



## Risorse e difficoltà di un percorso unico e straordinario

ERNESTO TAJANI\*

Dall'incontro casuale dello spermatozoo con l'uovo inizia un percorso straordinario, di cui non tutto ci è ancora noto, esposto ad una miriade di interferenze sia positive che negative.

Tra gli esseri viventi del pianeta terra la razza umana non è la più feconda, tuttavia la maggior parte delle coppie non fa una gran fatica a riprodursi, considerato che la sterilità incide per una percentuale del 1215%. Eppure, perché si arrivi alla fecondazione è necessario che prima si sia verificata tutta una serie di eventi complessi e di coincidenze di grande rilevanza.

Per quel che riguarda la donna è necessario che, a partire dalla maturazione puberale, le ovaie producano con regolarità cellule uovo in grado di essere fecondate. E ciò non basta. Dovranno verificarsi tante altre circostanze favorevoli come, la pervietà e la buona funzionalità delle tube perché lo spermatozoo possa raggiungere l'uovo e in caso di fecondazione lo zigote possa essere trasportato fin nella cavità uterina. Qui solo l'opportuna preparazione della mucosa endometriale farà sì che l'ovocita fecondato venga accolto e la gravidanza si avvii. Anche le condizioni della vagina e del collo dell'utero giocano un ruolo importante nel favorire il cammino degli spermatozoi: infatti occorre una buona permeabilità del muco cervicale e l'assenza di fatti flogistico-infettivi perché il processo possa avviarsi nel modo migliore.

Nell'uomo i testicoli devono essere in grado di produrre incessantemente un gran numero di spermatozoi morfologicamente regolari e dotati di una buona mobilità che consenta loro quel lungo percorso che dalla vagina, attraverso il canale cervicale, la cavità uterina e quasi tutta la tuba li porti a contatto con l'uovo. Su due-trecento milioni di spermatozoi presenti in media nell'eiaculato solo poche centinaia arriveranno a destinazione ed uno solo sarà quello fortunato che attraverso un meccanismo complesso penetrerà nell'uovo.

Sembra quasi una corsa ad ostacoli nella quale è indispensabile anche una certa coincidenza temporale, dato che la cellula uovo è fecondabile solo per quarantotto ore mentre la vitalità degli spermatozoi nelle vie genitali femminili permane fino a cinque giorni.

I rischi

Per una vita che nasce i rischi iniziano anche prima della fecondazione, già durante la gametogenesi (es. trisomie per mancata disgiunzione cromosomica, alterazioni della cellula uovo a causa di radiazioni e di mutageni come gli antiblastici, ecc.). Successivamente si avrà una diversa vulnerabilità in rapporto all'epoca gestazionale, dal momento che si distinguono tre periodi corrispondenti alla blastogenesi (1-15 gg), all'embriogenesi (16-72 gg) e alla maturazione e crescita fetali (73-280 gg). Si parlerà pertanto di gametopatie, blastopatie, embriopatie e fetopatie per far riferimento all'epoca di insorgenza di determinate patologie.

Per cercare di evitarle sarebbe opportuno che ogni gravidanza venisse pianificata, in modo da rimuovere le interferenze negative e preparare l'evento nelle migliori condizioni. Poiché ciò non avviene quasi mai, proprio, per questo ogni donna che si accorge di essere in attesa va adeguatamente consigliata e controllata onde prevenire, diagnosticare e trattare tutti i problemi che possono arrecare danno a lei stessa e al nascituro.

In principio si valuterà il rischio generico legato alla razza, all'età, alla familiarità, alla storia clinica in generale ed ostetrico-ginecologica in particolare.

Nella nostra società che tende a diventare sempre più multirazziale è bene ricordare che alla razza nera, ad es., è legato un più basso peso alla nascita, che è connesso con una maggiore morbilità e mortalità infantili. Importante è anche l'area geografica di provenienza, considerata l'alta percentuale di emoglobinopatie ereditarie presenti nelle nazioni rivierasche del Mediterraneo.

