



# MALATTIE RARE CONOSCKERLE PER RICONOSCKERLE

Presidente Onorario  
*Prof. F. Carnevale*

Presidenti  
*Prof. N. Laforgia, Dott. F. Papadia*



**18-19 maggio 2012**  
**Castellaneta Marina (TA)**  
Il Valentino Grand Village

Castellaneta Marina (TA), 18 Maggio 2012

# **Pensiamoci Prima** per prevenire le condizioni congenite e altri esiti avversi della riproduzione

**Pierpaolo Mastroiacovo**

Direttore ICBD - Alessandra Lisi International Centre on  
Birth Defects,  
WHO Collaborating Centre, Roma

# Un sentito ringraziamento



enite | Prevenzione | Eventi | Contatti

APRILE 2012  
IL MESE DELLA  
PREVENZIONE  
DEI DIFETTI CONGENITI E  
DELLA PREMATURITA'



<  Difetti Congeniti e Prematurità  Decalogo di Prima della Gravidanza  Eventi Mese della Prevenzione  Aspetti Psicologici >

Home

# PENSIAMOCI PRIMA

CONSIGLI UTILI PER CHI DESIDERA AVERE UN BAMBINO.



Home

Chi siamo

Personale sanitario

Per le coppie

Crediti

Link

## PERSONALE SANITARIO

Informazioni per il personale sanitario



## PENSIAMOCI PRIMA

### Politica del sito

I problemi legati alla riproduzione umana sono di varia natura e non rari: difficoltà a concepire nei tempi desiderati, aborto spontaneo nei primi mesi di gravidanza, malattie o complicanze di vario tipo durante la gravidanza, malformazioni e/o disabilità congenite nel prodotto del concepimento, basso peso neonatale dovuto a prematurità o a scarsa crescita del feto durante la vita intra-uterina.

E' possibile prevenire o ridurre il rischio di uno o più di questi numerosi problemi complessivamente denominati "esiti avversi della riproduzione"?

La risposta è positiva. Oggigiorno esiste la concreta possibilità di ridurre il rischio di uno o più "esiti avversi della riproduzione".

E' necessario pensarci prima. Prima del concepimento!

Nel periodo preconcenzionale infatti 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) quando si formano i vari organi e si costruiscono le basi per il benessere del futuro bambino.

Per questo motivo è nato il progetto "Pensiamoci prima"

## IN PRIMO PIANO

Raccomandazioni per il counseling preconcenzionale **NEW**

### NEWS:

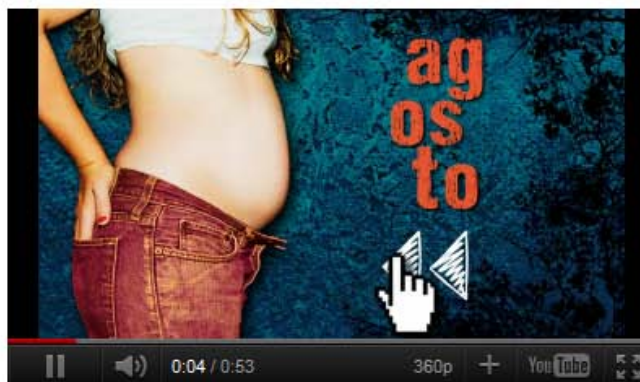
Partecipando allo studio "MammaInForma", lanciato dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, oggi hai la possibilità di capire quali sono i tuoi fattori di rischio degli esiti avversi della riproduzione e di ricevere consigli personalizzati su come puoi ridurre questi rischi.

Per partecipare allo studio vai al sito [www.mammainforma.it](http://www.mammainforma.it).

Relazioni svolte ad incontri scientifici

## PER LE COPPIE

Informazioni per le coppie



CCM

Centro Nazionale per la Prevenzione e il Controllo delle Malattie

ICBD

Alexandra Ltd International Centre on Birth Defects and Prematurity

ShinyStat  
24860

Ultimo aggiornamento: 17/10/11

# Perché “Pensiamoci Prima”

---

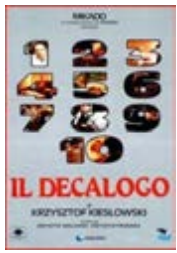
- **Per promuovere la salute e le cure preconcezionali, ovvero azioni di promozione della salute della coppia e di prevenzione primaria degli esiti avversi della riproduzione.**
- **Per individuare rischi genetici elevati e consentire scelte riproduttive informate da parte della coppia.**
- **Per fornire, prima della gravidanza, informazioni anticipate sugli interventi diagnostici che possono essere realizzati durante la gravidanza o alla nascita, e consentire alla coppia scelte informate in tutta calma.**



