

WORLD BIRTH DEFECT DAY - WBDD

# Giornata mondiale sui difetti congeniti

Il **3 marzo 2018** numerose organizzazioni di tutto il mondo hanno celebrato la quarta Giornata Mondiale sui Difetti Congeniti



I bambini che sopravvivono possono avere una buona qualità di vita con i trattamenti e le cure appropriate, pur tuttavia molti sono a rischio di una qualche disabilità a lungo termine o di una qualità di vita non ottimale.

La ricerca bio-medica non è ancora riuscita a comprendere le cause della maggioranza dei difetti congeniti ma ha fatto importanti passi in avanti.

**Le cause non-genetiche**, cioè modificabili, conosciute fino a oggi, sono molte. Alcune di esse possono essere rimosse del tutto o rese innocue, per esempio: assunzione di acido folico, sostituzione di alcuni particolari farmaci nocivi, vaccinazione contro rosolia e varicella, astensione dal fumo e da bevande alcoliche, trattamento ottimale del diabete.

**La prevenzione è a portata di mano**, dunque, ma va attuata prima del concepimento, prima dell'inizio dello sviluppo prenatale del nascituro. Per esempio, l'assunzione di **acido folico** è un intervento efficace per ridurre il rischio di difetti del tubo neurale (spina bifida, anencefalia, cefalocele) ma va iniziata almeno un mese prima del concepimento. In Italia, però, ancora oggi **solo 1 donna su 5 effettua questa profilassi in modo appropriato**.

Ridurre i rischi per il nascituro si può, occorre pensarci per tempo e prima ancora del concepimento.

**Gli obiettivi di questa giornata so-**

**ELSA VIORA**  
Presidente  
Agoi



no molteplici e diversi nelle varie nazioni, tra cui:

- diffondere la cultura della prevenzione
- aumentare il numero di sanitari in grado di indicare alle coppie che desiderano avere un figlio a medio-breve termine le opportune modalità di prevenzione primaria per evitare che si verifichino alcuni difetti congeniti nei propri figli
- contribuire a migliorare la qualità di vita di tutti i bambini con un difetto congenito.

**Noi ostetrico-ginecologi** possiamo e dobbiamo avere un ruolo essenziale nella informazione alle donne, alle coppie, nel consigliare visite specialistiche, accertamenti, eventuale vaccinazione per alcune malattie infettive e nel promuovere stili di vita adeguati.

**Agoi, proprio per questo, ha scelto di partecipare a questa campagna mondiale ed essere riconosciuta come 2018 World Birth Defects Day Participating Organization** (l'elenco delle organizzazioni che hanno aderito è visibile sul sito <http://www.worldbirthdefectsday.org/europe-participating-organizations/>).

Molti di noi hanno contribuito alla diffusione di questo messaggio condividendo e commentando mediante Facebook, Twitter ed invitando i nostri amici/amiche e colleghe/i a fare altrettanto.

## Per saperne di più

Molte informazioni su questo argomento sono disponibili in italiano su:

**Pensiamoci Prima:**

[www.pensiamociprima.net](http://www.pensiamociprima.net)

**Ministero della Salute:**

<http://www.salute.gov.it/portale/donna/dettaglioContenutiDonna.jsp?lingua=italiano&id=4474&area=Salute%20donna&menu=nascita>

**Istituto Superiore della Sanità:**

<http://www.iss.it/acid/?lang=1&id=275&tipo=5>

<http://www.iss.it/cnmr/?lang=1&id=2637&tipo=3>

## Difetti congeniti: cosa sono

**Congenito significa** • dovuto ad alterazioni che si sono verificate prima della nascita

**Congenito non significa** • *Genetico*, poiché solo alcuni difetti congeniti sono di natura genetica

• *Presente alla nascita*, poiché alcuni difetti si evidenziano prima della nascita ma altri si manifestano nell'arco dei primi anni di vita del bambino

**I difetti congeniti possono essere** STRUTTURALI (MALFORMAZIONI)

• Cardiopatie congenite, spina bifida, ipospadia, labioschisi, assenza di arto o parte di esso, piede torto, sindrome Down

• Di solito evidenti alla nascita oppure, per alcuni di essi, durante la gravidanza

FUNZIONALI

• Malattie metaboliche, ipotiroidismo, sordità, malattie neurologiche dell'infanzia, talassemia, fibrosi cistica, ADHD, autismo

**I DIFETTI CONGENITI, DETTI ANCHE ANOMALIE CONGENITE**, sono difetti strutturali o funzionali dovuti ad alterazioni dello sviluppo prenatale che possono essere individuati durante la gravidanza, alla nascita o nei primi anni di vita del bambino.

I difetti congeniti, considerati nel loro insieme, sono abbastanza comuni, anche se individualmente sono rari o molto rari (talora noti come "malattie rare").

**Si può stimare che la loro frequenza complessiva si aggiri intorno al 6% dei nati.**

Nel mondo su circa 133 milioni di nati all'anno, più di 8 milioni nascono con un difetto congenito (circa 22.000 al giorno).

**In Italia**, su circa 470.000 nati nel 2016, si stima che 28.000 siano i nati con un difetto congenito (circa 500 alla settimana)

In molti paesi (compresa l'Italia) i difetti congeniti sono **una delle prime cause di morte nei bambini al di sotto dei 5 anni di vita.**

