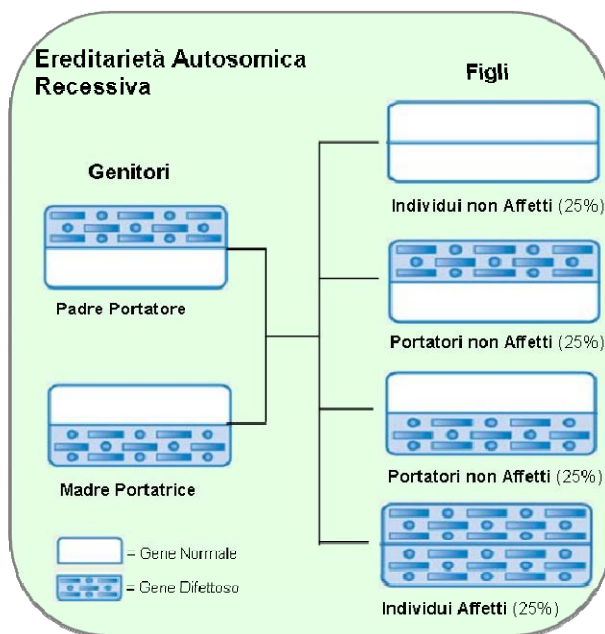


AVERE FIGLI QUANDO SEI AFFETTO DA MALATTIA DI POMPE

La malattia di Pompe è una malattia genetica. Le malattie genetiche sono causate da anomalie di un gene (o di più geni) e dei cromosomi e sono trasmesse dai genitori ai figli attraverso i geni. I geni sono piccoli segmenti di DNA che decodificano l'ereditarietà in quanto contengono le "istruzioni" della struttura del corpo umano, così come le caratteristiche che rendono una persona unica. Alcuni geni controllano tratti e caratteristiche come sesso, altezza e colore degli occhi. Altri controllano i processi fisiologici come la produzione di enzimi che aiutano le funzioni del corpo. La malattia di Pompe è causata da una mutazione genetica che blocca la produzione di un enzima (un tipo di proteina) chiamato acido alfa-glucosidase che provoca danni muscolari. Si può contrarre la malattia di Pompe solamente ereditando una copia del gene difettoso da ogni genitore, come mostrato nella tabella. Questo processo è chiamato ereditarietà autosomica recessiva. Per questo motivo uomini e donne che hanno una storia familiare di malattia di Pompe dovrebbero essere preoccupati se dovessero avere dei figli. I partner di persone affette da malattia di Pompe potrebbero voler sapere se sono portatori del gene difettoso.



Donne affette da malattia di Pompe potrebbero preoccuparsi per i rischi sulla salute derivanti da una gravidanza. Se stai pensando di avere un figlio è importante che tu sia consapevole delle possibilità di trasmettere la malattia e dei problemi che potrebbero insorgere prima, durante e dopo la gravidanza.

Se hai già avuto figli, vorrai sapere se rischiano di essere affetti dalla malattia di Pompe o se potrebbero essere portatori. Questo depliant risponderà ad alcune domande che potrebbero venirti in mente e descrive i test che si possono effettuare per sapere se il tuo bambino sarà affetto da malattia di Pompe.

D: Che cos'è la genetica umana e che cosa succede a chi è affetto da malattia di Pompe?

R: la struttura genetica umana è codificata in una struttura chimica complessa chiamata DNA (abbreviazione di acido desossiribonucleico). Le molecole di DNA formano le basi delle strutture chiamate cromosomi. Ogni persona ha 46 cromosomi, raggruppati in 23

coppie, collocati all'interno del nucleo cellulare. Ogni cromosoma è a sua volta suddiviso in migliaia di piccoli segmenti chiamati geni.

