

SINDROME FETOALCOLICA

Sindrome feto alcolica: dall'Iss un manuale per famiglie e operatori

Una donna su quattro assume almeno 1-2 bevande alcoliche al mese

Una su tre anche durante il periodo di allattamento

INFORMAZIONE SUGLI EFFETTI dell'alcol in gravidanza, prevenzione della disabilità e approccio di cura. Sono questi i temi trattati nel primo manuale Prendersi cura della FASD. Manuale per conoscere una sindrome quasi invisibile dedicato alla sindrome feto alcolica pubblicato dall'Istituto Superiore di Sanità.

Prodotta dal Centro Nazionale Dipendenze e Doping dell'Iss, la pubblicazione nasce nell'ambito del progetto Ccm Prevenzione, diagnosi precoce e trattamento mirato dello Spettro dei Disturbi Feto Alcolici (Fetal Alcohol Spectrum Disorder, Fasd) e della Sindrome Feto Alcolica (Fetal Alcohol Syndrome, Fas).

Secondo i dati più recenti tratti da interviste alle visite neonatali, circa una donna su 4 dichiara

di assumere 1-2 bevande al mese e una su tre anche durante il periodo di allattamento.

“Poiché non si conosce il quantitativo di etanolo che causa i danni al feto”, spiega Simona Pichini, direttrice generale dell'Iss, “né il momento dello sviluppo fetale a cui danno è maggiore”. “Inoltre, se l'assunzione di zero alcol in gravidanza è zero alcol quando si decide di avere un figlio, il lavoro è dedicato principalmente sia ai pr

nisti della salute che alle famiglie; la sua stesura ha visto la collaborazione di alcuni dei maggiori esperti italiani sul tema e dei familiari aderenti all'Associazione Italiana Disordini da Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe Aidefad-Aps. L'obiettivo è quello di offrire uno strumento agile che possa essere utilizzato da tutti: operatori della salute, della scuola, del carcere, pazienti, cittadini, affinché conoscano in modo più approfondito, o quanto meno in modo più consapevole, la complessità della sindrome.

Il manuale è composto da due parti: la prima fornisce informazioni generali sugli effetti dell'alcol in gravidanza e descrive lo Spettro dei Disturbi Feto Alcolici (Fetal Alcohol Spectrum Disorders; Fasd), senza tralasciare informazioni su epidemiologia, diagnosi e possibili trattamenti, offrendo anche al lettore alcuni interessanti spunti di riflessione sulla comunicazione.

Nella seconda parte viene lasciato spazio alle esperienze personali di famiglie con individui affetti da Fasd e degli individui stessi, esplorando, con la collaborazione di alcuni membri dell'Associazione Italiana Disordini da

Esposizione Fetale ad Alcol e/o Droghe, cosa significa per le persone e per le famiglie affrontare la Fasde come ambiente e collettività siano coinvolti nel loro percorso di vita. Un capitolo specifico è dedicato all'importante tema della prevenzione, declinato nei suoi diversi approcci. Infine, sono descritti alcuni progetti sperimentali di gruppo, effettuati con la collaborazione di professionisti del Comitato Scientifico di AIDEFAD e due esperienze di gruppi di auto aiuto.

Il manuale in punti

Epidemiologia

Tra dicembre 2018 e aprile 2019 sono state intervistate complessivamente 29.492 mamme nelle 11 regioni (Piemonte, Valle d'Aosta, Provincia Autonoma di Trento, Marche, Lazio, Campania, Puglia, Calabria, Basilicata, Sicilia e Sardegna) che ad oggi hanno aderito alla Sorveglianza sui determinanti di salute nella prima infanzia (ISS, 2019). Il 19,7% delle mamme ha dichiarato di aver assunto bevande alcoliche almeno 1-2 volte al mese durante la gravidanza e il 34,9% durante l'allattamento.

A livello territoriale, le mamme che hanno consumato bevande alcoliche almeno 1-2 volte al mese durante la gravidanza variano dal 15,8% in Calabria al 32,9% in Valle d'Aosta, con valori tendenzialmente più alti nelle regioni del Centro-Nord. Le percentuali si riducono notevolmente se si considerano soltanto le frequenze di consumo più elevate: tra lo 0,6% e il 2,2% delle mamme ha dichiarato di aver assunto alcol due o più volte a settimana.

