



FOCUS sul Convegno “Prevenzione Primaria dei difetti Congeniti”

(Roma, 5 novembre 2012)

SPOTLIGHT DEL CONVEGNO

1. La prevenzione delle Malformazioni Congenite: l'importanza della prevenzione primaria prima e durante la gravidanza per le malformazioni congenite; le raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle anomalie congenite.
2. Nutrizione e Arte Culinaria: una sinergia vincente per migliorare l'alimentazione delle donne in età fertile. Il ruolo della comunicazione per la promozione della salute materno-infantile: criticità e carenze dei modelli comunicativi usati per promuovere la salute e le strategie vincenti della comunicazione sociale nei progetti di educazione sociale.
3. Dalla ricerca di base a quella epidemiologica: il contributo scientifico dei ricercatori italiani alla prevenzione primaria delle MC. Le linee di ricerca presentate dai giovani ricercatori.
4. Ricordo e commemorazione del Prof Giorgino e assegnazione del premio al miglior lavoro scientifico per i giovani ricercatori

NEWS & VIEWS DEL CONVEGNO

Il 5 novembre 2012 si è svolta presso l'Istituto Superiore di Sanità la seconda edizione del Convegno Prevenzione Primaria delle Malformazioni Congenite (MC).

Il Convegno, organizzato dal Centro Nazionale Malattie Rare, in stretta collaborazione con il Network Italiano Promozione Acido Folico e il Coordinamento Nazionale dei Registri delle MC, ha offerto molti spunti di riflessione e nuove prospettive per poter attuare efficaci politiche e azioni per la prevenzione primaria dei difetti congeniti.

Nel corso della **I Sessione “Epidemiologia e prevenzione primaria delle MC”**, la **Prof.ssa Calzolari** (Indagine Malformazioni Emilia Romagna - IMER) ha sottolineato l'importanza di considerare la prevenzione primaria come una serie di azioni in stretta relazione con le evidenze scientifiche. E' stato presentato un focus sull'importanza dei meccanismi epigenetici: numerose evidenze recenti hanno dimostrato che gli agenti ambientali, possono interferire con la programmazione dello sviluppo fetale, sui meccanismi fondamentali della gametogenesi e della fecondazione, deregolando l'espressione genica. Gli effetti derivanti dall'interazione tra geni e ambiente sono un elemento ormai fondamentale nell'eziopatogenesi delle MC e della connessa prevenzione primaria di questi esiti riproduttivi.

Nel corso della presentazione, la prof.ssa Calzolari ha illustrato il concetto di “*Pre-Periconceptional care*”, definita dalla relattrice come “l'insieme di tutti gli interventi che possono essere adottati prima del concepimento per promuovere la salute della futura madre e di suo figlio”, interventi che vedono la partecipazione di tutte le professionalità coinvolte



Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR



Acido Folico
Un concentrato di protezione
per il figlio che verrà

anche attraverso una formazione specifica, e fondamentali per diffondere la prevenzione primaria delle MC.

Per una prevenzione primaria efficace è necessaria comunque, la pianificazione degli interventi: emerge il ruolo degli studi epidemiologici, che attraverso le attività di monitoraggio e controllo svolte dai Registri delle MC, aiutano nell'identificazione dei bisogni, al fine di migliorare e rendere più mirati gli interventi.

Nell'ambito di questa relazione scientifica è stata inoltre, puntualizzata la necessità di sostenere e sviluppare le attività di sorveglianza da parte dei Registri delle Malformazioni, quali attori principali ed insostituibili nelle attività di monitoraggio e controllo di difetti congeniti. L'attività dei Registri è stata ritenuta indispensabile per poter attuare efficaci politiche sanitarie e di prevenzione e per valutare le ricadute pratiche delle azioni intraprese, soprattutto in termini di efficacia dell'intervento.

