

RACCOMANDAZIONE PER LA RIDUZIONE DEL RISCHIO DI DIFETTI CONGENITI

Francesco Libero Giorgino

Nel 2004 è stato istituito presso il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore della Sanità il Network Italiano di Promozione dell'Acido Folico per la prevenzione primaria dei difetti congeniti. **Il Network è una sinergia tra strutture pubbliche e private (istituti di ricerca, dipartimenti universitari, società scientifiche, registri epidemiologici, assessorati regionali, associazioni dei pazienti, testate giornalistiche). Le strutture che ne fanno parte attualmente sono più di 200. La sinergia tra le diverse istituzioni è tesa a garantire la massima efficienza e l'interscambio nell'ambito della ricerca biomedica, della registrazione delle malformazioni, nella formazione e nell'informazione.**

Il primo risultato del Network è stato la seguente raccomandazione: **“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”** (1, 2). La dose di 0,4 mg/giorno vale per la popolazione generale delle donne: una dose di 4-5 mg/giorno è invece raccomandata per le donne a rischio: in primo luogo quelle che già hanno avuto almeno una gravidanza con DTN, ma anche le donne che possono avere un maggiore fabbisogno od un minore assorbimento della vitamina, quali le donne diabetiche, con problemi di malassorbimento o che assumono farmaci antiepilettici.

L'obiettivo principale, dunque, è di promuovere azioni in favore di un maggior apporto di acido folico nel periodo periconcezionale, come strategia necessaria per attuare programmi di prevenzione primaria per l'anencefalia, la spina bifida e altre malformazioni folico-sensibili.

I primi studi sull'azione preventiva dell'acido folico risalgono agli anni Ottanta (3-4) e dal decennio successi-

vo diversi trial clinici hanno fornito inequivocabili prove di efficacia in merito alla supplementazione (5-6-7).

In Italia il tasso di incidenza dei DTN è nettamente più basso che in altri Paesi e segnatamente in Inghilterra ed Irlanda, nazioni notoriamente ad alta incidenza. Tra i nati vivi è circa 0.68 per mille e si stima un'incidenza fetale attorno all'1 per mille; l'anencefalia contribuisce con circa il 50% dei casi, la spina bifida con il 40% e l'encefalocele con il restante 10%) (8). Ovviamente, la incidenza relativamente bassa non inficia in alcun modo la serietà del problema, soprattutto considerando la estrema gravità dei DTN, che ove non siano mortali causano invariabilmente invalidità permanenti, e le possibilità di prevenzione primaria.

Nel nostro Paese a differenza di altri è soprattutto il ginecologo ad essere coinvolto nel counseling preconcezionale. Tuttavia, è necessario non escludere nessuna figura sanitaria dal compito di prospettare i benefici di un corretto apporto di acido folico (9). Fino al 2004 non vi erano particolari raccomandazioni; ciò può spiegare la quasi totale mancanza, nel nostro Paese, di azioni mirate alla diffusione di una maggiore consapevolezza sulla necessità di questa vitamina in periodo periconcezionale. L'iniziativa del Network, dunque, ha fatto riaprire gli occhi e da allora ciascuna figura professionale è stata sollecitata ad impegnarsi direttamente. I ginecologi devono fare la loro parte. Altrettanto faranno le ostetriche, i pediatri, i medici di medicina generale, gli operatori del SIAN e tutte le figure, anche quelle non sanitarie. Si realizzerà appieno in tal modo un altro 'inedito': in Italia non si era ancora giunti all'integrazione di diverse attività svolte su tutto il territorio nazionale. Che sia necessario un coinvolgimento generale ce lo ricorda il fatto che il tubo neurale si chiude entro 30 giorni dal concepimento (tra il 17esimo ed il 29esimo giorno), quando la donna spesso non sa ancora di essere in gravidanza e la

necessità di una prevenzione primaria è assoluta. Quindi è compito di tutti provvedere.

La base per la prevenzione primaria è la corretta alimentazione, ricca di frutta e verdura, fonti primarie di acido folico. Questa è necessaria, tuttavia non è sufficiente. Durante il periodo periconcezionale infatti, il fabbisogno raddoppia (da circa 0,4 mg/giorno a 0,8 mg/giorno) e sarebbe quindi necessario effettuare modifiche dietetiche molto rilevanti, improbabili in donne che progettano una gravidanza, e ancor di più in quelle che non la pianificano (10-11). In paesi come gli Stati Uniti e il Canada è stata intrapresa la via "passiva" della fortificazione degli alimenti (farine, cornflakes, succhi di frutta) con acido folico. La fortificazione ha ridotto, ancorché non in maniera eclatante, l'incidenza di DTN, ma presenta possibili rischi: infatti, non si può certo escludere che in talune fasce di popolazione, forti consumatori di alimenti fortificati, si arrivi ad un'assunzione eccessiva, riguardo la quale alcune evidenze scientifiche gettano sospetti preoccupanti circa i possibili effetti sulla promozione tumorale. Anche sulla base di queste considerazioni, in Italia si è preferito puntare sulla via della supplementazione nel periodo periconcezionale, cercan-

do di valorizzare il rapporto fra donna ed il servizio sanitario.