# Salute e cure preconcezionali

---

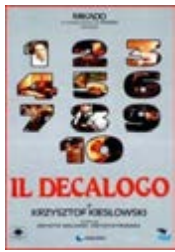




# Dieci regole



- 1. Pensare ai propri progetti riproduttivi, anche se molto giovani**
- 2. Programmare la gravidanza, non rimandare troppo nel tempo**



# Dieci regole



## 3. Aver cura della propria salute:

a. Adottare alimentazione mediterranea e fare esercizio fisico: BMI nella norma



b. Vitamina B9 (acido folico): 0,4 mg/ al giorno **per le donne**



c. No al fumo e “street drugs”



d. Alcol, moderato, e astensione in vista della gravidanza



# Dieci regole

---

- 4. Evitare rapporti sessuali non protetti; screening malattie trasmesse sessualmente**
- 5. Vaccinazioni: rosolia, varicella, epatite B, DiPerTe (influenza)**
- 6. Farmaci con estremo giudizio, chiedere sempre al medico**
- 7. Rx elettive nei primi giorni del ciclo, per la donna**
- 8. Malattie croniche: stretto controllo e trattamento ottimale (es.: diabete Hb1Ac < 6.5%; disturbi del carattere / stress )**



# Dieci regole

---

## 9. Valutare rischi di malattie genetiche

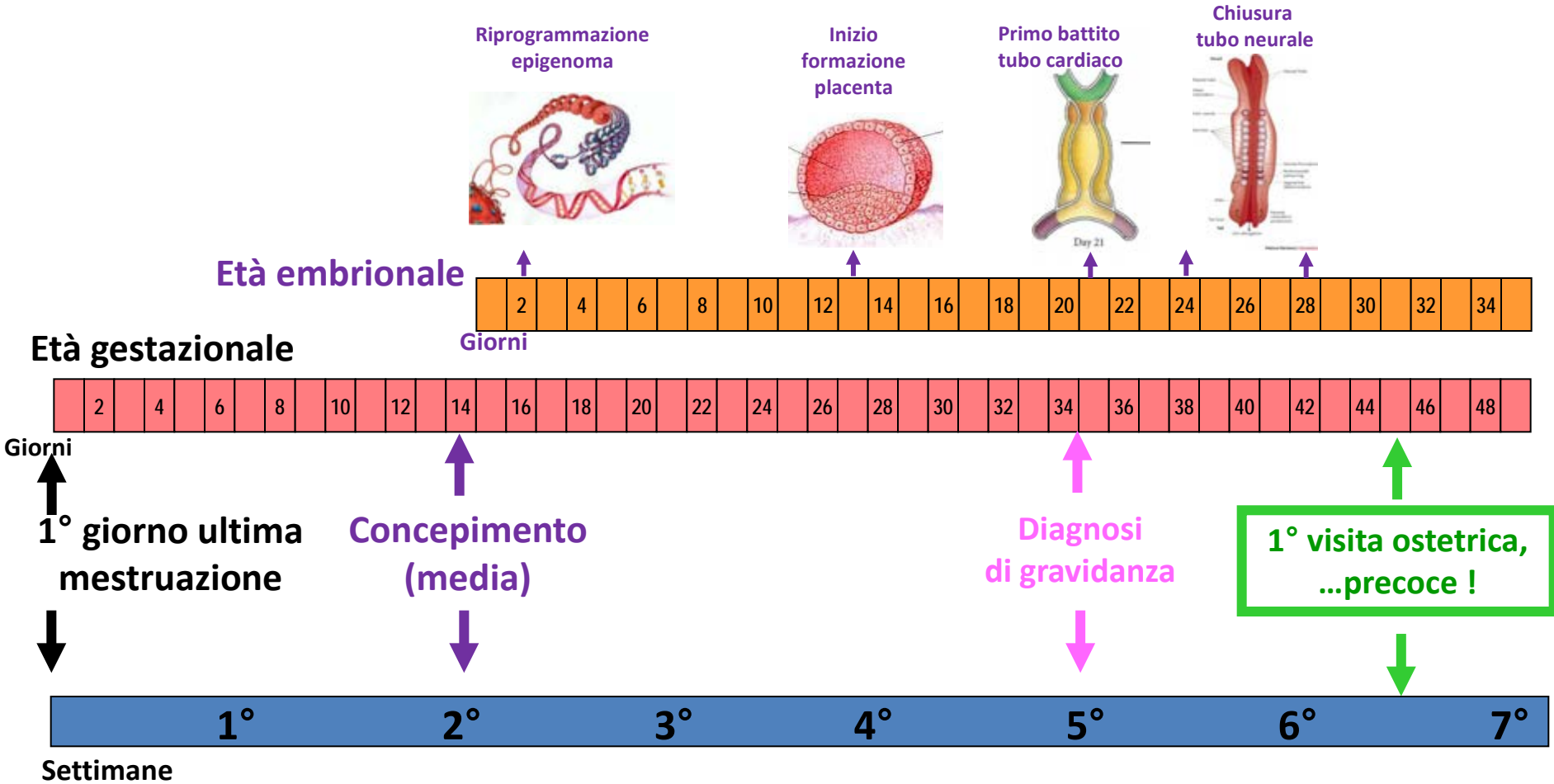


## 10. Informare il medico

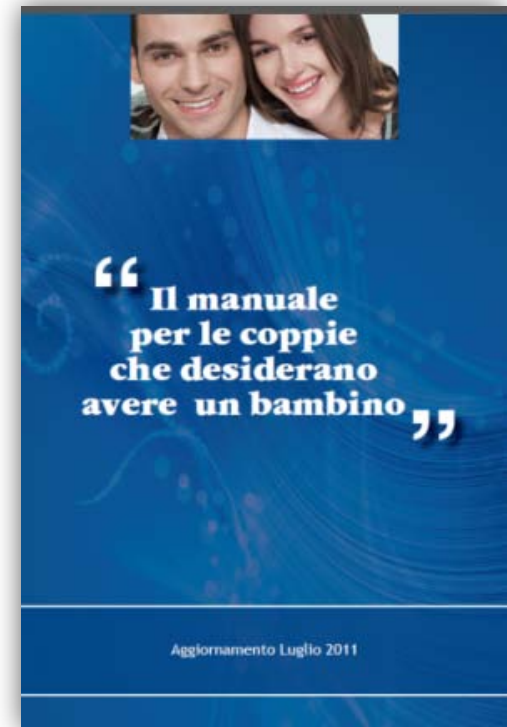
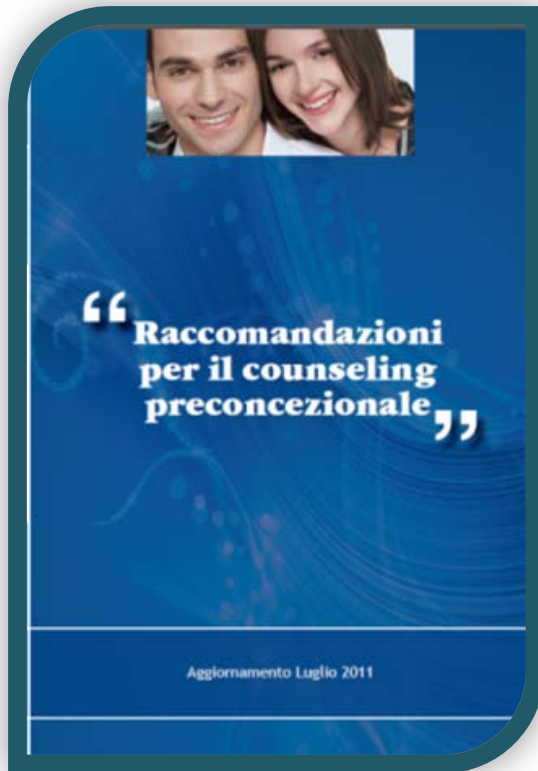
- a. Esami di laboratorio per la donna, routine + toxo e CMV + ? folatemia e ? tiroide
- a. Protezione sostanze chimiche – lavoro, casa e hobbies
- b. Problemi di coppia; reciproco supporto
- c. Informazioni anticipate utili in gravidanza