Le adolescenti possono presentare più problemi psicologico-sociali che fisici, trattandosi in grande percentuale di gravidanze non desiderate. Sono, inoltre, a maggior rischio per carenze nutrizionali da diete incongrue, per gli effetti negativi legati ad abitudini di vita (fumo di sigaretta, ingestione di alcool, uso di droghe) e per le malattie a trasmissione sessuale. Le donne in età avanzata, oltre ad un aumentato rischio, di alterazioni genetiche presentano una maggior frequenza delle patologie connesse con la gravidanza in se come aborto, placenta previa, iposviluppo fetale, ecc.

Vanno prese in considerazione anche patologie familiari, quali il diabete e l'ipertensione, e la presenza di casi evidenti di tare genetiche. Non va sottovalutata la storia di infertilità con aborti pregressi o di gravidanze con esito infausto per morte fetale o con complicanze varie come metrorragia, ritardo di crescita fetale, minaccia di parto prematuro, gestosi, ed altro.

Le cause di rischio specifico per il feto possono essere raggruppate in genetiche, infettive, tossiche (voluttuarie o

ambientali) e alcune patologie endocrine e metaboliche materne.

## Cause genetiche

Il rischio nella popolazione generale per quel che riguarda i difetti congeniti rilevabili alla nascita è pari al 3-5%. Esso sale all'8-10% se si considerano i difetti congeniti che si evidenzieranno nei primi dieci anni di vita. Le anomalie congenite possono avere una causa genetica (da alterazione del patrimonio cromatinico) ma anche non genetica (da cause ambientali) (tabella 1).

Alcune alterazioni genetiche possono essere causa di infertilità. Esse sono presenti nel 15% degli uomini e nel 10% delle donne infertili. Le alterazioni possono consistere in mutazioni cromosomiche (per cui si parla di cause citogenetiche) o in mutazioni geniche (per cui si parla di cause molecolari).

Anche in caso di poliabortività (> 3 aborti spontanei) è opportuno, oltre all'esame del cariotipo del materiale abortivo, valutare il corredo cromosomico della coppia per la ricerca di un eventuale riarrangiamento strutturale bilanciato in uno dei partner. Talvolta la poliabortività è legata alla presenza di tratti X-linked letali nei maschi, cosa che comporta il riscontro di donne con aborti multipli e figli viventi solo di sesso femminile.

I portatori sani di patologie genetiche potenzialmente trasmissibili si possono distinguere in due categorie:

a) quelli che hanno un rischio riproduttivo a prescindere dal partner (donne con mutazioni X-linked, come ad es. la distrofia muscolare di Duchenne; individui portatori di un'alterazione cromosomica bilanciata, come ad es. una traslocazione reciproca; mutazioni correlate a malattie ad esordio tardivo, come la corea di Huntington; individui con mutazioni dominanti con penetranza variabile o incompleta, es. la distonia familiare);

b) quelli il cui rischio si manifesta solo nel caso di unione con un partner anch'esso portatore (mutazioni autosomiche recessive, le più frequenti globalmente intese, es. l'anemia mediterranea).

Importante è sapere se vi sia o no una familiarità (già di per se condizione di rischio).

Ogni individuo è portatore sano di 6-8 mutazioni delle oltre 5.000 ad oggi identificate. Fatta eccezione per le patologie familiari, non è possibile prevedere quali mutazioni siano presenti in un determinato soggetto. Le uniche patologie per cui è proponibile, per la frequenza di manifestazione, uno screening sono la beta-talassemia, la fibrosi cistica e la malattia di Tay-

Sachs (gangliosidosi).

La presenza di un'anomalia cromosomica in uno dei partner costituisce indicazione all'esecuzione di un cariotipo fetale e l'estensione dell'indagine cromosomica ai parenti di I ed eventualmente di II grado. La probabilità è di avere un bambino con anomalie cromosomiche e conseguenti problemi malformativi e/o ritardo mentale può dipendere da diversi fattori:

- il tipo di riarrangiamento e i cromosomi coinvolti;
- il tipo di segregazione conseguente all'appaiamento dei cromosomi riarrangiati alla meiosi;
- il sesso del genitore che trasmette l'anomalia cromosomica.