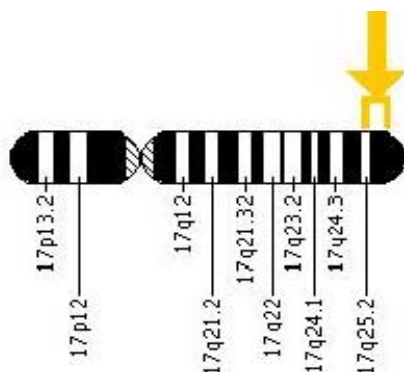
Una coppia di questi cromosomi determina il sesso (cromosomi sessuali). Le altre 22 coppie di cromosomi, chiamati autosomi, determinano tutti i tratti non legati al sesso.

Anche i geni, che sono una parte dei cromosomi, si presentano in coppia e durante la riproduzione, ogni genitore trasmette copia della metà del proprio materiale genetico alla propria prole.

Ogni coppia di gene lavora insieme per controllare una specifica funzione o attività all'interno della cellula. Alcuni hanno un ruolo poco significativo, quale la definizione del colore degli occhi e dei capelli, altri invece controllano attività cellulari importanti quali la produzione di enzimi vitali necessari per le funzioni dell'organismo.

Una mutazione genetica è un'alterazione permanente in un gene. La malattia è il risultato dell'impossibilità da parte del gene di produrre una proteina che l'organismo necessita per svolgere le sue normali funzioni. Le malattie derivanti dalle mutazioni genetiche possono essere debilitanti in modo più o meno severo o essere fatali.

Il gene che causa la malattia di Pompe è chiamato GAA ed è localizzato nel cromosoma 17, che è un cromosoma autosomico (puoi trovare maggiori informazioni nella sezione intitolata "eterogeneità genetica").



Il gene GAA può essere caratterizzato da diversi difetti o mutazioni. Molte persone affette da malattia di Pompe ereditano due differenti mutazioni del gene GAA, una per genitore. I ricercatori hanno già identificato approssimativamente 300 diverse mutazioni (ognuna di queste non provoca necessariamente la malattia di Pompe), e molte altre continuano ad essere scoperte. Per maggiori informazioni sulla eterogeneità genetica si consiglia di consultare il sito web Erasmus MC Rotterdam del Centro Pompe (<http://www.pompecenter.nl/en/?Disease>).

D: Che cosa significa essere portatore della malattia di Pompe?

R: il termine "portatore" viene utilizzato per le persone asintomatiche (o con sintomi lievi) alle quali è stata diagnosticata la malattia. I portatori della malattia di Pompe hanno una copia difettosa del gene GAA. La copia buona del gene GAA permette la produzione di sufficienti enzimi per permettere alle cellule un funzionamento

appropriato. L'attività enzimatica di un portatore è solitamente inferiore a quella normale, anche se non manifestano alcun sintomo.

D: La Malattia di Pompe può colpire maggiormente un particolare gruppo etnico?

R: La ricerca ha evidenziato che la malattia di Pompe è una patologia che colpisce persone di tutte le etnie e razze. Risulta esserci un'incidenza leggermente maggiore in alcuni gruppi quali:

- Nella forma infantile sembra che ci sia una maggiore incidenza tra afro-americani e bambini della Cina meridionale e di Taiwan
- Tra gli adulti, la malattia ha un'incidenza maggiore nei Paesi Bassi

Inoltre, specifiche mutazioni del gene sono state riscontrate maggiormente in alcuni gruppi etnici o nazionalità. Non è ancora stato chiarito perché ci sia questa maggiore incidenza in alcuni gruppi etnici, sebbene le basi genetiche della malattia e l'ereditarietà familiare costituiscano i fattori più determinanti.

D: Come erediti la malattia di Pompe?

R: La malattia di Pompe è un disordine genetico, trasmesso da genitore a figlio in modo autosomico recessivo. Le malattie autosomiche recessive sono relativamente rare e per contrarre la malattia di Pompe bisogna ereditare il gene difettoso da entrambi i genitori, non solo da uno di essi. Ciò significa che entrambi i genitori devono essere portatori di copia del gene difettoso.

