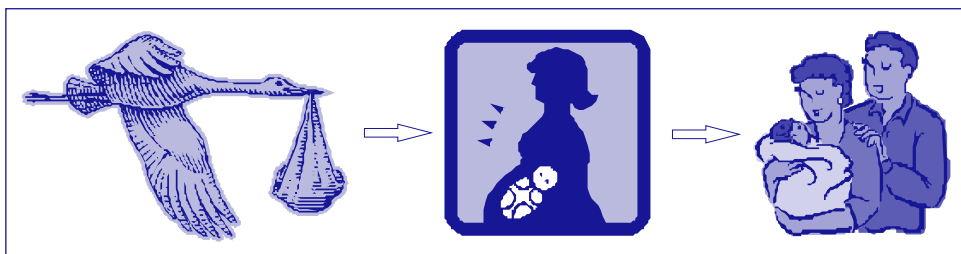
A cura dell'A.I.L.U.  
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite

*Questo opuscolo scaturisce dal **Progetto “Orizzonte”** - promosso dall'associazione A.I.L.U. - un progetto d'informazione e sensibilizzazione sulla “buona nascita” e un buon sviluppo del bambino, allo scopo di contribuire anche ad una buona cultura verso l'handicap.*

*L'**A.I.L.U.** (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite) è nata per nobili sentimenti di solidarietà, ed è impegnata nella lotta alle malattie leucodistrofiche ed affini, particolarmente, promuovendo e sostenendo le ricerche, informando e sensibilizzando l'opinione pubblica, gli enti pubblici e privati, e si attiva anche per la disabilità e i diritti dei deboli in genere.*

*Le Leucodistrofie sono patologie gravemente invalidanti, trasmesse geneticamente, che si manifestano in età infantile e nella pubertà, ma possono insorgere anche nella senescenza. Rientrano nel capitolo delle circa 6000 **malattie rare** (di cui il 90% sono a carattere genetico) e alcune appartengono al gruppo delle circa 400 **malattie metaboliche**.*

*Il presente opuscolo illustra brevemente il cammino che intercorre già dal periodo preconcezionale fino alla nascita di una nuova vita, ma anche oltre, tenendo conto dell'eventualità che il nascituro potrà risultare affetto da malattie genetiche e malformative, che possono manifestare la loro presenza, non solo alla nascita, ma anche dopo o addirittura nell'età adulta.*



***Meglio conoscere e prevenire,  
prima di curare.***

## PREMESSA

L'evento che un bambino nasca "imperfetto" può capitare in ogni famiglia, ad ogni genitore, ad ognuno di noi, per cui nessuno può e deve sentirsi estraneo a questa problematica. Ci dobbiamo sentire tutti impegnati.

Le malattie genetiche e malformative rappresentano un importante problema sanitario, sociale ed economico, a causa della loro frequenza, la loro durata e gli effetti sulla qualità della vita. Sono la causa maggiore di mortalità infantile: nel primo anno di vita, comportano un alto numero di decessi.

Nel loro insieme, costituiscono un campo molto vasto, sia come tipologia di patologie e di cause conosciute o ancora sconosciute, sia come problematiche scientifiche, sociali ed umane ad esse legate. Secondo le stime, circa il 5-6% dei nati vivi presenta un'anomalia genetica o malformativa: una discreta quantità può essere sottoposta ad una terapia risolutiva o efficace (correzione chirurgica, terapia farmacologica o dietetica degli errori metabolici, ecc.), mentre altri, o andranno incontro a morte precoce o è destinato all'handicap cronico.

Rispetto alla nostra regione (Lazio), in cui mediamente nascono ogni anno circa 50.000 bambini, circa 2.500 (cioè il 5%) sono affetti da malformazioni congenite o da malattie genetiche, che possono essere suddivise per gruppi o apparati o organi interessati: malattie gastrointestinali, renali, del sangue, metaboliche, muscolari e neuromuscolari, cutanee, neurologiche, dell'occhio, cardiovascolari, endocrine, respiratorie, dell'apparato uditivo, dell'apparato scheletrico e del connettivo, anomalie cromosomiche, immunodeficienze, sindrome dismorfiche, anomalie funzionali. Dunque, malattie presenti alla nascita del bambino o che possono manifestarsi in età successive ma, in realtà, iniziano molto prima: a volte, le cause sono già presenti nei genitori.