Il rischio malformativo è massimo sino alla fine del periodo embrionale (72 giorni ovvero 12 settimane compiute). Dopo quest'epoca si possono verificare alterazioni anche gravi che perché comportano disturbi funzionali e non strutturali.

#### Cause infettive

Tutte le infezioni virali, soprattutto nel periodo embrionale, sono potenzialmente lesive per il feto dato che questi agenti infettivi per le loro piccolissime dimensioni passano con estrema facilità la barriera placentare e sono dotati del cosiddetto "effetto interferente", cioè bloccano la regolare moltiplicazione cellulare indispensabile per la formazione di organi e apparati. Fortunatamente la maggior parte dei virus non produce, almeno in apparenza, danni embrio-fetali salvo alcune importanti eccezioni.

La rosolia se contratta nel primo trimestre, può dare sordità, cataratta, ritardo mentale, microcefalia, difetti cardio-vascolari, ed altro ancora. È possibile una profilassi attraverso la vaccinazione che sarebbe opportuno effettuare già prima del menarca ma che comunque è consigliata nei soggetti privi di anticorpi almeno sei mesi prima del concepimento.

Il citomegalovirus può provocare aborti spesso ripetuti oppure danni fetali che vanno dal ritardo di crescita, ai disturbi uditivi, alle sequele neurologiche permanenti fino alla morte neonatale. Non esiste in questo caso la possibilità di una profilassi vaccinale. Pare inoltre che l'aver contratto l'infezione prima della gestazione non protegga il feto in caso di reinfezione in gravidanza.

I virus erpetici di tipo 1 e 2 rappresentano un rischio serio per il feto ed il neonato anche se non è certo un effetto teratogeno.

Possono essere causa di parto prematuro e infettare il feto durante il passaggio nel canale del parto al momento della nascita per cui si preferisce cesarizzare la gravida con infezione vaginale in fase florida.

Di solito sottovalutata, la varicella non dà problemi fino alla 20ª settimana. Da allora il rischio aumenta per diventare massimo in epoca prenatale. Se il feto contrae l'infezione nell'imminenza del parto e questa non si esaurisce prima della nascita vi possono essere serie conseguenze sino alla morte neonatale.

Nel cosiddetto "complesso Torch" parte di rilievo occupa la toxoplasmosi, un'infezione legata ad un protozoo che l'uomo ha in comune con il gatto, in quanto esso svolge il suo ciclo vitale parte nell'uno e parte nell'altro. Se contratta dall'adulto non dà alcun segno né è pericolosa. La prima infezione in gravidanza invece comporta la possibilità di passaggio transplacentare del parassita, con localizzazione preferenziale nel cervello fetale. Qui il toxoplasma forma delle cisti che poi calcificano, risultandone un danno irreversibile per la funzione cui una determinata zona è preposta. Nella maggioranza dei feti colpiti si osserva ritardo mentale e/o grossi disturbi della vista, mentre nel 12% dei casi si ha morte perinatale. Reinfezioni in soggetti immuni non comportano alcun rischio per il feto protetto dagli anticorpi materni.

Problema sempre più diffuso è quello delle epatiti virali, di tipo B e C in particolare. Non di rado la donna scopre di esserne affetta proprio in gravidanza. Non se ne conoscono al momento potenzialità teratogene. La vaccinazione neonatale dei figli di madri affette da epatite B mira a proteggerli dalle conseguenze più tragiche che nel tempo l'infezione potrebbe produrre, la cirrosi epatica e l'epatocarcinoma.

Tra le infezioni batteriche va ricordata la sifilide, attualmente in verità piuttosto rara nella nostra realtà, che interessa seriamente il feto fino a costituirne causa di morte. Non a caso nella reazione di Wassermann originale, usata in laboratorio per diagnosticare la malattia l'antigene era rappresentato da estratto di fegato di feto ereditario che risulta particolarmente ricco in treponemi, i germi responsabili della malattia stessa.

Anche lo streptococco beta-emolitico, batterio che non è raro trovare in vagina, può provocare infezioni delle vie urinarie materne, ritardo di crescita fetale e causare un avvio prematuro del travaglio di parto. Per tal motivo si consiglia di ricercarlo routinariamente mediante tampone vaginale a partire dalla 20ª settimana.

