

Protocollo di gestione della gravidanza

Dott. Lino Del Pup via Mazzini 77/2 Cordenons PN tel 360 693900 - 338 6672444

Gentile Signora,

questo protocollo di gestione della gravidanza ha lo scopo di fornirle informazioni utili a garantire il miglior andamento della Sua gravidanza. E' basato sulle nuove linee guida integrate con i migliori studi disponibili e con l'esperienza maturata. Legga con attenzione e conservi nella cartellina ostetrica, questo documento che sintetizza ed integra le informazioni personalizzate che sono state e saranno fornite durante le visite ostetriche. Le può discutere e chiedere chiarimenti. Faccia vedere questo protocollo anche al Suo Medico di medicina generale in modo da poter coordinare meglio le indagini da svolgere. Le raccomando infine di seguire scrupolosamente anche le indicazioni fornite sullo stile di vita in gravidanza: il buon esito dipende anche da Lei.

PRIMA VISITA OSTETRICA

Gli obiettivi della prima visita sono: fare anamnesi, rilevare peso e pressione arteriosa e effettuare l'ecografia ostetrica, dare informazioni e ottenere i consensi, stampare la prima parte della cartella ostetrica, dei referti ed allegati. Dopo la visita deve leggere attentamente le informative, prenotare le indagini prenatali e fare le analisi come indicato del referto della prima visita inserito nella cartella ostetrica da portare al Suo Medico di medicina generale e a me in tutte le visite e anche quando va in ospedale.

Indagini da fare nelle prime settimane di gravidanza fino alla 13^a (primo trimestre)

A) ESAMI DI LABORATORIO ESENTI (in base alla Gazzetta Ufficiale del 10-9-98):

- Esame urine.
- Emocromo. I livelli di emoglobina inferiori al normale per Lei sono <11 g/100 mL nel primo trimestre e <10,5 g/100 mL da 28 settimane in poi. Non si allarmi se i valori sono fuori dagli intervalli indicati nei referti perché quelli sono limiti generici validi per le non gravide. La normalità o meno delle Sue analisi la stabiliremo quando le porta alla prossima visita nell'ambito di una valutazione basta sulla Sua peculiare situazione.
- Glicemia. "Alle donne che hanno avuto un diabete gestazionale in una gravidanza precedente deve essere offerto un auto monitoraggio precoce della glicemia o un OGTT a 16- 18 settimane di età gestazionale, e un ulteriore OGTT a 28 settimane di età gestazionale" (LG 2011)
- AST, ALT
- Virus Rosolia IgG ed IgM. Non serve farli solo se vi è documentata immunità, dovuta a pregressa infezione o a vaccinazione, ovvero IgG positive e IgM negative, in tal caso portare le analisi che lo comprovano. Se le IgM del prelievo in gravidanza sono positive riferirlo immediatamente: significa che l'infezione è recente, o in atto, e quindi pericolosa.
- Toxoplasmosi IgG ed IgM. In caso di IgG ed IgM negative (mai avuto contatto con il toxoplasma ovvero suscettibilità) ripeterle ogni mese fino al parto, per diagnosticare precocemente l'eventuale acquisizione dell'infezione in gravidanza e attuare scrupolosamente tutte le norme di igiene necessarie (descritte anche nel dettaglio più avanti), tra cui, lavarsi bene le mani prima di mangiare, lavare molto bene le verdure, non mangiare carni crude né insaccati non cotti. Anche secondo le nuove linee guida confermano che la sierologia per toxoplasma va "ripetuta ogni 4-6 settimane" e "le donne devono essere informate delle misure igieniche che possono evitare l'infezione". Non serve ripetere la sierologia se vi è immunità pregressa (protezione), ovvero IgG positive e IgM negative, in tal caso portare al ricontrollo le analisi che lo comprovano. Solo se le IgM sono positive lo riferisca appena è in possesso degli esami per programmare gli approfondimenti: "cinetica delle IgG su un ulteriore prelievo, valutazione dell'avidità IgG e della presenza di IgA". Considerata la "mancanza di chiare prove di efficacia del trattamento con antibiotici nelle gravide con infezione acuta nel prevenire l'infezione congenita o migliorare gli esiti neonatali" (LG 2011) valuteremo i pro e contro dell'eventuale uso di spiramicina o pirimetamina-sulfadiazina avvalendoci anche della consulenza infettivologica e/o microbiologica.
- VDRL e TPHA (Treponema pallidum anticorpi), vanno fatti due volte "alla prima visita e alla fine della gravidanza" (LG 2011)
- HIV 1-2 anticorpi, va fatto due volte "all'inizio della gravidanza e al terzo trimestre" (LG 2011)
- Gruppo sanguigno ABO ed RH. Non serve rifarlo se ha il tesserino che lo documenta. Bisogna farlo anche del partner, se non ne avete già documentazione. Segnali al medico se è RH negativa e il partner è RH positivo.
- Test di Coombs indiretto (ricerca anticorpi irregolari anti eritrociti). "In tutte le donne, indipendentemente dal loro stato Rh(D), deve essere ricercata la presenza di anticorpi atipici anti-emazie nel primo trimestre e a 28 settimane (si ricordi di farla 3 mesi prima del parto). A tutte le donne in gravidanza che presentano anticorpi atipici anti-emazie in misura clinicamente rilevante devono essere offerti la consulenza di un centro specializzato e informazioni sull'assistenza successiva. L'immunoprofilassi anti-Rh(D) deve essere offerta di routine a tutte le donne in gravidanza Rh(D) negative non sensibilizzate a 28 settimane da effettuarsi in dose unica da 1.500 UI (300 µg) di immunoglobuline a 28 settimane circa di gestazione, o in due dosi da 500 UI (100 µg) ognuna a 28 e 34 settimane di gestazione".(LG 2011)
- TSH utile per valutare se vi sono anomalie tiroidee, magari asintomatiche. Se presenti vanno prontamente trattate.

B) ESAMI DI LABORATORIO AGGIUNTIVI UTILI Attualmente non sono esenti, ma utili e possono esserlo se la gravidanza è a rischio:

- urinocoltura "per ricerca della batteriuria asintomatica che deve essere trattata " ..è necessario il rilievo di almeno 100 000 unità formanti colonie/mL su due campioni successivi di urine positivi per lo stesso germe" (LG 2011) Raccolga le urine a metà minzione. Se sarà necessario usare un antibiotico: amoxicillina associata ad acido clavulanico 2 die per 7 giorni o nitrofurantoina (evitare nel terzo trimestre e se deficienza di glucosio-6-fosfato deidrogenasi) 50-100 mg x 4 die per 7 giorni o fosfomicina trometamolo 3 g monodose la sera. Urinocoltura di controllo dopo 7 giorni dalla fine della terapia.

- elettroforesi dell'emoglobina o meglio cromatografia liquida ad alto rendimento (HPLC). Serve a valutare se la madre è portatrice di anemie congenite come la talassemia o anemia mediterranea o anemia falciforme. Non serve ripeterlo se lo ha già fatto. Secondo le nuove Linee Guida "in epoca preconcezionale, a tutte le donne devono essere assicurati counselling e test in grado di identificare le portatrici di emoglobinopatie (anemia falciforme e talassemia). In gravidanza, alla prima visita (idealmente entro 10 settimane), i professionisti devono offrire informazioni e screening delle emoglobinopatie a tutte le donne che non li hanno ricevuti

in precedenza. Il test deve essere effettuato preferibilmente utilizzando la cromatografia liquida ad alto rendimento (HPLC) offerta in tutti i casi in cui l'MCH è <27 pg. Se la donna è identificata come portatrice di una emoglobinopatia, counselling e screening devono essere tempestivamente offerti anche all'uomo".

- HbA1c nelle donne obese o con fattori di rischio per diabete mellito.

- HCV "in presenza di fattori di rischio", (LG2010) in tal caso è utile associare anche le indagini per l'epatite B (se non vaccinata o se a rischio).

- citomegalovirus IgG ed IGM. Le nuove linee guida (LG 2011) indicano che "lo screening dell'infezione da *Citomegalovirus* non deve essere offerto alle donne in gravidanza poiché non ci sono prove di efficacia a supporto dell'intervento." Non vi è infatti una terapia efficace e sicura a fronte di una notevole diffusione del virus con "ridotta gravità delle sequele neonatali". Alcuni genitori però desiderano però almeno esserne informati, pertanto si riporta quanto scritto nelle linee guida. "La diagnosi di infezione materna primaria da CMV in gravidanza dovrebbe essere basata sulla comparsa di IgG virus-specifiche nel siero di una donna in precedenza sieronegativa o sulla rilevazione di anticorpi IgM specifici associati con IgG a bassa avidità. In caso di infezione primaria materna, i genitori dovrebbero essere informati che il rischio di trasmissione e di infezione fetale intrauterina è compreso fra 30% e 40% e che, se il feto è infetto, il rischio di sequele dopo la nascita è compreso fra 20% e 25%. La diagnosi prenatale di infezione fetale da CMV dovrebbe essere basata sull'amniocentesi, effettuata almeno 7 settimane dopo la data presunta dell'infezione materna e dopo 21 settimane di gestazione. Questo intervallo è importante perché sono necessarie da 5 a 7 settimane dopo l'infezione fetale per la replicazione nel rene di una quantità di virus rilevabile nel liquido amniotico. La diagnosi di infezione secondaria dovrebbe essere basata su un aumento significativo del titolo anticorpale IgG, con o senza la presenza di IgM ed IgG ad alta avidità. In caso di dimostrata infezione secondaria, l'amniocentesi può essere considerata, ma in questa condizione il rapporto rischio-beneficio è diverso a causa della minore frequenza di trasmissione materno-fetale del virus. In seguito alla diagnosi di infezione fetale da CMV, a determinare la prognosi del feto possono contribuire eventuali anomalie ecografiche rilevate attraverso ecografie seriate ogni 2-4 settimane, ma è importante comunicare che l'assenza di segni ecografici non garantisce un esito normale della gravidanza. Anche la determinazione della quantità di DNA del CMV nel liquido amniotico può aiutare a predire l'esito fetale." Non serve, o serve meno, rifare la sierologia se vi è immunità pregressa, ovvero IgG positive e IgM negative. In caso di IgG ed IgM negative valuteremo se vale la pena ripeterlo dopo un mese, per diagnosticare precocemente l'eventuale acquisizione dell'infezione in gravidanza. Solo se le IgM sono positive, nel prelievo in gravidanza, riferirlo al ginecologo appena siete in possesso degli esami.

- Esame colturale tampone vaginale generale, ricerca clamidia, gonorrea e micoplasmi per la diagnosi precoce di infezioni, anche asintomatiche, che potrebbero alterare il decorso della gravidanza o nelle gravide a rischio. Secondo le linee guida 2011 "lo screening per *Chlamydia trachomatis* deve essere offerto alle donne in gravidanza con fattori di rischio riconosciuti alla prima visita prenatale e deve essere eventualmente ripetuto nel terzo trimestre". "La vaginosi batterica è stata associata a parto pretermine..1,85 volte maggiore (IC 95%: 1,62-2,11)" particolarmente se già presente in fase precoce di gravidanza anche se con risoluzione spontanea. "può essere diagnosticata utilizzando i criteri clinici di Amsel (almeno tre segni): 1. perdite vaginali bianche, omogenee, che ricoprono le pareti vaginali 2. *clue cells* alla osservazione microscopica 3. pH vaginale >4,5 4. odore di pesce al Whiff test (KOH al 10%) • mediante l'allestimento di un vetrino con colorazione Gram e la valutazione della proporzione tra lattobacilli e altri batteri (criteri di Nugent). Gli esami colturali per *Gardnerella vaginalis* sono scarsamente specifici (questo batterio può essere isolato nel 50% delle donne normali). Il Pap test è scarsamente utile perché poco sensibile". "Alle donne in gravidanza asintomatiche e senza fattori di rischio identificati per parto pretermine non deve essere offerto di routine lo screening per la vaginosi batterica poiché ...non diminuisce il rischio di parto pretermine e di altri esiti avversi della gravidanza". Il trattamento antibiotico è risolutivo di una vaginosi batterica, ma i vantaggi sono circoscritti al sottogruppo con precedente parto pretermine, nel quale riduce il rischio di basso peso neonatale (1.500-2.499 g)". L'impiego di antibiotici per il trattamento della tricomoniasi è risultato associato a un aumento del rischio di parto pretermine spontaneo" (LG 2011)

- TSH per valutare se ci sono patologie tiroidee, spesso asintomatiche. Se il TSH è maggiore di 2.5 mi avvisi.

- Pap test va fatto, meglio dopo il primo trimestre, se non eseguito entro gli ultimi 3 anni o meglio prima, in particolare in casi a rischio: mi faccia vedere l'ultimo pap test che ha fatto così valutiamo quando rifarlo.

