

La Giornata Mondiale dei Difetti Congeniti

In Italia nascono 25.000 bambini ogni anno con una malformazione congenita. Molti di questi presentano problemi che richiedono attenzioni, cure o trattamenti per tutta la vita. Il costo sociale ed economico per la famiglia e per l'intera società è molto elevato.

DI PIERPAOLO MASTROIACOVO • CARLO CORCHIA

ICBD • INTERNATIONAL CENTRE ON BIRTH DEFECTS & PREMATURITY, ROMA

icbd@icbd.org



La prima edizione della **Giornata Mondiale dei Difetti Congeniti** si è svolta nel 2015. Per diffondere le informazioni, le numerose organizzazioni promotrici della Giornata utilizzano tre strumenti: siti web e social media, articoli su quotidiani o periodici, eventi a carattere scientifico (congressi, corsi di aggiornamento) o sociali (cene conviviali, eventi per il tempo libero come gare o tornei) con distribuzione di materiale informativo. Chiunque gestisca un sito web, abbia un account sui social media, o abbia la capacità di organizzare eventi è invitato a partecipare e agire da cassa di risonanza per la massima circolazione delle informazioni. In nessun caso è prevista una raccolta fondi, e tutti i partecipanti agiscono in modo volontario e per scopi umanitari, con il solo obiettivo di migliorare la salute materno-infantile delle generazioni presenti e future.

Il 3 marzo si celebra in tutto il mondo la Giornata Mondiale dei Difetti Congeniti la cui prima edizione si è svolta nel 2015. L'obiettivo è aumentare le conoscenze sui difetti congeniti, soprattutto tra i giovani.

DIFETTI E MALFORMAZIONI CONGENITE

I difetti congeniti, spesso anche denominati *anomalie congenite*, sono un insieme molto ampio ed eterogeneo di alterazioni dello sviluppo umano che si verificano durante la gravidanza. Comprendono le malformazioni, le disabilità congenite (motorie, sensoriali e cognitive) e le malattie genetiche dell'infanzia.

La diagnosi di un difetto congenito può essere fatta durante la gravidanza (attraverso la diagnosi prenatale), al momento della nascita o nei primi anni di vita.

Negli ultimi 50-60 anni sono aumentate le conoscenze riguardanti le malformazioni, non solo perché più frequenti, ma soprattutto perché sono ormai disponibili trattamenti più efficaci e perché oggi molti casi possono essere prevenuti.

La Giornata Mondiale dei Difetti Congeniti è focalizzata in particolare sulle malformazioni che sono molto più frequenti di quanto si possa immaginare. Considerando tutti i casi, si può stimare una frequenza intorno al 5%. Ovvero, un bambino su 20 nati, compresi quelli che sarebbero nati se la gravidanza non fosse stata interrotta dopo la diagnosi prenatale, presenta una malformazione. In Italia, su 500.000 nati in un anno, circa 25.000 presentano una malformazione, 480 ogni settimana.

Le malformazioni possono avere gravi conseguenze: debellate le malattie infettive, nei Paesi economicamente sviluppati, sono responsabili del 25-30% dei decessi che si verificano nei primi 5 anni di vita. Non solo, tra i molti bambini con malformazione che sopravvivono, una percentuale non trascurabile presenta problemi che richiedono attenzioni, cure o trattamenti continui, per tutta la vita. Il costo sociale ed economico per la famiglia e per l'intera società è elevato. Senza contare i problemi che si creano in famiglia e fuori, e la qualità di vita dei bambini affetti.

Se facciamo un confronto con il passato le buone notizie sono due: la prima è che i trattamenti oggi disponibili per i bambini con malformazioni sono migliorati e nei prossimi anni ci aspettiamo un ulteriore miglioramento sia della mortalità, sia dei problemi residui; la seconda è che la ricerca di base, e soprattutto quella epidemiologica, ha fatto importanti passi in avanti nell'identificare le cause e i fattori di rischio delle malformazioni. Passi importanti, tali da tradursi in una serie di raccomandazioni che, se attuate dalle coppie che pensano di avere un figlio nel breve, medio o lungo termine, con l'aiuto dei loro medici curanti, consentono di prevenire una buona quota di problemi.

IL FUTURO

Il futuro va costruito a piccoli passi, ma determinati. È necessario acquisire un maggior numero di conoscenze. In ogni Nazione, in ogni sua Regione, deve essere attivato un sistema di sorveglianza

sanitaria moderno ed efficiente, in grado di indicare la frequenza di tutti i difetti congeniti, compresi quelli molto rari, la loro distribuzione nei vari gruppi di popolazione, i fattori che ne determinano l'insorgenza, le caratteristiche delle persone che ne sono affette, la qualità della loro vita e i loro bisogni.

Il tutto con due obiettivi:

1. Intervenire sulla prevenzione, con l'attivazione di adeguati servizi dedicati al miglioramento della salute delle coppie prima della decisione di avere un figlio e prima dell'inizio della gravidanza

2. Migliorare le cure necessarie a bambini e adulti che presentano un difetto congenito, costruendo le appropriate opportunità perché la qualità della loro vita sia soddisfacente, ognuno si senta realizzato al massimo delle proprie abilità personali e, soprattutto, sia felice.

La possibilità di una vita felice non è appannaggio solo di alcuni, non ci devono essere preclusioni ideologiche e discriminazioni di alcun tipo verso nessuno. Bisognerà anche stimolare la ricerca di base e investire di più nel settore materno-infantile, più di quanto non si sia fatto negli ultimi anni; ma soprattutto più di quanto viene investito per le malattie tipiche dell'adulto, poiché oggi sappiamo che investire nella salute delle coppie prima della riproduzione consente di guadagnare salute anche in età adulta.



COSE DA FARE O NON FARE

Raccomandazioni da seguire appena la coppia comincia a pensare di avere un bambino o usa un metodo di controllo della fertilità non molto efficace.

ENTRAMBI I FUTURI GENITORI

- 1 Non rimandare il momento per avere un bambino, oltre i 35 anni è più difficile.
- 2 Seguire una vera alimentazione mediterranea.
- 3 Mantenere il peso corporeo nella norma.
- 4 No al fumo e a sostanze stupefacenti.
- 5 Considerare l'opportunità di fare un test per malattie trasmesse sessualmente, in particolare HIV.
- 6 Valutare eventuali rischi genetici attraverso l'anamnesi familiare e con un esame per lo stato di portatore sano di talassemia e fibrosi cistica.

SOLO LA FUTURA MAMMA

- 1 Assumere 0,4 mg di acido folico al giorno, anche se si segue un'alimentazione mediterranea.
- 2 No a bevande alcoliche.
- 3 Controllare lo stato immunitario per rosolia, varicella, epatite B, toxoplasmosi.
- 4 Adattare le terapie se si è affetti da diabete, epilessia, asma, ipertensione o altre malattie croniche.
- 5 Usare solo farmaci prescritti dal medico.

Numeri di casi in un anno in Italia su 500.000 nati