# Pensiamoci Prima



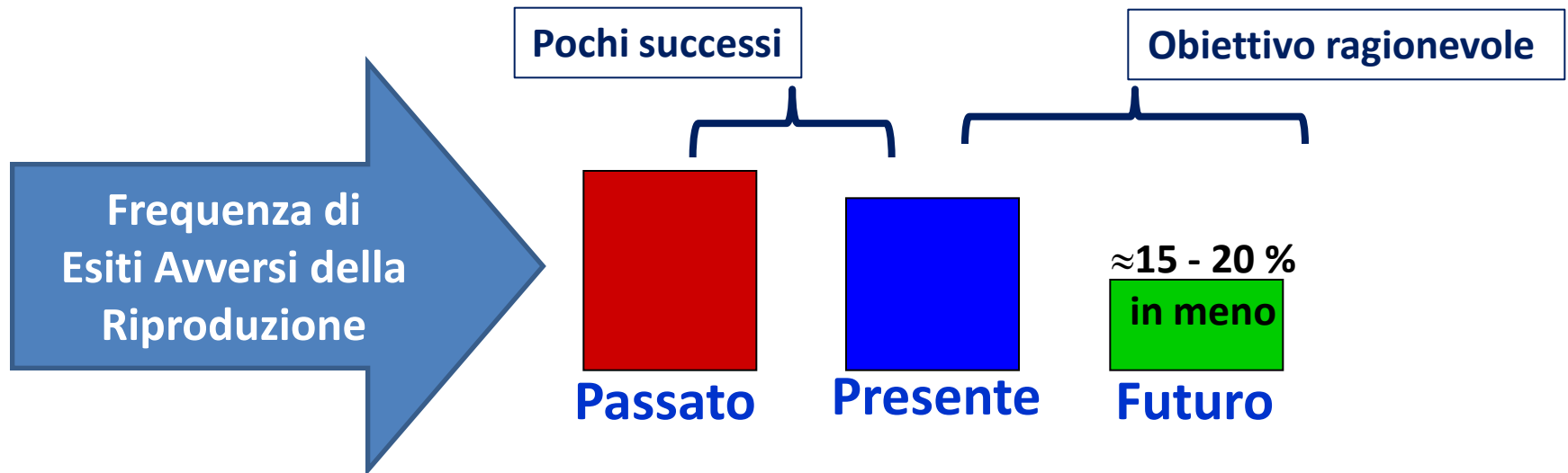
# Per saperne di più



# Salute e cure preconcezionali

## Con quale obiettivo ?

Per ridurre ulteriormente la frequenza degli esiti avversi della riproduzione



# Esiti avversi della riproduzione

- Infertilità