Per maggiori informazioni:

<http://www.wrongdiagnosis.com/genetics/recessive.htm?ktrack=kcplink>

Ereditarietà: possibili scenari:

- Se un solo genitore ha la malattia di Pompe e l'altro non è affetto:
 - 100% di possibilità che il figlio sia portatore. Il genitore con la malattia di Pompe ha due copie del gene difettoso, quindi il figlio sarà sempre portatore di una copia del gene difettoso ereditato da questo genitore e di una copia del gene buono ereditato dal genitore non affetto.
- Se un genitore ha la malattia di Pompe e l'altro è portatore:
 - 50% di possibilità che il figlio contragga la malattia. Il bambino erediterà una copia del gene difettoso dal genitore con malattia di Pompe e avrà il 50% di probabilità di ereditare una seconda copia del gene difettoso dal genitore portatore.
 - 50% di possibilità che il figlio sia un portatore. Il bambino erediterà una copia del gene difettoso dal genitore con malattia di Pompe e avrà il 50% di probabilità di ereditare una copia del gene buono dal genitore portatore.

- Se un genitore è portatore della malattia di Pompe e l'altro genitore non è affetto:
 - Il figlio non può contrarre la malattia. Il bambino erediterà sempre una copia del gene buono dal genitore che non è affetto e ha il 50% delle possibilità di ereditare un secondo gene buono dal genitore portatore.
 - 50% di possibilità che il figlio sia un portatore. Il bambino erediterà sempre una copia del gene buono dal genitore non affetto e ha il 50% delle probabilità di ereditare una copia del gene difettoso dal genitore che è portatore.
- Se entrambi i genitori sono portatori, ogni figlio ha:
 - 25% di probabilità di avere la malattia
 - 50% di probabilità di essere un portatore della malattia
 - 50% di probabilità di non avere la malattia e non essere portatore

D: Esistono dei test che permettono a me e al mio partner di determinare se siamo portatori?

R: L'unico modo per accertarsi se si è portatori della mutazione genetica che causa la malattia di Pompe è il test del DNA o un'analisi diretta della mutazione. Questo test si effettua attraverso un prelievo di sangue, separando il DNA dalle cellule e cercando poi le specifiche mutazioni che causano la malattia di Pompe. Il test molecolare delle mutazioni del DNA è fattibile grazie al fatto che sono state identificate più di 150 mutazioni del gene GAA nelle persone affette da malattia di Pompe. Alcune di queste mutazioni sono limitate a determinate etnie.

Siccome la malattia di Pompe è molto rara e il rischio di essere un portatore è molto basso, il test per portatori non viene solitamente effettuato a meno che non ci sia un familiare con la malattia le cui mutazioni sono note. L'analisi delle mutazioni è l'unico modo per identificare i portatori, persone che non hanno la malattia, ma hanno il gene difettoso che può essere trasmesso alla propria prole. Ecco perché è particolarmente importante identificare i portatori all'interno di famiglie con una storia familiare di malattia.

D: Se fossi incinta, ci sarebbe il modo per determinare se il bambino che porto in grembo ha la malattia di Pompe?

R: Sì, esistono gli screening prenatali che possono essere effettuati in gravidanza e che permettono di accertare se il feto è affetto da malattia di Pompe.

Il campione di *villi coriali* (minuscoli bastoncini che si trovano nella placenta), o CVS, viene prelevato tra la 10^a e la 12^a settimana di gestazione. Questo test (villocentesi) viene effettuato prelevando un piccolo campione di placenta (un organo che collega lo sviluppo del feto alla parete uterina permettendo l'apporto nutrizionale, l'eliminazione delle scorie e lo scambio di gas attraverso il sangue materno) e misurando l'attività enzimatica.

Il test prenatale si può effettuare anche attraverso l'analisi enzimatica effettuata sul liquido amniotico durante l'amniocentesi (l'amniocenta è una cellula del feto presente

nel liquido amniotico). L'amniocentesi può essere effettuata a partire dalla 12^a settimana di gravidanza e può fornire risultati nel giro di pochi giorni. Questo test controlla l'attività enzimatica e permette l'analisi del DNA testando le cellule presenti nel liquido del grembo materno.