In questo contesto, l'informazione, la prevenzione e le conoscenze scientifiche hanno un ruolo fondamentale, perché si potrebbero prevenire la gran parte delle malattie congenite.

## PRECONCEZIONE E GRAVIDANZA

Per una coppia, generare una nuova vita è un grande avvenimento, anche se, per la donna, il portare in grembo questo nuovo essere, comporta la rinuncia di alcune abitudini e il rispetto di precauzioni, da adottare già prima del concepimento, per non rischiare di danneggiare il normale sviluppo

dell'embrione e del feto:

- **Alimentazione:** deve essere varia, equilibrata, completa, con cibi digeribili (preferibilmente naturali) o, a seconda delle necessità individuali, orientata ad equilibrare eventuali carenze. Non è opportuno fare uso di diete restrittive e opulente. La distribuzione dei pasti deve avvenire in modo regolare e, nei limiti, è consentito l'uso del vino e della birra.
- **Non fumare,** in quanto il fumo, anche indiretto, ha un effetto negativo sul decorso della gravidanza e sullo stato di salute del feto e fa aumentare i rischi di aborto spontaneo, ritardo nell'accrescimento del feto e nascita sottopeso del neonato, rottura prematura delle acque, morte nei primi mesi di vita.
- **Non bere alcolici.** L'alcool è dannoso per il nascituro, in quanto riduce la funzionalità dell'attività epatica della madre e del bambino.
- **Non fare uso di droghe (stupefacenti, allucinogene, narcotiche):** sono dannose per la madre, per il feto e anche per la società in genere.
- **Attenzione ai farmaci:** si consiglia di non assumerli, soprattutto nel primo trimestre di gravidanza; alcuni, anche se assunti in periodo preconcezionale, possono causare malformazioni o altre anomalie dello sviluppo. Pur tuttavia, in caso di necessità, consigliarsi sempre con il medico e se ci sono delle problematiche croniche (ad esempio: diabete, epilessia), è opportuno adattare le terapie durante la gravidanza.
- **A causa dei cambiamenti che la gravidanza comporta,** evitare sforzi eccessivi e la vita troppo sedentaria. Pertanto, tenersi in forma con alcuni esercizi fisici consentiti, evitando sport con attività rischiose e faticose, e la ginnastica passiva: una lunga passeggiata può essere un buon esercizio fisico.
- **In gravidanza,** evitare gli ambienti nocivi e inquinanti, chiusi e affollati, e il contatto con ammalati.
- **In caso di necessità,** non fare nulla da soli, senza il consiglio del medico.
- **Nel momento in cui si programma una gravidanza,** è opportuno fare un check-up generale sul proprio stato di salute ed effettuare anche una visita ginecologica, un Pap test e degli esami del sangue generici e specifici (gruppo sanguigno e fattore Rh, screening per talassemia, anticorpi per i virus di rosolia, toxoplasmosi, citomegalovirus, varicella, herpes, epatite, HIV, ecc.), in vista contro eventuali malattie o infezioni che possono determinare malformazioni al nascituro. Il fattore Rh e il gruppo sanguigno sono importanti anche per il futuro papà.

- In caso di malattie ereditarie o casi particolari, vanno effettuati esami di laboratorio particolari (ad esempio, l'analisi cromosomica).

L'eventualità di concepire un figlio con una malformazione o altro difetto congenito (anomalia presente alla nascita, con il 2-5% di probabilità) è, quasi sempre, un momento inatteso. Per prevenire questi difetti, è utile la **consulenza preconcezionale**, in quanto è possibile individuare le cause di molte di queste anomalie.

Statisticamente, il rischio riproduttivo generico, che riguarda ogni coppia che affronta una gravidanza, è del 3% circa, una percentuale che comprende difetti lievi e altri gravi che non permettono la sopravvivenza. Però, esistono delle situazioni in cui è possibile individuare a priori un rischio specifico, perché, ad esempio: nella famiglia, vi sono parenti con una malattia ereditaria o la malattia è presente in uno dei genitori; la futura mamma ha una malattia cronica; la madre assume abitualmente farmaci o alcool o droghe. Dalla somma del rischio specifico con quello generico, la percentuale di rischio risulterà più alta.

