

"Eurocat Ticino": le anomalie congenite

a cura del
dr. Amilcare Tonella
pediatra

Abbiamo ritenuto opportuno pubblicare l'articolo che il dott. Tonella ha preparato per la rivista medica poichè ha uno stretto legame con i dati sulle nascite, che figurano normalmente nel bollettino di luglio.

Lo studio delle anomalie congenite richiede anche una solida base statistica. L'eccezionalità (fortunatamente) di queste anomalie, rende difficile la costituzione di una casistica importante.

E' quindi basilare, in una piccola realtà come quella ticinese, la minuziosa segnalazione da parte di tutti i pediatri che collaborano a "Eurocat".

Questi primi risultati sono puramente indicativi essendo il numero di anomalie limitate a un solo anno (29 casi, 11,25 per mille nati vivi) ed hanno unicamente lo scopo di sensibilizzare, sia gli addetti ai lavori che l'opinione pubblica, all'importanza del progetto. (UCS)

Introduzione

Il progetto che porta il nome Eurocat, è un'azione concordata a livello della CEE ed ha come scopo la sorveglianza epidemiologica delle anomalie congenite.

La Svizzera con il suo ordinamento federalistico, non è mai riuscita a rilevare a livello nazionale il numero di malformazioni di questo tipo della sua popolazione.

Contrariamente a quello che comunemente si può pensare, neanche l'assicurazione invalidità, che da più di trent'anni si assume i costi derivati da queste anomalie, può presentare una lista delle

malformazioni o ancora meglio una statistica che evidenzi l'età dei genitori, il luogo di domicilio della coppia, l'età gestazionale, il peso di nascita e le complicazioni perinatali (medicamenti compresi) ed eventualmente altri parametri.

L'Accademia delle scienze mediche già negli anni '70, aveva tentato di studiare, per tutta la Svizzera, la possibilità di un rilevamento approfondito dei dati anamnestici di ogni nascita.

Le cliniche universitarie preposte ad una prima applicazione pratica, avevano però criticato il progetto come troppo complesso e così ne avevano decretato la morte.

Nella seconda metà degli anni

Introduzione

Metodo

Costi

I risultati per il 1988

Conclusioni

Ringraziamenti

'70, il neocostituito "Gruppo svizzero di neonatologia", sotto l'impulso del Prof. Duc di Zurigo, sottopose al Dipartimento federale degli interni, un progetto molto meno ambizioso, ma realizzabile in tempi brevi, per la raccolta dei dati concernenti i pesi di nascita e l'età gestazionale dei neonati svizzeri.

Ora lo stesso gruppo, si è preoccupato dell'assenza di dati concernenti le anomalie congenite e vista la difficoltà di un progetto federale emanato dal Dipartimento degli interni, ha pensato di usare la buona collaborazione esistente tra i pediatri, per riuscire a poco a poco a realizzare questa mappa.

Usufruendo dell'organizzazione Eurocat e del Prof. T. Pexieder, dell'Istituto di istologia e di embriologia dell'Università di Losanna, membro per la Svizzera di questo progetto, si è iniziato a realizzare un progetto ristretto di rilevamento nel 1987, con i cantoni di Basilea campagna e Basilea città e con il 1988 con il nostro Cantone.

Durante il 1988 poi, altri cantoni si sono associati, ma ci vorranno alcuni anni prima di poter contare su un rilevamento globale della Svizzera.

Attualmente vengono rilevate le anomalie congenite di circa il 57% delle nascite.

Metodo

Il progetto attuale prevede la ricerca solamente delle malformazioni evidenti o evidenziabili nella prima settimana di vita.

Esso viene effettuato con dei questionari in lingua inglese, usati per tutti i paesi che fanno capo

all'Eurocat.

Per le nostre esigenze locali abbiamo escluso il sistema basato su un'unica persona, che avrebbe dovuto girare il Cantone appena gli veniva annunciata la nascita di un bambino rientrando nella lista dei casi da annunciare.

Abbiamo discusso nella nostra associazione di pediatri ed abbiamo deciso di optare per un modello basato su un coordinatore cantonale, su dei responsabili locali (uno per ogni clinica o ospedale con reparto ostetrico) che hanno il compito di mantenere alto l'interesse dei colleghi e di vegliare affinché tutti i casi vengano annunciati e sui singoli colleghi pediatri, ai quali compete il lavoro di stesura del questionario appena si presenta la situazione adatta.