Il test del DNA può essere fatto anche per confrontare il DNA del feto con quello dei genitori o un fratello o una sorella non affetti.

I risultati di questi test prenatali possono aiutare nelle scelte riguardanti la gravidanza e preparare i genitori all'arrivo del bambino.

Riassumendo, la diagnosi prenatale:

- Il test molecolare è il metodo preferito quando entrambe le mutazioni sono note
- L'analisi enzimatica effettuata sui villi coriali è preferibile quando il test molecolare non è fattibile
- La conferma in amniocentesi (cellula del feto che si trova nel liquido amniotico) può essere presa in considerazione se le mutazioni sono conosciute.

D: Il mio medico mi ha suggerito di effettuare un consulto genetico prima di rimanere incinta. Che cos'è un Consulente Genetico?

R: I Consulenti Genetici sono medici unicamente specializzati nelle aree genetiche e di consulenza. I consulenti genetici lavorano come membri di un team specializzato che fornisce una valutazione dei rischi, informa e supporta le persone e i familiari a rischio o ai quali è stata diagnosticata una malattia ereditaria come la malattia di Pompe. I Consulenti Genetici sono in grado anche di interpretare i test genetici, di fornire un consulto di supporto come rappresentanti dei pazienti.

Se tu o un tuo familiare siete affetti o portatori della malattia di Pompe, il consulente genetico ti può aiutare a capire le probabilità di avere un bambino con la malattia. Incontrare un consulente genetico prima della gravidanza ti potrà aiutare a prendere coscienza di tutte le questioni derivanti dalla tua decisione di avere un bambino.

Un consulente genetico sarà in grado di:

- Spiegare alla famiglia i meccanismi ereditari e identificare individui potenzialmente a rischio
- Fornire informazioni bilanciate sul test genetico che permettano di supportare eventuali decisioni su chi testare
- Aiuta i membri della famiglia ad affrontare risultati positivi dei test
- Rappresenta una guida su questioni genetiche relative a pianificazioni familiari e test prenatali

Se sei già incinta il consulente genetico può parlare con te dei test prenatali per il tuo bambino non ancora nato. Dovresti scegliere di proseguire con i test genetici. Il consulente genetico ti aiuterà a fissare gli appuntamenti per i test e ti fornirà il supporto di cui necessiti una volta ricevuti i risultati. Ad esempio, se risulta che il bambino che hai in grembo è affetto da malattia di Pompe, il consulente genetico può aiutarti ad

5

esplorare le opzioni e aiutarti nelle difficili scelte che dovrai affrontare. Siccome i test e l'attesa dei risultati richiedono tempo, è importante richiedere la consulenza genetica il più presto possibile.

D: Dovrei essere trattata con il Myozyme/Lumizyme (USA) se resto incinta?

R: Gli studi effettuati sulla riproduzione animale non hanno dimostrato rischi per il feto ma, ad oggi, non sono ancora stati effettuati studi su donne incinta che confermano questi dati. Ne consegue che il Lumizyme può essere utilizzato durante la gravidanza solo se necessario.

Il documento che raccoglie le informazioni relative alla prescrizione del Lumizyme riportano quanto segue:

Effetti teratogenici (sotto la definizione):

Gravidanza Categoria B. Studi sulla riproduzione sono stati effettuati su topi gravidi con dosi intravenose fino a 40 mg/kg/giorno (plasma AUC di 64.6 mg.min/mL, 0.4 volte l'esposizione stazionaria dell'uomo alla dose bi-settimanale raccomandata) e su conigli gravidi alle dosi intravenose fino a 40 mg/kg/giorno (plasma AUC di 85 mg.min/mL, 0.5 volte l'esposizione stazionaria dell'uomo alla dose bi-settimanale raccomandata). Questi studi hanno rivelato che non ci sono prove di fertilità ridotta o danni al feto dovuti all'alglucosidase alfa. Nonostante ciò non ci sono studi adeguati e ben controllati su donne incinta, in quanto gli studi sulla riproduzione animale non sempre è applicabile sull'uomo. Lumizyme dovrebbe essere utilizzato durante la gravidanza solo se chiaramente necessario. Le donne potenziali gestanti sono incoraggiate ad arruolarsi nel Registro Pompe.

