

Nascere Klinefelter Day

Rimini 8 aprile 2018

Dalla gravidanza alla nascita: la diagnosi prenatale e l'importanza di una corretta informazione

Dr.ssa Faustina Lalatta
Medico genetista



FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA
OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO

Sistema Sanitario



Regione
Lombardia

IL PUNTO DI PARTENZA



E' importante identificare le aneuploidie dei cromosomi sessuali con la DP?

Opportunità per i genitori?

Opportunità per il nascituro?

IL PERCORSO DELLA DIAGNOSI PRENATALE

1. informazione pre-test,
2. esecuzione della procedura (ginecologo-ostetrico)
3. convocazione e comunicazione della diagnosi (medico genetista)
4. Supporto psicologico (psicologo con esperienza dell'ambito prenatale)
5. Consulenza pediatrica specialistica (pediatra esperto, endocrinologo)
6. Accompagnamento nel percorso decisionale (equipe integrata)
7. Contatto con le Associazioni

Comprensione e accoglimento delle motivazioni e delle problematiche personali che portano alla richiesta di eventuale AT

Continuità nel sostegno e predisposizione del percorso della famiglia dopo la nascita (NPI)

In questo modello i diversi operatori intervengono secondo uno SCHEMA DI LAVORO COSTANTE, rendendo disponibili sia le risorse informative che gli approfondimenti indicati

LA COMUNICAZIONE IN EPOCA PRENATALE DEL CARIOTIPO 47,XXY HA CARATTERISTICHE MOLTO PARTICOLARI

1. Quando si descrive il cariotipo 47,XXY, alla coppia non viene naturale distinguere tra la trisomia 21 e le anomalie dei cromosomi sessuali e la coppia di genitori, in genere, pensa a varianti dello stesso “dramma”.
2. L’anomalia cromosomica in epoca prenatale richiama sempre il concetto di gravi malformazioni, di handicap, di ritardo mentale e di irreversibilità della condizione.
3. Oltre tutto, la donna pensa di dover decidere in tempi rapidi se interrompere o meno la gravidanza.

PERCHE' NE PARLIAMO?

- Perché è frequente (1/667 maschi da screening)
- Non sfugge ad alcuna tecnica di diagnosi prenatale (CVS-LA-DNA fetale su sangue materno)
- E' un esito inatteso per la coppia, spesso non preparata
- E' un esito inatteso dagli operatori, perché non si associa ad anomalie ecografiche
- Perché vi è poca conoscenza del quadro clinico associato al cariotipo 47,XXY ed è difficile fornire ed ottenere informazioni complete e neutrali

I PRIMI MOMENTI DOPO LA DIAGNOSI

- **La prima comunicazione**, le prime informazioni ricevute dalla coppia, influenzano il percorso decisionale, a prescindere dalla scelta successiva di interrompere o proseguire la gravidanza in quanto la notizia si inserisce nello strutturarsi della relazione genitore-bambino
- Il medico che **comunica** per primo la condizione genetica, deve essere preparato a rispondere alle domande della coppia. Ha una notevole responsabilità.

Scusi, signora, come le è stato comunicato?

- Sono stata convocata dal Centro di diagnosi prenatale e mi è stata offerta una consulenza il giorno stesso. Non mi hanno detto al telefono quale fosse il problema
- Mi hanno comunicato l'esito dei cromosomi al telefono e mi hanno suggerito di prendere appuntamento con un genetista
- Mi hanno spiegato sommariamente al telefono di cosa si trattava e mi hanno inviato al mio ginecologo
- ...il referto? ..Mi è arrivato su whatapp!
- Mentre mio marito guidava, io consultavo internet. Ma non capivo

LE NECESSITA' dei GENITORI

- COMPRENDERE L' EVENTO CLINICO (perchè è successo?)
- DECODIFICARE LE INFORMAZIONI CLINICHE in un LINGUAGGIO PIU' NOTO e FAMILIARE (cosa significa)?
- COMPRENDERE LE IMPLICAZIONI PERSONALI (cosa cambia per noi?)
- CONFRONTARSI CON ALTRI GENITORI