C) ECOGRAFIE OSTETRICHE ED INDAGINI PRENATALI (ultrascreen, villi coriali, tritest o amniocentesi)

Le ecografie esenti svolte in gravidanza sono tre ed hanno delle indicazioni diverse a seconda del periodo. La prima serve per stabilire la datazione, la sede, il numero e la vitalità degli embrioni, l'abbiamo già svolta alla prima visita e non serve quindi prenotarne altrove un'altra. In base al reperto ecografico e ad eventuali problemi riscontrati abbiamo concordato quando rivederci: è scritto nel referto della visita ostetrica. Prenoti con anticipo. L'ecografia delle 19-21 settimane, detta "morfologica", può rilevare eventuali malformazioni fetali nel 30-70% dei casi, ma purtroppo non nel 100% in quanto alcuni organi, come ad esempio il cuore, sono molto difficili da valutare. Per questo è fortemente raccomandato dalle linee guida che la morfologica sia effettuata da un "ecografista esperto" con "attrezzatura di standard adeguato". Tenuto conto delle liste di attesa generalmente lunghe, l'ecografia morfologica va prenotata adesso per poterla svolgere in centri che forniscono i massimi standard qualitativi di accuratezza. Potrà avvalersi dell'allegato con le indicazioni e i numeri di telefono per aiutarLa a prenotare le indagini prenatali. Come da colloquio informativo: le ribadisco che per un esame così importante, e difficile da eseguire, il criterio di scelta deve essere la qualità che dipende molto dall'esperienza dell'operatore, non solo la vicinanza o il costo. Le nuove linee guida (LG 2011) riconfermano che "è necessario informare la donna circa il reale valore diagnostico dell'ecografia: in considerazione della scarsa sensibilità dell'indagine ecografica, un risultato negativo (assenza di anomalie nel feto) non consente di escludere la presenza di anomalie fetali strutturali. Il tasso di rilevazione varia con il tipo di anomalia fetale, l'indice di massa corporea della donna e con la posizione del feto al momento

dell'indagine. L'ecografia non migliora gli esiti, ma offre l'opportunità di compiere una scelta riproduttiva consapevole, di pianificare eventuali terapie intrauterine e modalità e luogo del parto". L'ecocardiografia fetale è un'indagine ecografica cardiaca aggiuntiva specifica da fare se vi sono i seguenti fattori di rischio che la invito a segnalare: rischio genetico- familiare di malformazioni cardiache, infezioni virali insorte in gravidanza (CMV, Coxackie), diabete insulino dipendente (non compensato), fenilchetonuria, lupus eritematoso e la sindrome LLAC (Lupus Like Anticoagulant), assunzione al primo trimestre di alcol, anticonvulsivanti, litio, derivati della vitamina A, aberrazioni cromosomiche o sospetti emersi alle indagini ecografiche di screening. La terza ecografia detta "biometrica", delle 30-34 settimane, potrebbe rilevare eventuali malformazioni non emerse in precedenza, ma soprattutto valuta la crescita fetale ed eventuali patologie ostetriche. Le linee guida (LG 2011) indicano che "non ci sono prove di efficacia dell'indagine ecografica condotta nel terzo trimestre allo scopo di individuare anomalie fetali, né prove che l'indagine ecografica del terzo trimestre abbia ricadute su esiti rilevanti relativi alla salute materna e feto neonatale". Personalmente ritengo sia comunque ancora oggi utile prenotarla per tempo, soprattutto se riesce a farla gratuitamente in ospedale, magari nello stesso in

cui desidera partorire. Se nello svolgimento verrà rivalutata la normalità dell'anatomia fetale per escludere malformazioni evolutive o a manifestazione tardiva vi è almeno la speranza di poter pianificare eventuali terapie intrauterine o stabilire meglio modalità e luogo del parto.

Le altre ecografie che svolgeremo nel mio studio, a completamento delle visite, servono prevalentemente a valutare la vitalità, o la crescita fetale, o le modificazioni del collo uterino, o della placenta e liquido amniotico: non a controllare la normalità anatomica del feto. Non sono in grado di fare anche le ecografie tese ad escludere malformazioni: questo viene fatto da operatori che vi si dedicano in modo specifico alla diagnosi ecografica ed anche per gli ecografisti ostetrici più esperti ed esclusivamente dedicati a questo, come ribadito, non è possibile, con la tecnologia attuale, vedere tutto. Ogni esame ecografico ha degli obiettivi precisi e dei limiti per questo le consiglio di consultare, ad integrazione della informazioni date oralmente, anche le Linee Guida della Società Italiana di Ecografia Ostetrico Ginecologica (SIEOG) che può trovare al sito: www.sieog.it/LineeGuida.asp

Le indagini per lo screening o la diagnosi precoce delle anomalie cromosomiche, come ad esempio il mongolismo, (ultrascreen, villi coriali, tritest oppure amniocentesi) sono da programmare al più presto in base al colloquio informativo che abbiamo svolto alla prima visita in gravidanza in cui ne abbiamo discusso i vantaggi, limiti e rischi. Ulteriori informazioni le trova nei paragrafi in fondo e nell'allegato vi sono tutte le informazioni su come e dove prenotarle. Le ricordo che il periodo ideale per l'ultrascreen è da 11 settimane fino a 13 settimane + 6 giorni, per i villi coriali dalle 10 alle 13 settimane e per le altre indagini la 15^a-16^a. La data precisa Le verrà indicata all'atto dell'appuntamento, in cui fornirà la data della mestruazione corretta [UMC] in base ai dati della prima ecografia che abbiamo svolto. Ribadisco che vanno prenotate al più presto, prima del prossimo incontro, per non rischiare di non trovare posto, l'ultrascreen (o translucenza nucale) oppure il prelievo dei villi coriali (esente se l'età al parto >35 anni, se si rileva un'alto rischio all'ultrascreen o se vi sono altri fattori di rischio). Per prenotare l'eventuale amniocentesi c'è più tempo, si fa a 16 settimane, ne possiamo riparlare e scegliere se farla in base all'esito dell'ultrascreen. Se però ha già scelto di fare direttamente l'amniocentesi è utile prenotarla già da ora.

CONSIGLI PER IL BUON ESITO DELLA GRAVIDANZA

Lavoro a rischio

“La tutela della gravidanza rappresenta un diritto della donna lavoratrice e un obbligo del datore di lavoro. La donna in gravidanza che lavora ha quindi diritto a essere correttamente e adeguatamente informata rispetto alle tutele normative previste. Le varie disposizioni legislative specifiche in materia sono state organizzate nel D.Lgs. 151/2001 Testo unico delle disposizioni legislative in materia di tutela e sostegno della maternità e della paternità a norma dell'art. 15 della legge 8/3/2000, n. 53. Il testo, almeno nella parte riguardante la tutela della salute, ha mantenuto inalterato il quadro previsto dalla precedente normativa (L. 1204/71) e confermato l'atteggiamento di tutela assoluta nei confronti dei lavori pericolosi, faticosi e insalubri. In questa cornice normativa sono da inserire i raccordi con le norme generali poste a tutela della sicurezza nei luoghi di lavoro (D.Lgs. 81/2008), che indicano anche le figure tecniche che devono valutare la sussistenza delle condizioni di tutela: in breve esse sono rappresentate dal responsabile del servizio di prevenzione e protezione aziendale (RSPPA), che valuta l'esistenza del rischio e suggerisce al datore di lavoro le soluzioni per controllarlo; dal medico competente, che controlla lo stato di salute della lavoratrice e la compatibilità con il lavoro svolto, effettuando la sorveglianza sanitaria e valutando caso per caso, rispetto alla peculiare tipologia delle mansioni effettuate, se sono necessarie variazioni delle stesse o l'astensione anticipata dal lavoro. Infine il datore di lavoro è il responsabile finale della tutela della salute dei lavoratori. La verifica della osservanza della norma (attività di vigilanza) è effettuata sia dai Servizi di prevenzione e sicurezza degli ambienti di lavoro (Medicine del lavoro) delle Aziende sanitarie locali di competenza territoriale, sia dall'Ispettorato del lavoro provinciale che è anche deputato a rilasciare il nulla osta alla richiesta di astensione anticipata dal lavoro chiesta dall'azienda” (LG 2011). Altre informazioni riguardo la tutela della salute sul lavoro della donna in gravidanza possono essere reperite nel documento Quando arriva un bambino (terza edizione) disponibile nel sito dell'Istituto nazionale assicurazione contro gli infortuni sul lavoro (INAIL) all'indirizzo:

[http://www.inail.it:80/Portale/appmanager/portale/desktop?_nfpb=true&_pageLabel=PAGE_PUBBLICAZIONI&nextPage=PUBBLICAZIONI/Tutti_i_titoli/Pari_opportunita/Quando_arriva_un_bambino_\(terza_edizione\)/Quando_arriva_un_bambino_\(terza_edizione\)/info-752606768.jsp](http://www.inail.it:80/Portale/appmanager/portale/desktop?_nfpb=true&_pageLabel=PAGE_PUBBLICAZIONI&nextPage=PUBBLICAZIONI/Tutti_i_titoli/Pari_opportunita/Quando_arriva_un_bambino_(terza_edizione)/Quando_arriva_un_bambino_(terza_edizione)/info-752606768.jsp).

La Sua attività lavorativa potrebbe quindi essere a rischio, se svolge lavori pesanti, sempre in piedi, rischiosi, a contatto con sostanze potenzialmente tossiche, mi informi di questo, oltre a parlarne con il datore di lavoro o i suoi delegati e con chi di competenza (vedi sopra il testo riportato integralmente dalle Linee Guida 2011). Per lavori non a rischio in gravidanze normali conviene lavorare fino all'ottavo mese e stare più a casa dopo quando il bimbo avrà più bisogno di Lei: a tal fine le farò al sesto - settimo mese un certificato di idoneità, se vi saranno le condizioni adeguate.

Lavoro non a rischio, ma gravi complicanze o patologie preesistenti

L'astensione anticipata si può richiedere anche per lavori non a rischio se Lei ha “gravi complicanze alla gestazione o preesistenti forme morbose che si presume possano essere aggravate dalla stato di gravidanza”. In questo caso posso farle la certificazione per l'astensione, che farà poi convalidare da un Collega del distretto Sanitario in cui risiede e che presenterà all'ispettorato del lavoro.

Alimentazione in gravidanza

In gravidanza non serve mangiare di più, ma fare attenzione alla qualità del cibo. L'assunzione di cibo va frazionata in almeno cinque piccoli pasti al giorno, regolarmente distanziati, evitando lunghe pause di digiuno. E' consigliata un'alimentazione variata che comprenda: abbondanti quantità di frutta e verdura; cereali preferibilmente integrali, contenenti fibre, con apporto calorico pari ai reali fabbisogni; proteine derivate da pesce, carne, legumi e prodotti caseari come latte, formaggi o yoghurt.

Eviti o limiti per il principio di precauzione: “formaggi a pasta molle derivati da latte crudo e muffe, come Camembert, Brie e formaggi con venature blu; pâté, inclusi quelli di verdure; fegato e prodotti derivati; cibi pronti crudi o semicrudi; carne cruda o conservata, come prosciutto e salame; frutti di mare crudi, come cozze e ostriche; .. latte crudo non pastorizzato” (LG 2011). Il pesce di grossa taglia va limitato o meglio evitato in quanto può contenere un'alta concentrazione di metil-mercurio: come tonno (il consumo deve essere limitato a non più di due scatolette di media grandezza o una bistecca di tonno a settimana), pesce spada e squalo. In gravidanza il consumo di caffeina (presente nel caffè, nel tè, nella cola e nel cioccolato) dovrebbe essere limitato a non più di 300 mg/die.

Nella sala d'attesa dello studio di via Mazzini 77/2 a Cordenons PN è disponibile una copia del libro che ho scritto dal titolo “Alimentazione in gravidanza ed allattamento. Consigli pratici per la salute ed il benessere della madre e del bambino” (edizioni Editeam 2006, pag. 136): la invito a leggerla mentre attende il suo turno, in particolare legga attentamente i paragrafi sui consigli

pratici evidenziati dalla sfondo a righe blu. Altre informazioni sulla dieta corretta in gravidanza sono disponibili nel sito che le consiglio di visitare: www.inran.it/648/linee_guida.html

Ulteriori indicazioni personalizzate Le verranno date in base all'andamento delle analisi, ai sintomi e soprattutto del suo peso corporeo di base ed all'aumento in gravidanza. A tal fine deve controllare settimanalmente, o almeno mensilmente, al mattino, prima di colazione e svuotata la vescica il Suo peso e riferirlo ad ogni visita. Se opportuno o da Lei desiderato chiami la mia segreteria che la mette in contatto con un dietologo o dietista, se vi sono problemi nutrizionali o di peso o anche ai fini preventivi.

Peso materno

"Il peso materno e l'altezza devono essere misurati al primo appuntamento insieme al calcolo dell'IMC o BMI (peso[kg]/altezza [m²]). Le misurazioni ripetute a ogni appuntamento devono essere limitate ai casi a rischio di esiti di salute avversi per non generare uno stato ansioso a fronte di benefici incerti o non ben definiti" (LG 2011) L'apporto calorico va proporzionato ai consumi. Se il peso è eccessivo o cresce troppo non fare drastiche restrizioni caloriche: può essere dannoso in gravidanza! E' meglio farsi seguire, come sopra indicato.

