

ASL MILANO DUE

Azienda Sanitaria Locale della Provincia di Milano 2

ASL MILANO DUE

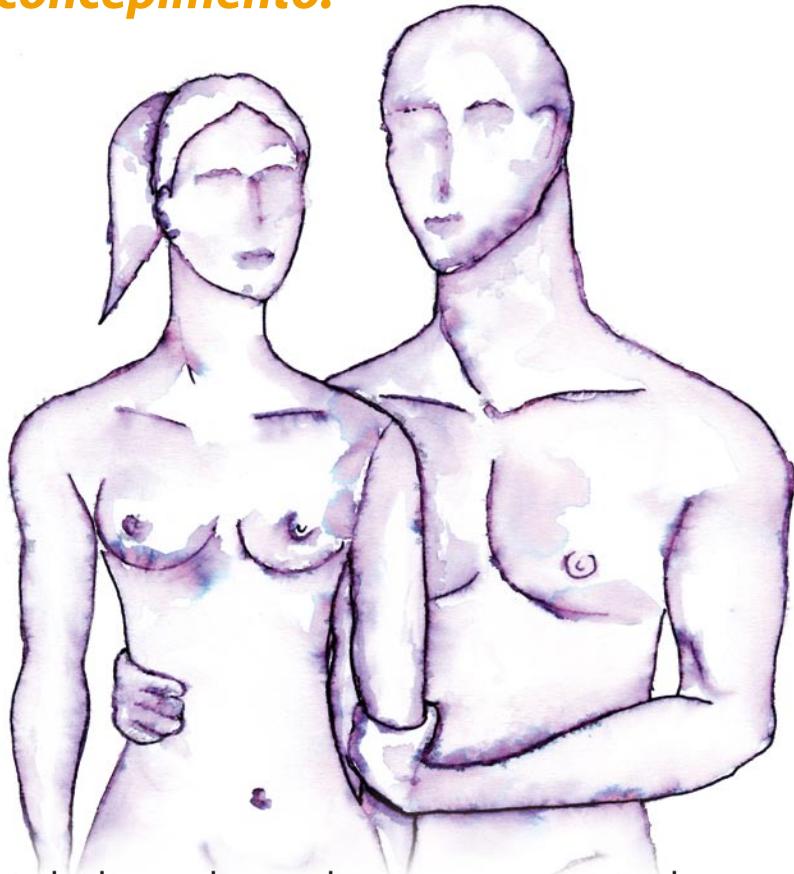
Azienda Sanitaria Locale della Provincia di Milano 2

Pensare ad un figlio



Avete intenzione di avere un figlio?

Per la salute del nascituro è importante valutare alcuni aspetti prima del concepimento.



Leggete le domande e anche se non conoscete alcune risposte, non rinunciate ad arrivare fino alla fine, perché...

...se avete le idee chiare su questi argomenti potrete affrontare più consapevolmente la gravidanza.

Nella vostra **famiglia** ci sono stati casi di **malattie** rare, disabilità, o aborti spontanei ripetuti?

▶ Leggete il **Punto 1**

Provenite da una **regione geografica** a rischio di **anemie**?

▶ Leggete il **Punto 2**

Avete già fatto gli esami del sangue per sapere se siete protetti da **infezioni pericolose** per la gravidanza?

▶ Leggete il **Punto 3**

Avete pensato se la vostra **alimentazione** è corretta?

▶ Leggete il **Punto 4**

Abitualmente:

- **fumate**, fate uso di **alcol** e/o di **droghe**?
- fate uso di **farmaci**?

▶ Leggete il **Punto 5**

Avete intenzione di avere un figlio?

Punto 1 Cercate di raccogliere con la maggiore precisione possibile le **notizie** e la **documentazione** relative alla malattia che avete rilevato. Parlatene con il **medico** che valuterà se inviarvi da un genetista.

Punto 2 In alcuni paesi del mondo e regioni mediterranee sono diffuse **anemie ereditarie** (es. anemia mediterranea o talassemia). È importante conoscere se entrambi i futuri genitori sono portatori (sani), perché il bambino potrebbe essere affetto da una di queste anemie. Questa condizione può essere individuata con un esame del sangue. Un'altra informazione da conoscere in anticipo attraverso l'esame del sangue è il **gruppo sanguigno** e l'identificazione del **fattore Rh** di entrambi i genitori. Esistono infatti delle combinazioni di gruppo o di Rh che sono "incompatibili" tra di loro e potrebbero danneggiare il bambino.

