

RACCOMANDAZIONI EUROPEE PER LA PREVENZIONE PRIMARIA DELLE MALFORMAZIONI CONGENITE

Orietta Granata (a), Pietro Carbone (a), Alberto Mantovani (b), Domenica Taruscio (a)

(a) *Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

(b) *Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

Nell'ambito delle attività di studio e di ricerca realizzate dal Work Package sulla prevenzione primaria delle Malformazioni Congenite (MC) della Joint Action EUROCAT (*European Surveillance of Congenital Anomalies*), sono state elaborate le "Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases" (1).

Questo documento fornisce una descrizione sintetica di azioni sociosanitarie basate sull'evidenza scientifica per la prevenzione primaria delle MC. Piuttosto che descrivere in dettaglio azioni specifiche, le raccomandazioni mirano a indicare le aree in cui gli Stati membri dovrebbero focalizzare le loro strategie per la prevenzione primaria delle MC. L'obiettivo principale è infatti quello di sostenere e agevolare gli Stati membri a integrare le raccomandazioni nei propri piani nazionali per le malattie rare e di facilitare lo scambio di esperienze nazionali in questo ambito: è probabile, infatti, che i piani nazionali identifichino alcune priorità in modo differente, ma è fondamentale che includano anche azioni di prevenzione primaria.

Le raccomandazioni affrontano quattro specifiche aree di intervento:

- *Farmaci e medicinali*
(farmaci teratogeni, servizi di informazione sugli agenti teratogeni, farmacovigilanza post-marketing);
- *Alimentazione e stili di vita*
(acido folico, folati e altre vitamine; fumo, alcol, sostanze di abuso, rischi connessi al sovrappeso e sottopeso, tutela della sicurezza alimentare secondo criteri scientifici aggiornati);
- *Servizi sanitari*
(counselling genetico, profilassi vaccinale, prevenzione e trattamento delle patologie croniche con possibili ricadute sulla gravidanza);
- *Esposizioni ambientali*
(esposizioni domestiche e occupazionali, biomonitoraggio, sorveglianza epidemiologica).

Alcuni elementi di novità contenuti in queste raccomandazioni fanno riferimento ai concetti di rischio ambientale, di salute peri-concezionale e di determinanti sociali di salute.

Nel contesto di queste raccomandazioni il termine "ambientale" è stato usato nel senso più ampio di tutto ciò che è non-genetico (sebbene possa interagire con fattori genetici), comprendente fattori fisici, chimici, biologici e sociali; in sintesi, il concetto di "ambientale" comprende i fattori di rischio potenzialmente modificabili. Questa definizione, che deriva dal *US National Institute of Environmental Health Sciences*, definisce quindi l'esposizione ambientale in modo molto più ampio includendo non solo gli inquinanti ambientali, ma anche l'alimentazione, i farmaci, precedenti malattie e gli stili di vita, comprese le sostanze di abuso.

Il termine salute pre-concezionale usato nella raccomandazione si riferisce alla salute in età riproduttiva sia delle donne che degli uomini. La raccomandazione focalizza infatti l'attenzione sul ruolo che possono avere lo stato di salute delle donne – ma anche degli uomini – in età fertile, unitamente al ruolo degli operatori sanitari, adottando e promuovendo comportamenti utili alla prevenzione primaria delle MC.

In riferimento ai determinanti sociali di salute viene infine ribadita l'attenzione da porre verso i fattori culturali e socioeconomici per rendere globalmente efficace la prevenzione nel settore della salute materno-infantile, riducendo le disuguaglianze sistemiche di accesso della popolazione all'offerta di prevenzione.

Le raccomandazioni comprendono azioni, basate su evidenze scientifiche, volte sia a ridurre i fattori di rischio ambientale per le MC sia a potenziare i fattori protettivi, tenendo conto che i fattori considerati agiscono in gran parte nel periodo peri-concezionale, spesso prima dell'inizio della gravidanza. Le azioni basate sul principio di precauzione non rientrano, in linea generale, nel campo di applicazione delle raccomandazioni: tuttavia, in alcuni casi, vengono citati interventi su base precauzionale, ad esempio la riduzione dell'esposizione a inquinanti identificati come interferenti endocrini, ove siano fortemente probabili i benefici sociosanitari. Infine, la prevenzione primaria comprende anche la consulenza pre-concezionale relativa al rischio genetico, ma non include la diagnosi pre-impianto.

