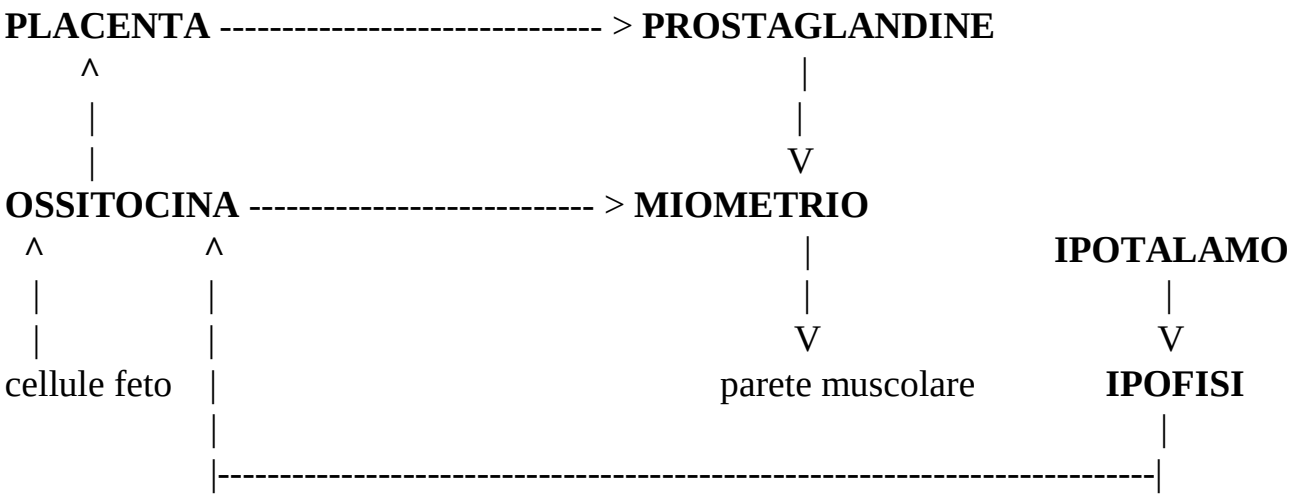
PATOLOGIE NATALI
E
PRENATALI

Alla fine della 40ma settimana di gestazione la gravidanza ha termine ed inizia una successione di eventi che globalmente prende il nome di parto

Via via che le cellule del feto producono OSSITOCINA (che è un ormone), esse agiscono sul MIOMETRIO (parete muscolare dell' utero) e l'utero comincia a contrarsi con frequenza e forza maggiore.
Anche le PROSTAGLANDINE agiscono sul miometrio.
Quindi la donna entra in stato di stress che si riverbera sull' IPOTALAMO. L' ipotalamo agisce sull' IPOFISI e l' ipofisi inizia, anch' essa, a produrre ossitocina : inizia il TRAVAGLIO vero e proprio



Se qualcosa interferiscecon il meccanismo sopra riportato, il travaglio si <u>blocca</u> (per esempio l'assunzione di aspirina in questo momento potrebbe causare interruzione del parto).

Di contro, per bloccare una nascita prematura, invece si somministra aspirina.

In gravidanza comunque sarebbe meglio assumere farmaci solo sotto stretto controllo medico.

TRAVAGLIO

Avviene 280 giorni dopo la fine dell' ultima mestruazione.

1. **STADIO : <u>DILATAZIONE</u>**

(il collo dell' utero deve assumere un' apertura fino a 10 centimetri)