## CROMOSOMI E GENI

Il corpo degli organismi viventi può essere paragonato ad un complesso edificio formato da un numero più o meno grande di parti (gli organi e i tessuti), scomponibili in “mattoni”, che prendono il nome di **cellule**, il cui costituente essenziale è il nucleo, circondato dal citoplasma in cui troviamo anche diversi organuli, tra cui: i ribosomi, che hanno la funzione essenziale di sintetizzare i materiali necessari alla vita (le proteine, che presiedono alle reazioni chimiche dell'organismo); e i mitocondri, il cui compito consiste nel produrre l'energia di cui la cellula ha bisogno.

All'interno del nucleo si trovano piccole strutture, i **cromosomi**, che contengono tutte le istruzioni che consentono ad una cellula di dare origine ad altre cellule, uguali a se stesse. I cromosomi sono costituiti da DNA (acido deossiribonucleico) e, in minore quantità, da RNA (acido ribonucleico): sono i centri regolatori di tutte le funzioni cellulari e sono responsabili di tutti i caratteri ereditari.

In particolare, il DNA è la sostanza che costituisce il patrimonio genetico dell'organismo, detto genoma, la cui unità funzionale è il **gene**, che serve a costruire una determinata proteina, che svolge alcune funzioni dell'organismo. Ciascuna cellula dell'organismo possiede un'intera copia del genoma, in cui si

stima siano compresi migliaia di geni, che custodiscono le informazioni per “costruire” l'essere umano (colore degli occhi e della pelle, forma del naso, struttura corporea, gruppo sanguigno, sistema nervoso, cuore, reni, ecc.).

Il DNA è formato da due filamenti che, disposti a spirale, formano una doppia elica. Ciascun filamento è formato dalla successione di 4 diversi elementi (basi nucleotidiche), noti come le lettere dell'alfabeto della vita: A (Adenina), G (Guanina), C (Citosina), T (Timina), di cui un piccolo errore nella loro disposizione può essere causa di malattia. Quando una cellula si duplica, avremo due molecole di DNA, identiche fra loro, per cui tutte le cellule di uno stesso individuo contengono lo stesso DNA.

Premesso ciò, dall'unione di una cellula uovo materna e di uno spermatozoo paterno, ha origine la prima cellula embrionale, che, riproducendosi e dividendosi milioni di volte, genera altre cellule, che, in dieci settimane, formano gli apparati del nuovo essere.

I cromosomi dell'uomo sono 46 (23 ereditati dalla madre e 23 dal padre). Soltanto due (X, Y), ossia i cromosomi sessuali (eterosomi), determinano il sesso del nascituro: le femmine possiedono 2 cromosomi X (XX), i maschi possiedono un cromosoma X ed uno Y (XY) e, quindi, il cromosoma Y è sempre di origine paterna. Le altre 22 coppie di cromosomi, uguali a due a due, sono dette autosomi: questo fa sì che ciascun gene dell'organismo sia presente in due copie (alleli), una di origine materna e l'altra di origine paterna.

Il corredo cromosomico di un individuo prende il nome di cariotipo. La sua variazione (numero dei cromosomi in eccesso o in difetto) o le alterazioni nella struttura dei cromosomi, comportano quasi sempre delle situazioni di handicap: per selezione naturale, può accadere che, nelle prime settimane dopo il concepimento, l'embrione con un'anomalia cromosomica non prosegua il suo sviluppo, per cui si potrebbe verificare un aborto spontaneo, un evento che interessa circa 1/5 delle gravidanze.

## EREDITARIETÀ

Diverse sono le modalità di ereditarietà:

- Ereditarietà monogenica o mendeliana: una determinata malattia è causata da mutazioni in singoli geni. Quando i geni alterati sono più di uno, la malattia è detta poligenica.
- Ereditarietà multifattoriale: una determinata malattia è causata, oltre che

dal concorrere dei geni, anche da fattori ambientali (es. radiazioni, contaminanti ambientali, infezioni, ecc.).

- Ereditarietà cromosomica: una determinata malattia è causata da anomalie cromosomiche (variazioni nel numero dei cromosomi o alterazioni nella loro struttura).
- Ereditarietà mitocondriale: la malattia è causata da alterazioni genetiche nel DNA dei mitocondri (centrali energetiche della cellula), dotati di un proprio DNA, contenente le informazioni per la produzione delle proteine per il funzionamento del mitocondrio. Il DNA mitocondriale ha caratteristiche molto diverse dal DNA contenuto nei cromosomi.

In particolare, in riferimento al trasferimento dei caratteri ereditari (e, quindi, anche delle malattie), attraverso i geni, tre sono i modelli di trasmissione: **autosomica dominante, autosomica recessiva, legata all'X**.