La **dott.ssa Taruscio** (Centro Nazionale Malattie Rare - CNMR ISS) nel suo intervento ha proseguito il filo conduttore tracciato dalla prof.ssa Calzolari, illustrando in dettaglio le raccomandazioni per la prevenzione primaria delle malformazioni che sono scaturite nell'ambito della Joint Action EUROCAT 2010-2013. Sono state illustrate le aree di intervento per la prevenzione delle MC: regolamentazione, informazione e *counseling* finalizzati a ridurre i fattori di rischio e a aumentare i fattori protettivi per le MC.

In particolare, la dott.ssa Taruscio ha fatto riferimento ai fattori di rischio legati agli stili di vita (es. alcol, fumo, alimentazione, ecc), alle malattie infettive e croniche della madre (es. rosolia, toxoplasmosi, diabete, epilessia ecc.), all'uso di farmaci potenzialmente teratogeni in gravidanza, all'esposizione ad agenti xenobiotici mutageni e teratogeni presenti nell'ambiente di vita e di lavoro, a fattori dei fattori genetici. Il Direttore del CNMR, nel suo intervento, ha inoltre sottolineato l'importanza delle sinergie che si sono create con il progetto EUROPLAN per facilitare l'inclusione delle raccomandazioni per la prevenzione delle MC nei piani nazionali per le Malattie Rare dei paesi dell'UE, evidenziando tra le principali criticità quella di assicurare la sostenibilità economica-finanziaria per attuare la prevenzione primaria di queste patologie.

La **II Sessione “Dalla scienza alla promozione della salute: il ruolo della comunicazione”**, moderata dalla **Dott.ssa Taranto** (Ufficio Stampa ISS) ha visto la partecipazione, ad una tavola rotonda, di giornalisti esperti di comunicazione e salute e di noto un Chef della Scuola Internazionale di Cucina ALMA e di un'esperta in nutrizione.

Lo chef **Chef Massimo Ogliotti** e la **Dott.ssa Ruggeri** (ricercatrice CRA, ex-INRAN), hanno presentato un menù autunnale mediterraneo, per la donna in età fertile, menù ricco in folati e di altri nutrienti importanti per la salute femminile preconcezionale. La presentazione del menù ha fornito interessanti spunti di discussione e di riflessione sull'importanza della stagionalità e delle tecniche di cottura degli alimenti, per assicurare un adeguato apporto vitaminico attraverso il consumo di prodotti ortofrutticoli.

Per le donne in età fertile sono state presentate tre ricette in grado di fornire un ottimo apporto in folati in linea con la tradizione mediterranea, sfruttando sia la tipicità che la provenienza regionale degli ingredienti base, ed indicate le tecniche di cottura, per ridurre al



Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR



Acido Folico
Un concentrato di protezione
per il figlio che verrà

minimo la perdita di nutrienti essenziali e di vitamine dei prodotti all'origine (es. cotture al vapore).

La tavola rotonda è proseguita con la presentazione della **Dott.ssa Caraffa** (Agenzia di comunicazione RGB Medical & Motivation) che ha presentato le principali tecniche del Marketing Sociale: un'efficace opportunità, che dovrebbe utilizzare le stesse "regole" e strumenti del marketing commerciale del settore agro-alimentare.

Le strategie di comunicazione del marketing sociale, devono essere basate principalmente su fattori emozionali, e potrebbero essere efficacemente applicate alla promozione di stili di vita sani e della salute materno infantile.

La **Dott.ssa Naselli** (Inserito Salute di Repubblica) e la **Dott.ssa Ammirati** (Agenzia di stampa Adnkronos) in sintonia con i primi due interventi hanno sottolineato come in Italia l'alimentazione sia strettamente legata a fattori culturali e a determinanti sociali.

