

LA CONSULENZA PRECONCEZIONALE



ELSA VIORA

OGNI MEDICO, ogni professionista della salute dovrebbe affrontare l'argomento del preconcezionale ad ogni visita ginecologica in donne in età fertile e questo per diversi motivi:

CIRCA IL 50% delle gravidanze non sono pianificate

L'INFORMAZIONE è essenziale per fare scelte consapevoli

CIRCA 25% delle donne fa la prima visita in gravidanza dopo la 14^a settimana, quando l'organogenesi è terminata.

Se consideriamo la prevenzione delle anomalie congenite, l'intervento preconcezionale (come l'integrazione di acido folico, l'astensione dall'alcol e l'interruzione di eventuali farmaci teratogeni) è ben più efficace dell'intervento prenatale.

Inoltre alcuni interventi possono richiedere mesi per ottenere il risultato desiderato come avere un peso adeguato, ottimizzare le condizioni mediche in caso di patologia cronica materna. È noto che le gravidanze indesiderate sono associate a esiti materni e neonatali più avversi rispetto alle gravidanze ricercate, quindi non perdiamo questa opportunità!

UN ARGOMENTO OGGETTO DI INTERESSE IN TUTTO IL MONDO Molte organizzazioni e Società scientifiche hanno prodotto documenti e realizzato campagne informative ad hoc.

Nel 2010 l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha riconosciuto ufficialmente che gli interventi di promozione della salute materno-infantile ini-

ziano prima della gravidanza, sottolineando quindi l'importanza del periodo preconcezionale nella prevenzione dei difetti congeniti e degli esiti avversi degli eventi riproduttivi.

Nel 2013 Eurocat (*European surveillance of congenital anomalies*) ha redatto un documento sull'importanza della prevenzione primaria delle anomalie congenite nei Paesi europei e della promozione dell'informazione proprio sulla consulenza pre-concezionale mirata ovviamente all'aspetto della prevenzione di difetti congeniti, ribadendo l'importanza dell'assunzione dell'acido folico in epoca preconcezionale per ridurre il rischio non solo dei difetti aperti del tubo neurale, ma anche di altre anomalie come le cardiopatie e la labiopalatoschisi.

Dal 2015 l'Oms ha istituito il *World Birth Defect Day* (WBDD) - (Giornata mondiale dei difetti congeniti) per sensibilizzare tutta la popolazione su questo tema e dal 2018 anche Aogoi ha aderito a questo progetto.

La CDC realizza campagne di informazione sul periodo pre-concezionale e ha focalizzato il suo intervento proprio su due aspetti: uno è quello della salute materna e l'altro sull'assunzione dell'acido folico. Nel 2019 infine l'American College of Obstetricians and Gynecologists (Acog) e l'American Society for Reproductive Medicine (Asrm) hanno redatto un interessante documento (Committee Opinion n.762) sulla consulenza pre-concezionale.

