

## Rischio genetico e malformativo

Nel 2019, nella nostra provincia, la percentuale di nati con malformazione riscontrabile alla nascita è stata del 3,4%.

Alcune coppie presentano un maggior rischio di malattie genetiche del nascituro dovuto, ad esempio, a:

- consanguineità (quando i genitori sono parenti, ad esempio cugini),
- presenza di altre persone con malattie genetiche in famiglia,
- presenza di alcune malattie specifiche della madre o del padre,
- provenienza geografica (ad es. per le talassemie).

In questi casi è possibile eseguire una visita preconcezionale, ossia prima del concepimento, per avere una consulenza genetica preconcezionale. Nell'occasione si valuterà il rischio specifico che ha la coppia di avere un bambino con una malattia genetica e si potranno eseguire alcuni specifici esami. Se la coppia è a rischio, questi controlli sono gratuiti.

È opportuno eseguire questi esami prima del concepimento, perché a volte è necessario tempo per approfondire i controlli con esami specifici.

Se la visita non è stata eseguita in fase preconcezionale, viene offerta, sempre gratuitamente, durante i primi mesi di gravidanza.

### Rischio di malformazioni

Nel 2019, nella nostra provincia, la percentuale di nati con malformazione riscontrabile alla nascita è stata del 3,4%. Questo valore mostra un leggero ma continuo aumento nel corso degli anni, tanto da registrare un valore doppio rispetto al 2005 (1,66% nel 2005 vs. 4,40% nel 2018). Le anomalie congenite più frequenti, rilevate alla nascita, hanno riguardato per il 33% anomalie cardiovascolari e per il 29,1% anomalie del sistema digestivo; si sono registrati anche 26 casi (14,5%) di anomalie degli arti.

In generale, quindi, le malformazioni più importanti più frequenti sono quelle a carico del cuore e del sistema nervoso centrale (il cervello), seguono quelle dell'apparato digerente, dell'apparato escretore, della parete addominale, dell'apparato scheletrico.

In gravidanza, lo studio ecografico del feto permette di identificare molte malformazioni, ma non tutte, per diversi motivi:

1. la malformazione è del tipo cosiddetto evolutivo, cioè si manifesta solo nelle fasi tardive della gravidanza, o anche dopo la nascita;
2. la malformazione è difficile da identificare mediante l'ecografia (per le sue dimensioni o per altri motivi);
3. le caratteristiche della madre o della gravidanza ostacolano lo studio ecografico del feto (ad esempio in caso di obesità, sovrappeso, cicatrici addominali, placenta anteriore, miomi uterini, posizione fetale).

Il calendario delle ecografie offerte dal Sistema sanitario nazionale in provincia di Bolzano prevede, oltre alla prima ecografia a 7-9 settimane per la datazione della gravidanza, altre 3 ecografie di screening. L'ecografia cosiddetta morfologica si esegue a 20 settimane di gravidanza, e permette di studiare l'anatomia fetale. In caso di sospetto di malformazione il ginecologo/la ginecologa prenota direttamente un'ecografia di approfondimento, detta ecografia di II livello o ecografia su indicazione.

In alcune gravidanze, il rischio di malformazioni è più alto che nella media. Anche in questi casi si procede a un approfondimento con ecografia di II livello.

Alcune indicazioni di rischio possono essere:

- esposizione ad agenti teratogeni (che favoriscono le malformazioni) o mutageni (che favoriscono le mutazioni genetiche),
- presenza nella famiglia di persone con malformazioni (compresa la paziente e il partner),
- gravidanza gemellare,
- assunzione di farmaci,
- determinate malattie materne.

Sulla base della storia clinica della gestante il ginecologo/la ginecologa curante richiede la consulenza genetica che viene effettuata presso il Servizio di Consulenza Genetica di Bolzano.

Lo stesso ginecologo/La stessa ginecologa curante, o il/la genetista, può richiedere, prima o durante la gravidanza, una consulenza. Scopo di questa consulenza è stimare il rischio di malformazioni nella famiglia e suggerire un opportuno calendario di esami.

### **Presenza nella famiglia di persone con malformazioni**

In questi casi si procede a un approfondimento con ecografia di II livello.

Una consulenza teratologica può essere richiesta dal ginecologo/dalla ginecologa curante o dal/dalla genetista, prima o durante la gravidanza. Scopo di questa consulenza è stimare il rischio di malformazioni nella famiglia e suggerire un opportuno calendario di esami.