Considerando che l'individuo riceve metà dei propri caratteri (geni) dal padre e metà dalla madre e, quindi, ogni carattere è presente in due dosi, uno sul cromosoma paterno e uno sul cromosoma materno:

- Nell'Autosomica dominante: se presente, il gene-malattia è in grado di manifestarsi anche se è solo su uno dei due cromosomi. Alcuni esempi di malattie che si trasmettono con questa modalità sono: acondroplasia, neurofibromatosi, sclerosi tuberosa, cardiopatia ipertrofica, distrofia miotonica, malattia di Alzheimer.
- Nell'Autosomica recessiva: se presente, il gene-malattia è in grado di manifestarsi solo se si trova su entrambi i cromosomi. Alcuni esempi di malattie trasmesse con questo modello sono: atrofie muscolari spinali, fibrosi cistica, anemia di Fanconi, iperplasia congenita del surrene, fenilchetonuria, talassemia alfa e beta, albinismo.
- Legata all'X: il gene-malattia si trova sul cromosoma X e, quindi, segue la trasmissione dominante/recessiva nelle donne e si esprime sempre nei maschi. Alcuni esempi di malattie legate all'X sono: sindrome di Rett, distrofia muscolare di Duchenne-Bercher, emofilia A e B, sindrome dell'X fragile.

Le leggi che regolano la trasmissione dei caratteri costituiscono la base per il calcolo della probabilità di comparsa di una certa caratteristica nel bambino, ma anche di eventuali alterazioni genetiche presenti in uno o entrambi i genitori.

Nell'autosomica dominante, c'è la probabilità di avere: un figlio affetto (50%), un figlio portatore (25%), un figlio sano (25%). Nell'autosomica recessiva: un figlio portatore (50%), un figlio sano (25%), un figlio malato (25%). Invece, per le trasmissioni legate all'X, le percentuali diventano: 50%

(maschio sano o femmina sana), 25% (maschio affetto), 25% (femmina portatrice), in quanto il maschio ha solo un cromosoma X, mentre la femmina ne ha due.

Tuttavia, ci sono alcune malattie geniche che si manifestano improvvisamente, dovute ad una mutazione verificatasi nei tessuti dell'embrione, per cui non sono trasmesse dai genitori.

## MALATTIE GENETICHE

Per salvaguardare il suo adattamento all'ambiente, il patrimonio genetico della specie umana è soggetto a continue modificazioni o mutazioni, alcune delle quali comportano malattie, di cui circa 5.000-6.000 a carattere ereditario, cioè trasmesse di generazione in generazione, e altre che sono acquisite, come avviene nella maggior parte dei tumori.

Il termine **malattia genetica**, però, è più ampio di quello di **malattia ereditaria**, in quanto il patrimonio genetico di un individuo può essere modificato da cause esterne anche dopo la nascita e, se queste mutazioni non coinvolgono le cellule germinali, l'individuo che ne è portatore non le trasmetterà ai propri figli.

Le malattie ereditarie sono responsabili di un'alta percentuale di handicap nella popolazione adulta, colpita, per almeno il 20%, dalle malattie genetiche, che rappresentano una delle maggiori cause di mortalità infantile e costituiscono il 30-40% delle cause di ricovero pediatrico.

Si possono suddividere in:

- Monogeniche o mendeliane (es. errori congeniti del metabolismo), se causate da difetti in un solo gene, mentre, quando i geni alterati sono più di uno, si dicono poligeniche.
- Multifattoriali, se a causarle, oltre al concorrere dei geni, intervengono anche fattori ambientali. Non si eredita la malattia, ma la predisposizione ad ammalarsi, come nel caso del diabete mellito giovanile, dei difetti del tubo neurale e le malattie autoimmuni (lupus, artrite reumatoide, sclerosi multipla, ecc.), mentre lo sviluppo effettivo della malattia dipende dall'esistenza di altri fattori.
- Cromosomiche, che derivano da variazioni nel numero dei cromosomi e da alterazioni nella loro struttura, e producono morte prenatale o patologie congenite (esempi: sindrome di Down, sindrome di Turner).
- Mitocondriali, che rappresentano una numerosa categoria a parte: sono



caratterizzate da alterazioni spontanee nel DNA mitocondriale e trasmesse solo per via materna, in quanto negli individui di sesso maschile gli spermatozoi sono privi dei mitocondri, mentre la possibilità di essere malati nell'ambito di una coppia può colpire tutti i sessi, perché il prodotto del concepimento avviene senza predisposizione; molte malattie mitocondriali, però, sono dovute ad alterazioni in geni nucleari e si trasmettono come malattie monogeniche. Alcuni esempi: l'encefalopatia subacuta necrotizzante (devastante nell'infanzia) e l'encefalomiotopia mitocondriale, una malattia familiare che di solito si sviluppa prima dei 15 anni.

