



PREVENZIONE PRIMARIA NELLE MALFORMAZIONI CONGENITE

IN BRIEF

The National Centre for Rare Diseases (CNMR). Primary Prevention in Congenital Malformations.

The Congenital Malformations (CM), when considered individually, are mostly rare conditions, as a whole, however, are numerically significant: their prevalence at birth is about 2%, and are the leading cause of death in first year of life. An adequate intake of folic acid (the most stable form of folates) is an important factor to prevent the risk of birth defects, mainly neural tube defects and orofacial clefts. Therefore, an integration of folic acid should be considered carefully for women in fertile age, particularly for subjects potentially more vulnerable. In order to sensitize on these issues, the Italian Network for folic acid promotion has been established, coordinated by the Italian National Institute of Health.

Le Malformazioni Congenite (MC), se considerate singolarmente, sono per lo più condizioni rare; nel loro insieme, invece, sono numericamente considerevoli: infatti, la loro prevalenza alla nascita è di circa il 2% e rappresentano la prima causa di morte nel primo anno di vita.

Le analisi condotte sui dati EUROCAT (European surveillance of Congenital Anomalies) nel periodo 2004-2007, hanno fatto emergere una media di 15 casi di MC ogni 1.000 nati. È evidente, quindi, che le MC rappresentano una percentuale rilevante di morbosità nel periodo neonatale e una causa non trascurabile di aborti indotti (AI) o volontari (IVG). Tuttavia, esistono opportunità di prevenzione e riduzione del rischio.

I Difetti del Tubo Neurale (DTN), ad esempio, sono MC per le quali è possibile attuare efficaci interventi di prevenzione primaria. Si tratta di un gruppo eterogeneo di MC che coinvolge cervello e midollo spinale. Nello specifico, si parla di anencefalia, encefalocele e spina bifida, causate da errata chiusura del tubo neurale tra il 21° e il 28° giorno dopo il concepimento. I DTN sono caratterizzati da grande variabilità sia nella gravità sia nel tipo di conseguenze.

Meta-analisi di studi randomizzati e controllati (Randomized Controlled Trial - RCT) hanno dimostrato l'efficacia della supplementazione di Acido

Folico (AF) nella prevenzione primaria dei DTN, confermando una riduzione del rischio fino al 70%. La supplementazione consiste nell'assunzione di formulati di sintesi, più stabili rispetto ai folati contenuti negli alimenti, secondo una specifica raccomandazione per le modalità di assunzione. È dunque possibile ottenere un'alta riduzione dei DTN attraverso opportune politiche a sostegno dell'*intake* di AF, come confermato da indagini condotte in Paesi a economia avanzata.

Con lo scopo di valutare le evidenze scientifiche sull'efficacia dell'AF e di elaborare raccomandazioni sulla prevenzione, nel novembre 2002 si è tenuto, presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), un Workshop sulle politiche di prevenzione dei difetti congeniti, cui hanno preso parte i principali esperti, italiani e internazionali, e alcuni membri dell'Organizzazione Mondiale della Sanità. Comprovata l'efficacia dell'AF nella riduzione del rischio dei DTN e - seppure con minori evidenze - di altri difetti congeniti, è stato ritenuto indispensabile implementare l'assunzione peri-concezionale di AF attraverso la promozione di un'alimentazione equilibrata e ricca di folati e la supplementazione con AF per le donne che programmano una gravidanza.

A conclusione del Workshop è stata redatta una Raccomandazione per la riduzione del rischio di difetti congeniti.

Raccomandazione per la riduzione del rischio di difetti congeniti

Si raccomanda che le donne che programmano una gravidanza, o che non ne escludono attivamente la possibilità, assumano regolarmente almeno 0,4 mg al giorno di acido folico per ridurre il rischio di difetti congeniti.

È fondamentale che l'assunzione inizi almeno un mese prima del concepimento e continui per tutto il primo trimestre di gravidanza.

Al fine di promuovere tale Raccomandazione, nel 2004 è stato istituito in Italia il Network Italiano Promozione Acido Folico, coordinato dal Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS.

La Raccomandazione, capillarmente diffusa sul territorio nazionale, è stata sostenuta anche a livello istituzionale nel 2005 attraverso l'inserimento dei formulati di AF nel dosaggio da 0,4 mg tra i farmaci a totale carico del Servizio Sanitario Nazionale (fascia A).