Diabete gestazionale

Si riportano le raccomandazioni delle nuove linee guida. "I fattori di rischio da identificare nel corso della prima visita sono: indice di massa corporea (IMC) >30 kg/m²; macrosomia fetale pregressa ≥4,5 kg; diabete gestazionale pregresso; anamnesi familiare di diabete (parente di primo grado con diabete); famiglia originaria di aree ad alta prevalenza di diabete: Asia meridionale, Medio Oriente e Caraibi (per la popolazione di origine africana). I professionisti devono informare le donne in gravidanza che nella maggioranza delle donne il diabete gestazionale viene controllato da modifiche della dieta e dall'attività fisica. Alle donne con diabete gestazionale e indice di massa corporea (IMC) prima della gravidanza >27 kg/m² deve essere consigliato di diminuire l'apporto di calorie (a 25 kcal/kg/giorno o meno) e di fare una moderata attività fisica (almeno 30 minuti al giorno). Se dieta e attività fisica non sono sufficienti per controllare il diabete gestazionale, si devono assumere antiglicemici orali o insulina; questa condizione si verifica in una percentuale compresa fra il 10% e il 20% delle donne. Se il diabete gestazionale non viene controllato, c'è il rischio di complicazioni del parto come la distocia di spalla. La diagnosi di diabete gestazionale è associata a un potenziale incremento negli interventi di monitoraggio e assistenziali in gravidanza e durante il parto. Le donne con diabete gestazionale hanno un rischio aumentato, difficile da quantificare, di sviluppare un diabete tipo 2 dopo il parto". (LG 2011) Ulteriori informazioni sono disponibili al sito: www.simel.it/notizie/documento-102873.pdf o www.saperidoc.it/flex/cm/pages/ServeBLOB.php/L/IT/IDPagina/585

Infezioni alimentari trasmissibili al feto

In gravidanza va posta molta attenzione all'igiene del cibo per evitare patologie infettive a rischio per il feto. Per un principio di precauzione eviti di portare cibo alla bocca se non si è lavata le mani, non mangi verdure frutta se non sono ben lavate o se ha il dubbio che altri non lo abbiano accuratamente fatto; non assuma cibi pronti crudi o semicrudi; carne cruda o conservata, come prosciutto e salame, latte crudo non pastorizzato o formaggi a pasta molle derivati da latte crudo e mufte (come Camembert, Brie e formaggi con venature blu), pâté, inclusi quelli di verdure e frutti di mare crudi, come cozze e ostriche

- Per diminuire il rischio di toxoplasmosi, soprattutto se non è immune, durante la gravidanza e nel periodo periconcezionale, si consiglia di: lavare le mani prima, durante e dopo la preparazione degli alimenti; lavare frutta e verdura (incluse le insalate già preparate) prima della manipolazione e del consumo con le sostanze disinfettanti apposite (come ad. Amuchina diluita); non mangiare carne cruda o poco cotta, come prosciutti o insaccati; cuocere bene la carne e anche le pietanze surgelate già pronte; se maneggia carne cruda usare guanti e lavarsi bene le mani successivamente; lavare bene coltelli e recipienti venuti a contatto con la carne cruda; evitare il contatto con le mucose dopo aver manipolato carne cruda; la carne refrigerata a t° inferiore a -12,5° non è a rischio; evitare il contatto con terriccio potenzialmente contaminato indossando i guanti e successivamente lavando bene le mani, anche mentre si lavano, più volte, gli ortaggi crudi; evitare il contatto con le feci dei gatti (indossare i guanti nel cambiare la lettiera e successivamente lavare bene le mani o meglio farlo fare ad altri); alimentare i gatti solo con cibo liofilizzato in scatola o ben cotto. Per approfondimenti Le consiglio il sito: www.saperidoc.it/flex/cm/pages/ServeBLOB.php/L/IT/IDPagina/148

- Per diminuire il rischio di salmonellosi si consiglia di: lavare frutta e verdura prima della manipolazione e del consumo; lavare le mani prima, durante e dopo la preparazione degli alimenti; refrigerare gli alimenti preparati in piccoli contenitori, per garantire un rapido abbattimento della temperatura; cuocere tutti gli alimenti derivati da animali, soprattutto pollame, maiale e uova; evitare (o perlomeno ridurre) il consumo di uova crude o poco cotte (per esempio, all'occhio di bue), di gelati e zabaioni fatti in casa, o altri alimenti preparati con uova sporche o rotte; consumare solo latte pastorizzato o UHT; proteggere i cibi preparati dalla contaminazione di insetti e roditori; evitare le contaminazioni tra cibi, avendo cura di tenere separati i prodotti crudi da quelli cotti; non usare gli utensili da cucina per il cotto una volta usati su prodotti crudi; evitare che persone con diarrea preparino gli alimenti. Per approfondimenti le consiglio il sito: www.epicentro.iss.it/problemi/salmonella/salmonella.asp

- Per diminuire il rischio di listeriosi in gravidanza si consiglia di: bere solo latte pastorizzato o UHT; evitare di mangiare carni o altri prodotti elaborati da gastronomia senza che questi vengano nuovamente scaldati ad alte temperature; evitare di contaminare i cibi in preparazione con cibi crudi e/o provenienti dai banconi di supermercati, gastronomie e rosticcerie; non mangiare formaggi molli se non si ha la certezza che siano prodotti con latte pastorizzato; non mangiare pâté di carne freschi e non inscatolati; non mangiare pesce affumicato. Per approfondimenti le consiglio il sito: www.epicentro.iss.it/problemi/listeria/listeria.asp

Acido folico

Le ricordo che deve proseguire la supplementazione di acido folico alla dose di almeno 400 mcg (0.4 mg) al giorno fino alla 12 settimana. Lo inizi immediatamente se già non lo assumeva prima della gravidanza, come è fortemente raccomandato per ridurre alcune malformazioni fetali: "si raccomanda che le donne che programmano una gravidanza, o che non ne escludono attivamente la possibilità, assumano regolarmente almeno 0,4 mg al giorno di acido folico per ridurre il rischio di difetti congeniti. Per essere efficace l'assunzione di acido folico deve iniziare almeno un mese prima del concepimento e continuare per tutto il primo trimestre di gravidanza" www.iss.it/binary/acid/cont/raccomandazione.1154944407.pdf)

- può proseguire la supplementazione di acido folico anche per tutta la gravidanza e l'allattamento, se non assume cinque porzioni di vegetali freschi al giorno o usa solo vegetali cotti o se ha particolari esigenze.

Consulti il sito internet del Network italiano promozione acido folico per la prevenzione primaria di difetti congeniti, al sito: www.iss.it/cnmr/acid/index.php

Ferro

La somministrazione routinaria in gravidanza, quotidiana o intermittente, di ferro o di ferro e folato è associata a una riduzione della prevalenza di anemia materna a termine, ma le prove disponibili non dimostrano, per le donne senza anemia, altri sostanziali benefici sull'esito della gravidanza. La supplementazione quotidiana non offre vantaggi rispetto alla somministrazione settimanale. Le dosi e le formulazioni in grado di ridurre gli effetti collaterali dovrebbero essere incoraggiate. Quindi "la supplementazione con ferro non deve essere offerta di routine a tutte le donne in gravidanza, dal momento che non porta benefici di salute per la madre e il feto e può avere effetti collaterali indesiderati" (LG 2011), ma va dato quando vi è carenza o anemia (Hb < 10.5 g/dl).

Integratori e multivitaminici

Una dieta varia e ben bilanciata in genere fornisce ad una gravida sana tutto quanto basta e pertanto non è necessario assumere routinariamente integratori o multivitaminici, salvo per specifiche esigenze, come malassorbimenti, malattie, iperemesi, gemellarità,...

La supplementazione con vitamina A a dosi maggiori di 700 microgrammi al giorno o 2310 U deve essere evitata perché potenzialmente teratogena ovvero può causare malformazioni. Evitare anche fegato e derivati che ne sono ricchi. L'uso di vitamina D è consigliata, dopo una valutazione caso per caso, nelle donne appartenenti ai seguenti gruppi a rischio: donne del sud asiatico, africane, caraibiche e di origini medio orientali; donne che si espongono raramente al sole; donne che seguono un'alimentazione povera di vitamina D.

Fumo, alcoolici e droghe

In gravidanza è importante non fumare. Se fuma deve smettere completamente e subito in quanto "il fumo materno risulta associato a un aumentato rischio di mortalità perinatale, morte improvvisa del lattante, distacco placentare, rottura prematura delle membrane, gravidanza ectopica, placenta previa, parto pretermine, aborto spontaneo, basso peso alla nascita, sviluppo di labio-palatoschisi nel bambino e..mortalità infantile". (LG 2011) Non deve permettere che si fumi in sua presenza o negli ambienti in cui soggiorna. *Le Linee guida cliniche per promuovere la cessazione dell'abitudine al fumo*, sono disponibili all'indirizzo:

www.iss.it/ofad/fumo/index.php?lang=1&tipo=3

Non bere alcoolici, nemmeno quantità ritenute da Lei minime, in quanto in base alle Linee Guida (LG 2011) "per un principio precauzionale i professionisti devono informare le donne in gravidanza o che hanno pianificato una gravidanza che la scelta più sicura è non assumere alcol"

"I professionisti devono comunicare alle donne in gravidanza o che abbiano intenzione di avviare una gravidanza, che l'uso anche moderato di cannabis, oltre che delle altre droghe, e da evitare in quanto può provocare danni sul regolare sviluppo fisico e neuropsichico del feto e del bambino." (LG 2011)

Farmaci

I farmaci possono avere effetti dannosi sul feto in qualsiasi periodo della gestazione. Possono causare malformazioni congenite se somministrati nel corso del primo trimestre in particolare a 3-11 settimane (fase di differenziazione e proliferazione embrionale ad alta suscettibilità ad agenti esterni). Nel corso del secondo e del terzo trimestre possono alterare la crescita e lo sviluppo funzionale del feto o avere effetti tossici. Usi quindi solo i farmaci indispensabili dopo aver valutato con il medico gli eventuali rischi, particolarmente in epoca preconcezionale e nel primo trimestre. "A parità di efficacia terapeutica meglio scegliere farmaci introdotti sul mercato da più tempo, per i quali sono altamente meno probabili effetti avversi sconosciuti, utilizzando la posologia minima efficace del trattamento" e per patologie croniche "in accordo con lo specialista di riferimento, i farmaci a minor rischio teratogeno, alle minime dosi efficaci". I prodotti da banco e le terapie non convenzionali vanno prudenzialmente evitati per tanti motivi tra cui vi è il fatto che "l'assenza di un sistema di sorveglianza degli esiti avversi comporta il mancato riconoscimento e la sottovalutazione di effetti non desiderati". (LG 2011) Informi me, il Suo Medico di medicina generale e l'eventuale specialista di riferimento per la patologia dei farmaci accidentalmente assunti o che potrebbe assumere. Per ulteriori informazioni mandi una e mail a: cifav@cro.it e consulti gli altri servizi di informazione, come indicato in fondo al protocollo e anche qui di seguito:

www.farmaciegravidanza.org; www.guidausofarmaci.it/appendice.asp?titolo=Gravidanza&livello=4&id=4 oppure

Allattamento&livello=5&id=5; <http://whqlibdoc.who.int/hq/2002/55732.pdf>.; www.perinatology.com ; <http://toxnet.nlm.nih.gov>.

Le linee guida raccomandano anche di "confermare la scelta interpellando un centro di informazione teratologica" o i servizi di consulenza telefonica specifica per uso di farmaci in gravidanza: Centro antiveleni degli Ospedali riuniti di Bergamo: tel. 800883300 attivo 24 ore; Tossicologia perinatale dell'Azienda ospedaliera Careggi di Firenze: tel. 055.7946731 attivo il lunedì ore 14-17, dal martedì al venerdì ore 10-14; Telefono rosso del Policlinico universitario A. Gemelli di Roma: tel. 06.3050077 attivo da lunedì a venerdì ore 9-13; Servizio di informazione teratologica CePIG (Centro per l'informazione genetica) dell'Università degli studi- Azienda ospedaliera di Padova: tel. 049.8213530 attivo da lunedì a venerdì ore 11-13.

Consigli per trattare i comuni sintomi gravidici: nausea, pirosi gastrica, stipsi, emorroidi, varici, perdite vaginali

Le Linee Guida (LG 2011) dicono di "informare le donne del fatto che nausea e vomito sono sintomi generalmente non associati a eventi avversi in gravidanza e che si risolvono spontaneamente entro le 16-20 settimane di gestazione. Tra i trattamenti farmacologici disponibili mirati alla riduzione di nausea e vomito gli antistaminici sono efficaci. Studi ... non indicano un aumento del rischio di difetti congeniti. Ciclizina, clemastina, ciproptadina, clorfenamina, cetirizina, feniramina, meclizina, orciprenalina, prometazina sono considerati farmaci di scelta in gravidanza (non la difenidramina, associata a schisi orale). L'assunzione di questi farmaci è associata a sonnolenza. Gli studi disponibili non evidenziano un'associazione tra assunzione di fenotiazine e teratogenicità, ma per il metoclopramide, la mancanza di altre informazioni sulla sicurezza in gravidanza non consente di considerarlo un agente di prima scelta. Lo zenzero è tra i trattamenti non farmacologici efficaci, ma la sua sicurezza in gravidanza non è stata accertata. Per l'acupressione nel punto P6 le informazioni non sono definitive."

Per le "donne in gravidanza che soffrono di pirosi gastrica le modifiche nell'alimentazione e nella postura assunta dopo i pasti e durante il sonno possono offrire un sollievo ai sintomi: riduzione di cibi ad alto contenuto di grassi e gastro irritanti come la caffeina, consumo di piccoli pasti frequenti, eliminazione di cibi piccanti dalla dieta e posizione eretta specie dopo i pasti, leggermente sollevata durante il sonno. I trattamenti farmacologici sono efficaci, ma non si hanno informazioni (sufficienti) sulla loro sicurezza".

