

Annali

dell'Istituto Superiore di Sanità

Volume 35, N. 2, 1999

**Prevenzione dei fattori di rischio
della salute materno-infantile**

A cura di
Giuseppe Benagiano, Salvatore Carta e Ranieri Guerra

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ – VIALE REGINA ELENA, 299 – ROMA

Annali

*dell'Istituto
Superiore
di Sanità*

Volume 35, n. 2, 1999

Contenuto / Contents

PREVENZIONE DEI FATTORI DI RISCHIO DELLA SALUTE MATERNO-INFANTILE

A cura di **Giuseppe Benagiano, Salvatore Carta e Ranieri Guerra**

<i>Prefazione</i> - Giuseppe Benagiano, Salvatore Carta e Ranieri Guerra	p.	135
 <i>FATTORI DI RISCHIO AMBIENTALE</i>		
Riproduzione umana e fattori di rischio ambientale - Grazia Petrelli, Alberto Mantovani e Antonio Menditto	p.	137
Il ruolo del monitoraggio biologico nella valutazione del rischio da composti chimici - Antonio Menditto, Ferdinando Chiodo, Simonetta Palleschi, Barbara Rossi, Anna Minoprio, Maurizio Mosca e Marina Patriarca	»	145
Nuovi aspetti nella valutazione di fattori di rischio per lo sviluppo embrionale - Alberto Mantovani, Anna Velia Stazi, Giovanni Bernardini, Mara Luisa Broccia, Cristina Nuccetelli, Giovanni Pagano, Laura Settini e Gian Mario Tiboni	»	153
 <i>MALATTIE GENETICHE</i>		
Malattie genetiche: recenti acquisizioni scientifiche e problemi sanitari ed etici - Domenica Taruscio e Giuliano D'Agnolo	p.	165
Ipercolesterolemia familiare e mutazioni nel gene del recettore delle lipoproteine a bassa densità in Italia - Alfredo Cantafora, Stefano Bertolini e Sebastiano Calandra	»	177
Adrenoleucodistrofia: genetica, fenotipi, patogenesi e trattamento - Antonella Di Biase, Cristina Avellino e Serafina Salvati	»	185

Annali dell'Istituto Superiore di Sanità is a quarterly periodical edited by the Istituto Superiore di Sanità.

*Director General of the Istituto Superiore di Sanità
and Scientific Director*
Giuseppe Benagiano

Director
Vilma Alberani

Editor-in-chief
Enrico Alleva

Editorial Committee
Vilma Alberani, Enrico Alleva, Sergio Caroli, Eugenia
Dogliotti, Filomena Mazzei, Paolo Pasquini, Edoardo
Pozio, Stefano Vella

Editing and composition
Gabriele Baldi, Antonella Martino Santucci, Federica
Napolitani Cheyne, Laura Radiciotti, Franco Timitilli

Publication
Annali dell'Istituto Superiore di Sanità are printed quarterly
and in special issues; they are prepared and composed by
the Editorial Service of the Istituto Superiore di Sanità and
printed by the Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato.

Direction and Editorial Office
Servizio per le Attività Editoriali
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
00161 Roma, Italy
Tel. +39-0649901
Fax +39-0649902253
e-mail: sagr-sae@iss.it

Papers to be presented for publication should be addressed
to the Editorial Office. "Instructions to Authors" are printed
in each issue.

Subscription information

The official bookseller agency for *Annali* is Istituto
Poligrafico e Zecca dello Stato.
Correspondence concerning subscriptions and purchase
of separate issues should be addressed to:
Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato
Direzione editoriale - Settore abbonamenti
Via Marciana Marina, s.n.c.
00199 Roma, Italy
Tel. +39-0685084131/0685084126
Fax +39-0685084117

Subscription terms - Year 1999

Annual: Lit 102 000/€ 52,68 (Italy);
Lit 120 000/€ 61,97 (other countries).
Each quarterly issue: Lit 31 000/€ 16,01 (Italy);
Lit 38 000/€ 19,63 (other countries).

The journal can be exchanged with periodicals of interest to
the Istituto Superiore di Sanità. Requests of exchange
agreements should be addressed to the Editorial Office.

Annali dell'Istituto Superiore di Sanità are indexed in:

- CHEMABS
- EMBASE/Excerpta Medica
- MEDLINE
- PASCAL

The tables of contents of *Annali* are available on Internet:
<http://www.iss.it/pubblicazioni/annali.htm>

ISSN 0021-2571

© Istituto Superiore di Sanità 1999. All rights reserved.
Reg. Stampa - Tribunale di Roma n. 482/85 del 29 ottobre 1985
Roma, 1999 - Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato P.V.