Punto 3 Le infezioni in gravidanza possono ancora oggi rappresentare un rischio per il feto. Le più importanti da valutare sono: la **rosolia**, la **toxoplasmosi**, la **sifilide**, le **epatiti** e l'**HIV**. Per sapere se la futura gravidanza risulta non protetta sappiate che è necessario eseguire degli esami del sangue specifici. In particolare:

- per rosolia e epatite B è consigliabile vaccinarsi;

- per la toxoplasmosi è sufficiente seguire alcune precauzioni igienico-alimentari;
- per sifilide, epatite C e infezione da HIV parlatene con il medico.

È importante che anche il futuro papà controlli se è protetto o è a rischio per queste infezioni.

Punto 4 Il benessere materno e fetale dipende anche da un'**alimentazione corretta** in qualità e quantità: è importante mangiare carboidrati, proteine e grassi nelle **giuste proporzioni**, senza dimenticare frutta e verdura fresca, ricche di vitamine. La donna, prima di restare incinta valuti con il medico se il peso e l'alimentazione sono corretti.

Punto 5 È accertato che il **fumo** di sigaretta interferisce con la crescita fetale: la gravidanza è una motivazione valida per smettere del tutto! Riguardo l'**alcol** un consumo molto limitato di bevande alcoliche non è controindicato, mentre un consumo eccessivo è dannoso per il feto. L'assunzione di tutte le **droghe** è controindicata perché quasi tutte attraversano la placenta e raggiungono l'ambiente fetale. Per questo motivo bisogna usare prudenza anche con l'uso di **farmaci** e consigliarsi sempre con il medico prima di assumerli.

Con la gravidanza tu diventi la casa del tuo bambino, cerca di renderla il più accogliente e sana possibile perché la tua salute è anche la sua.



Leggi le domande e anche se non conosci alcune risposte, non rinunciate ad arrivare fino alla fine, perché...

...se hai le idee chiare su questi argomenti potrai affrontare più consapevolmente la tua gravidanza.

Hai già fatto una **visita ginecologica** e gli **esami** prima di rimanere incinta?

▶ Leggi i **Punti 1 e 2**

Tu o il papà del bambino avete **disabilità** o **malattie rare** e/o **ereditarie** in famiglia o precedenti **aborti spontanei**?

▶ Leggi il **Punto 3**

Hai già fatto gli **esami del sangue** specifici per la gravidanza?

▶ Leggi i **Punti 4 e 5**

Sei certa che la tua **alimentazione** sia adeguata per quantità e qualità per una gravidanza?

▶ Leggi il **Punto 6**

Abitualmente:

- **fumi**, fai uso di **alcool** e/o di **droghe**?
- fai uso di **farmaci**?

▶ Leggi il **Punto 7**

Per meglio valutare i potenziali **rischi genetici** per il tuo bambino è importante sapere la tua età. Hai **35 anni**?

▶ Leggi i **Punti 8 e 9**

Sei a conoscenza del fatto che alcuni ambienti di vita e di lavoro potrebbero essere nocivi per la tua salute e quella del tuo bambino?

▶ Leggi il **Punto 10**

Sei incinta?

Punto 1 Se non hai mai effettuato una visita ginecologica o se è da molto tempo che non la effettui è consigliabile rivolgerti al più presto ad un ginecologo. Ricordati che una visita ginecologica e anche l'esecuzione del pap test non interferiscono con la gravidanza; un'ecografia troppo precoce, se non è il medico a deciderne la necessità, può risultare poco utile. Nel corso della visita il ginecologo ti prescriverà i primi esami del sangue dopo aver raccolto la tua storia clinica.

Punto 2 Sicuramente avrai molte conoscenze sulle tappe del percorso che ti aspetta. In ogni caso contatta al più presto il medico per programmare gli esami specifici, la prima **visita ginecologica** per la gravidanza e, se lo desideri, lo **screening prenatale** entro i primi tre mesi.

Punto 3 Segnala il problema al tuo medico in modo che possa aiutarti ad accertare la natura della **malattia** o dell'**abortività**. Questo potrebbe essere utile per diagnosticare prima della nascita l'eventuale presenza di una **anomalia genetica**.

Punto 4 In alcuni paesi del mondo e regioni mediterranee sono diffuse **anemie ereditarie** (es talassemia). È importante conoscere

se entrambi i futuri genitori sono portatori (sani), perché il bambino potrebbe essere affetto da una di queste anemie. Questa condizione può essere individuata con un esame del sangue. Un'altra informazione da conoscere in anticipo attraverso l'esame del sangue è il **gruppo sanguigno (A, B, AB, 0)** e l'identificazione del **fattore Rh** di entrambi i genitori. Esistono infatti delle combinazioni di gruppo o di Rh che sono "incompatibili" tra di loro e potrebbero danneggiare il bambino nel caso le ereditasse.