In casi di stipsi "introdurre fibre alimentari nella dieta può risolvere il disturbo Non ci sono prove riguardo efficacia e sicurezza di agenti osmotici (lattulosio, sali di magnesio) o ammorbidenti fecali (docusato di sodio, paraffina liquida)".

Per le emorroidi "cambiamenti nella dieta potrebbero alleviare i sintomi. Se i sintomi permangono e sono severi può essere considerato l'utilizzo di creme antiemorroidarie".

Per le vene varicose “indossare calze elastiche non previene l’insorgenza, ma potrebbe migliorarne i sintomi”, mentre non vi sono dati sulla sicurezza dei farmaci”.

“Un aumento nelle perdite vaginali è fisiologico: possono anche essere riconducibili a una serie di altre condizioni fisiologiche o patologiche quali dermatiti vulvari o reazioni allergiche..Se le perdite hanno un forte e sgradevole odore, associato a prurito e a dolore nella minzione, si deve considerare l’ipotesi che possa trattarsi di vaginosi batterica, tricomoniasi o candidiasi. Un approfondimento diagnostico (esame microbiologico microscopico e/o colturale - tampone vaginale) deve essere preso in considerazione. Il *Trichomonas vaginalis* è associato a eventi avversi in gravidanza e può essere trattata con metronidazolo per via orale. Non sono stati dimostrati effetti teratogeni. Le infezioni vaginali da *Candida albicans* non appaiono associate a eventi avversi della gravidanza. La terapia topica della candidosi vaginale con imidazolo per una settimana è un trattamento efficace in gravidanza. La terapia per via orale della candidosi vaginale non deve essere considerata, poiché non si dispone di dati certi relativi a efficacia e sicurezza”.

Attività sportiva, ricreativa e sessuale. L’attività sportivo-ricreativa e sessuale non va necessariamente limitata o interrotta: dipende dalla peculiarità individuali, dal periodo della gravidanza e da eventuali rischi o patologie individuali. Le Linee Guida (LG 2011) confermano che “...iniziare o continuare un’attività fisica moderata in gravidanza non è associato a eventi avversi”. E’ preferibile fare un’attività che piace o che già praticava, il nuoto o le attività rivolte specificamente a gravide (ginnastica, pilates, yoga,..). Deve invece evitare “un’attività sportiva che preveda impatto fisico e possa comportare il rischio di cadute e traumi addominali e notevole sforzo fisico” inoltre “le immersioni subacquee in gravidanza sono risultate associate a difetti congeniti e a malattia fetale da decompressione”. Riduca l’intensità o stia a riposo se avverte contrazioni. Consideri che, se non ha controindicazioni a muoversi, la sedentarietà non solo non giova alla gravidanza, ma ha potenziali rischi: trombotico, eccessivo aumento di peso,.., mancanza di una adeguata preparazione fisica per il travaglio e il parto. Avere “rapporti sessuali nel corso della gravidanza non è associato a eventi avversi” anzi “il rischio di parto pretermine è ridotto nel gruppo a maggiore frequenza di rapporti sessuali”.

Viaggi e cinture di sicurezza

Le Linee Guida sulla gravidanza (LG 2011) indicano che “l’uso della cintura di sicurezza non presenta dei rischi e risulta efficace nel ridurre le conseguenze di un incidente. I professionisti devono anche informare le donne del corretto uso della cintura di sicurezza: utilizzare una cintura di sicurezza a tre punti; porre la cintura ben al disopra e al disotto dell’addome gravido e non sopra; tenere il nastro addominale il più possibile sotto l’addome gravido steso sopra le cosce; passare il nastro diagonale al disopra dell’addome facendolo passare fra i seni; regolare la cintura secondo il proprio confort e in modo che non scatti senza motivo”. Ulteriori informazioni sull’uso della cintura di sicurezza sono disponibili nel sito:

www.saperidoc.it/flex/cm/pages/ServeBLOB.php/L/IT/IDPagina/24.

Sebbene “non vi siano rischi specifici per la gravidanza associati ai viaggi aerei commerciali, è comunque necessario essere consapevoli delle complicazioni mediche della gravidanza che possono rappresentare una controindicazione per i viaggi aerei: anemia grave con emoglobina inferiore a 7,5 g/dL; frattura instabile, quando possa verificarsi un consistente gonfiore degli arti inferiori; recente emorragia; otite media e sinusite; gravi malattie respiratorie; crisi emolitiche recenti in presenza di falcemia; recente chirurgia gastrointestinale, ammettendo che la riduzione pressoria e l’espansione gassosa possano produrre una distensione delle linee di sutura”. I viaggi aerei a lungo raggio, o anche con altri mezzi, se di durata superiore alle 4 ore, aumentano il rischio di tromboembolia venosa prevenibili indossando calze elastiche, compiendo esercizi di *stretching* dei polpacci, camminando nella cabina del velivolo, evitando la disidratazione bevendo molta acqua e minimizzando nel contempo il consumo di alcol e caffeina. Scegliere destinazioni e ambienti che non mantengano a lungo elevata la temperatura corporea e prevenga la disidratazione bevendo molto. Eviti gli ambienti affollati (nell’aria vengono immessi microorganismi con starnuti, tosse e parlando vicino) e limiti i contatti stretti (baci, strette di mano): sono vie di acquisizione di infezioni che possono passare al bambino.

Corsi per gravide. I “corsi di accompagnamento alla nascita” possono essere fatti presso il consultorio di riferimento o l’ospedale presso il quale desidera partorire. Possono essere utili anche gli incontri specifici per la promozione dell’allattamento al seno o per l’analgesia in corso di travaglio. Si informi e prenoti per tempo.

APPROFONDIMENTI UTILI

Si ricordi di indagare e segnalare se nella propria storia clinica, in quella del marito o nelle rispettive famiglie, oppure in precedenti figli, vi siano malattie genetiche o infettive trasmissibili: ad esempio talassemia, difetti congeniti o epatiti. Segnali se è affetta da diabete, ipertensione, malattie della tiroide, allergie o altre malattie. La presenza in famiglia o nella sua storia di trombosi, flebiti o aborti ricorrenti va segnalata. Cerchi di ricordare se ha assunto dei farmaci all’inizio della gravidanza. Queste informazioni sono state già analizzate alla prima visita, ma ripensandoci talvolta emergono nuovi elementi: me li riferisca al ricontrollo dato che possono rendere necessarie specifiche indagini. Vedi anche paragrafo finale sulla consulenza genetica.

Se ha assunto farmaci in gravidanza nel primo trimestre, è stata esposta infezioni a rischio di trasmissione fetale o a radiazioni me lo segnali. Informazioni ulteriori riguardo ai rischi derivati dall’uso di farmaci in gravidanza le può avere gratuitamente inviando una e mail a cifav@cro.it e/o telefonando ai numeri 049/8213513 -572 oppure 0422/ 3223267-266 e inviando la documentazione.

Se le indagini di laboratorio rilevano il sospetto di trasmissione al feto di malattie infettive, come rosolia, toxoplasmosi o citomegalovirus, valuteremo l’opportunità di una consulenza infettivologica con la Dott.ssa Gussetti (049 8213765-0-1-2). Se qualcosa non è chiaro me lo chieda al prossimo controllo.

SUCCESSIVE VISITE OSTETRICHE

Le visite successive dipendono dalle peculiari esigenze individuali: generalmente sono mensili, ma potrebbero essere più frequenti nei periodi più delicati (1° e 3° trimestre), nei casi a rischio o in presenza di sintomi e segni allarmanti. Nei controlli riferisca gli eventuali disturbi, il peso corporeo e l’incremento di peso dall’ultimo controllo. Verranno anche misurata la pressione e visionate le indagini svolte.

Pressione arteriosa

In ogni nostro incontro viene misurata la pressione arteriosa, ma è utile che la ricontrolli anche ogni volta che va dal Medico di Medicina Generale a fare le ricette. La pressione può variare molto e risentire di fattori emotivi e quindi servono più misure per rilevare o escludere problemi pressori. Secondo le nuove linee guida “l’ipertensione è definita come il rilievo di una singola pressione arteriosa diastolica di 110 mmHg o il rilievo consecutivo di 90 mmHg in due misurazioni successive a distanza di

almeno 4 ore. La proteinuria è definita come un'escrezione maggiore o uguale a 300 mg di proteina in una raccolta delle urine di 24 ore o il rilievo mediante striscia reattiva (*dipstick*) di due campioni di urina da raccolta pulita a distanza di almeno 4 ore con 2+ di proteinuria" " Il test efficace per lo screening della pre-eclampsia [ipertensione +proteinuria= rischio] è la misurazione della pressione arteriosa, che deve essere effettuato a ogni visita in gravidanza. Al primo appuntamento devono essere ricercati i seguenti fattori di rischio per la preeclampsia [le raccomando di segnalarmeli se non li abbiamo già individuati prima]: età ≥ 40 anni; nulliparità; intervallo >10 anni dalla gravidanza precedente; storia familiare di pre-eclampsia; storia precedente di pre-eclampsia; indice di massa corporea (IMC) ≥ 30 kg/m²; malattie vascolari preesistenti come l'ipertensione; malattia renale preesistente; gravidanza multipla; diabete pregravidico. Per le donne in gravidanza con uno di questi fattori di rischio devono essere programmate misurazioni più frequenti della pressione arteriosa. La pressione arteriosa deve essere misurata come segue: rimuovere gli indumenti stretti, assicurandosi che il braccio sia rilassato e sollevato a livello del cuore; utilizzare un bracciale di dimensioni adeguate; gonfiare il bracciale fino a 20-30 mmHg sopra il livello di pressione sistolica apprezzato alla palpazione; rilasciare la tensione del bracciale lentamente, alla velocità di 2 mmHg al secondo o al *beat*; rilevare la pressione arteriosa ai valori più vicini > 2 mmHg; misurare la pressione arteriosa diastolica come scomparsa dei suoni (fase V). Una condizione di ipertensione – con una singola misurazione della pressione diastolica di 110 mmHg, o due letture consecutive di 90 mmHg ad almeno 4 ore di distanza – dovrebbe indurre una maggiore sorveglianza. Se la pressione sistolica è superiore a 160 mmHg in due letture consecutive a distanza di almeno 4 ore deve essere preso in considerazione il trattamento, garantendo un ambiente tranquillo per una maggiore attendibilità del dato. Per i casi *borderline* (per esempio: 135/90 mmHg o 145/80 mmHg) è opportuno effettuare una seconda misurazione a distanza di circa mezz'ora dalla prima. Non vi sono prove di efficacia che dimostrino la validità di test diversi da quello indicato per lo screening della pre-eclampsia. I professionisti devono informare tutte le donne in gravidanza della necessità di consultare immediatamente un professionista in presenza di sintomi di pre-eclampsia: forte mal di testa; visione sfocata o lampi; dolore sottocostale, epigastrico a barra; vomito ripetuto nel terzo trimestre; gonfiore improvviso del viso, delle mani (segno dell'anello) o dei piedi.. (LG2010) Quindi, in sintesi, mi informi subito se vi sono fattori di rischio ipertensivo, se vi è ipertensione e/ o se vi sono troppe proteine nell'esame delle urine e se vi sono sintomi a rischio di pre-eclampsia.

Indagini fatte

Le indagini che porta in visione sono analizzate, spiegate eventuali anomalie e patologie e presi i relativi provvedimenti. Dopo la vista programmi subito, per tempo, il controllo ostetrico successivo e le ulteriori indagini, come consigliato nel referto ostetrico. Porti sempre con se la cartella ostetrica, non solo quando va dal Dott. Del Pup, in modo da coordinare al meglio gli interventi anche degli altri professionisti: medico di famiglia, medico che effettua l'indagine preconcezionale o la morfologica, ..., anestesista, personale della degenza ostetrica e della sala parto, neonatologo -pediatra. Segnali se vi sono situazioni di disagio psichico, problemi relazionali- di coppia, socioeconomico- lavorativi, mutilazioni genitali o violenza domestica per i quali desidera essere aiutata. (come indicato nelle linee guida = LG 2011)

** Indagini da svolgere nelle settimane di gravidanza dalla 14^a alla 18^a

A) ESAMI ESENTI (GU 10-9-98):

- Esame urine (in caso di batteriuria significativa all'esame precedente fare anche l'urinocoltura)
- Toxoplasmosi IgG ed IgM. Serve rifarlo se la paziente non è immune (igg ed igM negativi). Se le IgM sono positive riferirlo al ginecologo appena è in possesso degli esami.
- Rosolia. "Nelle donne risultate suscettibili alla rosolia il test deve essere ripetuto a 17 settimane e deve essere programmata la vaccinazione nel periodo postnatale" (LG 2011)

B) ESAMI AGGIUNTIVI non esenti (possono essere esenti se la gravidanza è a rischio):

- test da carico di glucosio o curva glicemica (OGTT con 75 g) "a 16-18 settimane per le donne che hanno avuto un diabete gestazionale in una gravidanza precedente" e "un ulteriore OGTT a 28 settimane di età gestazionale, se la prima determinazione è risultata normale" (LG 2011)
- pap test che svolgeremo al ricontrollo, se non è stato fatto entro 3 anni o con cadenza che dipende dai Suoi fattori di rischio per patologia del basso tratto genitale (precedenti pap anomali, nel quale caso faremo anche la colposcopia, infezioni da HPV ad alto rischio, fumo,..)
- emocromo ripetuto se l'emoglobina è minore di 10,5 g/100 ml. Considerare la supplementazione con ferro se è un'anemia da carenza di ferro e non congenita.
- CitoMegaloVirus igM . Tutti i casi in cui è stato eseguito e le IgM sono positive vanno subito comunicati a ginecologo e medico di base e gestiti in collaborazione con infettivo logo valutando caso per caso cosa fare.