Annali

dell'Istituto
Superiore
di Sanità

Rivista trimestrale dell'Istituto Superiore di Sanità

*Direttore dell'Istituto Superiore di Sanità
e Responsabile scientifico*
Giuseppe Benagiano

Direttore responsabile
Vilma Alberani

Redattore capo
Enrico Alleva

Comitato di redazione
Vilma Alberani, Enrico Alleva, Sergio Caroli, Eugenia
Dogliotti, Filomena Mazzei, Paolo Pasquini, Edoardo
Pozio, Stefano Vella

Redazione e composizione
Gabriele Baldi, Antonella Martino Santucci, Federica
Napolitani Cheyne, Laura Radiciotti, Franco Timitilli

Pubblicazione
Gli *Annali dell'Istituto Superiore di Sanità* appaiono in
fascicoli trimestrali e speciali, preparati e composti dal
Servizio per le Attività Editoriali dell'Istituto Superiore di
Sanità e stampati dall'Istituto Poligrafico e Zecca dello
Stato.

Direzione e Redazione
Servizio per le Attività Editoriali
Istituto Superiore di Sanità
Viale Regina Elena, 299
00161 Roma
Tel. +39-0649901
Fax +39-0649902253
e-mail: segr-sae@iss.it

Gli articoli scientifici e la corrispondenza ad essi relativa
vanno indirizzati alla Redazione della rivista. Le "Istruzioni
agli Autori" degli *Annali* sono pubblicate in ciascun fascicolo.

Abbonamenti

Gli abbonamenti sono curati dall'Istituto Poligrafico e
Zecca dello Stato. La corrispondenza relativa agli abbonamenti e all'acquisto di singoli fascicoli deve essere indirizzata a:

Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato
Direzione editoriale - Settore abbonamenti
Via Marciana Marina, s.n.c.
00199 Roma
Tel. +39-0685084131/0685084126
Fax +39-0685084117

Condizioni di abbonamento - Anno 1999

Annuale:
Italia Lit 102 000 (€ 52,68); estero Lit 120 000 (€ 61,97).
Un fascicolo trimestrale:
Italia Lit 31 000 (€ 16,01); estero Lit 38 000 (€ 19,63).
L'importo dovrà essere versato sul conto corrente postale
n. 387001 intestato all'Istituto Poligrafico e Zecca dello
Stato specificando la causale del versamento: "abbonamento agli *Annali dell'Istituto Superiore di Sanità*".

Il periodico può essere oggetto di scambio con riviste di
interesse per l'Istituto Superiore di Sanità. La corrispondenza
relativa va indirizzata alla Redazione della rivista.

Gli *Annali dell'Istituto Superiore di Sanità* sono indicizzati da:
- CHEMABS
- EMBASE/Excerpta Medica
- MEDLINE
- PASCAL

L'indice del contenuto dei singoli fascicoli è disponibile su
Internet: <http://www.iss.it/pubblicazioni/annali.htm>

ISSN 0021-2571

© Istituto Superiore di Sanità 1999. Tutti i diritti sono riservati.
Reg. Stampa - Tribunale di Roma n. 482/85 del 29 ottobre 1985

Roma, 1999 - Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato P.V.

Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi ed anemia emolitica ereditaria - Anna Maria Salvati, Donatella Maffi, Patrizia Caprari, Maria Teresa Pasquino, Maria Pia Caforio e Anna Tarzia	p.	193
Oxidative stress in cancer prone genetic diseases: a review - Adriana Zatterale, Frank J. Kelly, Ludmila G. Korkina, Walter Malorni, Roberta Masella, Daniela Monti e Giovanni Pagano	»	205
La sindrome di Williams - Enrico Alleva, Francesca Cirulli, Gemma Calamandrei, Carlo Rondinini, Olga Capirci, Luigi Aloe e Virginia Volterra	»	211
La sindrome di Prader-Willi - Luciano Beccaria, Laura Bosio, Francesca Benzi, Palma Bregani, Irune Achutegui, Giuseppe Chiumello, Chiara Livieri, Giuliana Trifirò, Teresa de Toni, Lorenzo Iughetti, Letizia Ragusa, Alessandro Salvatoni, Giorgio Tonini, Andrea Corrias e Antonino Crinò	»	221
Il Registro Italiano Anemia di Fanconi - Adriana Zatterale, Rita Calzone, Elvira Montone e Giovanni Pagano	»	233
Malattie rare: concetti generali, problemi specifici ed interventi sanitari - Domenica Taruscio e Marina Cerbo	»	237

MALATTIE ENDOCRINO-METABOLICHE E CRONICO DEGENERATIVE

Basi genetiche delle malattie endocrino-metaboliche - Domenica Taruscio e Antonella Olivieri	p.	245
Il progetto "IDDM-Sardegna: un modello di studio sull'eziopatogenesi del diabete mellito insulino-dipendente e di altre patologie autoimmuni - Mattia Locatelli, Marco Songini, Gian Franco Bottazzo e i Gruppi di Studio "IDDM-Sardegna"	»	253
Diabete e gravidanza: aspetti fisio-patogenetici ed epidemiologici - Anna Maria Buongiorno, Rosa Maria Botta, Antonio Pachì e Francesco Fallucca	»	265
Forme congenite di ipotiroidismo: studio dei fattori di rischio e interventi di prevenzione - Antonella Olivieri, Cristina Fazzini, Michele E. Grandolfo, Emanuela Medda, Maria Antonietta Stazi, Massimo D'Archivio, Simona De Angelis, Mariella Sorcini e il Gruppo di Studio per il Registro Nazionale degli Ipotiroidi Congeniti	»	273
Stato funzionale dei linfociti T intestinali, meccanismi di regolazione e loro variazioni nel corso del morbo di Crohn e colite ulcerosa - Monica Boirivant, Marco Marini e Gabriella Di Felice	»	283