Teratologia è lo studio delle anomalie dello sviluppo psicologico. È spesso considerato come lo studio dei difetti di nascita (anomalie congenite).

Travaglio e parto

Non ci sono informazioni relative agli effetti di Myozyme/Lumizyme (USA) durante il travaglio e il parto. Le donne in stato di gravidanza sono incoraggiate ad arruolarsi nel Registro Pompe.

Madri che allattano

Non sappiamo se il Myozyme/Lumizyme (USA) passa nel latte materno. Si consiglia quindi di essere prudenti nel somministrarli a donne in stato di gravidanza. Le madri che allattano sono incoraggiate ad arruolarsi nel Registro Pompe.

Se credi che ti dovesse interessare avere maggiori informazioni relative alle Categorie Gravidanza, sei pregata di fare riferimento all'allegato n° 1.

D: Posso rimanere incinta se ho la malattia di Pompe?

R: La malattia di Pompe non sembra che abbia effetti sulla fertilità (la capacità di concepire figli). Le donne alle quali è stata diagnosticata la malattia di Pompe non sembra siano a rischio aborto spontaneo. Se uno dei partner ha severa debolezza muscolare, scoliosi (curvatura della spina dorsale) o contratture, potrebbe risultare difficoltoso avere rapporti sessuali. Se sei consapevole del rischio di avere un bambino

con la malattia di Pompe perché tu e il tuo partner siete portatori, puoi prendere in considerazione altre opzioni, come l'adozione o il concepimento con la donazione degli ovuli e dello sperma. È importante esaminare queste alternative con il vostro specialista e con un consulente genetico per permetterti di prendere decisioni da persona informata.

D: Ho la malattia di Pompe e voglio mettere su famiglia. Come può una gravidanza condizionare la mia salute?

R: Sebbene la malattia di Pompe non dovrebbe influire sulla tua capacità di rimanere incinta o portare a termine una gravidanza, ci sono alcune considerazioni da fare, soprattutto se sei severamente affetta.

Incremento di peso: la preoccupazione più grossa è il peso extra che si guadagna durante la gravidanza. Se hai già un'elevata debolezza muscolare, l'aumento di peso durante la gravidanza può causare dolori muscolari a livello lombare che rendono più difficoltoso camminare o mantenere l'equilibrio. La scoliosi può peggiorare questi problemi. È consigliato l'utilizzo di una sedia a rotelle durante la gravidanza.

Respirazione: se la tua debolezza muscolare è media o severa, acquistando peso in gravidanza, potresti riscontrare problemi nella respirazione. Accertati di informare il tuo medico se dovessi avvertire i seguenti sintomi: fiato corto, mal di testa mattutini, affaticamento, vertigini, confusione o problemi di insonnia. L'utilizzo di un ventilatore (apparecchio medicale) può aiutarti a respirare più facilmente. A causa di questi problemi, dovrai essere seguita sia da uno specialista che si occupa di alti rischi in gravidanza che da uno che tratta la malattia di Pompe. È importante che gli specialisti collaborino tra loro.

Parto: se la debolezza muscolare e la scoliosi sono severe, bisognerà effettuare un parto cesareo invece che un parto naturale. Il parto cesareo dovrà essere programmato con anticipo a causa dell'anestesia che ti verrà effettuata.

Recupero: dopo la nascita del bambino, potresti aver bisogno di più tempo di altre donne per recuperare e perdere il peso extra acquistato in gravidanza. Potrebbe anche essere difficoltoso sollevare, trasportare e accudire il tuo bambino. Preparati a dover chiedere consigli ad altri genitori Pompe e al tuo team medico e a chiedere aiuto a casa qualora tu ne abbia bisogno.

