

MALATTIE RARE E SCREENING NEONATALE “IL MIRAGGIO DELLA PREVENZIONE”

Martedì, 26 giugno 2007
Aula Giulio Cesare del Palazzo Senatorio
Piazza del Campidoglio, Roma

Prof. Alessandro Caruso
Direttore Istituto di Clinica Ostetrica e Ginecologica
Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Il punto di vista dell'Ostetrico (abstract)

L'ostetrico ginecologo può essere coinvolto nelle problematiche proprie delle malattie rare in casi ben definiti: quando si rivolge a lui una donna che ha avuto un figlio affetto, quando la donna è affetta, quando qualche tecnica di diagnosi prenatale fa sospettare una malattia del feto forse rara o in caso di possibili diagnosi prenatali che permettano terapie di maggior efficacia rispetto a quelle postnatali. Un approccio di tipo multidisciplinare tra ostetrico, genetista e pediatra, consente di valutare i rischi di ricorrenza e di indirizzare la diagnostica prenatale verso indagini citogenetiche (studio del cariotipo e/o del DNA) mediante indagini invasive (villocentesi, amniocentesi e cordocentesi) o indagini morfostrutturali (ecografia bi o tridimensionale, 4D, RMN, doppler flussimetria ed ecocardiografia). I limiti propri delle varie metodiche non consentono però di valutare con certezza lo stato di benessere e di salute del feto; se la diagnosi prenatale ha lo scopo di prevedere, diagnosticare e, possibilmente trattare le malattie o le anomalie congenite del feto, di fatto, non equivale alla certezza di avere figli sani. Un esempio di patologia rara diagnosticabile prenatalmente e trattabile in utero è la sindrome adrenogenitale, caratterizzata da deficit enzimatici che portano a virilizzazione i feti femmina affetti, con genitali ambigui alla nascita; analisi del cariotipo e del DNA portano ad individuare i feti affetti che giovandosi di un trattamento cortisonico attraverso la madre e per tutta la gravidanza, non presenteranno le anomalie dei genitali. Grande speranza e attenzione è posta alla possibilità di trattamento in utero con cellule staminali cordonali in caso di immunodeficienze congenite, emoglobinopatie e malattie metaboliche, così come alla donazione di staminali da parte del secondo figlio per il primo affetto da malattia degenerativa.