In questo contesto è stato ribadito di come si stia assistendo ad un rapido cambiamento delle abitudini alimentari: sempre più pasti sono consumati fuori casa, un'ampia fascia della popolazione acquista prodotti alimentari di bassa qualità anche per effetto del loro diminuito poter d'acquisto. Tutto ciò sta determinando un impoverimento del concetto di Dieta Mediterranea, della qualità dell'alimentazione e al contemporaneo affermarsi di modelli alimentari scorretti, con gravi conseguenze per la salute. Questo diventa ancora più allarmante in relazione al fatto che non esiste una reale consapevolezza della maggior parte della popolazione del proprio modello alimentare. L'80 % della popolazione afferma di conoscere la Dieta Mediterranea, ma ben il 60 % dimostra di non sapere quali siano gli alimenti principali che la caratterizzano. L'altro aspetto che è stato discusso durante la tavola rotonda è quello dei target a cui indirizzare l'informazione e promuovere stili di vita e modelli alimentari corretti. Alcune indagini dimostrano che solo il 30% della popolazione conosce i principi di una sana alimentazione, si orienta verso alimenti di maggior qualità, segue stili di vita corretti; all'interno di questo gruppo si concentrano anche le donne che programmano la gravidanza e che assumono correttamente l'acido folico in epoca preconcezionale. Pertanto la comunicazione e l'informazione finalizzata alla promozione della salute deve concentrare le proprie attenzioni soprattutto sul restante 70 % della popolazione, all'interno della quale troviamo anche quella fascia di popolazione che resta spesso a margini della comunicazione giornalistica e che viene solo marginalmente raggiunta dalla campagne di prevenzione.

I partecipanti alla tavola rotonda hanno concluso, quindi sull'importanza della cultura della prevenzione, che può scaturire dal coinvolgimento sia della classe medica nella figura del medico di base, sia dal coinvolgimento delle fasce d'età giovanili e dell'istituzione scolastica, quali veicoli trainanti per la promozione della salute: i ragazzi fin dall'età della scuola elementare e preadolescenziale sono degli amplificatori del messaggio di prevenzione all'interno della famiglia.

Le relazioni presentate nella **III Sessione** e i poster hanno offerto una panoramica della ricerca scientifica sulla prevenzione primaria delle MC, dando vita ad interessanti momenti di discussione e confronto sui seguenti argomenti:



Effetti sullo sviluppo e sulla salute riproduttiva agenti xenobiotici. Di notevole interesse è stato il lavoro sui contaminanti in traccia (nanoparticelle) presenti negli alimenti e sugli effetti tossici che questi possono determinare sulle gonadi maschili e femminili e a livello embrio-fetale. I risultati presentati in questo lavoro hanno evidenziato che in modelli animali queste sostanze agiscono sul sistema endocrino-riproduttivo, hanno effetti avversi sulle gonadi e sono in grado di attraversare la placenta.

Uno studio epidemiologico condotto a Brindisi ha invece evidenziato i rischi riproduttivi connessi ad esposizione ambientale in un'area fortemente caratterizzata dalla presenza di numerosi insediamenti industriali e fonti emmissive. Risultati preliminari e non conclusivi di questo studio hanno evidenziato in particolare un aumentato rischio per l'insorgenza di MC cardiache.

Si è discusso dell'esposizione a xenobiotici dal punto di vista del biomonitoraggio. In particolare sono stati presentati i risultati di uno studio che ha evidenziato come la secrezione della PSA possa essere un indicatore tossicologico sensibile ed affidabile che può fungere da biomarcatore clinico utilizzabile per lo screening in vitro di possibili interferenti endocrini.

Rischi riproduttivi connessi all'assunzione di farmaci in gravidanza. Un focus specifico è stato presentato sulla Venlafaxina (un antidepressivo appartenente alla categoria degli inibitori della ricaptazione della serotonina e noradrenalina). L'indagine condotta dal Telefono Rosso ha studiato in particolare gli esiti riproduttivi avversi associati all'assunzione di questo farmaco in gravidanza.

Folati e acido folico per la prevenzione di MC. Sono stati presentati alcuni lavori che hanno affrontato la prevenzione delle MC mediante AF e folati da diversi punti di vista.

Per quanto riguarda l'aspetto nutrizionale e delle abitudini alimentari sono stati presentati dei dati sui livelli di assunzione di folati e acido folico e adeguatezza della Dieta Mediterranea nelle donne adulte italiane relativi ad una revisione sistematica della letteratura e all'indagine INRAN- SCAI 2005-06. Inoltre sono stati portati all'attenzione dei presenti i nuovi Livelli di Assunzione di Riferimento (LARN 2012) nei quali si osserva un aumento medio dei livelli di assunzione raccomandati dei folati, vitamine rispetto ai LARN 1996.