Dove saperne di più:

I seguenti gruppi possono aiutarti a trovare le risposte ad altre domande che potrebbero venirti in mente circa la gravidanza o le questioni relative alla pianificazione familiare legata alla malattia di Pompe.

- **International Pompe Association (IPA):** è una federazione che raggruppa associazioni pazienti Pompe di tutto il mondo. L'IPA aiuta i pazienti, i familiari e gli specialisti di tutto il mondo a condividere le loro esperienze e conoscenze attraverso i continenti e le varie culture. Il contatto per il tuo Paese lo puoi trovare visitando il sito web dell'IPA www.worldpompe.org.

- **Associazione Distrofia Muscolare (MDA):** l'MDA offre documenti informativi su test genetici, schemi ereditari e gravidanza a persone affette da malattie neuromuscolari. Visita il sito www.muscular-dystrophy.org e clicca su "Information and Resources".
- **Società Nazionale Consulenti Genetici (NSGC):** negli Stati Uniti e nel resto del mondo ha una linea diretta di consulenti genetici. Per trovare la lista visita il sito www.nsgc.org e clicca su "Find a Counselor".
- **Il Pompe Center all'Erasmus Medical Center** in Olanda raccoglie la maggior parte dei documenti relativi alle mutazioni del gene GAA che sono state identificate. Per saperne di più sui progressi nella ricerca, i trattamenti e i test genetici per la malattia di Pompe, visita il sito web del Centro Pompe al link www.pompecenter.nl.
- **Guide Pratiche del College Americano dei Medici Genetisti (ACMG):** Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. Le linee guida dell'ACMG sono state create come risorsa per specialisti ed altri medici.
- **Sito della Comunità Pompe** della Genzyme Corporation www.pompe.com: offre alla comunità Pompe informazioni comprensive sulla malattia, così come mezzi e supporto per affrontare al meglio le sfide che dovrai affrontare.
- **Pompe Pregnancy Sub-Registry (Studio Osservazionale):** l'obiettivo di questo studio è quello di monitorare i risultati in gravidanza di donne con malattia di Pompe e di seguire i bambini nati da madri affette da questa malattia. <http://www.clinicaltrials.gov/>.
- **Pompe Lactation Sub-Registry (Studio Osservazionale):** l'obiettivo di questo studio è di determinare se l'alglucosidase alfa è presente nel latte materno di donne con malattia di Pompe trattate con Myozyme e per quantificare la produzione e la composizione del latte materno in donne con malattia di Pompe trattate con Myozyme. <http://www.clinicaltrials.gov/>.
- **Conosci i tuoi geni:** Fondazione sulle Malattie Genetiche www.knowyourgenes.org/genes101.shtml
- **Il Global Genes Project™** esiste per unificare, supportare e costruire consapevolezza per coloro che sono affetti da malattie rare. La campagna del Global Genes Project™ promuove ampiamente i bisogni della comunità malattie rare sensibilizzando l'opinione pubblica raccogliendo supporto sotto un unico simbolo di speranza: il fiocco blu. www.globalgenesproject.org
 - I seguenti video sono stati diffusi da alcuni partner della Global Genes Project per aiutarti a capire meglio la Genetica:
 - [Genetics 101 Part 1: What are genes?](#) Prodotto da 23andMe
 - [Genetics 101 Part 2: What are SNPs?](#) Prodotto da 23andMe

- [Genetics 101 Part 3: Where do your genes come from?](#) Prodotto da 23andMe
- [Genetics 101 Part 4: What is phenotype?](#) Prodotto da 23andMe
- [What Genes Means!](#) Prodotto da JeansforGenes

Referenze:

- **Linee Guida Pratiche dell'ACMG:** Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5
- www.pompe.com
- http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category
- <http://www.tga.gov.au/docs/html/medpreg.htm>
- http://www.safefetus.com/fda_category.asp
- <http://www.wrongdiagnosis.com/genetics/index.htm>
- <http://www.pompecenter.nl/en/?Disease>.