La clamidia, infezione genitale il più delle volte asintomatica, può dare al feto congiuntiviti, infezioni dell'orecchio medio,

polmoniti interstiziali.

In gravidanza può costituire rischio infettivo anche il lavoro nei caseifici per il pericolo di venire a contatto con il batterio responsabile della brucellosi, malattia a localizzazione nel reticolo-endotelio di non facile cura.

L'infezione più seria resta, comunque, quella da virus dell'immunodeficienza, responsabile dell'AIDS (Acquired ImmunoDeficiency Syndrome). La trasmissione verticale al feto da madre sieropositiva si verifica con una frequenza quasi quattro volte maggiore rispetto al virus dell'epatite B. Il passaggio transplacentare si ha nel 30% delle gravide affette, condizionato dalla carica virale, dallo stato immunologico materno, da eventuali terapie in corso. L'espletamento del parto tramite taglio cesareo sembra in grado di ridurre il rischio di trasmissione maternofetale. Poichè una percentuale notevole di donne risultate sieropositive al controllo effettuato in corso di gravidanza non dichiara fattori o comportamenti a rischio, sembra ragionevole proporre uno screening per tutte coloro che si apprestano a concepire, naturalmente con il dovuto consenso.

#### Cause tossiche

L'assunzione di alcool espone la gravida ad un maggior rischio malformativo, che appare proporzionale alla quantità ingerita. L'alcool diventa pericoloso se si supera il limite di 2,2 gr di alcool/kg/die. In questi casi si manifesta quella sindrome particolare, nota proprio come "sindrome alcolica fetale", contraddistinta da iposviluppo fetale, ritardo mentale, difficoltà di attenzione e disturbi comportamentali, oltre ad un particolare aspetto della faccia, con inserzione bassa e asimmetrica delle orecchie, filtro corto e piatto, testa piccola, naso corto e rivolto verso l'alto, labbra sottili e occhi allungati. Tale sindrome ha un'incidenza che va dal 2 all'8% tra le madri forti bevitrici. Ma va ricordato che anche consumi moderatamente alti possono provocare gravi deficit intellettivi e comportamentali, etichettati come ARND (Alcol Related Neurodevelopmental Disorders).

Al fumo di sigaretta sono collegati aborto, ritardo di crescita e minaccia di parto prematuro. Non è stata evidenziata una relazione con eventi malformativi. I neonati sarebbero più soggetti a morte in culla. Nei bambini si osserva ritardo intellettivo. L'effetto è correlato al numero di sigarette giornaliere. Sebbene sia consigliabile smettere di fumare appena ci si accorge della gravidanza, secondo studi statunitensi di qualche anno fa non si dovrebbero almeno superare le 400 sigarette nei nove mesi. Anche il fumo passivo comporterebbe analoghi rischi anche se ridotti.

La caffeina attraversa facilmente la barriera placentare. La sua

metabolizzazione é ridotta e Femivita ne risulta aumentata, in modo particolare nell'ultimo trimestre. Non esistono evidenze di effetti teratogeni da caffeina se assunta in quantità moderata (una - due tazze al giorno). Dosaggi alti, superiori a 300 mg/die (quattro - cinque tazze al giorno) potrebbero essere messi in relazione con aborti spontanei, problemi comportamentali e basso peso alla nascita. E' consigliabile comunque ridurre il consumo di caffè in gravidanza per gli effetti neurofisiologici e cardiovascolari sul feto poiché il nascituro ha una ridotta capacità di eliminazione della caffeina.

Tra le droghe, gli oppiacei non hanno effetti teratogeni, possono dare ritardo di crescita, parto prematuro e più frequenti difficoltà respiratorie alla nascita, pur verificandosi una minor incidenza di malattia da membrane ialine oltre a minori possibilità di sviluppare ittero grazie ad una migliore maturazione epatica. L'eroina, alcaloide dell'oppio, passa il filtro placentare e permea i tessuti fetali in breve tempo. Viene escreta, dopo essere stata metabolizzata in morfina, attraverso il rene fetale, ma non attraversa la placenta in senso inverso, concentrandosi nel liquido amniotico. E' descritto un aumentato rischio di morte improvvisa sia del feto che del neonato, in cui frequentemente si osservano i segni della sindrome di astinenza.