C) INDAGINI PRENATALI da programmare subito, se si intende eseguirle in base al colloqui informativo precedente, in cui sono stati esposti e ridiscussi insieme vantaggi, limiti e rischi. In particolare se la gravida non ha già fatto ultrascreen-translucenza o i villi coriali o se ha avuto un esito dubbio o non rassicurante che necessita di riconferma, verso la 15-16^a settimana (la data verrà fornita all'atto dell'appuntamento) può fare:

- tritest se non vuole fare l'amniocentesi e se non ha fatto l'ultrascreen in tempo (a 11-13 settimane + 6 giorni)
- amniocentesi se l'età al parto >35 anni, se si rileva un alto rischio all'ultrascreen, se vi sono altri fattori di rischio o per scelta informata e consapevole dei pro e contro.

Le Linee Guida 2010 indicano che "in caso non sia stato già discusso nel primo trimestre offrire informazioni sull'indagine ecografica per la diagnosi di anomalie strutturali fetali, garantendo spazio e tempo per consentire alla donna di esprimere le proprie incertezze e le proprie preoccupazioni e di confrontarsi con la o il professionista. Queste informazioni devono essere supportate da materiale cartaceo o altro materiale", rappresentato da questo protocollo, dagli allegati e dai riferimenti per approfondimenti a Lei forniti.

APPROFONDIMENTI UTILI

Se ha o ha avuto sintomi simil influenzali li segnali vi sono virus che possono passare la placenta, anche se con sintomi materni scarsi: ad esempio il citomegalovirus.

*** Indagini da svolgere nelle settimane dalla 19^a alla 23^a

A) ESAMI ESENTI (GU 10-9-98):

- Esame urine (in caso di batteriuria significativa all'esame precedente fare anche l'urinocoltura)
- Ecografia ostetrica detta "morfologica", da fare alla 19^a-22^a settimana, e che va già prenotata con congruo anticipo.
"Se nel corso dell'esame venisse rilevato che la placenta ricopre in tutto o in parte l'orifizio uterino interno, alla donna deve essere offerta un'ecografia a 32 settimane" (LG 2011). Il dott. Del Pup consiglia comunque di prenotare per tempo l'ecografia ostetrica delle 30-32 settimane detta "biometrica" che servirà non solo per valutare la placenta, ma anche la crescita e per rivalutare l'anatomia fetale in modo da evidenziare eventuali malformazioni fetali, non rilevate a 19-21 settimane, o segni di sofferenza fetale. Per questo andrà svolta in sede idonee, preferibilmente dove è stata fatta l'ecografia morfologica o presso l'ospedale in cui si andrà a partorire. E' esente ticket se la prenota in tempo.

B) ESAMI AGGIUNTIVI non esenti, possono essere esenti se la gravidanza è a rischio:

- quegli esami previsti nei periodi precedenti che non sono stati eseguiti, sono risultati anomali o dimostrano la mancata protezione (IgG ed IgM negative per toxoplasma o citomegalovirus)
- altri eventuali in base alle esigenze specifiche.

**** Indagini da svolgere nelle settimane di gravidanza dalla 24^a alla 27^a

A) ESAMI ESENTI (GU 10-9-98):

- Esame urine
- urinocoltura (in caso di batteri presenti all'esame urine o di sospetta cistite)
- Glicemia
- test da carico di glucosio o curva glicemica (OGTT con 75 g a 2 ore) a 24-28 settimane di età gestazionale alle donne con uno dei fattori di rischio identificati per diabete gestazionale: "indice di massa corporea (IMC) >30 kg/m²; macrosomia fetale pregressa ≥4,5 kg; diabete gestazionale pregresso; anamnesi familiare di diabete (parente di primo grado con diabete); famiglia originaria di aree ad alta prevalenza di diabete: Asia meridionale, Medio Oriente e Caraibi (per la popolazione di origine africana)" (LG 2011)
La curva glicemica va prenotata con anticipo ed i valori limite per OMS su sangue venoso sono 120 mg/dl, su sangue capillare 140/mg/dl (su plasma rispettivamente 140 e 160).

B) ESAMI AGGIUNTIVI esenti se la gravidanza è a rischio:

- Flussimetria Doppler delle arterie uterine (se vi erano anomalie flussimetriche all'ecografia morfologica)

Astensione dal Lavoro

Se lei è una lavoratrice assistita INPS ricordare di chiedere/ far preparare in tempo il certificato INPS per astensione obbligatoria dal lavoro da compilare entro la 28^a settimana.

Parto prematuro e contrazioni

Il parto prematuro potrebbe avere gravi conseguenze fetali in questa parte della gravidanza, poi sempre meno mentre si avvicina al termine. I sintomi premonitori possono essere subdoli o assenti, ma è molto importante che Lei si sforzi di intuire se ha reali contrazioni o solo normale motilità uterina. Secondo le nuove linee guida, infatti, "l'efficacia nella pratica di interventi di prevenzione del parto pretermine spontaneo deve ancora essere dimostrata". "Il trattamento con antibiotici non presenta generalmente benefici e il loro impiego è efficace nel ridurre il parto pretermine spontaneo limitatamente alle donne a rischio con vaginosi batterica. I programmi di cessazione del fumo di tabacco, il progesterone, la terapia periodontale e l'olio di pesce potrebbero avere in futuro un ruolo come interventi preventivi in donne asintomatiche. All'impiego di antibiotici per il trattamento della tricomoniasi è risultato associato un aumento del rischio di parto pretermine spontaneo". Il cerchiaggio cervicale ovvero tenere chiuso il collo uterino con suture potrebbe essere utile prima delle 34 settimane. Trattare la batteriuria asintomatica è utile. Il classico e diffuso consiglio di stare a riposo non ha dimostrato di cambiare il rischio di parto pretermine, ma forse potrebbe essere utile il monitoraggio domiciliare delle contrazioni uterine. Inoltre "alle donne a basso rischio non deve essere offerto lo screening del parto pretermine, poiché non vi sono prove che dimostrino l'accuratezza dei test disponibili". Infatti le indagini più affidabili nel prevedere la Sua maggiore probabilità di partorire presto sono solo la misurazione ultrasonografica della lunghezza e della dilatazione cervicale (*funneling*), che facciamo sempre al controllo ecografico, e lo screening con fibronectina fetale cervicovaginale, che può fare in ospedale se vi fossero dei sospetti. Il rischio che Lei partorisca presto può essere attendibilmente ridotto solo tramite l'adeguato riconoscimento delle contrazioni uterine, che vanno distinte dalla fisiologica motilità uterina, o tramite la misurazione della proteina C reattiva nel liquido amniotico, che può fare in ospedale se vi fossero dei sospetti. Le linee guida non raccomandano di fare, ma indicano come "raccomandazioni per la ricerca", che "è necessario condurre studi per determinare la validità di test semplici ed economici –come la gonadotropina corionica umana sierica materna, la proteina C reattiva sierica e i livelli cervico-vaginali di fibronectina fetale" (LG 2011)

- Entro le 28 settimane "aderire ai corsi di accompagnamento alla nascita presenti sul territorio".

***** Indagini da svolgere nelle settimane di gravidanza dalla 28^a alla 32^a

A) ESAMI ESENTI (GU 10-9-98):

- Esame urine (in caso di batteriuria significativa all'esame precedente fare anche l'urinocoltura)
- Emocromo. Verificare se i livelli di emoglobina sono inferiori a 10,5 g/100 ml e considerare la supplementazione con ferro se appropriato.
- Ferritina
- Ecografia ostetrica delle 30-32 settimane o biometrica può servire non solo per valutare la crescita fetale, o la posizione della placenta, ma anche per rivalutare l'anatomia fetale in modo da evidenziare eventuali malformazioni fetali, non rilevate a 19-21 settimane. Consiglio di prenotarla per tempo in sedi idonee, preferibilmente dove è stata fatta l'ecografia morfologica o presso l'ospedale in cui si andrà a partorire. Le ribadisco che le ecografie che potremmo fare di supporto alle visite ostetriche possono stimare la crescita, il battito cardiaco, i movimenti e la posizione fetale, la condizione del collo uterino oppure la sede della placenta, ma non consentono di escludere patologie fetali. Le nuove linee guida sottolineano infatti i limiti dell'ecografia biometrica di cui è importante che Lei sia consapevole e pertanto riporto i passi più significativi. E' "incerta la stima della validità della singola misurazione della circonferenza addominale nel terzo trimestre per identificare i feti con peso alla nascita inferiore al 10° percentile". "La validità diagnostica del Doppler dell'arteria ombelicale .. è molto modesta" e vi è una "scarsa accuratezza della misurazione ultrasonica del volume del liquido amniotico nello screening di feti piccoli per l'età gestazionale". "La misurazione

della distanza fondo uterino-sinfisi pubica viene indicata come uno strumento per identificare le gravidanze da indirizzare all'indagine ecografica" ma "non è un valido predittore di feti a rischio". Viene raccomandato che "la distanza fondo uterino-sinfisi pubica deve essere misurata e registrata a ogni visita prenatale dopo le 24+0 settimane di età gestazionale", ma Lei farà comunque l'ecografia. "La stima della validità della biometria fetale per identificare i feti con peso alla nascita superiore al 90° percentile è incerta." Pertanto "nelle donne in gravidanza a basso rischio non sono raccomandate né la stima ultrasonica delle dimensioni fetali in feti sospetti di essere grandi per l'età gestazionale né valutazioni Doppler di routine". Quindi "le prove di efficacia non rilevano benefici derivanti dalla esecuzione di un'ecografia di routine dopo 24 settimane in donne in cui non sia stata identificata una specifica indicazione". (LG 2011)

B) ESAMI AGGIUNTIVI non esenti (possono essere esenti se la gravidanza è a rischio):

- Test di Coombs indiretto (ricerca anticorpi irregolari anti eritrociti). "In tutte le donne, indipendentemente dal loro stato Rh(D), deve essere ricercata la presenza di anticorpi atipici anti-emazie nel primo trimestre e a 28 settimane (= quindi rifaccia il test di Coombs indiretto anche se è RH positiva!). A tutte le donne in gravidanza che presentano anticorpi atipici anti-emazie in misura clinicamente rilevante devono essere offerti la consulenza di un centro specializzato e informazioni sull'assistenza successiva. L'immunoprofilassi anti-Rh(D) deve essere offerta di routine a tutte le donne in gravidanza Rh(D) negative non sensibilizzate a 28 settimane da effettuarsi in dose unica da 1.500 UI (300 µg) di immunoglobuline a 28 settimane circa di gestazione, o in due dosi da 500 UI (100 µg) ognuna a 28 e 34 settimane di gestazione".(LG 2011)
- quegli esami previsti nei periodi precedenti che non sono stati eseguiti, sono risultati anomali o dimostrano la mancata protezione (es: IgG ed IgM negative per toxoplasma o citomegalovirus)
- Flussimetria Doppler delle arterie ombelicali ed altri distretti fetali (se vi è ridotta crescita fetale, scarso liquido amniotico o pregresse anomalie flussimetriche).

APPROFONDIMENTI UTILI

Si consiglia di controllare a domicilio la pressione arteriosa almeno ogni settimana e di riportare i valori: se questi superano i 140 mmHg per la massima o i 90 mmHg per la minima in due misure a riposo, e a distanza di due ore, consultare il proprio ginecologo o rivolgersi al pronto soccorso ostetrico.

Generalmente in questo periodo si inizia ad assumere ferro, se necessario, ma non serve di routine (Raccomandazione A Linee guida ISS 2004). E' meglio proseguire o ricominciare l'acido folico. Soprattutto se vi è anemia associare acido folico e ferro.

"Alle donne in cui la placenta si estende al di sopra dell'orifizio uterino interno deve essere offerta una ecografia transvaginale a 32 settimane."