Punto 5 Le infezioni in gravidanza possono ancora oggi rappresentare un rischio per il feto. Le più importanti da valutare sono: la **rosolia**, la **toxoplasmosi**, la **sifilide**, le **epatiti** e l'**HIV**. Per sapere se sei protetta da queste infezioni, è necessario eseguire degli esami del sangue specifici. Se risulti non protetta, sappi che:

- per rosolia e epatite B è consigliabile vaccinarsi;
- per toxoplasmosi è sufficiente seguire alcune precauzioni igienico-alimentari;
- per sifilide, epatite C e infezione da HIV parla con il tuo medico.

È importante che anche il papà del bambino controlli se è protetto o è a rischio per alcune di queste infezioni.

Sei incinta?

Punto 6 Il benessere materno e fetale dipende anche da un'**alimentazione corretta** in qualità e quantità: è importante mangiare cereali integrali, carboidrati, proteine e grassi nelle **giuste proporzioni**, senza dimenticare frutta e verdura fresca, ricche di vitamine. La donna, prima di restare incinta valuti con il medico se il peso e l'alimentazione sono corretti.

Punto 7 È accertato che il **fumo** di sigaretta interferisce con la crescita fetale: la gravidanza è una motivazione valida per smettere del tutto! Riguardo l'**alcol**, un consumo molto limitato di bevande alcoliche non è controindicato, mentre un consumo eccessivo è seriamente dannoso per il feto. L'assunzione di tutte le **droghe** è controindicata perché quasi tutte attraversano la placenta e raggiungono l'ambiente fetale. Per questo motivo bisogna usare prudenza anche con i **farmaci** e consigliarsi sempre con il medico prima di assumerli.

Punto 8 Il rischio di avere un figlio con una alterazione cromosomica (ad esempio sindrome di Down/trisomia 21) aumenta con l'età materna, ed è elevato soprattutto dopo i 35 anni. Se hai meno di 35 anni il rischio di avere una figlio con un'alterazione cromosomica è basso; tuttavia è consigliabile sottoporsi a tecniche di **diagnosi non invasive** che non comportano nessun rischio per il feto. Sia nel primo che nel secondo trimestre di gravidanza è possibile eseguire test sul sangue

materno ed **ecografie fetali** che permettono di valutare il rischio di anomalie cromosomiche fetali. Nel caso in cui queste indagini dovessero identificare un rischio elevato, potrai sottoposti ad approfondimenti diagnostici.

Punto 9 Il rischio di avere un figlio con alterazioni cromosomiche aumenta con l'età materna (ad esempio sindrome di Down/trisomia 21). Per esempio, se hai 35 anni il rischio è alla nascita di 1:230, se ne hai 40 è 1:76 e se ne hai 45 sale a 1:19. In questi casi è indicata l'analisi della mappa cromosomica del feto prelevando il liquido amniotico o i villi coriali. L'analisi del liquido amniotico si esegue nel secondo trimestre di gravidanza mentre quella dei villi coriali può essere anticipata nel primo trimestre permettendoti di avere un risultato più precocemente (vedi diagnosi prenatale).

Punto 10 Accertati che la tua casa e il tuo ambiente di lavoro siano sicuri perché molte sostanze chimiche sono nocive e possono causare danni a te e al feto. Cerca di non venire a contatto soprattutto durante la gravidanza con sostanze quali: solventi, tinture, pitture, pesticidi, piombo, ma anche fumo passivo. Stai attenta, inoltre, a non fare sforzi fisici eccessivi. Se hai dubbi sull'ambiente in cui vivi o lavori contatta la tua ASL (Azienda Sanitaria Locale) e fatti aiutare.

Aborto spontaneo

Interruzione involontaria della gravidanza entro il 180° giorno di assenza delle mestruazioni. È un evento frequente nella vita riproduttiva di una donna. In caso di aborti spontanei ripetuti (più di 3) è possibile che ci siano delle condizioni che non favoriscono il procedere della gravidanza (cause genetiche, anatomiche, infezioni).

Acido Folico

L'acido folico, o vitamina B9, non viene prodotto dall'organismo ma deve essere assunto con il cibo. Ne sono ricchi i cereali integrali, i legumi e gli ortaggi (asparagi, broccoli, spinaci). L'acido folico è particolarmente importante durante le prime fasi della gravidanza quando si sviluppa il sistema nervoso dell'embrione. In particolare, la sua assunzione prima dell'inizio della gravidanza è molto importante per prevenire le malformazioni del tubo neurale.