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall' IPA - International Pompe Association, fermo restando che l'IPA non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione.

L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare da quella medica.

Tradotto da **AIG** - Associazione Italiana Glicogenosi www.aig-aig.it

ALLEGATO 1: categorie di gravidanze

Tipi di gravidanza:

Le gravidanze sono suddivise in categorie in base al rischio lesioni fetali legate all'assunzione da parte della madre di farmaci in gravidanza. Non includono rischi attribuiti ad agenti farmaceutici o i loro metaboliti presenti nel latte materno.

Ogni farmaco è caratterizzato da informazioni specifiche descritte nella letteratura del prodotto. Nel Regno Unito, il Formulario Nazionale Inglese fornisce un elenco di farmaci che devono essere evitati o usati con cautela in gravidanza.

Nel 1979 l'FDA (United States Food and Drug Administration) introdusse una classifica di rischi derivanti dall'assunzione di farmaci. Questa classifica ha preso spunto su un sistema simile introdotto in Svezia un anno prima.

I tipi di gravidanza secondo l'FDA statunitense

Gravidanza di Categoria A: studi adeguati e ben controllati non sono stati in grado di dimostrare un rischio per il feto nel primo trimestre di gravidanza (e non ci sono prove di rischio nei trimestri successivi).

Gravidanza di Categoria B: gli studi sulla riproduzione animale non sono stati in grado di dimostrare un rischio per il feto e non ci sono studi adeguati e ben controllati su donne in gravidanza o studi su animali che abbiano evidenziato un effetto avverso. Studi adeguati e ben controllati effettuati su donne in gravidanza non hanno dimostrato un rischio per il feto in nessun trimestre.

Gravidanza di Categoria C: studi sulla riproduzione animale hanno evidenziato un effetto avverso sul feto e non ci sono studi adeguati e ben controllati sulla donna. I potenziali benefici però possono giustificare l'utilizzo di farmaci da parte di donne in gravidanza nonostante i potenziali rischi.

Gravidanza di Categoria D: esiste la prova, basata su dati di reazioni avverse emersi in studi sperimentali o su esperienze di marketing, che ci sono rischi per il feto. I potenziali benefici però possono giustificare l'utilizzo di farmaci da parte di donne in gravidanza nonostante i potenziali rischi.

Gravidanza di Categoria X: studi sulla riproduzione animale o umana hanno evidenziato anomalie fetali e/o che esiste la prova di rischi per il feto, basata su dati di reazioni avverse emersi in studi sperimentali o su esperienze di marketing. I rischi derivanti dall'utilizzo di farmaci da parte di donne in gravidanza sono maggiori rispetto ai possibili benefici.

La classificazione dei vari tipi di gravidanza dell'FDA si basa su dati di alta qualità ed è molto rigida, tanto che nel resto del mondo una Gravidanza di Categoria A sarebbe classificata di Categoria C dall'FDA. ¹

Fonti:

http://www.safefetus.com/fda_category.asp

http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category

Categorie di Gravidanza australiane

Rispetto agli Stati Uniti, le categorie di gravidanze presentano un sistema lievemente diverso, specialmente nelle Categoria B. Il sistema, elencato sotto, venne stabilito dalla Sotto-Commissione delle Anomalie Congenite dell'Australian Drug Evaluation Committee (ADEC).

Gravidanza di Categoria A: sono stati tenuti sotto osservazione farmaci assunti da un largo numero di donne in gravidanza e donne in età fertile, che non hanno provocato un aumento delle malformazioni, o altri effetti diretti o indiretti dannosi al feto umano.

Gravidanza di Categoria B1: sono stati tenuti sotto osservazione farmaci assunti solo da un limitato numero di donne in gravidanza e donne in età fertile, che non hanno provocato un aumento delle malformazioni o altri effetti diretti o indiretti dannosi al feto umano. Gli studi sugli animali non hanno evidenziato un incremento di danni al feto.