GRAVIDANZA ED ETÀ EVOLUTIVA

L'assistenza in gravidanza, al parto e durante il puerperio in Italia - Serena Donati, Angela Spinelli, Michele E. Grandolfo, Giovanni Baglio, Silvia Andreozzi, Marina Pediconi e Sandra Salinetti	p.	289
I consultori familiari e le strategie di prevenzione - Michele E. Grandolfo e Serena Donati	»	297

Il rapporto ricercatore, medico, paziente fra informazione, comunicazione e relazione - Graziella Mazzoli	p.	301
L'evoluzione dell'interruzione volontaria di gravidanza in Italia dalla legalizzazione ad oggi - Angela Spinelli, Giovanna Boccuzzo, Michele E. Grandolfo, Vittoria Buratta, Marina Pediconi, Serena Donati, Luisa Frova e Ferdinando Timperi	»	307
Il trapianto prenatale e postnatale di cellule staminali emopoietiche in bambini affetti da immunodeficienza primitiva - Fulvio Porta, Arnalda Lanfranchi, Rosanna Verardi, Evelina Mazzolari, Umberta Verzeri, Katia Tettoni e Alberto Giovanni Ugazio ...	»	315
Il controllo della toxoplasmosi congenita in Italia: il progetto dell'Istituto Superiore di Sanità - Maria Cristina Angelici, Wilma Buffolano, Michele E. Grandolfo, Marina Gramiccia e Giancarlo Majori	»	329

VACCINAZIONI

L'incidenza del morbillo in Italia nel periodo 1985-1994 - Michele E. Grandolfo, Emanuela Medda, Laura Lauria, Mauro Bucciarelli, Silvia Andreozzi e Sandra Salinetti	p.	335
Studio pilota sulle coperture vaccinali obbligatorie - Michele E. Grandolfo, Laura Lauria, Emanuela Medda, Mauro Bucciarelli, Silvia Andreozzi, Sandra Salinetti, Giorgio Sitzia e Rossana Bernacchia	»	341

RECENSIONI, COMMENTI E SEGNALAZIONI / BOOK REVIEWS, NOTES AND COMMENTS

p. 349

Prefazione

Il volume presentato è uno dei risultati tangibili di ciò che il progetto di ricerca dell'Istituto Superiore di Sanità "Prevenzione dei fattori di rischio della salute materno-infantile" ha prodotto. Esso fa seguito all'evento conclusivo del progetto stesso, una settimana di manifestazioni congressuali, seminariali, didattiche ed informative che l'Istituto ha organizzato e offerto al Servizio Sanitario Nazionale. Nella realizzazione di tale attività sono stati tenuti presenti due obiettivi principali: uno scientifico, cioè la presentazione in un'unica sede e con una logica di continuità ed interrelazione dello stato dell'arte nazionale relativamente alle linee di ricerca e attività impostate e realizzate; l'altro politico, la necessità etica e professionale di rendere conto alla comunità scientifica di quali siano stati i presupposti, i risultati ed infine quali le prospettive che hanno determinato la progettazione e la realizzazione del programma articolato nelle sue componenti.

Questo volume riassume gli argomenti di maggiore interesse e attualità tra i numerosi affrontati e trattati. Il criterio di scelta non è solamente basato sul valore scientifico delle singole linee di ricerca, bensì tenta di ampliare il quadro generale degli argomenti trattati collocandoli nella realtà operativa del Servizio Sanitario Nazionale in cui i risultati conseguiti troveranno applicazione pratica.

La scelta dei curatori si è basata sulla valutazione delle ricadute che i risultati ottenuti dalle varie linee di ricerca potranno avere sulla individuazione di interventi prioritari e sulla definizione di linee guida per la programmazione regionale in sintonia con le linee indicate nel recente piano sanitario nazionale. In tal senso, è auspicio dei curatori del volume di offrire uno strumento utilizzabile per una conoscenza aggiornata dei singoli argomenti trattati, accanto alla possibilità di ulteriori approfondimenti mediante consultazione di una cospicua bibliografia che si ritiene coerente con il mandato fondamentale dell'Istituto.

L'Istituto non ritiene di doversi presentare come un centro di governo di un sistema decentrato che con fatica, ma con grande impegno e risultati positivi e di sicura professionalità, cerca di trovare un assetto equo, rilevante, flessibile e di qualità, all'interno di risorse finanziarie ovviamente non infinite. Esso, viceversa, si propone come centro di eccellenza, *server* di una rete complessa di sistemi e servizi, cerniera indispensabile tra l'organo di governo politico e il Servizio Sanitario Nazionale.

Giuseppe Benagiano, Salvatore Carta e Ranieri Guerra

Istituto Superiore di Sanità, Roma