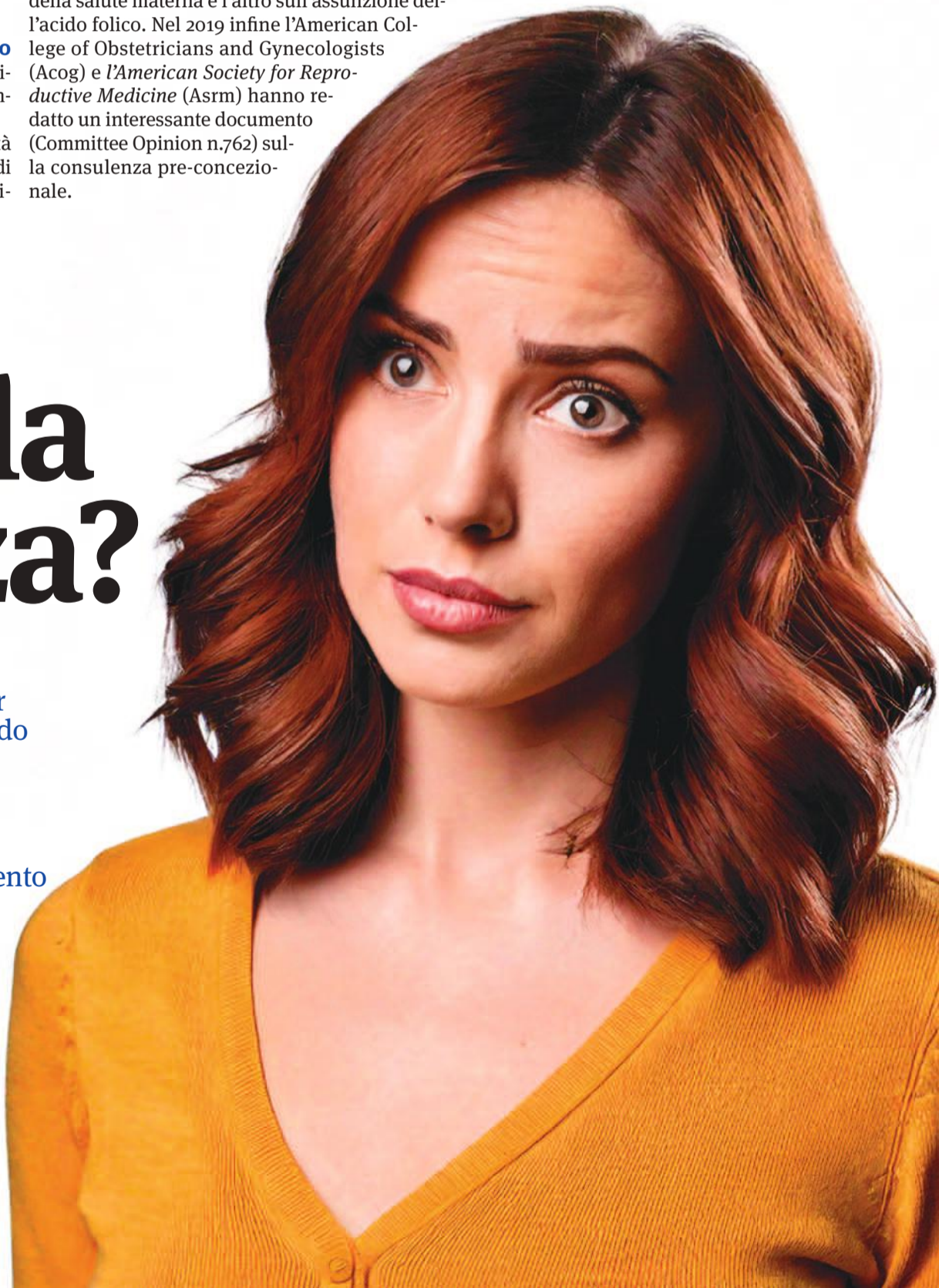
IL BILANCIO DI SALUTE PRECONCEZIONALE DEVE ESSERE INTESO COME INTERVENTO PROGRAMMATO DAI SERVIZI MATERNO-INFANTILI PER INFORMARE E SENSIBILIZZARE VERSO LE AZIONI DI PREVENZIONE PRIMARIA E SECONDARIA RELATIVE A UNA MATERNITÀ E PATERNITÀ RESPONSABILE.

La consulenza pre-concezionale deve essere quindi l'occasione, sulla base di quanto sopra esposto, per discutere con la donna/coppia gli aspetti fondamentali: gli stili di vita salutari (alimentazione, attività fisica, effetti del fumo, dell'alcool, dell'utilizzo di farmaci sulla fertilità femminile e maschile e sulla salute in gravidanza), la supplementazione con acido folico, le vaccinazioni indicate in fase preconcezionale (vaccinazione anti rosolia, varicella, epatite B), la gestione e il monitoraggio di malattie croniche come il diabete, l'ipertensione, l'ipotiroidismo, l'epilessia, l'asma; l'identificazione di eventuali rischi di natura genetica, l'informazione alla coppia e il supporto a prendere decisioni libere e responsabili; l'identificazione e la presa in carico delle situazioni di: fragilità socio-economica, stress, depressione, ansia, violenza domestica.

Che fare prima della gravidanza?

Il periodo preconcezionale è un momento fondamentale per poter pianificare una gravidanza in modo consapevole e ridurre i rischi di salute sia per la donna che per il nascituro.