- Aborto spontaneo
- Interruzioni di gravidanza

- Diabete gestazionale
- (Pre-)eclampsia
- Distacco di placenta
- Insufficienza placentare
- Rottura precoce membrane
- .....

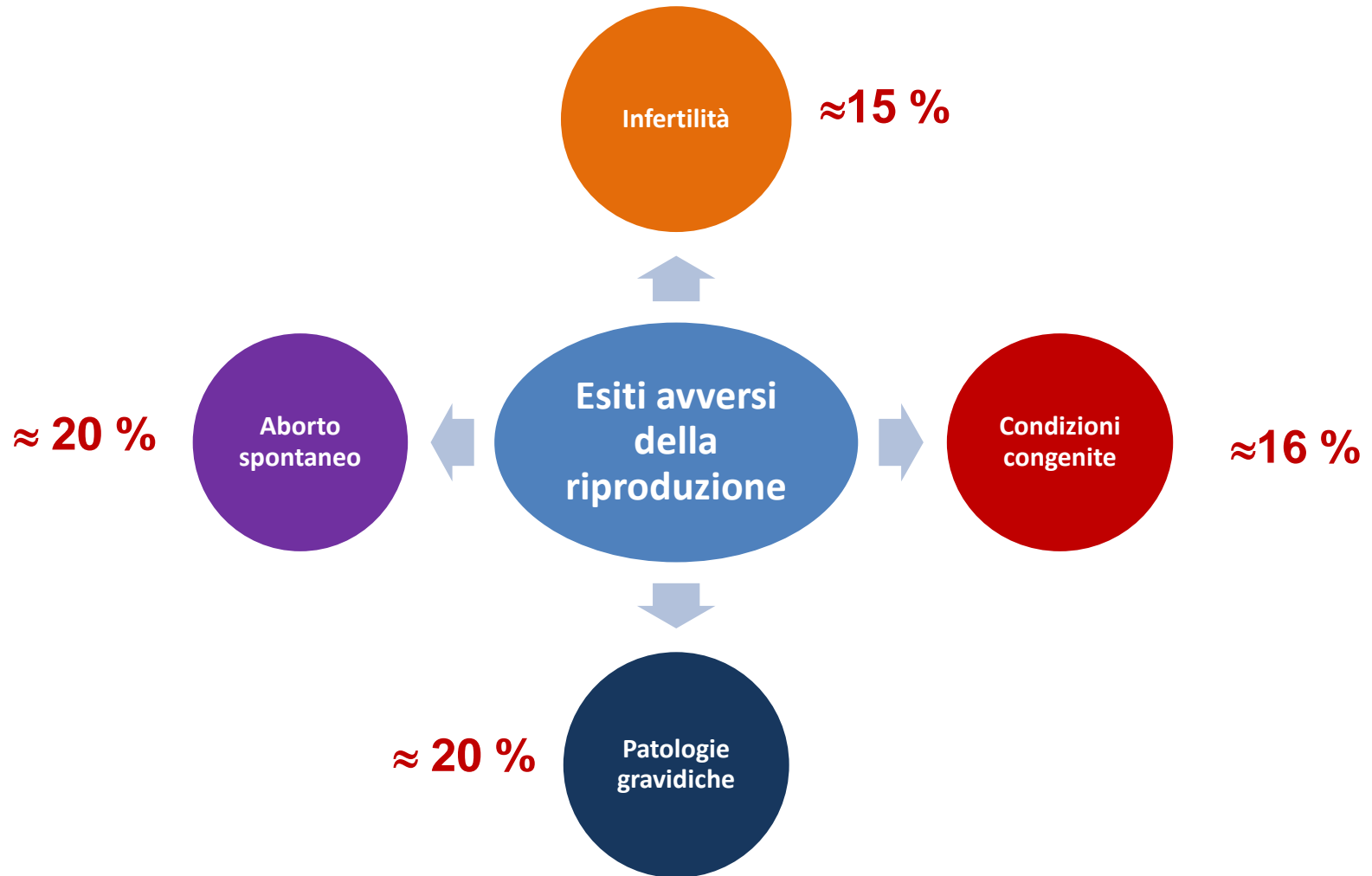
**Inadeguata  
programmazione embrio-fetale**