SI TROVANO A DARE NUOVO SIGNIFICATO a
PAROLE e PENSIERI



SPERIMENTANO NUOVE EMOZIONI, INATTESE . DEVONO ESSERE SOSTENUTI

COSI' LA REALTA' VIENE COMPRESA
E INTROIETTATA



ALTRE PROBLEMATICHE CORRELATE ALLA COMUNICAZIONE DEL CARIOTIPO 47,XXY IN EPOCA PRENATALE

1. Oltre all'influenza dei contenuti della prima comunicazione esiste il forte ruolo di altre fonti informative scientifiche (articoli scientifici) o basate su esperienze personali (forum, blog) ed un ruolo crescente delle Associazioni.
2. La scelta di proseguire la gravidanza, così come la scelta di interrompere ha conseguenze a lungo termine (irrevocabili). Entrambe le scelte devono essere concepite, perché sono presenti nella mente delle coppie e sono intrinseche al percorso della diagnosi prenatale.
3. Sulla base della nostra esperienza è importante discutere con la coppia di genitori a chi, come e perché comunicare l'esito della diagnosi prenatale prima della nascita del bambino.

COME MIGLIORARE LA COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI PRENATALE DI UN CARIOTIPO FETALE 47,XXY?

1. Informare la donna e la coppia, **prima** dell'esecuzione dell'esame fetale, della possibilità di un cariotipo con anomalie dei cromosomi sessuali, condizioni che sono correlate a manifestazioni cliniche variabili e generalmente non associate a ritardo mentale.
2. Concordare le modalità ed i tempi della convocazione in caso di diagnosi positiva
3. Promuovere un percorso assistenziale multidisciplinare che preveda il coinvolgimento del medico genetista, del ginecologo, del pediatra endocrinologo e dello psicologo. Prevedere il contatto con le Associazioni
3. Confrontarsi con coloro che seguiranno il bambino dopo la nascita per preparare il terreno ad una serena comunicazione familiare
4. Divulgare tra i professionisti l'informazione sui contenuti minimi della prima comunicazione, sfatare i falsi stereotipi, controllare la rete.....

LA PERCENTUALE DI INTERRUZIONE DELLA GRAVIDANZA dopo diagnosi prenatale di cariotipo 47,XXY: **E' IN DIMINUZIONE**

“Pregnancy outcomes in 188 French cases of prenatally diagnosed Klinefelter syndrome”

Gruchy N Hum Reprod. 2011

dal 1985 al 2009 in 11 laboratori francesi 188 casi di cariotipo fetale 47,XXY

La percentuale di interruzione della gravidanza si è ridotta notevolmente dal 46.9% prima del 1997 al 11.6% dopo il 1997

Nuove legislazioni sulla diagnosi prenatale in Francia e creazione di Centri di Diagnosi Prenatale multidisciplinari sono tra gli elementi considerati più rilevanti

IL PUNTO DI ARRIVO

Il confronto non deve essere fatto tra il bambino con aneuploidia dei cromosomi sessuali ed un ipotetico bambino "perfetto", ma con un bambino 46 XY o 46 XX "normale" e quindi imperfetto, con la possibilità cioè di avere alcuni problemi indipendentemente dal cariotipo.

(Abramski, Middlesex, 1997)

I genitori sperimentano molta ansia per problemi che il bambino potrebbe avere, anche se è più probabile che in realtà non li abbia.

A modern conference room with a long white table, orange chairs, and a bookshelf. The room is brightly lit, and the floor is light-colored wood. There are several orange chairs with black armrests and wheels around the table. On the table, there are papers, pens, and glasses. In the background, there is a bookshelf with various items on it. The overall atmosphere is professional and clean.

faustina.lalatta@policlinico.mi.it