A "32-33 settimane le donne con feto singolo in presentazione podalica possono discutere con il professionista se utilizzare la moxibustione per aumentare la probabilità di una versione spontanea cefalica" (LG 2011)

***** Indagini da svolgere nelle settimane di gravidanza dalla 33^a alla 37^a

A) ESAMI ESENTI (GU 10-9-98):

- Esame urine (in caso di batteriuria significativa all'esame precedente fare anche l'urinocoltura)
- Emocromo
- Virus Epatite B [HBV] (antigene HbsAg) "deve essere offerto nel terzo trimestre a tutte le donne in gravidanza, per consentire di programmare – per le donne risultate positive" (LG 2011)
– gli interventi che si sono mostrati efficaci nel ridurre il rischio di trasmissione
- Virus Epatite C [HCV] (anticorpi) Rientrava tra gli esami dell'GU 10-9-1998 ma le nuove linee guida indicano che: "alle donne in gravidanza non deve essere offerto lo screening per il virus dell'epatite C, poiché non ci sono prove della sua efficacia nella pratica. La ricerca degli anticorpi anti-HCV deve essere circoscritta alle donne appartenenti alle categorie a rischio per infezione da HCV" (LG 2011)
- Virus immunodef. acquisita [HIV 1-2] "deve essere offerto a tutte le donne all'inizio della gravidanza e al terzo trimestre, per consentire di programmare - per le donne risultate positive - gli interventi che si sono mostrati efficaci nel ridurre il rischio di trasmissione dell'infezione da madre a figlio" (LG 2011): terapia antiretrovirale, taglio cesareo e astensione dall'allattamento al seno. Lo screening sierologico della sifilide, effettuato con un test specifico per il treponema,
- Test di Coombs indiretto (in caso di incompatibilità AB0 ovvero marito di gruppo diverso dalla moglie. Come ad esempio Lui A e/o B e Lei O)

B) ESAMI AGGIUNTIVI non esenti (possono essere esenti se la gravidanza è a rischio):

- VDRL/TPHA non rientra negli esami esenti GU 10-9-98 ma oggi "è raccomandato in tutte le donne alla prima visita e alla fine della gravidanza" (LG 2011)
- Tampone vaginale e anche rettale, per la ricerca streptococco B (meglio verso la 36° settimana) "L'esecuzione dello screening dell'infezione da streptococco beta-emolitico gruppo B con tampone vaginale e rettale e terreno di coltura selettivo è raccomandata per tutte le donne a 36-37 settimane. Le donne in gravidanza con infezione da streptococco di gruppo B devono ricevere un trattamento antibiotico intraparto". (LG 2011)
- esami previsti nei periodi precedenti che non sono stati eseguiti, sono risultati anomali o dimostrano la mancata protezione (IgG ed IgM negative per toxoplasma o citomegalovirus)
- PT, PTT e fibrinogeno (richieste dall'anestesista)
- ECG (elettrocardiogramma)

MODALITA' DEL PARTO, ANESTESIA, EVENTUALE PROGRAMMAZIONE DEL TAGLIO CESAREO

In base all'andamento della gravidanza, alla presentazione ed alle dimensioni fetali, in questo periodo rivalutiamo i pro e contro delle diverse modalità del parto nel suo specifico caso e si programmano di conseguenza gli ulteriori controlli da me e/o in ospedale. Le Linee Guida 2010 indicano che a "34 settimane la o il professionista deve offrire alla donna informazioni e l'opportunità di discutere della preparazione al travaglio e alla nascita, includendo informazioni sulla pianificazione del parto, su come riconoscere il travaglio e come affrontare il dolore. Le informazioni offerte in forma verbale devono essere supportate da materiale cartaceo o altro materiale". A 36 settimane deve essere verificata la presentazione del feto e, alle donne con presentazione podalica, deve essere offerto il rivolgimento per manovre esterne, da effettuare a partire da 37 settimane"... con monitoraggio fetale continuo e disponibilità di sala operatoria". "La versione cefalica è controindicata in donne con una cicatrice o un'anomalia uterina, con compromissione fetale, membrane rotte, sanguinamento vaginale e problemi medici". La prego di

leggere attentamente il documento che integra e sintetizza quanto discusso verbalmente ed adattato la Suo caso e che trova al sito: www.snlg-iss.it/lgn_taglio_cesareo_assistenza_donne o almeno legga la versione semplificata (www.snlg-iss.it/pubblico_cesareo_assistenza). Se non ha internet come in precedenza le fornisco io il materiale informativo. Nelle situazioni in cui vi siano dubbi sulla migliore modalità del parto presenterò anticipatamente il suo caso e lo discuterò con i Colleghi dell'ospedale a cui desidera rivolgersi.

In questo periodo avrà informazioni "sull'allattamento al seno, le cure del neonato, i test di screening per il neonato, la profilassi con vitamina K, la cura di sé dopo la nascita,..” o altro in base alle Sue esigenze.

PRENOTAZIONI E CONTROLLI URGENTI

- prenoti il controllo pre-parto, chiamato anche "modulistica" alla 37-38° settimana di gravidanza circa presso l'ospedale in cui intende partorire.
- se sceglie di fare l'anestesia epi o peridurale prenotarla in tempo e fare anche PT, PTT, fibrinogeno e richiesta di visita anestesiológica per analgesia in corso di travaglio
- se ha contrazioni intense e/o ravvicinate o se sente muovere il feto di meno contattare subito il proprio ginecologo e/o rivolgersi nel reparto di ostetricia in ospedale per fare un controllo urgente
- se vi è ridotta crescita fetale, scarso liquido amniotico, ipertensione.. o pregresse anomalie flussimetriche valuteremo se prenotare una Flussimetria Doppler delle arterie ombelicali ed altri distretti fetali.
- "Lo screening per l'infezione da HSV-1 e HSV-2 nelle donne in gravidanza non è raccomandato" ma se "le lesioni erpetiche genitali sono presenti al momento del parto o compaiono nelle ultime 6 settimane di gravidanza" ..va effettuato un taglio cesareo, indipendentemente dallo stato sierologico." (LG 2011) Quindi informi subito dell'eventuale comparsa di herpes ovvero della comparsa genitale di bollicine raggruppate e dolorose.

***** Indagini da svolgere nelle settimane di gravidanza dalla 38ª alla 40ª

A) ESAMI ESENTI (GU 10-9-98):

- Esame delle urine (in caso di batteriuria significativa all'esame precedente fare anche l'urinocoltura)

B) INDAGINI AGGIUNTIVE che possono essere esenti, se la gravidanza è a rischio e vanno programmati in base ai protocolli dell'ospedale in cui partorirà, tenendo conto delle Sue necessità e degli eventuali segnali di allarme. Le linee guida indicano che: "Il conteggio formale di routine dei movimenti fetali percepiti non è raccomandato" I movimenti fetali che devono essere di almeno 10 al giorno, ma vi è un'ampissima variabilità nel numero di movimenti percepiti per cui gli studi non riescono a dimostrarne l'utilità. Tuttavia se percepisce meno movimenti o non sente più muovere il feto, pur sollecitandolo e tendo contro dei momenti di "riposo", vada subito all'ospedale.

- "L'auscultazione del battito cardiaco fetale può confermare che il feto è vivo, ma non ha alcun valore predittivo sull'esito della gravidanza".

- "In donne con gravidanza senza complicazioni non deve essere proposta la cardiocografia per la valutazione del benessere fetale." Quando indicata, o dopo la data presenta del parto, la cardiocografia [CTG] deve essere programmata nell'ospedale in cui andrà a partorire prenotando magari al momento del controllo preparto.

Sempre in base a specifiche esigenze può fare il controllo del liquido amniotico [AFI= Indice del Fluido Amniotico oppure diametro della sacca principale di liquido] e/o la Flussimetria Doppler delle arterie ombelicali ed altri distretti fetali se il liquido amniotico è scarso, se la CTG rileva anomalie o se la gravidanza è comunque a rischio.

APPROFONDIMENTI UTILI

"Questo è anche il periodo in cui devono essere offerte informazioni sull'allattamento al seno, le cure del neonato, i test di screening per il neonato, la profilassi con vitamina K, la cura di sé dopo la nascita. Queste informazioni devono essere supportate da materiale cartaceo o altro materiale" (LG 2011)

Si consiglia di continuare a controllare domicilio la pressione arteriosa però da questo momento meglio due volte la settimana: se maggiore di 140/90 in due misure distanti 2 ore contatti il suo ginecologo o vada all'ospedale.

***** Indagini da svolgere, in ospedale, compiuta la 40ª settimana e oltre:

A) ESAMI ESENTI:

- Esame urine (per rilevare proteinuria)
- Cardiocografia [CTG]
- Controllo del liquido amniotico

B) ESAMI AGGIUNTIVI Se la gravidanza è a rischio o in base alle specifiche esigenze sono esenti e possono essere necessari: flussimetria Doppler, CTG computerizzata, profilo biofisico fetale,..

Le nuove linee guida tendono a ridurre o iniziare più tardivamente i controlli considerato che l'utilità dei diversi protocolli di controllo del benessere fetale a termine è molto difficile da studiare. Elenco le conseguenti raccomandazioni:

"A 40 settimane la o il professionista deve offrire alla donna informazioni sulla gestione della gravidanza fino a 41 settimane e oltre il termine." "Alle donne con gravidanza non complicata deve essere offerta l'opportunità di partorire spontaneamente." "Per evitare i rischi legati alla prosecuzione della gravidanza, l'induzione del parto deve essere offerta a tutte le donne con gravidanza non complicata da 41+0 a 42+0 settimane

di età gestazionale." "Il momento in cui effettuare l'induzione del parto deve tener conto delle preferenze della donna, dei risultati dei test di sorveglianza fetale adottati e del contesto assistenziale." "I professionisti che assistono la donna in gravidanza devono rispettare la scelta della donna di non effettuare l'induzione del parto e, da quel momento in poi, condividere con lei le opzioni assistenziali." "Alle donne che a 42+0 settimane di età gestazionale rifiutano l'induzione al parto deve essere offerto un monitoraggio più frequente, consistente nella cardiocografia almeno due volte a settimana abbinata a una stima ecografica della massima tasca di liquido amniotico (*maximum amniotic pool depth*). (LG 2011)

DIAGNOSI PRENATALE DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE

Ultrascreen o translucenza nucale, Villi coriali, Tritest, Amniocentesi

Le anomalie cromosomiche sono anomalie del numero, o della struttura, dei cromosomi che possono determinare anomalie fetali, anche molto gravi. La Sindrome di Down o Mongolismo è dovuta alla presenza di un cromosoma in più, il 21°, da cui il nome trisomia 21, che causa ritardo mentale ed altri difetti che interessano generalmente il cuore, l'apparato digerente e altri organi, a volte compatibili con la vita, anche fino all'età adulta. La Trisomia 18 causa un severo ritardo mentale ed altre gravi malformazioni, tali per cui la maggior parte di questi bambini muore alla nascita o poco dopo. Le numerose altre anomalie cromosomiche sono generalmente molto più gravi ed esitano generalmente in aborto. Il progredire dell'età materna aumenta sensibilmente le possibilità della nascita di un bambino affetto da anomalie cromosomiche ed il rischio è maggiore di quanto comunemente si pensi. Ad esempio se la madre ha 25 anni questo rischio è di circa 1/476, a 30 anni è di circa 1/385, mentre diviene di 1/192 a 35 anni e 1/53 a 40 anni. La probabilità di concepire un bambino con tali anomalie è al concepimento molto più alta, ma la gran parte di queste anomalie causano aborti, generalmente nel 1° trimestre. Gran parte dei bambini che nascono con anomalie cromosomiche sono partoriti da madri che ritenendosi a basso rischio in quanto minori di 35 anni, non hanno fatto le indagini prenatali, ritenendo erroneamente, di non essere a rischio.

| Età materna | rischio di s. di Down | rischio di tutte le anomalie cromosomiche |
|-------------|-----------------------|---|
| 20 | 1/1667 | 1/526 |
| 21 | 1/1667 | 1/526 |
| 22 | 1/1429 | 1/500 |
| 23 | 1/1429 | 1/500 |
| 24 | 1/1250 | 1/476 |
| 25 | 1/1250 | 1/476 |
| 26 | 1/1176 | 1/476 |
| 27 | 1/1111 | 1/455 |
| 28 | 1/1053 | 1/435 |
| 29 | 1/1000 | 1/417 |
| 30 | 1/952 | 1/385 |
| 31 | 1/909 | 1/385 |
| 32 | 1/769 | 1/322 |
| 33 | 1/602 | 1/286 |
| 34 | 1/485 | 1/238 |
| 35 | 1/378 | 1/192 (a 35 a rischio anomalie crom. 0.5% e rischio morte fetale da amnio o villi 1-2%) |
| 36 | 1/289 | 1/156 |
| 37 | 1/224 | 1/127 |
| 38 | 1/173 | 1/102 |
| 39 | 1/136 | 1/66 |
| 40 | 1/106 | 1/53 |
| 41 | 1/82 | 1/53 |
| 42 | 1/63 | 1/42 |
| 43 | 1/49 | 1/33 |
| 44 | 1/38 | 1/26 |
| 45 | 1/33 | 1/21 |
| 46 | 1/23 | 1/16 |
| 47 | 1/18 | 1/13 |
| 48 | 1/14 | 1/10 |
| 49 | 1/11 | 1/8 |

Messaggi chiave: le anomalie cromosomiche sono abbastanza importanti da necessitare la massima attenzione per la frequenza e per la gravità. Ogni gravida è potenzialmente a rischio, a qualunque età e dovrebbe scegliere di fare almeno una delle indagini di seguito descritte. Fanno eccezione le donne che sono contrarie all'aborto e scelgono di non fare indagini pur avendo ben chiaro quanto discusso insieme e qui riassunto. Purtroppo non vi sono indagini prenatali a rischio zero e affidabilità del 100%, ma bisogna sostanzialmente scegliere tra rischi opposti delle indagini prenatali:

- quelle "invasive", ovvero che prelevano materiale fetale, amniocentesi e villi coriali, riducono praticamente a zero il rischio della nascita di bambini con anomalie cromosomiche, ma aumentano il rischio di aborti dovuto al prelievo;
- quelle di "screening", ovvero di stima del rischio, es. ultrascreen o tritest, possono aiutare a scegliere in quali casi il rischio di anomalie cromosomiche sembra così elevato da rendere prudente l'esecuzione delle indagini "invasive", ma con il rischio che nascano bambini con anomalie cromosomiche tra le donne a rischio che è stimato essere basso, perché per nessuna donna il rischio può essere zero.