- Malformazioni
- Basso peso neonatale dovuto a:
  - Parto prematuro
  - Ridotto accrescimento intrauterino
- Disabilità congenite
  - Motorie (paralisi cerebrale)
  - Cognitive
  - Comportamentali
- Tumori congeniti
- SIDS
  
- Malattie genetiche
  - Cromosomiche
  - Monogeniche

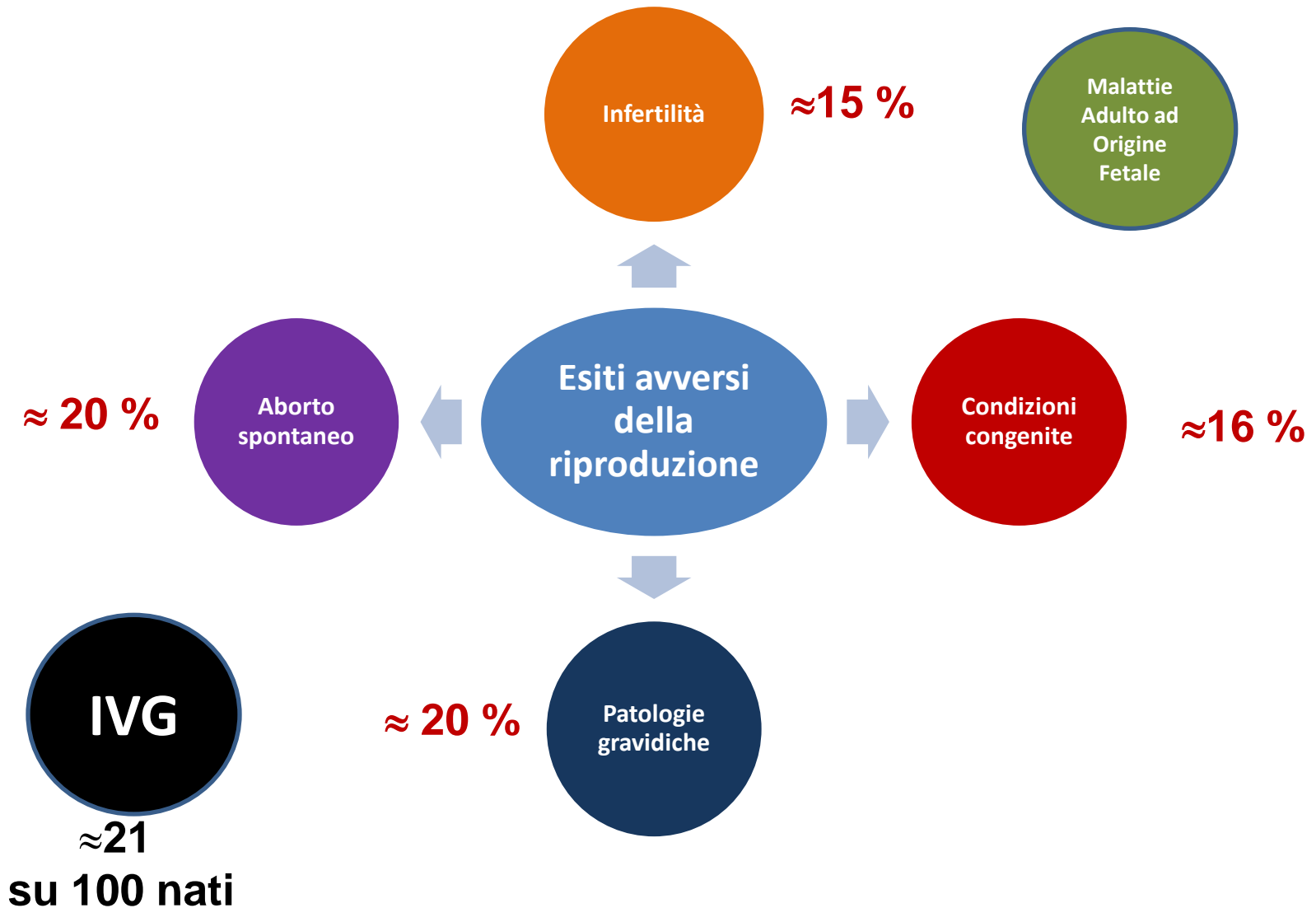


# I quattro principali problemi vengono definiti come: “esiti avversi della riproduzione”

---



# Ai quattro problemi ne va aggiunto anche un altro, ... anzi altri due



# Salute riproduttiva e cure preconcezionali

## L'obiettivo è duplice !!!

---

**Per mantenere in buona salute  
donne e uomini  
anche, e non solo,  
in vista di una riproduzione,  
anche se non programmata**

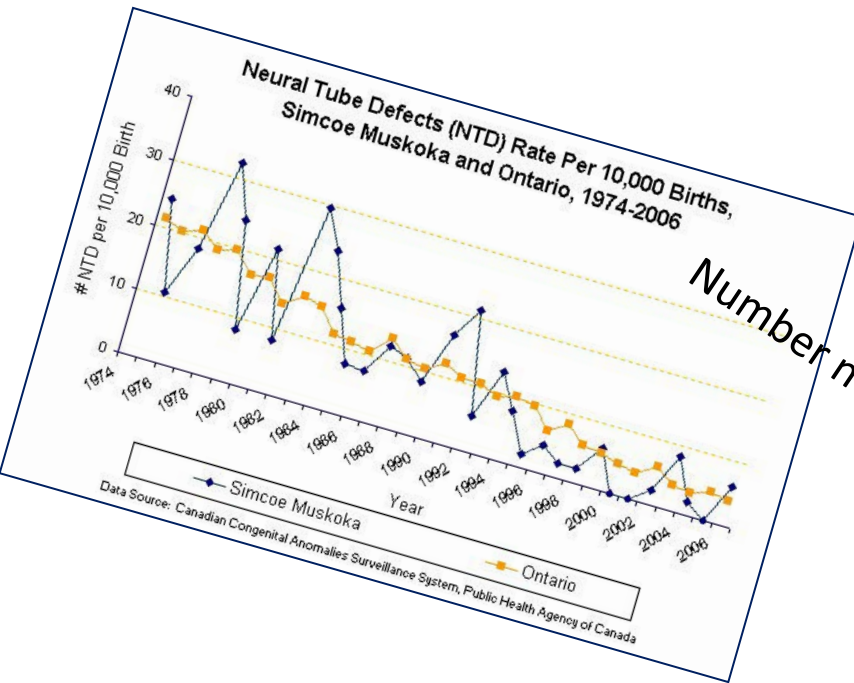
# Promuovere la salute riproduttiva realizza un approccio preventivo orizzontale che consente di investire nel futuro per ulteriori vantaggi