La cocaina oltre ad esplicare una potente azione di stimolo sul sistema nervoso fetale è dotata di proprietà vasoattive capaci di provocare problemi specifici al feto attraverso un danno placentare o tramite azione diretta sui vasi fetali con dimostrati effetti teratogeni a carico di vari organi. Anche l'uso sporadico sarebbe legato ad una maggior incidenza di aborto spontaneo, parto prematuro, ritardo di crescita, distacco di placenta ed ipertensione materna. Nelle ultime settimane di gravidanza si osserva un'alterazione dell'organizzazione degli stati comportamentali fetali che perdura per alcuni mesi dopo la nascita. Dopo qualche giorno dal parto i neonati presentano i classici segni da deprivazione (irritabilità, tremori, ipertonia muscolare, irrequietezza). I bambini più grandi presentano ridotte capacità relazionali, maggior aggressività e una più bassa reattività agli stimoli ambientali.

Il derivato attivo della marijuana, il delta-9-tetraidrocannabinolo, provoca depressione del ritmo cardiaco e alterazioni elettroencefalografiche nel feto. Inoltre sarebbe responsabile di ritardo di crescita, malformazioni, alterazioni del ritmo sonno-veglia, iperreflessia, tremori e disturbi del linguaggio.

Eppure secondo uno studio a doppio cieco effettuato in Jamaica la marijuana non produce effetti nocivi, anzi fa bene alla gravida aumentando l'appetito e riducendo la nausea ed anche i neonati sembrano non risentirne.

Le anfetamine raggiungono rapidamente il feto, paiono associate a malformazioni, specie palatoschisi, e sono



responsabili di ritardo di crescita. Non è certo l'effetto dell'LSD che sperimentalmente ad alte dosi e solo in alcune specie animali dà malformazioni.

Per quanto riguarda i farmaci, non di rado ci si imbatte in due atteggiamenti completamente all'opposto delle gravide: alcune mostrano una forte riluttanza ad assumerli nel timore di danneggiare il feto, altre li usano con eccessiva disinvoltura senza pensare a possibili conseguenze.

Quando occorre, molti farmaci possono essere adoperati con tranquillità, sempre che siano prescritti dallo specialista che valuta di volta in volta la necessità della terapia, l'efficacia della stessa, gli effetti indesiderati su madre e feto in quel momento della gestazione. In casi particolari, anche in presenza di dubbi su un potenziale danno fetale, alcuni farmaci vanno somministrati se il rapporto rischi/benefici è chiaramente favorevole.

Un eventuale danno da farmaci è più probabile tra il 31° ed il 71° giorno di amenorrea, periodo durante il quale si realizza l'organogenesi e pertanto di maggior vulnerabilità dell'embrione verso agenti potenzialmente teratogeni. Ma perché ciò si verifichi è necessaria la confluenza di più condizioni che agiscono con un determinismo ancora sconosciuto.

Analogamente della maggior parte dei farmaci non sono tuttora noti gli effetti sul feto. Di alcuni si sa il danno prodotto, come la focomelia (agenesia delle ossa lunghe degli arti) da talidomide o l'effetto teratogeno degli antiblastici. Per questo motivo, si consiglia di evitare per quanto possibile l'assunzione di qualsiasi sostanza e soprattutto di non ricorrere all'autoprescrizione. Nella tabella 2 si riporta, a solo fine esplicativo, un elenco di alcuni farmaci con gli effetti teratogeni ad essi attribuiti.

Molte sostanze chimiche industriali e vari inquinanti ambientali ogni giorno vengono a contatto con la gravida attraverso le vie più diverse, spesso sul posto di lavoro. È certo che alcune di esse hanno un effetto teratogeno sul feto.

