



Prof. Fabio Mosca, presidente della Società Italiana di Neonatologia: “Manca una politica organica di prevenzione. Solo il 25% delle future madri inizia la gravidanza con un livello ottimale di folatemia”



Napoli, 28 febbraio 2019 - Ogni anno in Italia nascono circa 25.000 neonati che presentano una malformazione, 480 ogni settimana. Un numero enorme, su cui non si fa ancora abbastanza in termini di prevenzione preconcezionale e di assistenza post natale.

I difetti congeniti attualmente sono responsabili di circa il 25% della natimortalità e del 45% della mortalità perinatale e rappresentano nel mondo occidentale la più importante causa di morte nel primo anno di vita.

La Società Italiana di Neonatologia (SIN) in occasione della Giornata Mondiale dei Difetti Congeniti, il World Birth Defect Day che si celebra, ormai da cinque anni, il 3 marzo, lancia l'allarme su una questione di grande rilevanza per la sanità pubblica, ma poco conosciuta.



Prof. Fabio Mosca

“Per riportare davvero il neonato al centro del futuro e delle politiche sociali dobbiamo offrire a tutti i bambini che nascono uguali possibilità di salute e benessere, intervenendo con un'azione culturale capillare che incida prima di tutto sull'informazione dei futuri genitori - afferma il Presidente della SIN Fabio Mosca - La prevenzione preconcezionale, che certo non si limita alla prescrizione di acido folico, ma comprende la rimozione di tutti i fattori di rischio fino ad oggi noti, infatti, è la sfida principale da affrontare nei prossimi anni, perché è in grado di diminuire non solo i difetti congeniti, ma anche alcune malattie dell'infanzia e dell'età adulta che hanno origine prenatale.

Nel periodo preconcezionale il buono stato di salute della donna, il suo stile di vita, la sua alimentazione, il suo apporto di vitamine essenziali influenzano il successo del concepimento e la normalità dello sviluppo embrionale: durante le prime settimane (prima ancora che la donna realizzi di essere incinta) si formano i vari organi e si costruiscono le basi per il benessere del futuro bambino. È quindi essenziale, nel momento in cui una coppia decida di avere un bambino, che la futura mamma si rivolga al proprio medico di fiducia per una visita generale, una valutazione approfondita delle sue condizioni di salute, abitudini di vita e sulla sua storia medica, (lo stato di immunità nei confronti di alcune malattie infettive come rosolia, varicella, epatite B, toxoplasmosi, citomegalovirus, eventuali terapie in atto, gravidanze precedenti, presenza di malattie genetiche fra i familiari), in maniera da attuare tutte quelle precauzioni che aumentano la possibilità di avere un bimbo sano.

È necessaria l'implementazione di programmi di sorveglianza moderni, utili alla comunità, in grado di indirizzare davvero le politiche di prevenzione e assistenza: sorveglianza sia dei fattori di rischio modificabili pre e peri concezionali, sia dell'efficacia delle cure e della qualità di vita dei bambini con un difetto congenito”, conclude Mosca.

Diffusione e tipologie di malformazioni

Ogni anno, circa 8 milioni di bambini in tutto il mondo nascono con un grave difetto alla nascita e circa 3 milioni di loro moriranno prima del loro quinto compleanno. Considerando tutti i casi, si può stimare la frequenza dei difetti congeniti intorno al 5%: un bambino ogni 20 nati presenta una malformazione.

Per difetti congeniti si intendono quelle anomalie di forma o di struttura di un organo (malformazioni) o funzionali (sordità, malattie metaboliche, ecc.), che si sono determinate prima della nascita. Sono difetti molto eterogenei, sia per tipo di organo colpito, sia per gravità ed eziopatogenesi, con una prevalenza intorno al 2-3 per cento riferita ai soli difetti strutturali evidenti entro la prima settimana di vita.

Le cardiopatie nel loro insieme hanno una frequenza dell'1%, l'ipospadia del 3 per mille, la sindrome Down dell'1,5-2 per mille, le labio-palatoschisi dell'1,5 per mille, i difetti del tubo neurale dell'1 per mille.

La diagnosi

Le modalità per diagnosticare i difetti congeniti sono molte. Oggigiorno le tecniche ecografiche e di imaging più dettagliate sono le più utilizzate per le malformazioni congenite. Il laboratorio di genetica con tecniche sempre più raffinate e precise consente di diagnosticare molte condizioni congenite, in particolare quelle più rare, definendone la causa. Infine la tradizionale valutazione clinica insieme a quella neuropsichiatrica permettono di definire al meglio come il bambino sta, di cosa ha necessità in termini di trattamento e riabilitazione e come sorvegliare eventuali complicanze.

L'importanza della prevenzione

La Giornata Mondiale è volta ad aumentare la consapevolezza del problema nella popolazione in generale e a sensibilizzare i decisori della sanità pubblica, allo scopo di portare avanti una sempre migliore politica di prevenzione e di dare una migliore assistenza ai pazienti con difetti congeniti, in particolare nelle condizioni più rare, integrando le cure in modo più efficiente a livello locale.

Il diritto alla salute, inteso nel senso più ampio del termine, va soddisfatto per tutti i bambini e gli adulti che presentino un difetto congenito. Le opportunità educative, sociali e lavorative vanno perseguite con maggiore determinazione per migliorare la qualità della loro vita e far sì che possano sentirsi realizzati nelle proprie abilità personali.

“Manca una politica organica di prevenzione che inizi ben prima della gravidanza, appena la coppia comincia a pensare di avere un bambino - continua Mosca - Il risultato è che sono ancora poche le coppie che si rivolgono ai servizi sanitari per prevenire il problema dei difetti congeniti. Un solo dato, ma molto indicativo, e ‘italiano’: la possibilità di iniziare una gravidanza con un livello ottimale di folatemia per ridurre il rischio dei difetti del tubo neurale (e non solo!) dovrebbe essere offerta al 100% delle future madri attraverso una prolungata assunzione di acido folico (0.4 mg/die) prima del concepimento, ma tale possibilità è concretamente offerta solo nel 20-25% di loro”.