Per ulteriori notizie consulta

www.iss.it/cnmr Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti



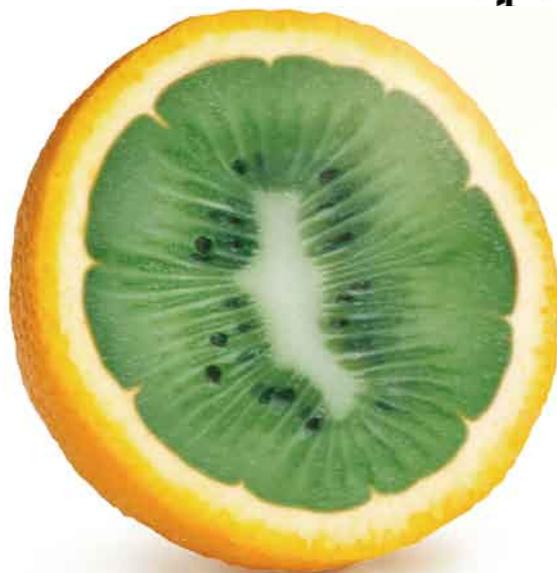
BIBLIOGRAFIA

1. Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti Congeniti. Raccomandazione per la riduzione del rischio di difetti congeniti. www.iss.it/cnmr
2. Salerno P, Bianchi F, Pierini A, Baldi F, Carbone P, Mantovani A, Taruscio D. Acido folico e difetti congeniti: evidenze scientifiche e strategie di sanità pubblica. *Ann Ig*, 2008.; 20: 519-30
3. Laurence KM, James N, Miller MH, Tennant GB, Campbell H; Double-blind randomised controlled trial of folate treatment before conception to prevent recurrence of neural-tube defect. *BMJ* 1981; 282: 1509-11.
4. Smithbells RW, Nevin NC, Sellar MJ, Sheppard S, Harris R, Read AP, Fielding DW, Walker S, Schorah CJ, Wild J. Further experience of vitamin supplementation for prevention of neural tube defect recurrences. *Lancet* 1983; 1: 1027-31.
5. MRC Vitamin Study Research Group. Prevention of neural tube defects: results of the MRC Vitamin Study. *Lancet* 1991; 338: 131-7.
6. Central Technical Co-ordinating Unit, ICMR. Multicentric study of efficacy of periconceptual folic acid containing vitamin supplementation in prevention of open neural tube defects from India. *Indian J Med Res* 2000; 112: 206-11.
7. Kirke PN, Daly LE, Elwood JH. A randomised trial of low dose folic acid to prevent neural tube defects. *The Irish Vitamin Study Group*.
8. Istituto Superiore di Sanità. Registro nazionale malattie rare. *Epidemiologia di 44 malformazioni congenite in Italia*. A cura di Bianchi F, Taruscio D. *Rapporti ISTAT* 2002; 02/36.
9. Mastroiacovo P, Botto LD. Acido folico periconcezionale: Evidenze e strategie per la prevenzione delle malformazioni. *ICBD* 2009
10. Subar AF, Block G, James LD. Folate intake and food sources in the US population. *Am J Clin Nutr*. 1989;50(3):508-16.
11. Bailey LB, Gregory JF 3rd. Folate metabolism and requirements. *J Nutr* 1999;129:779-82

Il 9 ottobre prossimo, l'Istituto Superiore di Sanità ospiterà il Convegno annuale del Network Italiano Promozione Acido Folico.

Acido Folico

Un concentrato di protezione
per il figlio che verrà



Acido Folico. Il primo regalo da fare **a tuo figlio.**

Stai pensando a una gravidanza?

*Assumere acido folico riduce del **70%** il rischio di alcune malformazioni del tuo bambino.*

Cos'è?

L'acido folico è una vitamina del gruppo B ancora poco conosciuta e poco utilizzata, ma di fondamentale importanza per tutte le donne che programmano una gravidanza.

Basta infatti assumerne 0,4 mg al giorno (4-5 mg per chi presenta riconosciuti fattori di

rischio) da un mese prima fino a tre mesi dopo il concepimento per ridurre fino al 70% il rischio di alcune malformazioni congenite.



Cosa rischia tuo figlio

La carenza di acido folico nelle prime fasi della gravidanza aumenta il rischio di malformazioni del feto come i difetti del tubo neurale, per esempio: spina bifida o anencefalia. In generale, una carenza di folati può dare luogo con più facilità a esiti avversi della gravidanza (ritardo di crescita intrauterina, parto prematuro, lesioni placentari...)