2. **STADIO : <u>ROTTURA ACQUE</u>**

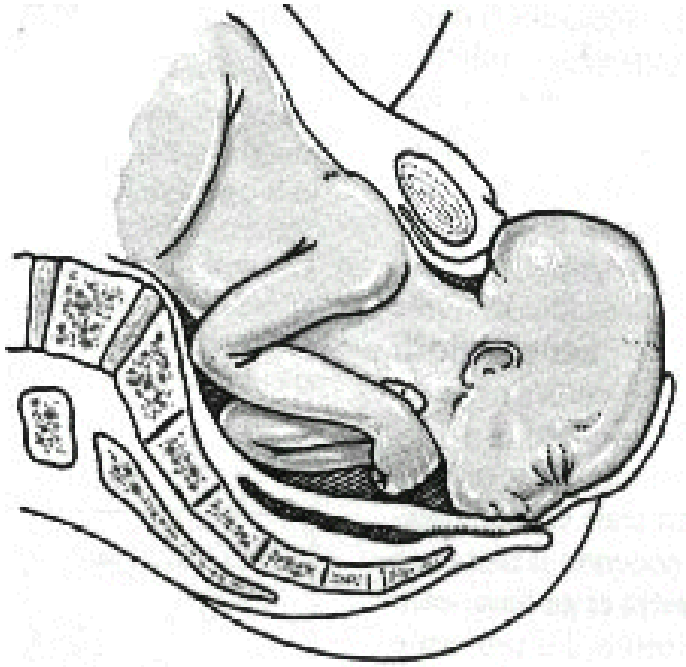
3. **STADIO : <u>ESPULSIONE</u>**

In piedi o leggermente accovacciate.

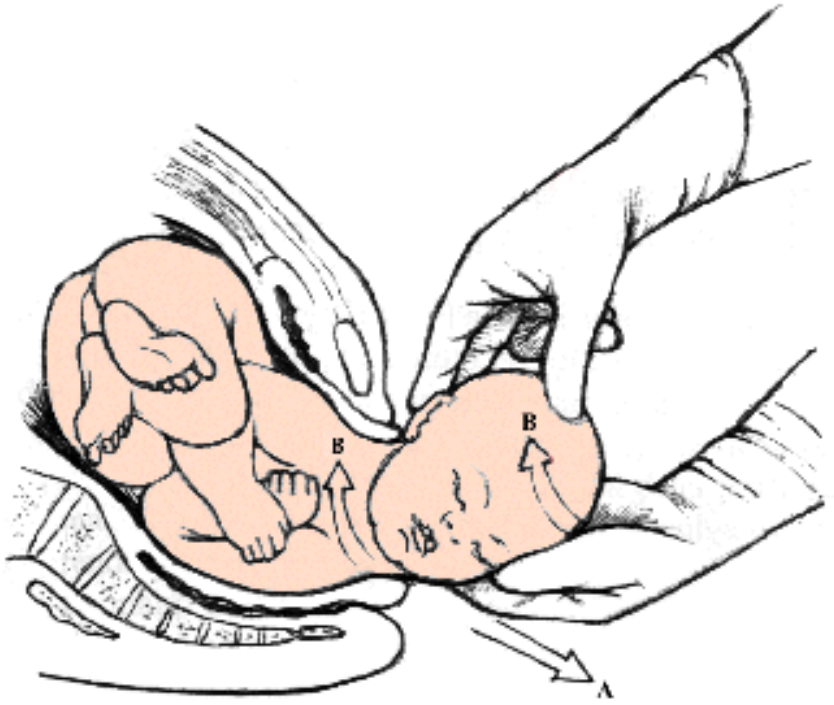
4. **STADIO : <u>SECONDAMENTO</u>**

Consiste nell' espulsione della placenta. E' importante che tutti i segmenti della placenta escano per evitare emorragie postpartum ed eventuali infezioni.