L'esposizione ai solventi organici, largamente usati in campo industriale e sanitario, è causa di malformazioni cardiache, del sistema nervoso, della laringe, dell'apparato urinario. Il cadmio, può indurre aborto spontaneo e nefrotossicità per esposizione cronica. Il piombo ed il mercurio sono tra i tossici ambientali più diffusi e pericolosi. Sono noti gli effetti teratogeni del pesce inquinato da mercurio industriale nella baia giapponese di Minamata e degli antiparassitari al mercurio in Iraq. Recentemente è stato riportato dalla stampa un aumento della percentuale di neonati malformati a Priolo, zona siciliana ad alta concentrazione industriale.



Una maggior frequenza di malformazioni è stata anche notata nei figli delle parrucchiere legata con tutta probabilità alla manipolazione dei coloranti. Un motivo di più per sconsigliare alle gravide di sottoporsi a tinture.

Vi è anche un rischio, da radiazioni ionizzanti, ma solo per dosi altissime (5000-7000 cGy) adoperate per motivi terapeutici, mentre non costituiscono un pericolo quelle molto più basse (< 5 cGy) della diagnostica radiologica.

## Diabete e gestosi

Anche alcune malattie metaboliche materne possono costituire un rischio per il feto. Il diabete insulino-dipendente non adeguatamente trattato provoca vari tipi di malformazioni, morte improvvisa in utero, esagerato accrescimento fetale cui si correlano distocie del parto, ipoglicemia e distress respiratorio nel neonato. Uipertensione determina un ritardo di crescita fetale e la possibilità di distacco della placenta con morte intrauterina. Per la prevenzione delle complicanze più gravi (eclampsia) spesso è necessario anticipare il parto con tutti i problemi connessi alla gestione di un neonato immaturo.

## La salubrità dell'attesa

Anche se su molti fattori di rischio, non è possibile intervenire, è comunque importante per la prevenzione il concetto della "salubrità dell'attesa".

Occorre fornire alla gravida tutta una serie di informazioni che la aiutino a vivere meglio la gestazione.

Si inizia con il counseling per l'alimentazione. L'aumento del peso corporeo totale fino a pochi anni fa si diceva non dovesse superare i dodici chili, mentre oggi si consiglia di non andare oltre i nove - dieci. Importante è quindi un controllo del peso, costante ma non ossessivo, non ogni giorno ma almeno una volta la settimana. Fondamentale è comunque il peso di partenza: se basso si consentirà un aumento maggiore, se alto bisognerà fare ancor più attenzione.

Per arrivare a questi risultati certamente non si affamerà la donna. E' indubbio che dovrà mangiare di più, ma con moderazione. L'aumento dell'apporto calorico giornaliero, è stato calcolato in 250-300 kcal. E' importante che la dieta sia ben equilibrata nei suoi costituenti fondamentali (zuccheri, proteine, grassi) e che sia data preferenza alle proteine animali ed ai grassi vegetali. Va ricordato che una dieta varia e completa non avrebbe bisogno di alcuna integrazione (vitamine, ferro, sali minerali) che dovrebbe essere prescritta solo

in caso di effettiva necessità. Lo stesso supplemento di acido folico, al fine di evitare le alterazioni da mancata chiusura del tubo neurale, per essere realmente efficace dovrebbe essere dato prima che la gravidanza avesse inizio.

Connessi alla dieta nel primo periodo di gravidanza possono manifestarsi nausea e vomito. E' importante che la gravida mangi secondo gradimento, evitando tutti quegli alimenti che, pur utili alla gravidanza, già

prima evitava. dovrà mangiare poco e spesso, per non riempire eccessivamente lo stomaco o tenerlo a lungo vuoto, preferendo cibi solidi e secchi, bevendo poco ai pasti e di più lontano da essi. Sono sconsigliati tutti quei cibi di difficile digestione e quelli che stimolano la secrezione gastrica.

L'attività fisica viene incoraggiata purchè non causi affaticamento. La pressione arteriosa sia bassa e le resistenze periferiche ridotte possono far percepire prima e in maniera maggiore la stanchezza. Vanno pertanto privilegiati gli esercizi di rilassamento, soprattutto della parte inferiore del corpo, dal bacino in giù, si potranno rivelare di grande utilità al momento del parto.