---

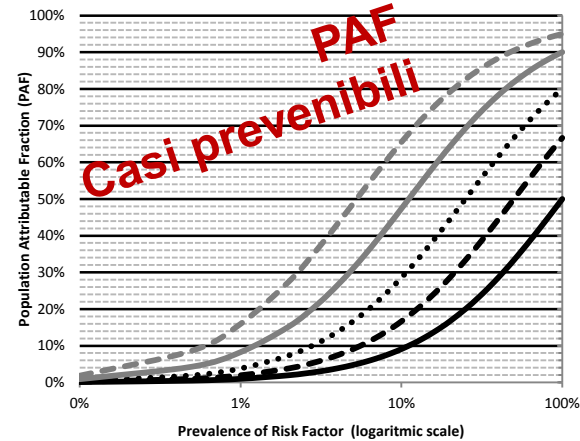


- Esiti avversi della riproduzione
  - Infertilità
  - Aborti spontanei
  - Patologie della gravidanza
  - Condizioni congenite
    - Malformazioni
    - Restrizione crescita fetale
    - Prematurità
- Eventi cardio-vascolari
- Sindrome metabolica
- Tumori
- Osteoporosi
- Patologie dell'anziano
- Etc, etc, etc ....

# Con quali vantaggi ?



Number need to prevent NNP



RRR  
Relative risk reduction

\$ 100,000  
Saved per case

€uro

**Millennium Development Goals**

- 1 ERADICATE EXTREME POVERTY AND HUNGER
- 2 ACHIEVE UNIVERSAL PRIMARY EDUCATION
- 3 PROMOTE GENDER EQUALITY AND EMPOWER WOMEN
- 4 REDUCE CHILD MORTALITY
- 5 IMPROVE MATERNAL HEALTH
- 6 COMBAT HIV/AIDS, MALARIA AND OTHER DISEASES
- 7 ENSURE ENVIRONMENTAL SUSTAINABILITY
- 8 GLOBAL PARTNERSHIP FOR DEVELOPMENT



# Stima del vantaggio delle azioni di prevenzione, alcuni dati per 570.000 nati /anno.

Solo dati da metanalisi

Fattore di rischio (prevalenza)	Esito (prevalenza x 1.000)	Riduzione tra esposti (RRR)	Numero casi in meno
	DTN (1.0)	50%	<b>286</b>
Non uso di acido folico (100 %)	Cardiopatie congenite (8.0)	13 %	<b>760</b>
	Labio +/- palatoschisi (0.6)	10 %	<b>83</b>
	Nati pretermine (70)	8%	<b>3 192</b>
Diabete pregestazionale (0,6%)	Malformazioni (20)	75%	<b>202</b>
	Nati pretermine (70)	30%	<b>102</b>
Epilessia – farmaci (0,35%)	Malformazioni (20)	66%	<b>79</b>
	5 malformazioni (10 )	24%	<b>95</b>
BMI >29.9 - obesità (5%)	Nati pretermine 32-36 (60)	38%	<b>996</b>

# Stima del vantaggio delle azioni di prevenzione, alcuni dati per 570.000 nati /anno.

## Solo dati da metanalisi

Fattore di rischio (prevalenza)	Esito (prevalenza x 1.000)	Riduzione tra esposti (RRR)	Numero casi in meno
<b>Violenza domestica (0.5%)</b>	<b>Nati pretermine (70)</b>	<b>32%</b>	<b>92</b>
	<b>IUGR (30)</b>	<b>69%</b>	<b>373</b>
<b>Cocaina (1%)</b>	<b>Nati pretermine (70)</b>	<b>70%</b>	<b>928</b>
<b>Fumo inizio gravidanza (20 %)</b>	<b>Infertilità femminile (50)</b>	<b>38%</b>	<b>3,054</b>
	<b>Gravidanze ectopiche (1.3)</b>	<b>44%</b>	<b>989</b>
	<b>9 malformazioni (15.5)</b>	<b>21%</b>	<b>324</b>
<b>Fumo in gravidanza (10%)</b>	<b>IUGR (30)</b>	<b>33%</b>	<b>814</b>
	<b>Nati pretermine (70)</b>	<b>20%</b>	<b>973</b>

# Stime e ipotesi globale

	Riduzione del rischio individuale	Impegno del Sanitario: N donne per prevenire un caso	Salva Italia numero casi in meno all'anno	Salva Puglia (37.000 nati)
<b>Totale condizioni congenite</b>	<b>- 15%</b>	<b>42</b>	<b>13.680</b>	<b>880</b>