La prevenzione primaria delle MC include sia fattori di rischio o protettivi specifici per anomalie congenite (es. farmaci teratogeni, supplementazione periconcezionale con acido folico) nonché fattori che sono comuni ad altre malattie, ma per i quali occorre una particolare attenzione verso il possibile impatto nel periodo pre- e peri-concezionale: pertanto, viene sottolineata l'importanza delle azioni volte a promuovere una alimentazione salubre, processi industriali a ridotto inquinamento ambientale e stili di vita corretti.

Infine, la coppia dovrebbe essere incoraggiata ad avere un progetto di vita riproduttiva, se desiderato. Alle persone con una particolare storia familiare di anomalie congenite o altre malattie genetiche dovrebbe essere offerta, mediante counselling genetico, un'assistenza specialistica per quantificare il rischio di una potenziale gravidanza.

Da un punto di vista più generale, invece di individuare azioni specifiche che potrebbero avere, se attuate in maniera separata, un impatto limitato, è opportuno che gli Stati Membri possano integrare raccomandazioni differenti all'interno di una strategia generale per la prevenzione primaria.

Date l'importanza e la novità delle raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite, è stata realizzata la traduzione in italiano (allegata al capitolo) della parte principale del documento pubblicato in lingua inglese allo scopo di ampliarne la diffusione.

Bibliografia

1. EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development). *Primary prevention of congenital anomalies - Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases*. Disponibile all'indirizzo http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/03/Eurocat_Reco_PrimaryPrevention.pdf; ultima consultazione 12/11/13

ALLEGATO al capitolo**Raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite***

traduzione italiana a cura di Orietta Granata, Pietro Carbone, Alberto Mantovani e Domenica Taruscio

Queste raccomandazioni mirano a indicare le aree in cui gli Stati membri dell'Unione europea dovrebbero focalizzare le loro strategie per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite. Le raccomandazioni affrontano quattro specifiche aree di intervento come riportato nella traduzione di seguito.

**CAMPI DI APPLICAZIONE DELLE POLITICHE SANITARIE
per la prevenzione primaria di difetti congeniti**
Nel campo dei farmaci

- Assicurare un counselling medico alle donne in età fertile sull'assunzione di farmaci, in particolare quando è programmata la gravidanza;
- Garantire ai medici la disponibilità di linee guida in materia di rischio-beneficio per l'uso di farmaci in gravidanza, in particolare per quei farmaci utilizzati per trattare le malattie croniche;
- Fornire un servizio di informazione su farmaci e medicinali teratogeni con consulenza specialistica, disponibile per gli operatori sociosanitari e per le donne;
- Condurre un piano di farmacovigilanza post-marketing per individuare il rischio di malformazioni congenite associate all'uso di farmaci, con il sostegno dei registri di popolazione per le malformazioni congenite.

Nel campo della alimentazione e stili di vita

- Promuovere l'informazione efficace sulla dieta e nutrizione nelle donne in età fertile riducendo al minimo i rischi dovuti a carenza o sovradosaggio di vitamine e oligoelementi essenziali;
- Migliorare lo stato dei folati (folatemia) attraverso la supplementazione peri-concezionale con acido folico e la promozione del consumo di alimenti ricchi di folati naturali, considerando anche l'uso appropriato di alimenti arricchiti con acido folico;
- Prevenire il sovrappeso, l'obesità e il sottopeso;
- Prevenire la contaminazione alimentare da sostanze con effetti tossici per lo sviluppo pre-natale, mediante strategie di sicurezza alimentare a livello di Unione Europea;
- Promuovere l'astensione dal fumo attivo e passivo;
- Promuovere l'astensione dall'alcol nelle donne in gravidanza o che programmano una gravidanza;
- Prestare particolare attenzione all'alimentazione e stili di vita nelle comunità a basso status socio-economico o di recente immigrazione.

* EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development). *Primary prevention of congenital anomalies - Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases*. Final version: September 30, 2012. Approved by EUROCAT Project Management Committee 13 December 2012, with the contribution of: Larraitz Arriola (Basque Country-Spain), Francesca Baldi (Italy), Fabrizio Bianchi (Italy), Eva Bermejo-Sánchez (Spain), Elisa Calzolari (Italy), Pietro Carbone (Italy), Rhonda Curran (NI-UK), Helen Dolk (NI-UK), Ester Garne (Denmark), Miriam Gatt (Malta), Anna Latos-Bieleńska (Poland), Alberto Mantovani (Italy), Maria Luisa Martínez-Frías (Spain), Amanda Neville (Italy), Anke Reißmann (Germany), Stefania Ruggeri (Italy), Domenica Taruscio (Italy). Disponibile all'indirizzo http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/03/Eurocat_Reco_PrimaryPrevention.pdf; ultima consultazione 12/11/13.