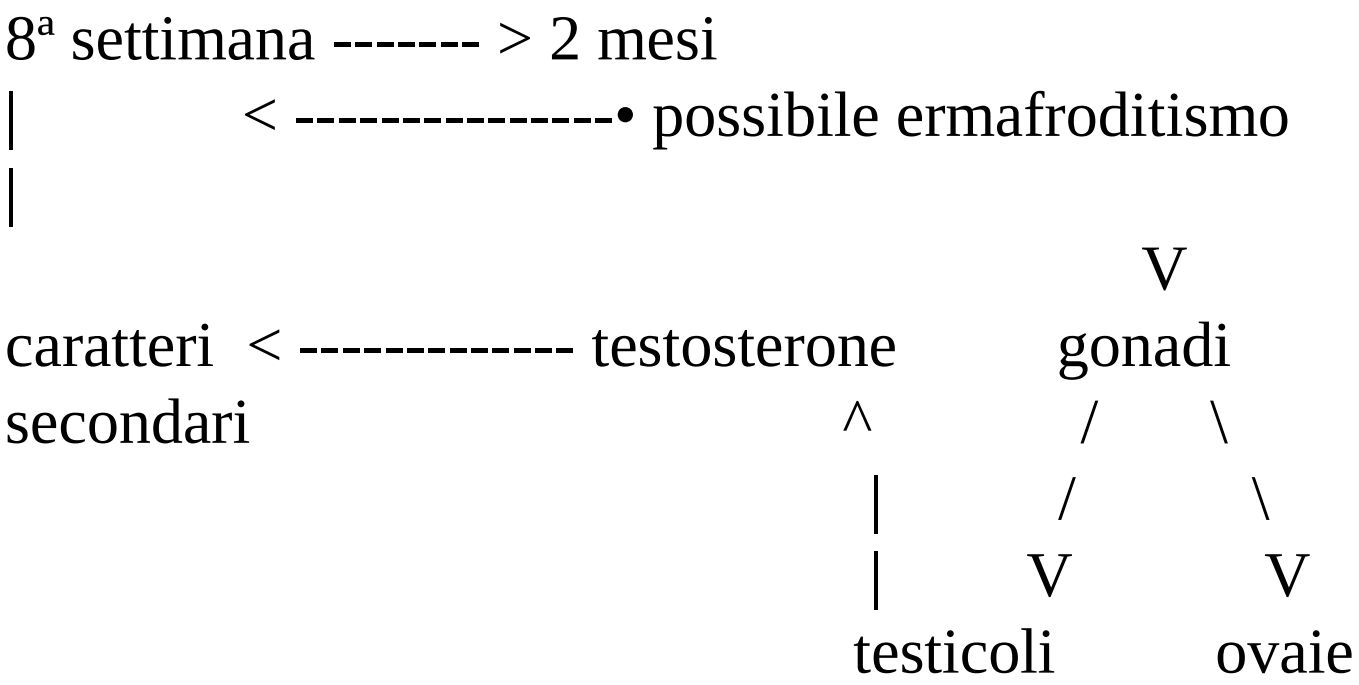
Nell’utero di una donna gravida a termine il feto assume una posizione verticale con la testa rivolta verso il basso ; questa situazione è determinata dal suo adattamento alla cavità uterina che ha forma ovoidale



In caso di presentazione podalica del feto (a testa in su) si può verificare un PARTO DISTOCICO
che rappresenta un parto in cui c'è una certa sofferenza fetale, ad esempio per mancanza di ossigeno.
Il PARTO EUTOCICO è invece un parto normale.



Il sesso del feto si determina nel momento della fecondazione, quando lo spermatozoo incontra l’ovulo. All’ ottava settimana (intorno ai due mesi) si formano le gonadi (ovaie o testicoli). I testicoli cominciano produrre testosterone


8ª settimana ------- > 2 mesi
< ----------• possibile ermafroditismo
V
caratteri < ---------- testosterone gonadi
secondari
^
/ \
/ \
V V
testicoli ovaie

Il testosterone può essere prodotto anche dalla donna (se il livello è alto si può incorrere in caso di **ERMAFRODITISMO**). L’ ermafroditismo vero e proprio è rarissimo mentre è più comune lo **PSEUDOERMAFRODITISMO** in cui però gli organi sessuali non sono perfetti.

Il normale sviluppo intrauterino può essere alterato da moltissime cause.

