



Le malattie di natura genetica

E' opportuno che la coppia valuti insieme al proprio medico di fiducia se uno dei due, o entrambi, sono portatori di anomalie genetiche (sintomatiche o silenti) o se si sono verificate in precedenti gravidanze o in qualche componente della loro famiglia.

Prevenzione e previsione

La **vera prevenzione** consiste nell'eliminare o modificare la causa o una delle cause (fattore di rischio) di una malattia. Rimanendo nel campo della riproduzione umana esempi calzanti di vera prevenzione (prevenzione primaria) per la tura mamma sono: non assumere un farmaco dannoso per lo sviluppo del futuro bambino in vista o durante la gravidanza; proteggersi con la vaccinazione contro la rosolia o la varicella; smettere di fumare; assumere acido folico durante l'età fertile. L'obiettivo di tali azioni è far nascere un bambino senza un serio problema di salute piuttosto che colpito da quel problema se non fosse stata realizzata l'azione di prevenzione primaria.

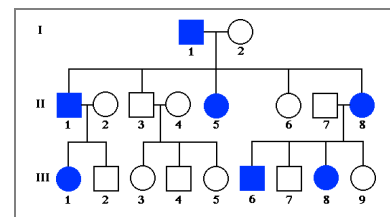


Per le malattie di natura genetica la realtà è del tutto diversa. Non possiamo modificare il patrimonio genetico dei futuri genitori. Non possiamo mettere in atto nessuna azione di prevenzione primaria. **Possiamo solo prevedere** che quella specifica coppia di genitori ha la possibilità che nasca un bambino con un qualche problema di salute. La scappatoia consiste nella previsione e offrire alla coppia alcune scelte riproduttive. Ad esempio la coppia può decidere di non avere figli propri, con il proprio patrimonio genetico. Può scegliere di adottare un bambino, oppure l'inseminazione artificiale. Altra possibilità è rinunciare ad avere quel bambino già concepito e che risulta affetto da un grave problema di salute attraverso una qualunque tecnica di diagnosi preimpianto o prenatale. Ovvero interrompere una gravidanza già in corso. Si tratta, in tutti i casi descritti, di decisioni complesse, difficili, basate non tanto su argomenti di "promozione della salute" validi per tutti (far nascere un bambino sano invece che con un problema di salute). Si tratta decisioni del tutto individuali basate su valori, visione della vita, considerazioni etiche e religiose, che vanno approfondite e ponderate attentamente, utilizzando il massimo delle informazioni fornite dagli specialisti.

Prevedere una malattia di natura genetica

Per sapere se uno dei partner è portatore di una condizione di natura genetica che può essere trasmessa ai figli non esiste un vero e proprio protocollo ma il medico procede per passi successivi e valuta:

1. **se** nei futuri genitori sono presenti malattie di natura genetica che possono essere trasmesse ai figli;
2. **se** la coppia ha avuto precedenti figli (compresi aborti, nati morti o morti dopo la nascita) con una malattia di natura genetica che può comportare un significativo rischio che il problema si possa ripetere in un altro figlio;
3. **se** tra i componenti delle due famiglie (fratelli, sorelle, zii paterni e materni, cugini) vi sono stati neonati, bambini o persone affette da una malattia di natura genetica che potrebbe comportare il rischio di concepire un figlio anche lui colpito dallo stesso problema (può essere di aiuto la tabella riportata nel "Questionario Preliminare per il Colloquio Preconcezionale" reperibile nei siti indicati sotto);



4. **se** i futuri genitori sono portatori sani di malattie genetiche con uno screening di massa (a tutti). Attualmente il SSN raccomanda soltanto l'identificazione dei portatori sani della talassemia (anemia mediterranea) che consiste nell'esecuzione dell'emocromo e se necessario specifici esami di approfondimento. In alcune regioni è raccomandato, o in studio, lo screening della fibrosi cistica attraverso l'esame del DNA dei due futuri genitori. Eventuali altri possibili screening di portatori sani di altre malattie genetiche proposti da strutture private vanno discussi con il proprio medico di fiducia o con un medico genetista.