I questionari riempiti vengono spediti al coordinatore cantonale che li controlla e che li invia poi a Losanna.

Costi

Il rapporto steso dal Prof. Duc del 22.7.87, prevede che la Confederazione assicuri per 3 anni il centro svizzero Eurocat di Losanna e che i costi del rilevamento, a livello cantonale, siano sopportati dai singoli Dipartimenti delle Opere Sociali (o equivalenti).

Per il nostro Cantone, il DOS ci ha assicurato il suo appoggio ed i suoi costi dovrebbero essere contenuti attorno ai Fr. 5'000.-- annui.

I risultati per il 1988

Una condizione di principio:

Goethe diceva che "gli occhi vedono solo quello che conoscono" e potrei ancora aggiungere che forse il senso di motivazione fa sì che si può ancora aiutare "gli occhi a vedere".

Infatti se dei 24 pediatri operanti nel Cantone, 16 hanno accesso alle nursery degli ospedali e delle cliniche, solo 7 hanno dichiarato casi di anomalie congenite e tra questi un unico pediatra ne ha dichiarati più del 30%. Era più motivato oppure operava in una regione a particolare "alto rischio"?

Nel Cantone si sono registrate nel 1988 le nascite di 2.576 neonati¹, 34 sono stati i casi di malformazioni denunciati (vedere tabella). Un solo pediatra, ha dichiarato 5 casi di "difetto della parete interventricolare".

Questi bambini erano stati poi controllati solo clinicamente da un cardiologo e non hanno avuto bisogno di speciale terapia.

Mi è sembrato opportuno togliere dal contesto globale della discussione della casistica questi 5 casi, perchè la diagnosi non era al cento per cento certa e perchè non rappresentativi per la totalità del Canton Ticino, dove sicuramente i casi di piccole malformazioni cardiache senza ripercussioni emodinamiche sono ben più elevati.

Restano pertanto per la discussione 29 casi di anomalie importanti, che rappresentano l'11,25 per mille nati vivi.

Nascite nel Cantone	2.576 ¹
Nascite sorvegliate in Svizzera, con il sistema Eurocat: ca.	27.000
Anomalie totali registrate nel 1988 in Ticino:	34
Anomalie statisticamente calcolate 1988:	29
Incidenza media ticinese: malformazioni	11,25 per 1.000 nati vivi
Media svizzera teorica:	30,00 per 1.000 nati vivi
Media svizzera (calcolata sulle nascite totali del 1987):	9,73 per 1.000 nati vivi
Anomalie isolate a 1 sistema	22
Anomalie isolate a 2 sistemi	1
Anomalie isolate di più sistemi	1
Anomalie cromosomiche	7
Sindromi (Holt-Oran, Ivemark, Wardenburger typ 1)	3
Fra le anomalie isolate troviamo:	
anomalie cranio facciali	7 (3 craniosinostosi, 4 anomalie di tipo "labbro leporino")
anomalie tratto intestinali	1 (1 x anus apertus)
anomalie genitali	3 (3 ipospadie)
anomalie urinarie	2 (stenosi ureterale - stenosi pyelo-ureterale)
anomalie alle estremità	3
Altre	1 (aplasia del muscolo pettorale)
Delle anomalie cromosomiche:	
trisomia 21	3
trisomia 13	2
altre anomalie	2 (1 x Turner, 1 x Klinefelter)

I 2/3 di queste malformazioni sono raggruppabili nelle seguenti 4 classi:

1) 7 anomalie cromosomiche (24% del totale)

2) 6 anomalie del sistema genito-urinario (20%)

3) 5 anomalie della bocca e del cavo orale (17%)

4) 3 anomalie dello scheletro necessitante un'operazione nelle prime settimane di vita (10%).

Non solamente le anomalie del

gruppo 3 e 4, necessitavano o necessitano di operazioni chirurgiche, anche le anomalie del gruppo 1 e la maggior parte del gruppo 2, sono state o saranno sottoposte ad interventi operatori.

Due bambini sofferenti di trisomia 13, sono deceduti nel primo giorno di vita a seguito delle gravi anomalie cardiache e sono gli unici due casi di morte denunciati.