La probabilità che i figli ereditino una certa malattia, dipende dal tipo di difetto e dal modo in cui questo viene trasmesso.

Tra le malattie genetiche, sono ricomprese le **MALFORMAZIONI** (es. cardiopatie congenite, spina bifida, malformazioni degli arti, anencefalia, tumori congeniti), che consistono in alterazioni della normale struttura anatomica e funzionale di un organo o di un apparato, che insorgono nel corso dello sviluppo embrionale e pertanto si definiscono congenite. Possono essere determinate, oltre che da fattori endogeni (trasmissibili secondo le leggi dell'ereditarietà), anche da fattori esogeni (cause esterne), cioè da situazioni in cui viene a trovarsi l'embrione nel corso dello sviluppo (es. virus, sostanze tossiche, radiazioni ionizzanti, traumi) e, nella maggioranza dei casi, dalla concomitanza di entrambe le cause.

## CONSULENZA GENETICA

La **consulenza genetica** riguarda le informazioni sui rischi riproduttivi soprattutto quelli ereditari e, in particolare, la comunicazione alla coppia dei rischi di trasmissione di un'anomalia o sulla gravità dell'anomalia stessa.

Il consulente, attraverso un colloquio, aiuta alla comprensione di questi rischi e alla scelta della più opportuna alternativa disponibile in termini di riproduzione: potrà consigliare al paziente ed ai parenti, di sottoporsi ad esami di tipo genetico, o potrà indirizzarli verso centri specializzati.

In linea generale, i rischi possono risultare aumentati se:

- Entrambi i genitori sono portatori sani.
- Una malattia genetica o una malformazione congenita è già presente in uno dei genitori.

- La coppia ha già avuto un bambino con un difetto congenito.
- C'è stata abortività multipla della coppia o dei genitori della coppia.
- Ci sono state cause di morte in utero o neonatale (natimortalità).
- Nella famiglia vi sono parenti con una malattia ereditaria.
- I genitori sono consanguinei (ad esempio, cugini).
- L'età della madre è superiore ai 35 anni o 40 anni per l'uomo.
- La madre è affetta da una malattia cronica (diabete, epilessia, ipertensione, insufficienza renale o epatica, ecc.).
- La madre assume abitualmente farmaci o alcool o droghe.

Il processo di consulenza si articola in :

- Valutazione della storia personale e familiare, con la ricostruzione dell'albero genealogico, che consiste nel ricostruire l'andamento della malattia e la sua ricorrenza all'interno della famiglia, fino ai predecessori di due o tre generazioni addietro. E' un modo rapido di registrare le informazioni più importanti riguardo la famiglia: quelle che riguardano il rischio riproduttivo; eventuali aborti spontanei della madre, spesso, dimenticati; e problemi medici a carico dei genitori o parenti.
- Diagnosi corretta della malattia presente all'interno della famiglia.
- Comunicazione delle informazioni alla coppia e discussione sulle possibili opportunità d'intervento o di prevenzione.

## PREVENZIONE

Negli ultimi anni, si sono avuti notevoli progressi nel campo delle malattie genetiche e malformative e, per queste ultime, molto è dovuto alla chirurgia pediatrica per cui c'è stata una riduzione del tasso di mortalità, ma non sono seguiti miglioramenti in campo preventivo, forse, a causa dell'indifferenza verso la prevenzione, all'apatia del cittadino ad imparare ciò che dovrebbe sapere per procreare figli sani, al non rispetto dei principi della procreazione e delle regole di trasmissione delle malattie ai figli.

Oggi, è possibile prevenire anche alcune malformazioni di causa ambientale: ad esempio, l'assunzione preconcezionale di supplementi di acido folico ci permette di prevenire i difetti del tubo neurale.

Dunque, la certezza che le malattie congenite (genetiche e malformative) non si possano prevedere, prevenire e addirittura curare, è un preconcetto inesatto, in quanto, oggi, molto si può fare, anche se di molte la causa ancora non si conosce:

ciò ci deve spingere ad aiutare e potenziare la ricerca scientifica e a servirci delle conoscenze e degli strumenti già esistenti, che ci consentono la **prevenzione**, cioè quell'azione, a basso costo, redditizia e proficua, diretta a impedire il verificarsi o il diffondersi di determinate patologie.