Alterazione cromosomica

I cromosomi sono strutture che si trovano nei nuclei delle nostre cellule che contengono i geni, cioè le informazioni che determinano i caratteri ereditari, (come il colore degli occhi). Le alterazioni cromosomiche possono riguardare il numero (nell'uomo sono 46) e la struttura dei cromosomi. Le anomalie cromosomiche si evidenziano con l'analisi della mappa cromosomica (o cariotipo) (vedi). Va ricordato che non tutte le alterazioni cromosomiche sono causa di malattia.

Amniocentesi

Tecnica di diagnosi prenatale che prevede il prelievo dall'utero, mediante un ago, di piccole quantità del liquido amniotico che circonda il feto e la sua successiva analisi. Permette di esaminare le cellule fetali per escludere così la presenza di anomalie dei cromosomi del nascituro (per esempio la sindrome di Down) e si effettua generalmente tra la 15 a e la 17 a settimana di gravidanza. Questo esame permette inoltre di cercare nel liquido amniotico l'eventuale presenza di agenti infettivi come il citomegalovirus, il toxoplasma o il parvovirus B19 e di dosare alcune sostanze per avere informazioni sulla salute del feto.

Anemia

Malattia del sangue caratterizzata da diminuzione dei globuli rossi e dell'emoglobina. Può essere di natura congenita (es. talassemia o anemia mediterranea) o acquisita, per aumentate perdite (emorragie), per ridotta produzione da parte del midollo osseo o per carenze (ad es. di ferro, di vitamina B12). In gravidanza una lieve forma di anemia per carenza di ferro è normale (anemia fisiologica della gravidanza).

Anomalia genetica

Termine generale che indica un'alterazione di un cromosoma o di un gene che può determinare l'insorgenza di patologie genetiche. Molto spesso, con analisi specifiche, è possibile individuare l'alterazione genetica anche prima della nascita.

Diagnosi prenatale

Termine che indica la possibilità di diagnosticare alcune patologie del feto già durante la sua vita nell'utero. In alcuni casi si utilizzano metodi "invasivi" come l'amniocentesi e la villocentesi (vedi), che sono associati ad un rischio di interruzione della gravidanza (0,5-1%); in altri casi si applicano tecniche "non invasive", come l'ecografia (vedi).

Disabilità

Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), si intende per disabilità la riduzione o perdita di capacità funzionale nel condurre una attività in maniera o nei limiti considerati "normali" per un essere umano.

Ecografia

È un esame che riproduce immagini del corpo umano utilizzando gli ultrasuoni (suoni ad altissima frequenza), grazie alle proprietà di rifletterli che hanno i tessuti. L'ecografia durante la gravidanza è utile non solo per la diagnosi prenatale (ecografia morfologica), ma anche per conoscere l'età esatta del concepimento, il numero degli embrioni, la posizione della placenta e l'anatomia e lo sviluppo del feto.

Epatite

È una malattia del fegato provocata da virus di vario tipo. Il tipo A si trasmette prevalentemente per via alimentare attraverso cibi contaminati (frutti di mare, verdura ecc.) e dà luogo ad infezioni più leggere e che solitamente si risolvono senza proble-

mi; i tipi B e C si trasmettono o per contagio sessuale o attraverso contatto diretto con sangue infetto e più frequentemente possono dare luogo a malattie croniche. Si può essere anche portatori sani del virus dell'epatite, ciò significa che, pur non avendo la malattia, si ha il virus nel sangue e quindi lo si può trasmettere al nascituro.

Genetista

È uno specialista dello studio delle malattie ereditarie, genetiche e cromosomiche.

Gruppo sanguigno e fattore Rh

I globuli rossi del sangue si differenziano, nelle varie persone, per caratteristiche che permettono di classificarli in 4 diversi gruppi: A- B- 0- AB. Nell'85% delle persone poi i globuli rossi possiedono una caratteristica: il fattore Rh - che permette di classificarli come RH positivi. Le altre, nel quale questo fattore è assente, hanno il sangue Rh negativo. Se la madre appartiene al gruppo 0 e il padre no, si possono creare al neonato leggeri problemi di incompatibilità. Più importante è il danno fetale o neonatale che si sviluppa se la madre è Rh negativa e il padre Rh positivo e se non vengono presi gli opportuni provvedimenti.

HIV-Human Immunodeficiency Virus

È il virus che provoca la sindrome da immunodeficienza acquisita (AIDS), gravissima malattia che porta alla distruzione delle difese naturali dell'organismo, rendendolo vulnerabile a tutte le infezioni. Il virus entra nel sangue attraverso i rapporti sessuali o

per contatto diretto con sangue infetto e può restare nell'organismo anche senza provocare la malattia: in questo caso la persona è sieropositiva. Le madri sieropositive possono contagiare il figlio e questo avviene più facilmente nel momento del parto e durante l'allattamento.