Su queste tematiche è stata inoltre presentata una interessante esperienza condotta in Etiopia sui DTN e sul deficit nutrizionali di folati. In queste popolazioni questi difetti alla nascita sono spesso associati alle diffuse condizioni di malnutrizione e di malassorbimento e alle diffuse infezioni intestinali. In questo contesto sono di fondamentale importanza progetti di educazione alimentare contestualmente al miglioramento del controllo di fattori determinanti per la salute legati all'igiene dell'acqua e degli alimenti, all'accessibilità dei servizi sanitari essenziali, all'educazione sanitaria.

Tornando alla realtà italiana, sono poi stati presentati i risultati di due indagini. La prima condotta presso la U.O. di Ostetricia della fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia sulle conoscenze e consapevolezza delle donne sul ruolo dell'acido folico e sui comportamenti delle donne rispetto alla corretta assunzione.



Acido Folico
Un concentrato di protezione
per il figlio che verrà

La seconda invece riferisce l'esperienza e i risultati emersi da Focus Group con donne nullipare e pluripare per indagare atteggiamenti e reazioni delle donne in età fertile nei confronti del *counseling* preconcezionale e dei contenuti veicolati.

Queste indagini evidenziano chiaramente che la salute preconcezionale è un contenuto troppo spesso assente nella comunicazione tra operatori sanitari e donne in età fertile e questo si traduce in percentuali ancora troppo basse di corretta assunzione preconcezionale di AF (25-27%) e più in generale di adozione di atteggiamenti e comportamenti utili alla prevenzione delle MC e alla promozione della salute riproduttiva in senso lato.

A questi contributi scientifici si sono poi aggiunti i lavori presentati sottoforma di poster che hanno portato un'ulteriore contributo scientifico e di conoscenza su:

- fattori di rischio noti (es. diabete) o sospetti (es. esposizioni a fitofarmaci) per le MC;
- sul ruolo del *counseling* peri-concezionale;
- sull'alimentazione e sui folati negli alimenti, con specifico riferimento alla valutazione del contenuto di questa vitamina in prodotti ortofrutticoli in riferimento alla biodiversità, ai diversi ecotipi, alle tecniche di cottura;
- sui progetti "Folati mattoni per la vita" nelle scuole e "OKKIO alla ristorazione" in cui sono attivamente impegnati l'INRAN e i SIAN.

La giornata si è conclusa con il ricordo del Prof. Giorgino scomparso il 1° gennaio 2012. Il Prof. Francesco Libero Giorgino si è distinto nella sua carriera professionale per l'intensa attività scientifica, clinica e didattica interamente dedicata alla tutela e sostegno della salute della donna ed è stato uno degli ispiratori e fondatori del Network Italiano Promozione AF. Alla commemorazione del prof Giorgino è seguita l'assegnazione del premio a Lui intitolato per i migliori contributi presentati da giovani ricercatori, è stato vinto *ex aequo* riconoscendo la qualità ed il valore scientifico di due lavori:

"Nanomaterials: potential risk factors for congenital malformations and reproductive effects?"

Tassinari Roberta, Aureli Federica, D'Amato Marilena, Moracci Gabriele, Raggi Andrea, Cubadda Francesco, Maranghi Francesca

Food and Veterinary Toxicology Unit, Food Safety and Veterinary Public Health Dept., Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy

"A description of neural tube defects among newborns in Oromia region, Ethiopia"

Bordi Giulia (a), Di Marzio Maria Giulia (b), Caserta Donatella (a)

(a) Department of Woman Health and Territory's Medicine, Sant'Andrea Hospital, Sapienza University, Rome, Italy

(b) Division of Child Neurology, Department of Pediatrics, Child Neurology and Psychiatry, Sapienza University, Rome, Italy.



La Segreteria Scientifica del Convegno

6

Consorzio Nazionale Melarange
CNMR



Acido Folico
Un concentrato di protezione
per il figlio che verrà