Meglio conoscere e prevenire, prima di curare, in quanto un investimento tardivo, ad alti costi, può avere un risultato non sempre soddisfacente.

La prevenzione si articola in:

- **Prevenzione Primaria**, che consiste nell'eliminazione di eventuali fattori nocivi prima ancora che esplicino la loro azione. E' rivolta ai soggetti sani ed ha lo scopo di proteggerli, annullando o riducendo il rischio di malattia, in pratica di evitare la nascita di bambini affetti.

Alcuni consigli: preventiva vaccinazione antirosolia, identificazione dei portatori sani, evitare matrimoni tra consanguinei, evitare concepimenti in età avanzata, evitare teratogeni in gravidanza (biologici, chimici, fisici) e, da ultimo, la possibilità di astenersi dalla procreazione.

- **Prevenzione Secondaria**, che consta nell'evitare o limitare il più possibile la malattia, attraverso la diagnosi e la terapia precoce. I suoi destinatari sono quei soggetti che hanno il rischio di sviluppare la malattia, oppure i soggetti in cui questo rischio si è trasformato in danno, che, da un punto di vista clinico, ancora non è visibile.

Con questo tipo di prevenzione, è possibile adottare: screening neonatali (fenilchetonuria, ipotiroidismo, fibrosi cistica, ecc.), diagnosi prenatale seguita da terapia, immunoprofisassi passiva attiva anti-HBV, diagnosi precoce delle malattie congenite.

- **Prevenzione Terziaria**. Comprende interventi di ordine medico, sociale e psicologico, per evitare, in malattie o malformazioni già esistenti, danni maggiori, una cronicizzazione o l'instaurarsi di un handicap (riabilitazione).

Per evitare danni peggiori, è possibile: la diagnosi precoce, l'intervento della chirurgia neonatale e pediatrica.

## DIAGNOSI PRECOCE E PRENATALE

La **Diagnosi Precoce** va attuata in età neonatale e pediatrica, per ottenere una diagnosi in tempo utile, onde evitare che, con il passare del tempo, l'organismo subisca dei danni e, se esiste, non è più possibile avvantaggiarsi degli eventuali trattamenti. La diagnosi precoce è importante: quando la malattia congenita è

“visibile” alla nascita del bambino; nel caso che la malattia richieda una osservazione clinica attenta; e, infine, nel caso di malattie interne, che presentano piccoli sintomi clinici iniziali e che possono portare il bambino ad una condizione di invalidità.

Accanto alla Diagnosi Precoce, troviamo la **Diagnosi Prenatale**, che individua precocemente molti casi di anomalie e permette di migliorare la prognosi di alcune malattie congenite.

La diagnosi prenatale - che, moralmente è orientata alla salvaguardia dell’embrione e del feto umano, e alla sua guarigione - è attuata con indagini strumentali (invasive e non invasive) e di laboratorio (cromosomiche, biochimiche e molecolari) e permette di esaminare il patrimonio genetico fetale a partire dal 1° trimestre di gravidanza.

L'accettabilità dei test e della diagnosi dipende spesso da preconcezioni di ordine culturale o religioso della persona, da precedenti esperienze negative, da fattori psicologici: nonostante ciò, la trasmissione dell'informazione deve essere completa e puntuale, sia sulla natura del rischio riproduttivo che sulle diverse opzioni a disposizione della coppia.

Le indagini strumentali, di cui si avvale la diagnosi prenatale, sono:

- 1) **Non invasive**, che, “dall'esterno”, permettono di analizzare il feto senza rischi di alterazioni o danni per la madre o per il nascituro.

Quelle più utilizzate sono:

- L'**ecografia**, una tecnica indolore ed inoffensiva, che permette di avere un'immagine dell'interno dell'utero e del feto, fornendo molte informazioni sul decorso della gravidanza e sullo stato del feto. In regolari gravidanze, in genere, viene effettuata trimestralmente e consente l'individuazione delle malattie e malformazioni congenite del feto.
- La **translucenza nucale**. E' un'ecografia che evidenzia se nella parte posteriore della nuca del feto vi è un accumulo di liquido, che può essere associato ad un problema genetico.  
In caso di rischio elevato, si può procedere per tempo a ulteriori analisi (villocentesi o amniocentesi).
- Il **TRI-TEST**, che consiste nel dosaggio di tre ormoni (AFP, uE3, hCG), circolanti nel sangue materno durante la gravidanza, prodotte dal feto e dalla placenta. La valutazione di queste tre sostanze e di altri parametri (età materna, peso, fumo, ecc.) permette di individuare un maggiore rischio di partorire un feto affetto da Sindrome di Down, difetti del tubo neurale o da altre

anomalie cromosomiche.