Come ginecologo non posso sostituirmi a Lei e prescrivere un dato tipo di indagine invece dell'altro, ma attraverso i Nostri colloqui ed il materiale fornito che informano accuratamente del significato, vantaggi, limiti e rischi di tutte le tecniche di diagnosi prenatale aiuto Lei, ed il marito o padre del bambino, a scegliere l'indagine che ritenete più consona in base ai propri valori e priorità.

Indagini prenatali diagnostiche "invasive": villi coriali e amniocentesi

Le ecografie svolte in gravidanza riescono a rilevare malformazioni prima della nascita circa nel 30-70% dei casi, ma non permettono di escludere anomalie cromosomiche o malattie genetiche: per escluderle con certezza è necessario prelevarne direttamente dall'utero delle cellule fetali o placentari tramite esami specifici "invasivi", come i villi coriali o l'amniocentesi. Il

prelievo dei villi coriali viene eseguito alla 10-13^a settimana e quello del liquido amniotico (amniocentesi) viene eseguito alla 15-18^a settimana. Secondo Saperidoc (vedi sotto le indicazioni per il sito che si consiglia di consultare) "l'analisi del cariotipo fetale viene proposta alle donne a partire dai 35 anni di età perché in questa epoca della vita il rischio di trisomie aumenta rapidamente ed esiste un ragionevole equilibrio tra il rischio di aneuploidie (1/270) e quello di perdite fetali legate alla procedura stessa (1/200). In ogni caso, se anche tutte le donne di questa fascia di età si sottoponessero ad amniocentesi, si identificerebbe solo una piccola parte delle trisomie 21 (20-53%), visto che la maggior parte dei bambini affetti nasce da donne di età inferiore." Nel fare il prelievo vi è tuttavia il rischio che si interrompa la gravidanza nel 2% (IC 95%: 1,4-2,6 secondo LG 2011) per i villi coriali e nel 1,9% circa dei casi (con IC 95%: 1,4-2,5 secondo le LG 2011) per l'amniocentesi. "La preparazione dell'operatore sembra essere il fattore cruciale" nel determinare il rischio più che il tipo di procedura invasiva e, considerata la possibilità di aborto spontaneo a quest'epoca anche in chi non la esegue, il rischio aggiuntivo è di circa l'1% ovvero circa un bambino su cento abortito in più per aver fatto la procedura invasiva. Le modalità per ridurre tale rischio, senza possibilità di azzerarlo, sono: operatore esperto che ha eseguito molte procedure e continua a mantenersi "tecnicamente" addestrato, esecuzione con ago sottile, sotto guida ecografica ed evitando la placenta o almeno i relativi grossi vasi. Quindi "a causa della invasività, delle possibili complicanze e del costo, l'amniocentesi e il prelievo dei villi coriali (chorionic villus sampling, CVS) vengono di solito riservate alle donne a più alto rischio di anomalie cromosomiche o malattie geniche. Le indicazioni all'esame sono dunque: età materna avanzata (>35 anni); precedente figlio affetto da anomalia cromosomica; genitore portatore di riarrangiamento strutturale dei cromosomi (es. traslocazioni bilanciate); familiarità per malattie genetiche (a gene o localizzazione genica noti); diagnosi di sesso per malattia genetica legata al cromosoma X; familiarità per malattie congenite del metabolismo; anomalie strutturali del feto all'esame ecografico di routine; test di screening per sindrome di Down positivo ovvero con rischio aumentato (o ritenuto non rassicurante)". La diagnosi definitiva dei difetti del tubo neurale (si esegue con l'esame ecografico assieme alla determinazione del livello di alfa-fetoproteina sierica materna a 15-18 settimane di gestazione. Il risultato dell'amniocentesi è di solito disponibile in 15-20 giorni. Anche in presenza delle migliori condizioni di laboratorio, sono possibili fallimenti colturali (0.2-0.6%) dovuti per lo più ad un numero di cellule disponibili insufficiente, ad una incapacità delle cellule di crescere in coltura o a contaminazione da parte di agenti infettivi. Gli errori diagnostici possono avvenire per contaminazione da parte delle cellule materne (0.1-0.2%) o per la interpretazione errata di un mosaicism (due o più linee cellulari con corredo cromosomico differente nello stesso individuo). Il mosaicism (0.1-0.3% dei casi) potrebbe essere confinato solamente agli annessi extra-embionari, occorre perciò estendere l'indagine ad altri tessuti fetali (es. sangue): quello realmente fetale si ritrova nel 60-70% dei casi. La capacità di ottenere una rapida analisi del cariotipo fetale è possibile oggi dal liquido amniotico attraverso la tecnica dell'ibridizzazione in situ (fluorescence in situ hybridization, FISH), senza attendere la coltura. Utilizzando sonde a DNA per i cromosomi X, Y, 13, 18, 21 possono essere identificate le più comuni aneuploidie in 24 ore, con risultati sovrapponibili al cariotipo standard ottenuto dalle cellule in coltura. Per l'analisi del DNA per la diagnosi delle malattie ereditarie monogeniche si preferisce ricorrere al CVS poiché la quantità di liquido amniotico che occorrerebbe è piuttosto considerevole. Il numero delle malattie oggi diagnosticabile è in continuo aumento, comprendendo fra le altre: talassemia, distrofia muscolare di Becker e di Duchenne, fibrosi cistica, emofilia A e B....L'esame diretto dei villi coriali consente di fornire una risposta preliminare entro 48 ore dal prelievo. Il risultato definitivo si ha dopo la coltura del materiale prelevato, come per l'amniocentesi (due settimane). Le indagini sul DNA richiedono tempi variabili da caso a caso, variabili da pochi giorni ad una settimana. L'utilizzo della tecnica polymerase chain reaction (PCR) permette oggi di effettuare una diagnosi rapida delle più comuni aneuploidie. Dalla revisione sistematica di studi controllati randomizzati si ricava che, rispetto all'amniocentesi, il CVS risulta associato ad un numero maggiore di insuccessi nel prelievo o nell'esecuzione della tecnica, e ad un numero più elevato di falsi positivi e falsi negativi. Una fonte di errore nella diagnosi del cariotipo fetale su un campione ottenuto con prelievo dei villi coriali è la possibile discrepanza tra l'assetto cromosomico dei villi coriali e il cariotipo fetale con la possibilità di falsi positivi o falsi negativi. I falsi positivi (l'incidenza riportata in ampie casistiche è 1%) sono segnalati soprattutto quando viene utilizzata la sola tecnica diretta e sono controllabili sulla coltura o eventualmente sul liquido amniotico nel secondo trimestre. I falsi negativi sono rari (0.02%), e anche questi legati alla sola tecnica diretta. Il mosaicism (la presenza cioè di due linee cellulari con differente assetto cromosomico all'interno dello stesso individuo) si riscontra in 1% dei campioni prelevati. In caso di mosaicism la cromosomopatia potrebbe coinvolgere il feto o essere confinata solamente agli annessi extra-embionari, occorre perciò estendere l'indagine ad altri tessuti fetali (es. liquido amniotico o sangue) per chiarirne il significato clinico. Il mosaicism è confermato nel feto in 10-40% dei casi. La contaminazione con cellule materne avviene in 3% dei casi e richiede ulteriori indagini per evitare tale errore. Test diagnostici invasivi per la diagnosi prenatale possono essere eseguiti in donne con epatite B o C, poiché non vi sono prove di un aumentato rischio di trasmissione dell'infezione al feto. In caso di infezione da HIV il rischio sembra invece aumentato, in particolare se la procedura viene eseguita nel terzo trimestre. Non vi sono stime del rischio in caso di procedura in epoca più precoce in donne in terapia antiretrovirale e con carica virale bassa. Se necessita oltre alle informazioni verbali, e a queste scritte, ulteriori dati o materiale non esiti a chiedermelo. Per ulteriori informazioni: www.snlg-iss.it e anche www.saperidoc.it/flex/cm/pages/ServeBLOB.php/L/IT/IDPagina/148; www.rcog.org.uk/womens-health/clinicalguidance/amniocentesis-and-chorionic-villus-sampling-green-top-8.

Messaggi chiave in sintesi semplificata: le analisi del sangue, le visite e le ecografie in gravidanza non bastano per dare la certezza che il bambino sia sano. Se si vuole la sicurezza, quasi assoluta, dell'assenza di anomalie cromosomiche, come ad esempio il Mongolismo, le indagini più accurate sono le metodiche invasive di diagnosi prenatale: amniocentesi o villi coriali. Queste indagini sono anche indispensabili per la diagnosi di specifiche patologie genetiche o infettive fetali nei casi a rischio, le ricordo ancora di comunicarmi se ha anomalie genetiche in famiglia Lei o il marito. Solo se ha ben compreso l'entità del rischio che corre e ha riflettuto su cosa implicherà allevare un bambino affetto da anomalie cromosomiche, è lecito che rinunci consapevolmente ad eseguire le indagini prenatali invasive. Nei casi in cui sia particolarmente "giovane" e quindi probabilmente a basso rischio, o sia più preoccupata del rischio di abortività dei villi coriali o dell'amniocentesi che del rischio di dover avere un figlio affetto da anomalie cromosomiche, allora potrebbe fare inizialmente le indagini di seguito descritte (es. ultrascreen o meglio test integrato) e in base al loro esito decidere se fare o meno i villi coriali o l'amniocentesi.

Indagini prenatali di "screening": ultrascreen, tritest ed altri

"Lo screening per la sindrome di Down può essere attuato con diversi test, eseguibili nel primo o secondo trimestre di gravidanza, allo scopo di fornire una stima individuale del rischio di trisomia 21 più accurata rispetto alla sola età materna. Il risultato del test è classificato come "alto rischio" o "positivo" se il rischio stimato è uguale o superiore ad un determinato cut off deciso localmente (generalmente tra 1:250 e 1:385, vale a dire il rischio che presenta una donna di 35-37 anni). Alle donne con test positivo viene proposta una indagine invasiva per lo studio della mappa cromosomica fetale, informandola del rischio aggiuntivo di perdite fetali

legato a queste tecniche (per l'amniocentesi: 1.9%, IC 1.4-2.5%) e sulla possibilità di diagnosticare anche altre anomalie cromosomiche, a prognosi non sempre chiara. I test di screening biochimici utilizzano marcatori sierici materni dosabili nel primo o secondo trimestre, combinati tra loro o con la misurazione ultrasonografica della translucenza nucale.

Translucenza nucale (nuchal translucency, NT): si intende lo spessore dei tessuti della regione posteriore del collo fetale, ovvero lo spazio compreso tra la cute e la colonna vertebrale, misurabile ecograficamente a 10-13 settimane complete di gestazione. Maggiore è la misura di questo spazio, maggiore è il rischio di patologie cromosomiche.

Test combinato o Ultrascreen: test del primo trimestre basato sulla combinazione della misura della translucenza nucale e dei livelli plasmatici di beta-hCG e proteina plasmatica A associata alla gravidanza (PAPP-A) con l'età materna. L'epoca migliore per l'esecuzione, in termini di efficacia, è la 11ª settimana, ma si può fare fra la 11ª settimana e la 13ª settimana + 6 giorni di gravidanza. Il test biochimico viene combinato con quello dell'esame ecografico per formulare il rischio specifico che ha la gravida per la Sindrome di Down e per la Trisomia 18. La misura della translucenza è il parametro più importante e stima anche il rischio di altre anomalie, quali quelle cardiache e genetiche.

Doppio, triplo, quadruplo test: test del secondo trimestre basati sulla determinazione dei livelli di alfa-fetoproteina, beta-hCG libera o hCG totale (doppio test) oltre a estriolo non coniugato (triplo test) e inibina A (quadruplo test), associati all'età materna. "Se la donna si presenta al primo incontro a un'epoca che non consente l'offerta del test del primo trimestre, un test come il triplo test deve essere offerto in epoca più tarda (per esempio tra 15+0 settimane e 20+0 settimane)" (LG 2011)

Test integrato: integrazione delle misure della NT e PAPP-A del primo trimestre con il quadruplo test del secondo trimestre. Questo ha "il miglior rapporto beneficio/danno, poiché offre la migliore accuratezza diagnostica e risulta associato a una perdita inferiore di feti sani". I limiti riguardano la fattibilità, in riferimento agli aspetti organizzativi e all'accettabilità minore, rispetto ai test che si fanno in un'unica occasione. (LG 2011)

Test integrato sierologico: una variante del test integrato che utilizza solamente i marcatori sierici (PAPP-A del primo trimestre e quadruplo test del secondo trimestre) senza NT. Per il test integrato sierologico, la misurazione della PAPP-A è preferibile a 10 settimane compiute, epoca in cui la sua sensibilità è maggiore.

