Diagnosi prenatale: quali esami si fanno per verificare la salute del bambino

Intervista alla Prof.ssa Alessandra Graziottin
Direttore del Centro di Ginecologia e Sessuologia Medica H. San Raffaele Resnati, Milano

Sintesi dell'intervista e punti chiave

Diagnosi prenatale: il termine evoca il timore di esami pericolosi, che possano danneggiare la salute e l'integrità del feto. E' dunque importante sapere con precisione come si svolgano, quali rischi presentino, quali risposte diano, così da poter decidere con piena consapevolezza se effettuarli o meno. Tenendo presente che la ricerca scientifica sta sviluppando nuove forme di test che non coinvolgono direttamente il bambino, e che quindi potranno essere svolti senza alcun rischio da un numero crescente di donne. La posta in gioco è alta: circa il 3% dei neonati è affetto da anomalie cromosomiche, o difetti genetici, o malformazioni congenite, ma in molti casi queste malattie possono essere prevenute, diagnosticate o curate proprio grazie alle indagini prenatali. E' quindi possibile fare molto per evitare il carico di dolore che un difetto non corretto può comportare non solo per il bambino che nascerà, ma anche per la sua famiglia.

Quali sono gli esami più importanti da fare? Che tipo di problemi permettono di individuare? E' vero che certe malformazioni possono essere provocate anche da tossici ambientali o da un'alimentazione squilibrata? Esiste la possibilità di diagnosticare precocemente malattie gravemente invalidanti, come l'autismo?

In questa intervista parliamo dapprima di due importanti esami "invasivi": la villocentesi e l'amniocentesi. In particolare, illustriamo:

- quando e come si effettuano;
- i rischi che comportano;
- quali malattie permettono di escludere: tutte le principali anomalie cromosomiche e alcuni difetti genetici;
- quali problemi non possono individuare: le patologie determinate da infezioni virali contratte dalla madre, o da tossici ambientali;
- come un'alimentazione povera di calcio possa provocare il rilascio del piombo altrimenti fissato nelle ossa della mamma, e altamente tossico per il feto;
- la conseguente necessità di introdurre 1000-1500 milligrammi di calcio ogni giorno, attraverso il consumo di latte e formaggi freschi, o l'assunzione di una capsula di calcio e vitamina D.

Nella seconda parte dell'intervista, dedicata agli esami "non invasivi", illustriamo:

- i principali tipi di ecografia, i diversi momenti in cui si effettuano e le indicazioni che offrono;
- come sia in fase di sviluppo avanzato un test nuovo e assolutamente innocuo che, attraverso un semplice prelievo di sangue della madre, permetterà di diagnosticare tutte le patologie che oggi richiedono l'esecuzione della villocentesi e dell'amniocentesi.

Infine, spieghiamo come oggi non vi siano esami prenatali che consentano di diagnosticare con sicurezza l'insorgenza dell'autismo, un grave disturbo psicomotorio che porta il piccolo a isolarsi progressivamente. In positivo, e come già avviene per coloro che soffrono del morbo di

Parkinson, un uso terapeutico della musica, soprattutto se melodicamente semplice e ritmicamente vivace, può aiutare questi sfortunati bambini a recuperare attenzione e memoria, e a ristabilire un'interazione soddisfacente con l'ambiente che li circonda.