- Il **BI-TEST**, il quale è sovrapponibile al tri-test, infatti, anche in questo caso, si tratta di una stima di rischio.

Sia il tri-test che il bi-test non permettono di identificare o di escludere direttamente le anomalie cromosomiche, ma di selezionare pazienti a basso e ad alto rischio.

- 2) **Invasive**, che, attraverso la penetrazione nella cavità uterina, permettono di ottenere materiale di origine fetale. Sono:

- L'**amniocentesi**. Di solito, consiste in un procedimento non doloroso, veloce e senza anestesia, e viene eseguito mediante l'introduzione di un ago sottile nell'addome, per prelevare il liquido che circonda il feto all'interno dell'utero (liquido amniotico), il quale può dare importanti indicazioni sulla presenza di malattie genetiche. Per non procurare danni al feto o alla madre, tale intervento viene guidato con l'ecografia. L'amniocentesi è possibile dalla quattordicesima settimana e presenta un rischio di aborto spontaneo tra lo 0,5 e l'1%, per cui, non viene eseguita su tutte le madri, ma solo nei casi considerati a rischio.

- Il **prelievo dei villi coriali**. Possibile dalla decima settimana, è una procedura per prelevare un minuscolo frammento di tessuto dalla placenta e viene eseguita attraverso la parete addominale (come l'amniocentesi) o la cavità uterina, a secondo della posizione della placenta. Le cellule fetali ottenute con il prelievo vengono utilizzate per le indagini:

- \* Citogenetiche: indagini diagnostiche che permettono di stabilire il numero e le caratteristiche dei cromosomi di un individuo, consentendo, quindi, di individuare alterazioni cromosomiche.

- \* Molecolari: metodiche, che, studiando direttamente il DNA, permettono di diagnosticare le alterazioni genetiche conosciute, non visibili all'esame citogenetico.

Sono indagini che permettono di individuare le malattie ereditarie anche di tipo non malformativo.

Il prelievo dei villi coriali presenta un rischio di aborto che oscilla tra l'1 e il 2%. Anche questa tecnica si avvale della guida ecografica.

- La **fetoscopia**. Consente di visualizzare il feto attraverso

l'endoscopio, che, dopo un'incisione nell'addome materno, viene introdotto nella cavità amniotica, con il supporto dell'ecografia. Permette anche di effettuare biopsie di cute o fegato e prelevare sangue fetale.

E' un procedimento superato dall'evoluzione tecnica ecografica, che presenta un rischio di aborto spontaneo di circa il 4%, per cui viene utilizzato soltanto in caso di particolari gravidanze a rischio o per la determinazione di particolari anomalie genetiche.

- La **funicolocentesi**. Consiste nel prelievo di sangue fetale dal cordone ombelicale. Si pratica, con il supporto dell'ecografia, per la diagnosi di alcune malattie ereditarie del sangue, o per verificare lo stato di salute del feto nel caso in cui la mamma abbia contratto alcune gravi malattie infettive durante la gravidanza. E' possibile dalla ventesima settimana.

## ALCUNI CENTRI DI CONSULENZA GENETICA

OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU' IRCCS, Salita S. Onofrio 4 00165 Roma

- Servizio Genetica Medica (Resp.: *M.C. Digilio*), Tel. 06/68592227

- U.O. Malattie Metaboliche (Resp.: *G. Sabetta*), Tel. 06/68592275

- Laboratorio di Medicina Molecolare (Resp.: *E. Bertini*), Tel. 06/68592105

- U.O. Pediatria, Presidio di Palidoro (Resp.: *M. Cappa*), Tel. 06/68593353

- Centro Pediatrico per le Malattie Rare, *internet: www.rarimanonsoli.it*

ISTITUTO C.S.S. - MENDEL, Viale Regina Margherita n. 261 00198 Roma

Resp.: *B. Dallapiccola* (Tel. 06/44160503)