Presenza o assenza dell'osso nasale, un altro possibile marcatore ultrasonografico del primo trimestre, gli studi per valutarne l'efficacia come metodo di screening delle anomalie cromosomiche non hanno ancora fornito risultati certi e sembra non utile. Per approfondire consultate: www.saperidoc.it/flex/cm/pages/ServeBLOB.php/L/IT/IDPagina/35 È fondamentale che Lei sia correttamente informata per renderLe possibile una scelta ben meditata, compresa quella di non eseguire nessun test, basata sulla comprensione delle possibilità e delle implicazioni legate al risultato. Le indagini prenatali di "screening" non possono garantire che il vostro bambino sia assolutamente indenne da anomalie cromosomiche: vi aiutano a scegliere quando vale la pena fare l'amniocentesi o vi assicurano. Infatti, se il rischio risulta "basso", ad esempio di 1/1000, la possibilità che nasca un bambino Down esiste ed è, per definizione, una su mille. Fare in questo caso i villi coriali o l'amniocentesi per accertare che il rischio sia effettivamente quasi zero, implica il dover sottoporre il feto al rischio di abortività della procedura invasiva che è maggiore, circa 1/100 (1%) ovvero 10 volte più rischio di perdere il bambino rispetto al rischio che nasca Down. Se il risultato dell'ultrascreen è invece considerato "alto", ad esempio maggiore di 1/385, ciò significa solamente che è fortemente raccomandato indagare in modo più approfondito con un test invasivo che da la certezza: i villi coriali o l'amniocentesi. Quindi ciò non significa necessariamente che il bambino ha qualche problema: 1/385 significa che 384 volte su 385 non avrà anomalie dei cromosomi. Se tutte le donne che hanno questo risultato decidono di fare le indagini invasive, tutte tranne una avranno feti normali cromosomicamente, per definizione matematica-statistica, non perché il test ha sbagliato. Ribadisco quanto spiegato verbalmente in modo che Lei sia ben chiaro questi test di "screening" aiutano a stimare l'entità del rischio specifico della Sua gravidanza per permetterLe di decidere quando è più prudente fare un'indagine diagnostica. Mi rendo conto che Lei vorrebbe un test a rischio zero e affidabilità 100%, ma non esiste ed evitare di fare almeno una delle indagini su esposte generalmente è peggio che farne una pur con i suoi limiti.

Infatti le linee guida 2010 raccomandano che: "**il percorso per la diagnosi prenatale della sindrome di Down deve essere offerto a tutte le donne entro 13+6 settimane**. Se la donna si presenta al primo incontro a un'epoca che non consente l'offerta del test del primo trimestre, un test come il triplo test deve essere offerto in epoca più tarda (per esempio tra 15+0 settimane e 20+0 settimane). Per le donne che hanno scelto il test combinato – comprendente translucenza nucale, gonadotropina corionica umana (hCG), proteina plasmatica A associata alla gravidanza (PAPP-A) – questo deve essere eseguito tra 11+0 settimane e 13+6 settimane. La misurazione isolata della translucenza nucale non è raccomandata per individuare la sindrome di Down."

Messaggi chiave in sintesi semplificata: il risultato finale dell'ultrascreen o delle altre indagini prenatali di "screening" non è la diagnosi di anomalie cromosomiche o la conferma della normalità per ogni aspetto del bambino, ma la stima della probabilità che alla nascita presenti la trisomia 21 o la 18. Un risultato a "basso" rischio dell'esame non può escludere completamente una qualunque anomalia cromosomica, la rende solo poco probabile e rassicura, senza aver implicato rischi per la gravidanza. Grazie a queste indagini di stima del rischio coloro che scoprono di avere una probabilità "alta" di Mongolismo, possono fare le indagini prenatali invasive (villi coriali o amniocentesi) per sapere se il loro figlio ha effettivamente anomalie cromosomiche. Se lo spessore della translucenza è "alto" è necessario anche fare una più accurata valutazione ecografica morfologica, detta di secondo livello, verso le 20 settimane, in particolare per rilevare eventuali malformazioni cardiache fetali ed una consulenza genetica. Tra le indagini di screening il più usato e consigliato è il test combinato o ultrascreen, perché fornisce presto ed in modo semplice una attendibile stima del rischio. Se desidera eseguirlo lo prenoti per tempo. Il tritest è una opzione per quelle donne che non desiderano effettuare direttamente i villi coriali o l'amniocentesi e non hanno fatto in tempo a fare l'ultrascreen.

RICERCA DEL DNA FETALE SUL SANGUE MATERNO (nuovi test quali Harmony Prenatal Test o SAFE test)

Durante la gravidanza frammenti di DNA liberi nel sangue (detti cfDNA) della mamma si mischiano ai cfDNA del feto che raggiungono il sangue materno. Attraverso un sofisticato algoritmo nuovi test (come ad esempio l' Harmony™ Prenatal Test o il SAFE test), individuano i frammenti di DNA appartenenti ai cromosomi 21, 18 e 13 fetali, ne fanno una conta. Combinando questo dato con altri parametri (età materna, epoca gestazionale, ecc.) calcola il rischio per il feto di essere affetto dalle suddette trisomie con un'elevata accuratezza e sensibilità dell'esame. A differenza di altri esami non invasivi, queste indagini sono in grado di abbassare dell'oltre il 5% i falsi negativi ovvero "sbagliano meno di una volta su venti". In particolare i dati disponibili riferiscono un'attendibilità superiore al 99% nel rilevare la trisomia 21 (mongolismo), superiore al 98% nel rilevare la trisomia 18 e di circa

80% o più nel rilevare la trisomia 13. La percentuale di falsi positivi <0.1% (meno di uno su mille). Vi è un'attendibilità superiore al 95% per rilevare la Monosomia X e un'accuratezza superiore al 98% per la determinazione del sesso del feto.

Si tratta di test **non invasivi** (detti NIPT, Non Invasive Prenatal Testing), senza alcun rischio di aborto, che si eseguono su sangue materno **a partire dalle 10 settimane di gravidanza**. Si effettua un prelievo di sangue alla mamma e si spediscono le provette nell'apposito involucro in un laboratorio di analisi in California negli Stati Uniti (Harmony test) o in Italia (Safe). Il risultato del test è sottoforma di rischio, indicando la probabilità come segue:

TEST NEGATIVO: basso rischio per trisomia 21, 13 e 18 (< 1/10000);

TEST POSITIVO: alto rischio per trisomia 21, 13 o 18 (>99/100).

E' necessario segnalare che questi test non sono ancora validati per scopi diagnostici e non esprimono alcuna valutazione sulla presenza o meno di anomalie cromosomiche diverse dalla trisomia 21, 18 e 13. Essi non valutano il rischio di mosaicismo, trisomie parziali o traslocazioni. Inoltre, non vengono fornite informazioni riguardo la presenza o meno di malformazioni fetali: per trovarle Lei deve comunque fare almeno una ecografia morfologica accurata a 20 settimane che deve prenotare per tempo e che rileva circa il 30-70% delle malformazioni, non tutte.

Messaggi chiave in sintesi semplificata: il risultato finale dei test di ricerca del DNA fetale nel circolo materno, non è la diagnosi definitiva di anomalie cromosomiche o la conferma sicura la 100% della normalità. La differenza è che i test di screening del primo e secondo trimestre sono test statistici indiretti che si basano su esami ecografici sul feto e/o indagini biochimiche su sangue materno, per mezzo delle quali si dosano alcune sostanze che possono variare nelle quantità qualora siano presenti alcune patologie cromosomiche. I test di ricerca del DNA sono invece analisi dirette del DNA libero fetale, statisticamente sembrano più affidabili e tuttavia restano test di screening molecolare e costano. Quindi danno una stima del rischio ma NON possono essere impiegati in sostituzione ad esami di citogenetica invasiva né come unico strumento per interrompere una gravidanza in caso di risultato anomalo: richiedono conferma con diagnosi invasive. Prima di scegliere quale indagine fare, consulti i siti dell: HARMONY test e del SAFE test e resto, come sempre, disponibile a riparlarne.

Per ulteriore chiarimento Le ribadisco in modo super semplificato i criteri di scelta dei test per le anomalie cromosomiche, ed il loro principali pro e contro.

A - Se Lei ed il padre del feto volete avere la certezza sulla presenza o meno di anomalie cromosomiche dovete effettuare esami di tipo invasivo, come villocentesi o amniocentesi che sono però correlati ad un rischio di aborto di circa 1%, sono gratuiti dopo i 35 anni o se un test precedente rileva un rischio aumentato. A pagamento viene circa 500-700 euro.

B - Se vi accontentate di avere un stima del rischio, senza rischi di aborto per il feto, ma poco costosa (indicativamente circa 70-150 euro), possono bastare i test quali l'ultrascreen ed in base all'entità del rischio stimato potete poi decidere di fare o meno i villi coriali o l'amniocentesi.

C - Se desiderate una stima del rischio, sempre senza rischi di aborto per il feto, ma più costosa (molto indicativamente circa 600-850 euro) e che i dati recenti indicano avere maggiore affidabilità dei test di screenig (come l'ultrascreen) fate la ricerca del DNA fetale sul sangue materno.

Qualunque sia la vostra scelta prenoti subito ma prima cerchi sul WEB ulteriori informazioni su questi esami e sui loro costi e affidabilità, che variano molto.

Soft marker ecografici

I "soft marker" sono segni ecografici che potrebbero indicare un aumentato rischio di anomalie cromosomiche: cisti dei plessi corioidei, ispessimento della plica nucale, foci iperecogeni intracardiaci, intestino iperecogeno, pielectasia renale, anomalie biometriche del femore e dell'omero. "A eccezione dell'ispessimento della plica nucale, i soft marker identificati tra 19+0 e 21+0 settimane hanno un'efficacia limitata nello screening della sindrome di Down. Tuttavia, due o più anomalie riscontrate a carico di due o più soft marker richiedono una valutazione esperta. A parte valori anomali individuati per l'ispessimento della plica nucale, il rilievo di soft marker isolati non deve essere utilizzato per aggiustare il rischio di sindrome di Down". (LG 2011)

CONSULENZE PER RISCHI DI MALFORMAZIONI E MALATTIE FETALI

Nella popolazione generale il rischio generico di malformazioni o malattie fetali si aggira intorno al 5%, circa una gravidanza su 20. Le cause possono essere dovute a fattori cromosomici, genetici (genitori malati o portatori sani di malattie), ambientali (virus come quello della rosolia, Citomegalico, Herpes, quello dell'influenza; o farmaci, alcool e fumo), o multifattoriali (interazione di fattori ambientali e genetici, come nelle cardiopatie o palatoschisi..), o più spesso sconosciuti. Ogni coppia, prima di una gravidanza, o all'inizio, dovrebbe effettuare una consulenza genetica, soprattutto se vi sono:

- precedenti familiari di handicap fisici e/o mentali, infertilità e aborti ripetuti.
- genitori consanguinei (cugini di 1° e 2° grado).
- genitori portatori entrambi sani di Talassemia (diagnostica con elettroforesi Hb).
- familiarità per Fibrosi Cistica (test sul DNA dopo prelievo di sangue)
- familiarità di ritardo mentale nei maschi (s. della X fragile).

Numeri telefonici per prenotare consulenze genetiche:

0434/ 399527 oppure 0432/552353 oppure 0422/3223267 -266 oppure 040/3785111

Numeri per informazioni telefoniche "Telefono rosso":

02/8910207 oppure 06/3372779 oppure 06/ 5888300 oppure 011/ 631231 oppure 051/ 6478991 oppure 055/ 4277731.

Messaggi chiave finali per la madre ed il padre

Indagate ulteriormente nella storia delle rispettive famiglie. Se risultano esservi problemi genetici è meglio fare un consulto con il genetista avendone un referto scritto. Va tenuto presente che vi sono anche gravi patologie del neonato che non sono rilevabili con le indagini prenatali, né con le analisi del sangue, né con le ecografie, in quanto causate da alterazioni di geni, non dei cromosomi, e/o da fattori ambientali o infettivi asintomatici.

Si consiglia di discutere con il suo partner, tutte le informazioni date dal Dott. Del Pup durante le visite e di leggere il materiale informativo che è stato fornito. Se persistono dubbi ne riparli con il Dott. Del Pup, con chi eseguirà le indagini prenatali, le ecografie o con il Suo Medico di Medicina Generale/ di fiducia. Se vi sono problemi di comprensione linguistica segnalatemelo: è fondamentale che tutto quanto esposto e discusso insieme sia realmente capito e porti a scelte informate e consapevoli, per il bene del vostro bambino.

Infine non dimenticate che la gravidanza è un evento fisiologico che nella maggioranza dei casi evolve favorevolmente e di cui noi siamo solo degli attenti spettatori. Solo in una minoranza dei casi si rilevano problemi, una parte di questi possono essere prevenuti, attenuati o trattati seguendo scrupolosamente le indicazioni scritte e soprattutto quelle personalizzate fornite nei referti ostetrici scritti e verbalmente. Affrontate i controlli con serenità, se alcune delle molte indagini sono dubbie o alterate le approfondiamo, ma non lasciate che l'ansia, alimentata da eventuali informazioni allarmistiche sentite o tratte da internet, attenuino la felicità di essere genitori.

Bibliografia principale ed approfondimenti WEB che si raccomanda di consultare direttamente

1. Gazzetta Ufficiale 10-9-1998
2. Linee guida AOGOI Editeam Ed.
3. Evidence-Based Obstetrics, Saunders Ed.
4. Linee Guida SIEOG (www.sieog.it)
5. SaPeRiDoc (www.saperidoc.it)
6. Sistema Nazionale per le Linee Guida. (<http://www.snlg-iss.it>) (LG 2011 = tratto delle ultime linee guida)

Resto disponibile ad ogni ulteriore chiarimento o approfondimento. Le ribadisco di informare o consultare sempre anche il Suo Medico di medicina generale portandogli/le queste informazioni ed i referti delle mie visite.

Copyright **Lino Del Pup** 2016