Nel corso del 2021, nell'ambito del progetto CCM Prevenzione, diagnosi precoce e trattamento mirato dello Spettro dei Disturbi Feto Alcolici (Fetal Alcohol Spectrum Disorder, FASD) e della Sindrome Feto Alcolica (Fetal Alcohol Syndrome, FAS) è iniziata la raccolta di capelli materni e di meconio neonatale con lo scopo di acquisire informazioni oggettive sul consumo di alcol nelle donne in gravidanza in Italia e per comprendere i termini reali dell'esposizione a questa sostanza. I campioni di capelli materni e di meconio natale, sia quelli raccolti e quelli che si stanno ancora recuperando, saranno utilizzati per la determinazione dell'etilglucuronide, il biomarcatore del consumo dell'alcol. Dai risultati oggi disponibili, scaturiti dall'analisi di circa 700 meconi e 700 capelli, possiamo dire che le donne italiane hanno compreso il messaggio di non bere gravidanza “Zero alcol in gravidanza e quando si desidera avere un bambino” diffuso dall'Istituto Superiore di Sanità. Difatti, i dati preliminari sanciscono



Link al manuale dell'Iss



SINDROME FETOALCOLICA

scono che meno dell'8% delle donne in gravidanza beve in occasioni sporadiche e solo uno 0,6% dei neonati, il cui meconio è stato fino ad oggi analizzato, è risultato esposto all'alcol materno. Una indagine simile sul meconio neonatale nel 2012 mise in evidenza un 7,9% di neonati esposti all'alcol gestazionale.

Disabilità

La FASD è oggi la più grave e negletta disabilità permanente di origine non genetica e pertanto totalmente evitabile mediante l'astensione completa dal consumo di alcol in gravidanza. Le difficoltà cognitive e comportamentali che si manifestano nel corso dello sviluppo del bambino sono il risultato diretto dell'esposizione del feto all'alcol e il danno cerebrale ed organico che ne consegue è permanente: disabilità intellettiva, deficit del funzionamento esecutivo, della memoria e dell'elaborazione dell'informazione, ritardo o disfunzione del linguaggio, difficoltà nell'apprendimento verbale e di codifica, difficoltà generale riconoscere e comunicare le proprie emozioni e di cogliere i nessi di causalità, i disturbi dell'adattamento, il deficit dell'attenzione e l'iperattività. Se queste non sono trattate tempestivamente, esitano nelle cosiddette "Disabilità secondarie". La diagnosi precoce è di fondamentale importanza perché permette di ascrivere i sintomi a una diagnosi precisa ma, soprattutto, aiuta a pianificare tempestivamente un piano di intervento, in grado di minimizzare le disabilità secondarie.

INTERVENTO

Fare diagnosi precoce di FASD consente seguire il bambino fin dai primi mesi dello sviluppo, prendere in carico la famiglia, avviare un trattamento adeguato alle disabilità evidenziate, prevenire/ridurre la comparsa delle disabilità secondarie. Non c'è un trattamento specifico per la FASD, ma ogni persona va valutata individualmente per poi definire un trattamento mirato, praticamente "cucito addosso".

Il trattamento è diretto sulla persona e sulla famiglia ed eventuali altri caregiver. È indispensabile la formazione di tutte le figure professionali che si occupano della persona con FASD (professionisti sanitari, insegnanti, datori di lavoro, allenatori sportivi). Le persone con FASD possono aver bisogno di diversi tipi di trattamento che vanno dalle cure mediche specialistiche ai trattamenti di tipo medico-psico-sociale sulla persona, sulla famiglia, sugli insegnanti, sull'ambiente di lavoro fino al trattamento farmacologico.

Le cure mediche specialistiche sono indispensabili in caso di malformazioni o malfunzionamenti di vari organi ed apparati (visivo, acustico, cardiaco, renale, riproduttivo o altro). Per le loro caratteristiche neurocognitive le persone con FASD non sempre riescono ad aderire a un percorso psicoterapico e portarlo a buon fine, pur dimostrandosi spesso ben predisposte. Il trattamento Cognitivo Comportamentale è risultato essere più efficace negli adolescenti in trattamento di gruppo che hanno tratto benefici anche con l'arte-terapia, il teatro, la musica e altre tecniche di espressione delle emozioni.

DA CATANIA

È nata la figlia della donna che ha ricevuto primo trapianto di utero in Italia

Si chiama Alessandra la piccola nata all'Ospedale Cannizzaro di Catania dalla donna che ha ricevuto il primo trapianto di utero realizzato in Italia. Un primato nel nostro Paese, è la prima nascita di questo tipo in Italia e il sesto caso al mondo di gravidanza portata a termine con successo dopo un trapianto di utero da donatrice deceduta.