UNIVERSITA' CATTOLICA DEL SACRO CUORE, Largo Francesco Vito 1 00168 Roma

Istituto Genetica Medica, Servizio di Genetica Medica (Resp.: *G. Neri*)

Tel. 06/30154606-4927

UNIVERSITA' DEGLI STUDI TOR VERGATA, Via di Tor Vergata 135 00133 Roma

Cattedra Genetica Medica (Resp.: *G. Novelli*), Tel. 06/72596080

UNIVERSITA' LA SAPIENZA - POLICLINICO UMBERTO I, Viale Regina Elena Roma

Centro Diagnosi Prenatale, Clinica Ostetrica e Ginecologica ( Resp.: *De Gato*)

Tel. 06/4463069

## CONCLUSIONE

Il nostro modo di essere dipende dai cromosomi, dai geni e dall'ambiente nel quale cresciamo e viviamo.

Dietro ogni gene “impazzito”, c'è una storia vera, grave, di malattia, di disabilità, di famiglie improvvisamente alle prese con un problema non solo inatteso, ma così grande, da sembrare insuperabile, spesso con conseguenze di natura socio-economica.

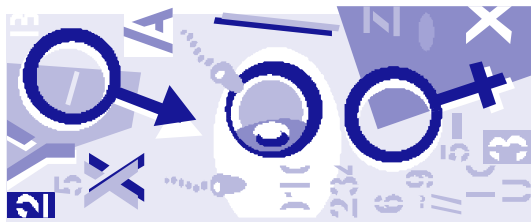
Non dimentichiamoci, però, che ci sono anche malattie acquisite, che possono essere traumatiche, lesive, parassitarie, infettive, avvelenamenti (ad esempio, dovute a causa di: alcool, fumo, farmaci, sostanze chimiche, infezioni, eventi violenti, traumi, radioattività, ecc.): esse possono comportare gli stessi problemi.

Una buona informazione indirizzata alle coppie, le donne in gravidanza, l'opinione pubblica, gli stessi medici, è fondamentale, perché una malattia non è una "fatalità" ma, spesso, è un “prodotto dell'ignoranza” (o della “negligenza”): ignoranza dei tests, delle analisi di coppia, delle norme per una gravidanza senza rischi per il nascituro. **Se molte sono le cause di queste malattie, non dobbiamo sottovalutare quella più importante: l'ignoranza.**

“PROCREAZIONE CONSAPEVOLE” vuol dire anche porre tutti i quesiti necessari per essere informati e consigliati nel campo della genetica umana, sui rischi di trasmissione e tutto ciò che è utile per una buona gravidanza e una corretta prevenzione: per questo, è utile affidarsi con fiducia al medico di famiglia, al ginecologo ed ai consultori genetici e familiari.

In particolare, bisogna saper accogliere con coscienza “IL DONO DELLA VITA” e riscoprire il valore dell' “essere”: la persona umana. Si nasce, si vive e, alla fine della nostra esistenza, si raggiunge il luogo spirituale a noi destinato: questo è l'uomo.

Rispettiamo la “vita”, non dimenticando il seme di speranza che ognuno di noi trasmette.



## Il Progetto ORIZZONTE

● *E' stato promosso da:*



**A.I.L.U.**

Associazione  
Italiana  
Leucodistrofie  
Unite

Via Don Luigi Sturzo, 46  
04023 Formia (LT)  
Tel./Fax 0771/24939  
E-mail: [ailu@libero.it](mailto:ailu@libero.it)  
Web: <http://digilander.iol.it/ailu>

● *Con il contributo di:*



REGIONE LAZIO  
Assessorato alle Politiche  
per la Famiglia e Servizi Sociali

[www.regione.lazio.it](http://www.regione.lazio.it)

●  
*In collaborazione con:*



Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

[www.ospedalebambinogesu.it](http://www.ospedalebambinogesu.it)



Azienda  
Unità Sanitaria Locale  
Latina  
Distretto Formia-Gaeta

[www.asl.latina.it](http://www.asl.latina.it)



Ordine dei Medici Chirurghi  
e degli Odontoiatri  
della Provincia di Latina

[www.ordinemedicilatina.it](http://www.ordinemedicilatina.it)

*Si ringraziano le Scuole del Distretto LT/49 e i Comuni di:  
FORMIA, GAETA, ITRI, MINTURNO, SPIGNO SATURNIA, CASTELFORTE,  
SS. COSMA E DAMIANO, PONZA, VENTOTENE*