Stato delle conoscenze delle donne, attitudini e comportamenti rispetto alla supplementazione con AF

È dimostrato che per un'efficiente azione di sanità pubblica rispetto a questo tipo di prevenzione, sia importante la consapevolezza e la motivazione all'assunzione delle donne stesse. A questo scopo, sono state svolte alcune indagini fra le donne in età fertile per verificarne lo stato di conoscenze, attitudini e comportamenti rispetto alla supplementazione con AF. In generale, nei Paesi occidentali la percentuale di donne che conoscono l'effetto preventivo dell'AF sui DTN è piuttosto variabile. Numerosi sono i fattori che incidono su queste differenze, quali il livello d'istruzione, la fascia di reddito, la programmazione della gravidanza, lo stato occupazionale, la nazionalità, le diversità etniche, ecc.

Una delle prime indagini effettuate in Italia è stata condotta dal Consiglio Nazionale delle Ricerche di Pisa nel 2002; la valutazione delle conoscenze e dell'utilizzo dell'AF ha mostrato nel 44% di donne campione la mancata assunzione, e nel 50% circa un'assunzione in un periodo non efficace ai fini della prevenzione. Solo il 6% delle donne intervistate, dunque, aveva ricevuto una corretta e adeguata informazione.

In Italia, dal 2004 al 2009, le numerose attività di promozione dell'AF, stimolate anche dalla Raccomandazione nazionale pubblicata sul *Bollettino d'Informazione sui Farmaci*, hanno portato a cambiamenti significativi. Uno studio del 2009, infatti, ha

evidenziato un aumento del 20% delle donne che praticano una corretta assunzione di AF nel periodo peri-concezionale.

Tale tendenza è stata confermata anche da un'indagine sul "percorso nascita" condotta dall'ISS, da cui risulta che la percentuale di donne italiane che assumono correttamente questa vitamina è circa del 20%; la percentuale scende al 4-5% tra le donne straniere. Inoltre, è interessante notare come le percentuali di una corretta assunzione di AF siano più basse nelle donne pluripare (7%), rispetto alle primipare (24%).

Nel 2010, inoltre, i dati raccolti in una ricerca nella Regione Veneto hanno evidenziato un ulteriore sensibile cambiamento: la percentuale delle donne che seguono una corretta assunzione di AF raggiunge il 34%. Si tratta di un dato importante per una Regione in cui, oltre alle attività del Network Italiano Promozione AF, sono attive da anni diverse cam- ►





pagne e iniziative di promozione primaria materno-infantile, come appunto il Progetto “Genitori Più - 7 azioni per la vita”.

Le evidenze di sorveglianza

I dati di sorveglianza sembrano dare indicazioni positive, a sostegno delle iniziative progettuali che si stanno sviluppando nel nostro Paese (ad esempio, progetto CCM - Centro per la Prevenzione e il Controllo delle Malattie, www.ccm-network.it - per la valutazione degli esiti malformativi). Accanto a queste attività, inoltre, ci sono il costante lavoro e l’attiva collaborazione tra ISS e Coordinamento dei Registri di MC, che hanno portato alla definizione di modalità condivise di gestione e di integrazione dei dati. La popolazione osservata comprende, oltre ai nati vivi, le morti fetali, le IVG e gli AI a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito.

Nel dettaglio, poi, sono state prese in esame specifiche malformazioni congenite AF sensibili: DTN, schisi orofacciali (labio e palatoschisi),

cardiopatie, difetti di riduzione degli arti, atresie/stenosi ano-rettali, anomalie dell’apparato urinario e onfalocele. I dati, frutto della collaborazione tra i Registri di MC attivi sul territorio italiano, mostrano numerosi trend che potrebbero essere associati all’efficacia dell’azione preventiva con supplementazione di AF.

Per l’analisi delle prevalenze delle MC in Italia e i dati aggiornati, è possibile fare riferimento al database EUROCAT.

Il ruolo degli operatori sanitari quali intermediari del messaggio preventivo

Come accennato, per un’efficace prevenzione sono fondamentali la consapevolezza e la motivazione all’assunzione di AF nelle donne in età fertile. Per favorire la diffusione di un corretto messaggio, tuttavia, è indispensabile l’attività dell’operatore sanitario, che può e deve implementare lo stato di conoscenze nelle pazienti, e supportare la loro motivazione all’assunzione di AF e folati.

A tal proposito, il Network Italiano Promozione Acido Folico ha realizzato molte iniziative rivolte ai professionisti della salute:

- diffusione della Raccomandazione tramite la pubblicazione su riviste scientifiche rivolte agli operatori del percorso nascita;
- pubblicazione di articoli a sostegno della promozione di AF verso tutte le donne in età fertile;
- eventi con accreditamento ECM, primo fra questi un Convegno annuale, quale momento di aggiornamento e condivisione in tema di AF, con le novità della ricerca e aggiornamenti sulle azioni di sanità pubblica in Italia e all’estero;
- un percorso formativo a distanza, con supporto online. Si è trattato di un corso di formazione e-learning, dal titolo “La prevenzione di difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale: fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza”, organizzato nel 2009 dal CNMR-ISS.