Il lavoro non è controindicato, anzi in molte situazioni aiuta la donna ad accettare meglio l'idea stessa del cambiamento di stato e a tener lontane le paure a quello collegate.

Un'occupazione sedentaria è sicuramente l'ideale. Dovranno comunque essere evitati i lavori faticosi, come il sollevamento di pesi, l'esposizione a sostanze tossiche o radiazioni, i rischi infettivi. Le emissioni dei terminali elettronici non sono pericolose, mentre possono dar problemi lunghe posture obbligate davanti ad essi. Consigliabile quindi effettuare di tanto in tanto una pausa.

Ma per la gravida oltre al benessere fisico è importante il benessere psichico. Essa ha bisogno di essere sostenuta dal suo compagno e tranquillizzata dal medico di fiducia. Ad esempio si rimarcherà che i rapporti sessuali non sono vietati. Bisogna solo avere un po' di cautela nel primo e nel terzo trimestre, quando potrebbe verificarsi minaccia rispettivamente di aborto e di parto prematuro. In presenza di dette patologie sarà opportuno astenersi.

Situazioni conflittuali, tipica quella che vede la gestante in contrasto con la suocera coabitante, esacerbano disturbi di solito di minor importanza come il vomito. In questi casi l'allontanamento dall'ambiente domestico, come il ricovero ospedaliero per la cura del sintomo, risulta più efficace della terapia farmacologica.

Controlli accurati e periodici con l'ausilio delle tecniche più moderne e programmi di screening adeguati concorrono per

quanto possibile a garantire un buon risultato con la consapevolezza dell'interessata che purtroppo non tutto é prevedibile o evitabile.

Per approfondire: James, Steer, Weiner, Gonik, Trattamento della gravidanza a fischio, Verduci Editore, 2002.

#### TABELLA I - Classificazione delle anomalie cromosomiche

Anomalie cromosomiche: numeriche (omogenee o a mosaico) o strutturali

- Numeriche:
  - poliploidie (triploidie, tetraploidie)
  - aneuploidie (trisomie, monosomie, marker sovranumerari)
- Strutturali:
  - traslocazioni (reciproche, robertsoniane)
  - inserzioni
  - delezioni (terminali, interstiziali, sindromi da microdelezione, sindromi da geni continui)
  - duplicazioni
  - inversioni
  - cromosomi ad anello
  - isocromosomi

#### Classificazione delle Patologie ereditarie

geniche:

- ▶ autosomiche dominanti
- ▶ autosomiche recessive
- ▶ X-linked

cromosomiche:

- ▶ degli autosomi

- ▶ dei cromosomi sessuali  
Multifattoriali

#### TABELLA 2 - Rischi fetali da farmaci

- Antiblastici: malformazioni, aborto
- Anticonvulsivanti: malformazioni cardio-vascolari o cranio-facciali, anomalie dello sviluppo
- Antagonisti dell'acido folico: anencefalia, palatoschisi
- Androgeni: alterazioni dello sviluppo dei genitali esterni nei feti di sesso femminile
- Clomifene: cromosomopatie, difetti del tubo neurale, cardiopatie
- Cloramfenicolo: sindrome del neonato grigio (collasso cardio-circolatorio fetale)
- Coumadin: emorragie fetali, morte fetale
- Streptomina: lesioni del nervo acustico
- Ipoglicemizzanti orali: malformazioni varie
- Metilmazolo: ritardo mentale, gozzo
- Morfina: convulsioni, morte neonatale
- Novobiocina: iperbilirubinemia
- Progestinici: mascolinizzazione
- Reserpina: depressione neonatale
- Retinoidi (vit. A): malformazioni cerebrali, oculari, facciali, cardiopatie, agenesia del timo
- Salicilati: malformazioni del sistema nervoso, emorragie neonatali
- Sulfamidici: ittero
- Talidomide: focomelia, malformazioni vascolari
- Tetracicline: inibizione della crescita ossea
- Vitamina K; iperbilirubinemia
- Warfarina: anomalie scheletriche, ipoplasia delle ossa nasali, atrofia ottica