Con questo termine si intende il tempo che precede il concepimento ed è quindi molto ampio, ma è essenziale per adottare strategie che possano migliorare la salute generale e riproduttiva



PER QUANTO RIGUARDA LA COPPIA, è fondamentale che l'anamnesi prenda in considerazione vari aspetti:

- albero genealogico: permette di evidenziare la presenza di consanguineità. La frequenza delle unioni consanguinee è rara nelle popolazioni di origine europea e nord-americana, mentre è frequente specialmente in quelle medio-orientali, di certe aree dell'Asia e dell'Africa
- screening malattie genetiche comuni (es.: talassemia che rientra nei Lea 2017 – esenzione Moo).

In presenza di anamnesi personale o familiare di patologie potenzialmente eredo-familiari è appropriato inviare la coppia alla consulenza genetica.

PER QUANTO RIGUARDA IL PESO, è bene incoraggiare il raggiungimento o il mantenimento di un indice di massa corporea (BMI – Body Mass Index) nei limiti della norma. Tutte le gravide sovrappeso o obese dovrebbero avere una valutazione complessiva (alimentazione e attività fisica) e raggiungere un BMI almeno inferiore a 30 e idealmente non superiore a 25.

È dimostrato da numerosi studi che sovrappeso e obesità sono associati a problemi della salute riproduttiva e del futuro bambino.

PER QUANTO RIGUARDA LA SUPPLEMENTAZIONE, le Linee Guida nazionali e internazionali consigliano l'assunzione di 400 µg/die di acido folico almeno trenta giorni prima del concepimento e fino ad almeno tre mesi di gestazione.

Per le donne che:

- hanno partorito feti con difetti del tubo neurale
- soffrono di sindromi da malassorbimento e/o celiachia
- assumono farmaci antiepilettici
- hanno familiarità per patologie/malformazioni neurologiche
- sono affette da diabete pre-gestazionale o obesità è raccomandata supplementazione con acido folico alla dose di 4-5 mg/die.

In Italia esiste dal 2004 un Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti il cui obiettivo principale è “promuovere, armonizzare e rendere più visibili azioni in favore di un maggior apporto di Acido Folico nel periodo peri-concezionale, come strategia necessaria per attuare programmi di prevenzione primaria di alcuni difetti congeniti”. Sulla base di prove di efficacia ottenute in Paesi diversi dall'Italia si può affermare che la regolare supplementazione di acido folico iniziata prima del concepimento riduce il rischio di difetti del tubo neurale (DTN) del 50-70%.

Tale supplementazione riduce il rischio di altri difetti congeniti nel loro insieme (riduzione stimabile intorno al 10-20%) tra cui alcuni relativamente comuni come le cardiopatie congenite e labiopalatoschisi.

Ricordiamoci che il folato naturale (vitamina B9) è una molecola idrosolubile, esiste fisiologicamente come tetraidrofolato (THF, la forma attiva) e metiltetraidrofolato (MTHF, la forma primaria presente nel sangue). È presente nelle verdure a foglia verde, agrumi, legumi e cereali integrali. L'acido folico è una molecola sintetica prodotta che viene utilizzata come integratore alimentare e nella fortificazione degli alimenti; è completamente ossida-



“Ogni investimento, culturale, economico, sociale, nel pre-concepimento, nella gravidanza, nei primi anni di vita è un investimento per le generazioni future e ogni incontro con la donna può essere un'occasione per affrontare, con adeguata sensibilità, anche questo argomento”

to e non è presente nel sangue a meno che non venga ingerito con cibo o integratori. La sua attività biologica dipende dall'azione dell'enzima diidrofolato reductasi (DHFR) nel fegato, quindi per svolgere una funzione fisiologica entrando nei cicli del folato, l'acido folico deve prima essere ridotto da DHFR a diidrofolato (DHF) e poi a tetraidrofolato (THF), prima di essere convertito nel 5-MTHF biologicamente attivo. È possibile l'assunzione di folato in forma attiva che permette di eliminare eventuali problemi di riduzione della attività biologica legati a problemi materni, come il deficit di MTHFR.