Questo corso ha messo in luce la scarsa e/o frammentaria conoscenza degli operatori di settore sull’argomento. L’analisi dei dati delle informazioni pregresse in tema di AF, fornite da circa 1.000 partecipanti, hanno dimostrato una buona conoscenza del dosaggio di AF previsto nella Raccomandazione (il 74% ha indicato correttamente 0,4 mg), ma una

certa confusione circa il dosaggio per le donne con specifiche condizioni di rischio (più del 50% non ha fornito indicazioni corrette). Inoltre, le risposte emerse dai questionari dimostrano che circa il 50% degli operatori sanitari non era a conoscenza delle specifiche procedure di prescrizione, e che più del 70% aveva carenze conoscitive sull'epidemiologia e l'impatto delle MC, con particolare riferimento ai DTN.

Al contrario, le indagini su conoscenze, atteggiamenti e comportamenti degli operatori sanitari relativi alla supplementazione tramite AF del Progetto "Genitori Più - 7 azioni per la vita", hanno evidenziato una spiccata sensibilità e una buona preparazione negli operatori del percorso nascita; l'unico punto critico emerso riguarda i tempi di assunzione di AF: infatti, solo il 30% degli operatori sanitari indagati ha saputo indicare il periodo corretto, ovvero almeno un mese prima del concepimento e i primi 3 mesi della gravidanza.

Identificazione dei bisogni formativi

Gli studi confermano, dunque, le carenze conoscitive degli operatori sanitari, evidenziando nel contempo l'urgenza di un'azione volta a colmare tali mancanze.

Il fabbisogno formativo degli operatori sanitari, emerso dai dati analizzati, potrebbe essere sintetizzato come segue:

- conoscere i dati epidemiologici relativi alle MC prevenibili con l'assunzione di AF;
- conoscere l'impatto che la supplementazione con AF può garantire nel ridurre la prevalenza osservata delle malformazioni congenite AF sensibili;
- conoscere i dosaggi specifici, le modalità di somministrazione e i tempi previsti per una corretta prassi di supplementazione (Raccomandazione ufficiale);
- conoscere le procedure e le modalità per l'erogazione di AF in regime di esenzione.

Questi dati forniscono, contestualmente, anche la misura della scarsa consapevolezza delle donne in età fertile e del grande divario tra conoscenza e comportamento. Si tratta di un gap rilevato anche all'estero, nonostante le numerose campagne informative condotte in diversi Paesi a promozione della supplementazione di AF.

La cognizione delle donne che programmano (o non escludono) una gravidanza, rappresenta la valutazione dell'impatto dell'efficacia preventiva della supplementazione con AF.

L'incremento di questa maggior consapevolezza è favorito da un'adeguata preparazione degli operatori sanitari, che a vario titolo sono impegnati nel percorso nascita. La formazione di tutti gli operatori coinvolti, infatti, stimola il processo di *empowerment* per una corretta assunzione di AF e promuove la cultura della salute.

Comunicazione efficace

Il rapporto operatore sanitario/utente è spesso al centro di ampie riflessioni, ma è ormai opinione condivisa che per promuovere un reale cambiamento comportamentale non si possa prescindere dagli aspetti relazionali, psicologici e culturali. È piuttosto evidente, infatti, che il semplice passaggio di informazioni non garantisce gli stessi risultati, né un sufficiente grado di consapevolezza nell'utente.

Per questo, negli ultimi anni sono aumentati gli studi su rapporto medico/paziente e la comunicazione operatore sanitario/utente, basati soprattutto sull'analisi degli aspetti informativi e di soddisfazione-insoddisfazione dei pazienti. È emerso che alcuni requisiti relazionali, quali capacità di ascoltare, di comprendere e di spiegare sono fondamentali per migliorare la qualità del rapporto medico/paziente e del passaggio di informazioni.

La letteratura scientifica sul tema evidenzia, in particolare, l'efficacia del modello comunicativo-relazionale-cooperativo che, a differenza di quelli paternalistico e informativo, si basa sulla cooperazione comune tra operatore sanitario e utente, al fine di stabilire insieme gli obiettivi e i modi per raggiungerli. Nel caso specifico, un miglioramento nel rapporto e nella comunicazione fra operatore sanitario e paziente potrebbe facilitare lo sviluppo di una più forte motivazione nelle donne all'assunzione giornaliera e di lunga durata di AF.

È quindi fondamentale che l'operatore sanitario sia adeguatamente formato anche su discipline relazionali, e che sviluppi competenze comunicative e cooperative che tengano conto dell'altro oltre che della veridicità dell'informazione. ■