Malattia rara

Le malattie rare sono condizioni patologiche poco frequenti nella popolazione (un caso su migliaia di individui) rispetto ad altre malattie. La maggior parte delle malattie rare sono causate da alterazioni genetiche.

Mappa cromosomica (o cariotipo)

È il corredo cromosomico di un individuo. L'analisi della mappa cromosomica può essere fatta sia prima della nascita sia dopo. Le femmine hanno un cariotipo con 46 cromosomi che comprende i cromosomi sessuali XX (46,XX); i maschi hanno 46 cromosomi e i cromosomi sessuali XY (46,XY). Alcune malattie genetiche sono causate da anomalie dei cromosomi (sindrome di Down).

Pap-test

Consiste nel prelevare con una piccola spatola alcune cellule del collo dell'utero che verranno strisciate su un vetrino e successivamente osservate al microscopio per riconoscere un eventuale tumore del collo dell'utero in una fase preclinica. Va eseguito almeno ogni 3 anni e può essere eseguito anche in gravidanza.

Portatore sano

Alcune malattie genetiche sono trasmesse con una modalità "recessiva": ciò significa che un figlio malato può essere figlio di genitori che non manifestano la malattia, ma che la possono trasmettere. Un bambino nasce affetto da una malattia recessiva (come la talassemia e la fibrosi cistica) solo se entrambi i genitori sono portatori sani. Per la talassemia o anemia mediterranea (vedi) come per alcune altre malattie, è possibile sapere se si è portatori sani.

Rosolia

È una malattia infettiva contagiosa di origine virale con sintomi spesso poco evidenti, tra cui un'eruzione cutanea. Si manifesta dopo 2-3 settimane dal contagio e nel giro di 2-5 giorni si conclude. Se la rosolia colpisce una donna ai primi mesi di gravidanza, il virus può danneggiare l'embrione e provocare malformazioni molto gravi.

Screening prenatali

I test di screening comprendono esami del sangue e/o ecografie effettuati durante la gravidanza; questi esami sono non invasivi e quindi non sono pericolosi per il feto e servono per capire se il feto ha un rischio elevato di patologie.

Sifilide

È una malattia che si trasmette con i rapporti sessuali e che da tempo si diagnostica e si cura con facilità. Se la madre è ammalata il feto si può contagiare a partire dal 2° trimestre di gravidanza.

Sindrome di Down

È una malattia caratterizzata dal tipico aspetto del viso e da un ritardo mentale. È causata da una alterazione dei cromosomi e si chiama anche trisomia 21, perché nella mappa cromosomica di queste persone ci sono tre cromosomi 21 anziché due. È una condizione che si può diagnosticare in gravidanza, mediante amniocentesi o villocentesi. Per una donna il rischio di avere un bambino affetto da sindrome di Down aumenta con l'aumentare della sua età; per questo è possibile effettuare la diagnosi prenatale in tutte le donne che hanno compiuto i 35 anni.

Talassemia o anemia mediterranea

Grave forma di anemia ereditaria presente fin dalla nascita. Chi ne è affetto deve essere sottoposto a frequenti trasfusioni di sangue. Nella maggior parte dei casi i bambini affetti da talassemia sono figli di genitori sani, ma portatori. Con un semplice esame del sangue è possibile riconoscere lo stato di portatore.

Toxoplasmosi

È una malattia infettiva provocata da un parassita, *Toxoplasma Gondii*. Questo protozoo può infettare tutti i mammiferi e può trasmettersi da un animale all'altro attraverso l'alimentazione di carne infetta. L'uomo può infettarsi attraverso il contatto con i gatti o l'ingestione di carne cruda o salumi infetti. La toxoplasmosi diventa pericolosa se viene contratta da una donna incinta perché l'infezione può trasmettersi

al feto attraverso la placenta e procurargli lesioni di diversa gravità a seconda del periodo di gravidanza in cui è avvenuto il contagio.

Villi coriali

Costituiscono un tessuto di origine fetale e sono la struttura portante della placenta. Il loro prelievo per effettuare l'esame del cariotipo fetale (mappa cromosomica) è detta villocentesi (vedi).

Villocentesi

È il prelievo, con un ago sottile attraverso l'addome, di piccole quantità di placenta (villi coriali) tra la 10 a e la 12 a settimana di gravidanza. Le cellule prelevate sono utilizzate per studiare la mappa cromosomica del feto o per verificare la presenza di anomalie di geni associate ad alcune malattie ereditarie.