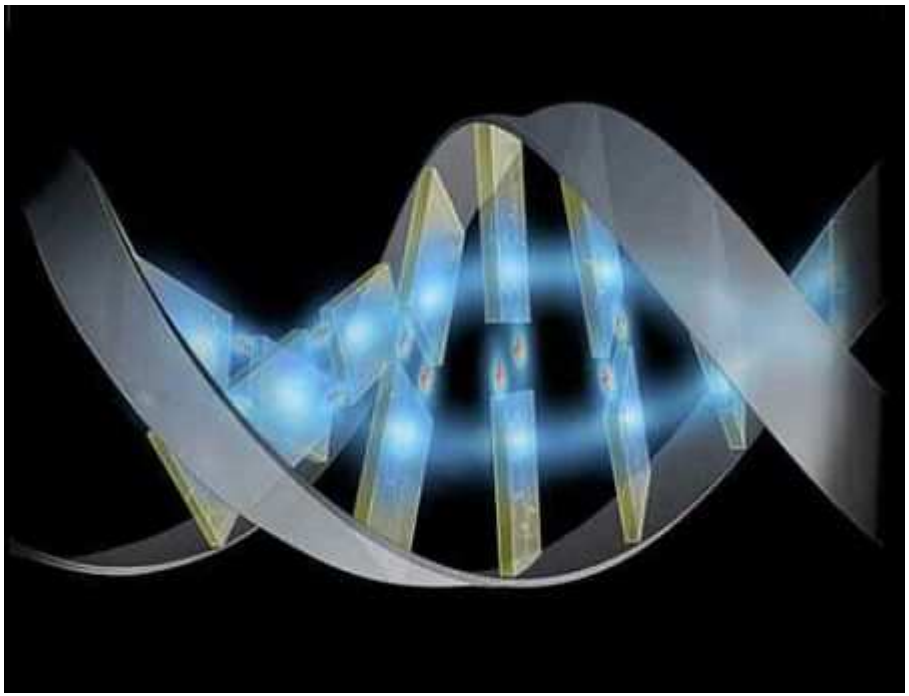
Si parla di **difetto congenito** quando si verifica un’alterazione anatomica, metabolica o funzionale a causa di un’eziologia prenatale

I difetti congeniti comprendono le malformazioni e le anomalie metaboliche e funzionali

Le cause dei difetti congeniti sono riconducibili a due categorie:

Cause genetiche (per alterazione del patrimonio ereditario)

Cause esogene (di natura infettiva, chimica, fisica, ecc.)



I difetti congeniti su base genetica sono dovute ad anomalie qualitative e quantitative del patrimonio genetico dell'individuo, cioè del suo genoma

Le **cause esogene** di patologia prenatale oggi note sono

a) Infezioni e malattie materne

b) Farmaci assunti dalla madre

c) Uso di sostanza come alcool e fumo in gravidanza

d) Radiazioni

e) Agenti chimici ambientali

Gli effetti lesivi variano a seconda dello stadio intrauterino in cui essi intervengono.

Il periodo di massima suscettibilità corrisponde con il massimo differenziamento e varia da apparato ad apparato.

Per esempio il virus della rosolia colpisce l’occhio, la talidomide gli abbozzi degli arti

Nel periodo fetale non si hanno vere e proprie malformazioni ma difetto di crescita o di funzione degli apparati coinvolti

Sostanza mutagena : sostanza che muta il codice genetico.
Sostanza teratogena : sostanza che provoca delle mostruosità.
La talidomite ha prodotto figli focomelici (la focomelia è una malformazione per cui i bambini nascono con le mani attaccate direttamente al tronco, senza braccia).
Le radiazioni sono sostanze mutagene

Infezioni materne contratte durante la gravidanza possono causare effetti nocivi sul prodotto del concepimento

Alcuni agenti infettivi vengono trasmessi al feto per via transplacentale (complesso TORCH)

Torch è un acronimo che sta ad indicare un gruppo di infezioni che, se contratte dalla donna per la prima volta durante la gravidanza, possono provocare danni al feto