Gravidanza di Categoria B2: sono stati tenuti sotto osservazione farmaci assunti da un largo numero di donne in gravidanza e donne in età fertile, che non hanno provocato un aumento delle malformazioni o altri effetti diretti o indiretti dannosi al feto umano. Gli studi sugli animali sono inadeguati e forse carenti, ma i dati disponibili non hanno evidenziato un incremento di danni al feto.

Gravidanza di Categoria B3: sono stati tenuti sotto osservazione farmaci assunti da un largo numero di donne in gravidanza e donne in età fertile, che non hanno provocato un aumento delle malformazioni o altri effetti diretti o indiretti dannosi al feto umano. Gli studi sugli animali hanno evidenziato un incremento dei danni al feto; ciò però è da considerarsi incerto per l'uomo.

Gravidanza di Categoria C: farmaci che, a causa dei loro effetti farmacologico, hanno causato o si sospetta siano la causa di danni al feto umano o al neonato, senza causarne malformazioni. Questi effetti potrebbero essere reversibili.

Gravidanza di Categoria D: farmaci che hanno causato o si sospetta abbiano causato un aumento dell'incidenza delle malformazioni fetali o danni irreversibili. Questi farmaci potrebbero anche avere effetti farmacologici avversi.

Gravidanza di Categoria X: farmaci che presentano un rischio così elevato di provocare danni permanenti al feto che non dovrebbero essere assunti in gravidanza o quando c'è una possibilità di gravidanza.

Le sotto-categorie della Categoria B, sebbene offra informazioni aggiuntive che possono aiutare nella valutazione dei rischi contro benefici, presenta problemi di affidabilità dei dati, in quanto i dati sull'uomo sono scarsi e inadeguati, le sottocategorie sono basate su dati ottenuti sugli animali. Inoltre, l'allocazione di un farmaco in Categoria B non implica necessariamente maggiore sicurezza della Categoria C.

I farmaci in Categoria D non sono assolutamente controindicati in gravidanza, diversamente da quelli in Categoria X. In alcuni casi la Categoria D è stata assegnata ad un farmaco sulla base di sospetti.²

<http://www.tga.gov.au/hp/medicines-pregnancy-categorisation.htm>

Categorie di Gravidanza della Germania

Gr 1: gli studi effettuati sull'uomo e sugli animali non hanno dimostrato che il farmaco è tossico per l'embrione/teratogenico.

Gr 2: un test dettagliato del farmaco effettuato sull'uomo non ha dimostrato che il farmaco è tossico per l'embrione/teratogenico.

Gr 3: un test dettagliato del farmaco effettuato sull'uomo non ha dimostrato che il farmaco è tossico per l'embrione/teratogenico, anche se appare essere tossico per l'embrione/teratogenico negli animali.

Gr 4: non sono disponibili studi adeguati e ben controllati sugli effetti dei farmaci sull'uomo. Gli studi sugli animali non hanno mostrato effetti tossici sul feto/teratogenici.

Gr 5: non sono disponibili studi adeguati e ben controllati sugli effetti dei farmaci sull'uomo.

Gr 6: disponibili studi adeguati e ben controllati sugli effetti dei farmaci su donne incinta. Gli studi sugli animali hanno mostrato effetti tossici sul feto/teratogenici.

Gr 7: c'è il rischio che il farmaco sia tossico per l'embrione/teratogenico al più tardi nel primo trimestre.

Gr 8: c'è il rischio che il farmaco sia tossico per gli embrioni nel corso del secondo e terzo trimestre.

Gr 9: c'è il rischio che il farmaco causi complicazioni e malformazioni prenatali.

Gr 10: c'è il rischio che il farmaco causi una specifica azione ormonale al feto.

Gr 11: c'è un rischio conosciuto che il farmaco mutageno/cancerogeno.³

http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category

1. http://www.safefetus.com/fda_category.asp;
http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category
2. <http://www.tga.gov.au/docs/html/medpreg.htm>
3. http://en.wikipedia.org/wiki/Pregnancy_category