Esulano dai 4 gruppi sopra enunciati, anomalie raggruppabili sotto sindromi particolari (Ivemark, Holt-Oram, Wardenburger typ 1),

o da anomalie non raggruppabili.

Un'osservazione che è degna di essere sottolineata è il fatto che 4 dei 6 casi di anomalia cromosomica, non sarebbero stati comunque diagnosticabili prima della nascita. Infatti non vi sono fattori di rischio nell'anamnesi familiare e neppure l'età materna poteva essere considerata come fattore di rischio (età superiore a 35 anni).

In un caso l'età materna (35 anni), associata al fatto di essere questa la prima gravidanza, avrebbe potuto teoricamente, farla rientrare in un programma di

depistage prenatale.

Nell'altro caso, dove l'età materna (maggiore di 35 anni), concomitava con la prima gravidanza, era stata giustamente posta l'indicazione per un "depistage precoce". La coppia aveva però poi optato per il mantenimento della gravidanza, risultando il bambino portatore di un'anomalia cromosomica non letale, nè particolarmente debilitante.

I tre bambini Down, erano nati da madri alla loro prima gravidanza (rispettivamente con un'età di 31 anni in 2 casi e di 35 anni in un caso).

Pure degna di annotazione il fatto che le anomalie, si ripartivano geograficamente² con questa frequenza:

- sopraceneri 8 casi su 1.118 nascite (che rappresentano il 7,2‰)
- sottoceneri (parte nord dal lago di Lugano al Monte Ceneri) 13 casi su 920 nascite (che rappresentano il 14,1‰)
- sottoceneri (dalla sponda sud del lago di Lugano al confine) 8 casi su 399 nascite (che rappresentano il 20,1‰).

Conclusioni

Non si può pretendere che un rilevamento di questo genere possa dare altre informazioni, se non di tipo speculativo.

I rilevamenti degli anni futuri, se l'operazione in corso avrà, come spero, un seguito, potranno forse

essere più utili.

Ricordo che l'uso del Talidomide, in donne gravide, fu riconosciuto responsabile delle malformazioni di molte migliaia di casi e analizzando, a posteriori, la casistica svedese delle malformazioni tra il 1954 e il 1967.

Si stabilì che già nel 1959 (l'anno dell'introduzione di questo medicamento), si sarebbe potuto evidenziare l'effetto teratogeno se solamente la frequenza di certe malformazioni fosse stata registrata.

Lo scopo finale di questo progetto europeo è quello di poter identificare il più velocemente possibile, ogni nuovo agente teratogeno o mutogeno nell'ambiente. Per ottenere ciò bisogna però poter registrare tutte le anomalie congenite, da prima della nascita fino a 5 anni dopo la nascita stessa.

Si dovrebbe perciò, in una prossima fase, poter registrare tutte le anomalie dei feti abortiti spontaneamente o dopo aborto provocato e le anomalie dei nati morti. Ciò vuol dire che questi feti o nati morti, dovrebbero tutti essere l'oggetto di una sommaria valutazione anatomo-patologica (dove? all'Istituto cantonale di patologia a Locarno? E chi dovrebbe sopportare i costi di queste indagini? Il Cantone?).

Ringraziamenti

Un caloroso ringraziamento ai colleghi pediatri che con la loro collaborazione, hanno permesso la realizzazione di questo progetto. Per il 1988 questo ringraziamento va ai Dottori: Maria Pia

Gianinazzi, Vincenzo D'Apuzzo, Michele Raggi, Sandro Giambonini, Fausto Taminelli, Luca Buetti e Rolando Pancaldi.

Note:

¹Si tratta delle nascite avvenute negli ospedali e nelle cliniche ticinesi. Vi figurano anche nascite di non residenti in Ticino (ad esempio, in Italia) e mancano le nascite di residenti ticinesi avvenute fuori Cantone.

La statistica delle nascite relative ai residenti, che costituisce il dato ufficiale UST sulle nascite in Ticino, annovera 2.437 nascite per il 1988 contro le 2.576 (+139) utilizzate in questo lavoro per esigenze di metodo.

²Per la ripartizione geografica si sono utilizzate le nascite UST (totale 2.437) non disponendo di tale ripartizione per l'altra statistica.