Il termine T.O.R.C.H., usato per la prima volta nel 1972 e nato dalla fusione di *Toxoplasmosi* - *Other* (significa altre malattie) - *Rosolia* - *Citomegalovirus* - *Herpes*, sta ad indicare un insieme di infezioni che possono causare problemi al nascituro
Queste malattie, batteriche, virali e protozoarie (cioè dovute ad un protozoo), possono presentarsi senza sintomi e non danno problemi a un adulto con normali difese immunitarie.
Per il feto, invece, possono risultare pericolose soprattutto se contratte nelle prime fasi dello sviluppo. Il rischio varia a seconda del batterio, del virus o del protozoo responsabile, e della settimana di gestazione: diminuisce con il progredire dell'epoca di gravidanza.
Toxoplasmosi, Rosolia, Citomegalovirus, Sifilide, sono ricercati eseguendo l'esame contraddistinto dalla sigla T.O.R.C.H.

Quasi tutti i farmaci assunti dalla madre in gravidanza possono passare tramite placenta e causare danni più o meno gravi

Gli effetti possono essere:

Teratogeni (capaci cioè di indurre malformazioni)

Tossici

Il **fumo** delle sigarette in gravidanza è associato a ritardo nell'accrescimento con riduzione del peso neonatale.

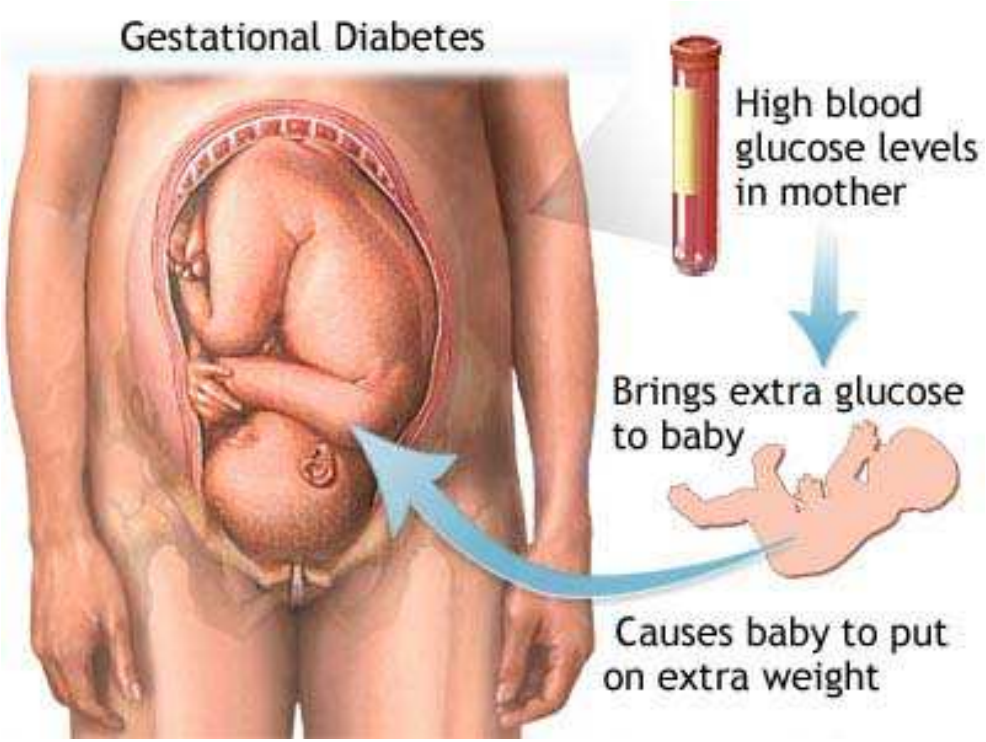
L'**alcool** è una gente teratogeno: induce la cosiddetta sindrome alcolica fetale

Le **sostanze stupefacenti** attraversano la placenta e possono danneggiare il feto. La cocaina per esempio può causare aborto e distacco della placenta

Numerose sostanza chimiche presenti nell’ambiente , anche in quello lavorativo, possono determinare danni all’embrione e al feto.