# Considerazioni generali

---

- La promozione della salute riproduttiva (preconcezionale - interconcezionale) effettuata in modo organico e sistematico è un campo per certi versi innovativo, carico di promesse, sebbene molte da dimostrare.
- La prevenzione primaria è l'obiettivo al quale tutti dobbiamo puntare. E' necessario *l'impegno di tutti* per un mutamento culturale radicale: alcuni concetti di base vanno tradotti in precise e sistematiche azioni collettive e individuali.
- Due priorità:
  1. tradurre in pratica ciò che è noto e acquisito (azione)
  2. valutare gli effetti (ricerca)

# Considerazioni generali

---

- **Sappiamo bene che la vita umana inizia con il concepimento, ritardare le attenzioni preventive efficaci al momento della prima visita ostetrica è quanto meno poco saggio, sia da parte dei genitori che dei sanitari che ne tutelano la salute.**
- **Il principio etico dell'autonomia decisionale (es.: continuo a fumare pur conoscendone i rischi) va coniugato con quello della necessaria protezione nei confronti di altri soggetti (propri figli e generazioni future).**
- **Diritto alla salute del nascituro = doveri della futura madre**



# Considerazioni generali

---

- **Oggi esiste una precisa responsabilità da parte dei genitori a proteggere la salute dei propri figli. Altrettanto per i sanitari che ne tutelano la salute.**

**Questa responsabilità è ben chiara nel periodo post-natale per genitori e per i sanitari. E' ipotizzabile l'estensione di queste responsabilità al periodo prenatale, durante e prima della gravidanza.**

- **Il ruolo del padre non è ininfluente. E' cruciale sia nel sostegno attivo a comportamenti salutari della madre che nella diretta influenza biologica sulla salute dei propri figli.**

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

[www.pensiamociprima.net](http://www.pensiamociprima.net)

PRIMA della GRAVIDANZA

Home Chi Siamo Condizioni Congenite Prevenzione Eventi Contatti

# PREVENTION CHANGES YOUR LIFE



<  Difetti Congeniti e Prematurità  Decalogo di Prima della Gravidanza  Eventi Mese della Prevenzione  Aspetti Psicologici >

## PENSIAMOCI PRIMA

CONDIZIONI UTILI PER CHI DESIDERA AVERE UN BAMBINO

Home Chi Siamo Personale sanitario Più le coppie Cresce Linea

PERSONALE SANITARIO	PENSIAMOCI PRIMA	IN PRIMO PIANO
Informazioni per il personale sanitario	<b>Pubilità del sito</b> Il problema legato alla riproduzione umana sono di varia natura e non tutti i difficoltà a concepire nei tempi desiderati, alcuni appaiono nei primi mesi di gravidanza, malattie e complicanze di vario tipo durante la gravidanza, manifestazioni più diversità compaiono nel periodo del concepimento, basso peso neonatale dovuto a prematurità e a incerte crescita del feto durante la vita intra-uterina. E' possibile prevenire o ridurre il rischio di uno o più di questi numerosi problemi complessivamente denominati "vizi gravi della riproduzione"? La risposta è positiva. Opprimo esiste la concreta possibilità di ridurre il rischio di uno o più "vizi gravi della riproduzione". E' necessario pensarci prima. Prima del concepimento. Nel periodo preconcezionale infatti il nostro stato di salute della donna, il suo stile di vita, la sua alimentazione, il suo aspetto di sostanze assunte influenzano il successo del concepimento e la normalità dello sviluppo embrionale durante le prime settimane (prima ancora che la donna realizzi il sogno incanto) quando si formano i vari organi e si costituiscono le basi per il benessere del futuro bambino. Per questo motivo è nato il progetto "Pensiamoci prima".	<b>Raccomandazione per il counseling preconcezionale (CTV)</b> Servizi Partecipando alle attività "Pensiamoci prima", servizi dell'Organismo Nazionale Preconcezionale (ONP), oggi hai la possibilità di venire guidato e da tutti fattori di rischio degli esiti avversi della riproduzione e di ricevere consigli personalizzati su come puoi ridurre questi rischi. Per partecipare allo studio vai al sito <a href="http://www.pensiamociprima.it">www.pensiamociprima.it</a> Relazioni avute ed incarichi accademici



Copyright © Pensiamoci prima - Tutti i diritti riservati - Disclaimers

Seguici anche  
SU:



# Collaboratori ICBD

---



**Simonetta Zezza, braccio destro**



**Carlo Corchia**  
Neonatologo



**Eleonora Agricola**  
Biologa, social network



**Stefania Ruggeri**  
Nutrizionista, comunicazione



**Mariano Pergola**  
Genetista



**Paolo Gastaldi**  
Ostetrico - ginecologo



**Elena Brufatto**  
Psicologa