Le ultime linee-guida del Nice pubblicate nel 2025 ribadiscono l'importanza dell'assunzione di folati ad alto dosaggio alle donne che stanno pianificando una gravidanza, se è presente un rischio aumentato di avere un bambino con un difetto del tubo neurale o un'altra malformazione congenita. Ad esempio, se le donne:

- hanno un partner affetto da un difetto del tubo neurale o un'altra malformazione congenita (cardiopatia, labiopalatoschisi), oppure se vi è una storia familiare;
- hanno avuto una gravidanza precedente con un feto/neonato affetto da difetto del tubo neurale o un'altra malformazione congenita;
- hanno diabete di tipo 1 o di tipo 2;
- hanno una condizione ematologica che richiede un'integrazione di acido folico, come l'anemia falciforme o la talassemia;
- assumono farmaci che possono influenzare l'assorbimento o il metabolismo dell'acido folico (ad esempio, farmaci antiepilettici o terapie per HIV).

È quindi davvero importante diffondere l'informazione su questa possibilità di prevenzione primaria a tutte le donne, alla popolazione generale. In sintesi, è ormai noto che la valutazione preconcezionale e gli opportuni provvedimenti riducono l'incidenza di malformazioni congenite e di complicanze ostetriche legate a patologie croniche materne (epilessia, diabete malattie autoimmuni ecc) o a patologie che insorgono durante la gravidanza come la preeclampsia e l'ipertensione.

Conclusioni

IL PERCORSO gravidanza-nascita-puerperio inizia ben prima del concepimento ed è essenziale non solo per la salute della donna e del bambino, ma pone le basi per la salute della persona adulta e delle generazioni future: pensiamo a quanto abbiamo imparato e continuiamo ad imparare dall'epigenetica. Ogni investimento, culturale, economico, sociale, nel pre-concepimento, nella gravidanza, nei primi anni di vita è un investimento per le generazioni future e ogni incontro con la donna può essere un'occasione per affrontare, con adeguata sensibilità, anche questo argomento.

NOI OPERATORI SANITARI possiamo avere un grande ruolo e non possiamo assolutamente perdere questa opportunità di salute non solo per la mamma ed il bambino, ma anche per le prossime generazioni.

I consigli per una valutazione preconcezionale possono essere focalizzati in cinque punti:

1 Visita preconcezionale

Una consulenza preconcezionale è fondamentale per valutare la storia clinica della donna, le condizioni mediche preesistenti (come diabete, ipertensione) o altre patologie croniche e i fattori genetici. Questo incontro consente di valutare l'eventuale presenza di rischio aumentato per patologie genetiche, di pianificare eventuali esami diagnostici e accertamenti specifici, modificare terapie farmacologiche non adeguate in gravidanza e discutere sulla tempistica ideale per il concepimento.

2 Supplementazione di folati

L'assunzione di folati almeno un mese prima del concepimento è raccomandata per prevenire i difetti del tubo neurale ed altre malattie congenite come cardiopatie e labiopalatoschisi. Va valutata la presenza di situazioni che richiedono un dosaggio maggiore e/o l'assunzione di folati in forma attiva.

3 Stile di vita e alimentazione

Una dieta equilibrata, ricca di frutta, verdura, proteine magre e acidi grassi omega-3, favorisce una buona salute riproduttiva. È importante smettere di fumare, evitare l'alcol e limitare il consumo di caffeina. L'attività fisica regolare contribuisce a mantenere un peso corporeo ideale che è un fattore determinante per la fertilità e il benessere della gravidanza, ma è altrettanto noto che le donne che svolgono attività fisica in modo regolare fin da giovani continuano durante la gravidanza.

4 Vaccinazioni

Verificare e aggiornare le vaccinazioni, in particolare contro rosolia, varicella ed epatite B, è cruciale per prevenire infezioni che potrebbero essere pericolose durante la gravidanza.

5 Salute mentale

La gestione dello stress e l'attenzione alla salute mentale, riconoscere elementi sospetti di violenza domestica sono fattori importanti che noi non dobbiamo sottovalutare. Disturbi d'ansia o depressione non trattati possono avere ripercussioni sia sulla fertilità che sulla gravidanza ed aumentano il rischio di depressione in puerperio.