Solventi, pesticidi,additivi alimentari(ciclamato di sodio), metalli e non metalli (piombo, arsenico, litio, mercurio,ecc.) sono responsabili di anomalie o di aborto

L’esposizione a radiazioni ionizzanti può causare effetti mutageni, teratogeni, cancerogeni.



Vi sono malattie materne che possono provocare l’insorgenza di fetopatie.

Ne è un esempio il diabete mellito con conseguenze come malformazioni,macrosomia,ipoglicemia, ipocalcemia,cardiopatie, ecc.)

DIAGNOSI PRENATALE

Poiché possono quindi verificarsi problemi pre-parto, occorre fare una DIAGNOSI PRENATALE
(PRE =prima della, NATALE = nascita).
Consiglio genetico alla coppia: quando la maternità e/o la paternità biologica è avanzata è sconsigliabile avere un figlio oppure lo è quando il primo figlio è nato malato geneticamente.

COME FARE UNA DIAGNOSI PRENATALE

ECOGRAFIA

Generalmente la prima va fatta al primo trimestre di gravidanza (entro la fine della dodicesima settimana); serve a valutare lo stato della placenta; si vede un eventuale idrocefalo o se ci sono gemelli.

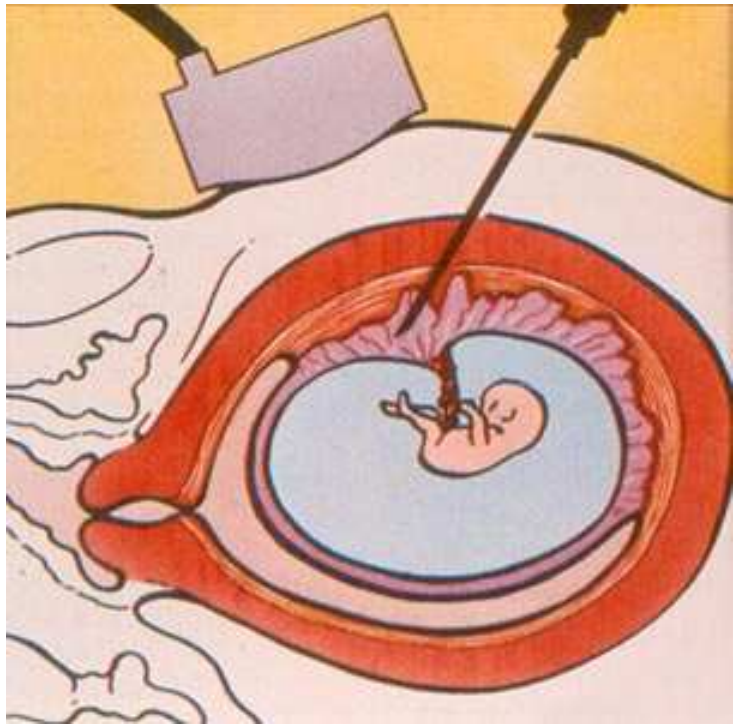
SCREENING DEI VALORI

Si fa un dosaggio della ***α - fetoproteina*** (alfafetoproteina o AFP) tra la 14ª e la 16ª settimana, per controllare la perfetta realizzazione della colonna vertebrale. Se ho dosaggi bassi di AFP potrebbe esserci una ***sindrome di DOWN*** (perché in caso didosaggi bassi di AFP → non c'è chiusura del tubo neurale).
In generale lo screening evidenzia una malattia genetica.

AMNIOCENTESI

Viene prelevato il liquido amniotico e si va a studiare se c'è qualche problema sul **CARIOTIPO** (insieme di cromosomi). Viene effettuata tra la 15ª e la 16ª settimana e solo nel caso di età avanzata o se in famiglia ci sono casi di predisposizione genetica. E' un esame invasivo; per l' esito ci vuole un po' di tempo e si può rischiare di andare oltre il tempo limite per un eventuale aborto.