Quando va assunto e come

È fondamentale che l'assunzione di acido folico inizi almeno un mese prima del concepimento e continui per tutto il primo trimestre di gravidanza (vedi grafico). Poiché la data di riferimento non può essere stabilita a priori, la vitamina è raccomandata sia alle donne che programmano una gravidanza sia a quelle che non la escludono. Una prevenzione primaria che permette all'embrione di ricevere una quantità ottimale di acido folico attraverso il sangue materno.

Non solo pillole

Anche una corretta alimentazione, ricca di frutta e verdura, contribuisce ad abbassare il rischio di insorgenza di malfomzioni del feto. Per le donne sessualmente attive che non fanno uso di anticoncezionali, via libera dunque ad arance, fragole, kiwi. Ma anche a carciofi, asparagi, invidia, bieta e broccoli. Un pieno di colore e di salute che si rivelerà prezioso durante le prime fasi della gravidanza, quelle in cui si sviluppa il cervello, la colonna vertebrale, il cuore e la parete addominale.

Facile da trovare

L'acido folico è una vitamina che puoi trovare in tutte le farmacie ed è rimborsibile dal Sistema Sanitario Nazionale



TRE RACCOMANDAZIONI

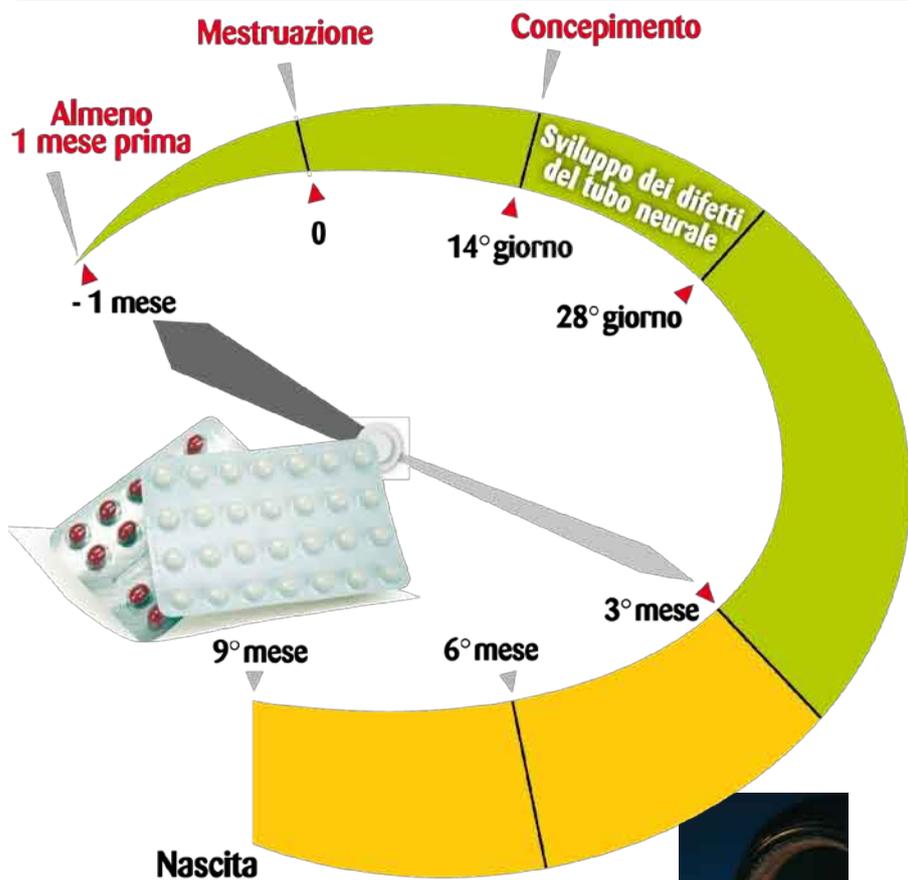
1 ▶ Per qualunque donna in età fertile è raccomandata una dieta equilibrata e ricca di folati.

2 ▶ L'azione preventiva della vitamina si realizza solo se questa viene presa in tempo: almeno **30 giorni prima** che inizi la gravidanza e per i tre mesi successivi.

3 ▶ Nelle **donne che presentano riconosciuti fattori di rischio** (come un precedente figlio con patologie congenite, diabete o epilessia) l'assunzione della vitamina è particolarmente importante. In questi casi è raccomandato un dosaggio di **4-5 mg al giorno**.



Assunzione dell'Acido Folico



Telefono Verde Malattie Rare
800.89.69.49

Centro Nazionale Malattie Rare
CNMR

CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE
Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma
www.iss.it/cnmr
acidofolico@iss.it