Nel campo dei servizi socio-sanitari

- Mettere a disposizione percorsi sociosanitari pre-concezionali per le famiglie a rischio, inclusi i test genetici e la consulenza pre-concezionale;
- Garantire cure pre-concezionali alle donne con diabete, epilessia e altre malattie croniche, al fine di minimizzare il rischio di anomalie congenite;
- Garantire programmi di vaccinazione basati su evidenze scientifiche per la protezione dal rischio di malattie infettive associate con difetti congeniti, evitando le vaccinazioni controindicate durante la gravidanza;
- Utilizzare i normali programmi scolastici per creare precocemente la consapevolezza che le malformazioni congenite possono essere causate nella primissima fase della gravidanza, spesso prima che la gravidanza sia confermata, e quindi che i comportamenti atti a prevenirle dovrebbero iniziare nel periodo pre-concezionale;
- Includere considerazioni su azioni specifiche connesse alla gravidanza nei piani nazionali per la salute pubblica su tutti i principali determinanti della salute.

Nel campo dell'inquinamento ambientale, compresi i luoghi di lavoro

- Garantire sia le azioni di regolamentazione che le azioni di comunicazione del rischio rivolte ai cittadini, al fine di minimizzare l'esposizione agli inquinanti individuati come teratogeni, attuando le politiche comunitarie in materia di prodotti chimici;
- Garantire un adeguato sistema di sorveglianza in cui i rischi ambientali possono essere identificati attraverso l'integrazione dei dati dei registri delle malformazioni congenite con programmi di biomonitoraggio;
- Ridurre al minimo l'esposizione delle lavoratrici gestanti sul posto di lavoro a fattori di rischio per le malformazioni congenite (agenti chimici, fisici e biologici).

Tipi di intervento di prevenzione primaria e la loro efficacia

Possono essere identificati alcuni tipi di azioni preventive:

1. Counselling pre-concezionale e durante la gravidanza, da parte del personale sanitario alle coppie di futuri genitori. Le consultazioni pre-concezionali e all'inizio della gravidanza dovrebbero essere mirate sia alle coppie ad "alto rischio" sia per quelle a "basso rischio" (popolazione generale).
2. Campagne di educazione sanitaria rivolte a futuri genitori.
3. Atti normativi a livello nazionale e/o europeo su fattori di rischio quali medicinali, prodotti chimici, agenti infettivi, alimenti, tabacco, alcol e altre sostanze ricreative.
4. Sviluppo di ricerche epidemiologiche mirate alla valutazione e alla sorveglianza della salute materno-infantile, allo scopo di generare evidenze scientifiche per l'avvio o l'aggiornamento di azioni di prevenzione primaria, includendo anche la costituzione di comitati di esperti per analizzare le evidenze disponibili.

L'efficacia delle azioni di prevenzione primaria delle malformazioni congenite potrebbe essere molto migliorata attraverso:

- la realizzazione di un piano integrato di prevenzione primaria che coinvolge tutti gli operatori socio-sanitari interessati, evitando così azioni/raccomandazioni isolate e/o non coordinate;
- l'attuazione e aggiornamento dei programmi comunitari di controllo sugli alimenti e l'ambiente, prevedendo una particolare attenzione ai fattori di rischio delle malformazioni congenite;
- la corretta valutazione e integrazione delle nuove conoscenze scientifiche in azioni di sanità pubblica;
- i programmi a livello nazionale o regionale di sostegno all'assistenza sanitaria pre-concezionale, pur riconoscendo che molte gravidanze non sono pianificate;
- utilizzare i dati di sorveglianza epidemiologica derivanti dai registri di popolazione delle malformazioni congenite per monitorare l'efficacia dei servizi e degli interventi, costruendo una solida base di evidenze per la pianificazione e lo sviluppo di azioni sociosanitarie;
- garantire la sostenibilità della prevenzione primaria attraverso programmi nazionali e internazionali di finanziamento.