PRELIEVO VILLI CORIALI



Eseguito tra la 8ª e la 12ª settimana.
Consente di studiare la struttura del cariotipo, ad esempio vedere se è presente **EMOFILIA,** se c' è un **ritardo mentale**, **fibrosi cistica**, **distrofia muscolare**.

FETOSCOPIA

Si visualizza con una fibra ottica il feto attraverso un piccolissimo foro nell' addome (si può fare oltre la 20ª settimana).

FUNICOLOCENTESI

La *funicolocentesi* è una tecnica di diagnosi prenatale che si esegue dalla 16° settimana fino al termine della gravidanza; consiste nell'inserimento sotto guida ecografica continua, attraverso la parete addominale e uterina, di un ago all'interno di un vaso del funicolo, per l'aspirazione di campioni di sangue fetale o per la somministrazione di terapie mediche fetali

Si va così anche a studiare il cordone ombelicale

Nei primi giorni di vita, ancora in ospedale, il bimbo viene sottoposto al cosiddetto "**screening neonatale**", una serie di esami che permettono di individuare precocemente alcune malattie congenite (cioè presenti alla nascita), ma che si manifestano in genere più tardivamente. Grazie a questo test, che deve essere eseguito dopo quarantotto ore di vita, è possibile individuare e curare precocemente queste malattie, che possono, altrimenti, avere gravi conseguenze sullo sviluppo psicomotorio e sull'accrescimento del bambino. Dal 1992 (legge-quadro n. 104 del 5-5-1992) questo esame deve essere eseguito su tutti i neonati italiani (la prima legge che ne ha sancito l'importanza e quella della regione Liguria del 17-8 - 1973).

SCRENING NEONATALI COMUNI

Vengono effettuati tra la 3ª e la 4ª giornata e sono :
PRELIEVO EMATICO (dal tallone) per controllare la **fenilchetonuria** e **l'ipotiroidismo**.
La fenilchetonuria è un problema metabolico (1 su 11000 nascite) ed è dovuto alla mancanza di un enzima; si utilizza un test chiamato TEST DI GUTHRIE.
Il neonato ha bisogno di avere una dieta povera di *fenil anilina* (che è un amminoacido).
L' *ipotiroidismo* congenito è una endocrinopatia cioè riguarda il sistema endocrino (IPO=poco ormone tiroideo).E' dovuto alla carenza dell'ormone tiroideo. Più precoce è la diagnosi, prima si interviene (normalmente entro il primo mese).
Un'appropriata terapia consente di prevenire o curare i danni

TEST PER VERIFICARE LA **GALATTOSEMIA**

Nel neonato vi possono essere errori nel metabolismo del galattosio. In questo caso, se non riconosciuta, la galattosemia può portare a ittero, letargia.cirrosi epatica, cataratta, ecc.

Una dieta priva di galattosio è in grado di arrestare il decorso della malattia

TEST PER VERIFICARE LA PRESENZA DI

FIBROSI CISTICA

Si tratta di una malattia vera e propria tipica della razza caucasica; riguarda la dinamica respiratoria perché manca il *surfattante*, un liquido che permette all' alveolo polmonare di espandersi; non esiste una terapia specifica.

LUSSAZIONE CONGENITA DELL' ANCA

E' la più frequente anomalia dell'apparato scheletrico presente alla nascita, comune in Val d'Aosta, Piemonte ed Emilia; il sesso femminile è il più colpito.
Se non trattata precocemente può essere causa di invalidità (artrosi precoce, zoppia)
La testa del femore può dislocarsi fuori rispetto all' acetabolo (cavità).
La *manovra di Ortolani* viene eseguita su tutti i neonati al termine della prima settimana di vita