LA MADRE, oggi 31enne, era nata priva di utero a causa di una rara patologia congenita, la sindrome di Rokitansky. Il trapianto era stato effettuato nell'agosto 2020 in piena pandemia presso il Centro trapianti dell'Azienda ospedaliero universitaria Policlinico di Catania da un'équipe multidisciplinare



composta dai professori **Pierfrancesco Veroux, Paolo Scollo, Massimiliano Veroux e Giuseppe Scibilia**, nell'ambito di un programma sperimentale coordinato dal Centro nazionale trapianti. Successivamente la donna è stata seguita dall'équipe del prof. Paolo Scollo presso il reparto da lui diretto di Ostetricia e ginecologia dell'Azienda ospedaliera Cannizzaro, unità operativa complessa clinicizzata dell'Università Kore di Enna. Al Cannizzaro la paziente e il marito

hanno poi iniziato il percorso di fecondazione assistita omologa, grazie agli ovociti prelevati e conservati, prima dell'intervento, nella biobanca per la preservazione della fertilità dello stesso ospedale.

La donna ha partorito alla 34esima settimana una bambina di 1.725 grammi alla quale lei e il padre hanno voluto dare il nome della donatrice dell'utero, una donna di 37 anni, già madre, deceduta per arresto cardiaco improvviso e che aveva espresso in vita il proprio consenso alla donazione al momento del rinnovo della carta d'identità. "Madre e figlia – ha dichiarato Scollo – sono state quindi trasferite in terapia intensiva: la donna nel reparto adulti, la bambina nell'unità di terapia intensiva neonatale, dove è sottoposta a terapia antibiotica di prassi per i prematuri e ad assistenza respiratoria non invasiva. Entrambe si trovano in condizioni stabili". "Si è trattato di un trapianto estremamente complesso – racconta Pierfrancesco Veroux, professore ordinario di chirurgia vascolare e trapianti dell'Università degli studi di Catania – che ha presentato sin dall'inizio le difficoltà tecniche che ne limitano l'uso estensivo nel mondo. In questo

caso l'utero, sin dal declampaggio dei vasi, ha mostrato una grande vitalità che ha poi permesso grazie a una perfusione ottimale di 'vivere' nella paziente e di portare a termine una gravidanza quanto mai attesa. Il Centro trapianti da me diretto ha seguito in questi due anni con cadenza settimanale la futura mamma al fine di monitorare le condizioni cliniche e modulare la terapia immunosoppressiva, soprattutto nella delicata fase finale condizionata dal Covid. L'utero trapiantato, al momento della nascita della 'nostra' piccola Alessandra, ha confermato la piena funzionalità, facendo ben sperare per il futuro".

"La nascita di questa bambina è un risultato straordinario – ha commentato il direttore del Centro nazionale trapianti **Massimo Cardillo** – questa sperimentazione è ancora agli inizi, soprattutto per quanto riguarda gli interventi a partire da donatrici decedute, che sono solo il 20% dei già pochi trapianti di utero finora realizzati nel mondo. Una gravidanza con esito positivo a soli due anni dal primo trapianto è dal punto di vista scientifico un successo per la Rete trapiantologica italiana: innanzitutto per tutti i professionisti dell'Ospedale Cannizzaro e del Policlinico di Catania che stanno conducendo la sperimentazione e che hanno seguito fin dall'inizio il percorso della paziente, e poi per il Centro regionale siciliano e per il coordinamento nazionale che hanno lavorato al reperimento dell'organo". Per Cardillo "la piccola Alessandra oggi rappresenta per le donne nate prive di utero una speranza concreta di poter condurre una gravidanza ed è l'ennesima testimonianza di come la medicina dei trapianti e la donazione degli organi siano un valore da promuovere sempre di più".

IL PROGRAMMA DI TRAPIANTO DI UTERO IN ITALIA

Il programma nazionale di trapianto di utero è stato autorizzato in via sperimentale dal Consiglio superiore di sanità nel 2018 ed è attivo dal 2019 presso il Centro trapianti del Policlinico di Catania. Finora sono stati realizzati con successo due interventi: il primo nell'agosto 2020 e il secondo nel gennaio 2022. Il protocollo sperimentale ha come obiettivo proprio il successo di una gravidanza della paziente trapiantata. Il primo passo è la riuscita del trapianto dell'organo da un punto di vista funzionale; successivamente, circa un anno dopo l'intervento, una volta stabilizzato il quadro clinico della paziente, viene avviato il percorso di procreazione medicalmente assistita. Secondo i criteri definiti dal protocollo, le potenziali candidate al trapianto sono donne con età compresa tra i 18 e i 40 anni con anamnesi negativa per patologie oncologiche, assenza di pregresse gravidanze a termine con esito positivo, affette da patologia uterina congenita (sindrome di Rokitansky) o acquisita (atonía uterina postpartum). Al momento in lista d'attesa sono arruolate 5 donne. La sperimentazione italiana prevede inoltre che le donatrici siano donne decedute tra i 18 e i 50 anni ed esclude per ora la donazione da vivente.