ANALISI AUDIOMETRICHE

Lo screening audiologico nel primo anno di vita ha lo scopo di individuare le sordità gravi, mentre nel periodo scolare si ricercano i difetti uditivi lievi o moderati, per lo più dovuti ad affezioni dell’orecchio medio (l’otite sierosa può causare sordità)

SCREENING VISIVO

Le patologie oculari più frequentemente diagnosticate nel primo anno sono:cataratta, glaucoma, retinoblastoma; vi sono poi i difetti da rifrazione, lo strabismo, l’ambliopia

SCREENING PER LA **SCOLIOSI**
(deformazione asimmetrica della colonna vertebrale)

E’ consigliato a tutti i ragazzi e le ragazze di seconda e quarta elementare e di prima e terza media.

PATOLOGIE NEONATALI

Sono molte le patologie che interessano i neonati

a) Patologie traumatiche da parto
b) Patologie della regione ombelicale
c) Itteri
d) Patologie respiratorie, neurologiche e metaboliche

TRAUMI DA PARTO

Nel 2% dei neonati si può creare un *ematoma cranico* (a livello cerebrale), dovuto al fatto che si sono rotti dei vasi sanguini; può darsi che rimanga per qualche mese, ma in genere si riassorbe velocemente.
Si chiama **CEFALOEMATOMA** e si tratta di una rottura di capillari attorno al periosto. Un ematoma cranico non si aspira : o si riassorbe o si calcifica.
A volte il neonato viene afferrato male e così si provoca un **TORCICOLLO**; in questo caso si fa un po' di fisioterapia.
Oppure si può provocare la frattura della clavicola (ed in questo caso non si deve ingessare)

Si possono verificare paralisi facciali, causate da compressione del nervo facciale esercitata dalle ossa del bacino o dall’utilizzo del forcipe, oppure paralisi brachiale,durante la manovra di rotazione del capo, in uscita.

La paralisi del centro frenico può causare cianosi, dispnea.

Queste forme rientrano facilmente nel giro di poche settimane o mesi

L’ittero rappresenta una delle condizioni più frequenti nel periodo neonatale:un ittero transitorio si verifica nella prima settimana di vita in bambini sani

Se l’ittero persiste si possono verificare apatia, ipotonia,paralisi cerebrali, ritardo mentale a causa della tossicità della bilirubina

La sindrome del distress respiratorio (Respiratory Distress Syndrome, RDS) si verifica quasi sempre nei neonati nati prima delle 37 sett. di gestazione; i neonati maggiormente pretermine presentano un rischio più elevato di sviluppare una RDS. La frequenza è maggiore nei figli di madre diabetica ed è meno elevata, a ogni età gestazionale, nei neonati che presentano i segni di un ritardo di crescita intrauterino o quando la madre presenta una tossiemia o ipertensione

Nel neonato vi possono anche essere sindromi da aspirazione del liquido amniotico tinto da meconio, apnee, tachipnee (o sindrome del polmone umido)

Con il termine meconio si intende quel materiale che riempie l'intestino del neonato, di colore verde-nerastro, vischioso, costituito da acqua, bile ispessita, secreti intestinali, muco, cellule di sfaldamento delle mucose ecc., e che viene emesso dopo la nascita, in genere nelle prime 24-48 ore di vita

Durante il primo mese di vita si possono verificare crisi convulsive (4-14‰ di neonati colpiti). Le convulsioni neonatali possono essere di tipo motorio o vegetativo. Le crisi motorie possono essere: crisi toniche, caratterizzate da irrigidimento di tutto il corpo del bambino; crisi cloniche **focali**, con diminuzione della vigilanza (il bambino non fissa lo sguardo, non risponde ai richiami), caratterizzate da movimenti ripetitivi meccanici simili a scosse che interessano solo metà corpo; **multifocali**, durante le quali le clonie migrano e interessano gran parte della muscolatura scheletrica ;crisi **minime** o atipiche, caratterizzate da movimenti automatici di suzione, apertura e chiusura ripetute delle palpebre, fissità o deviazione dell'occhio, pedalamento