

Essere madre, essere padre per le persone con glicogenosi

Maja Di Rocco
Istituto G Gaslini, Genova



Rimini 27/5/2007

Ho una glicogenosi : quale metodo contraccettivo posso usare?

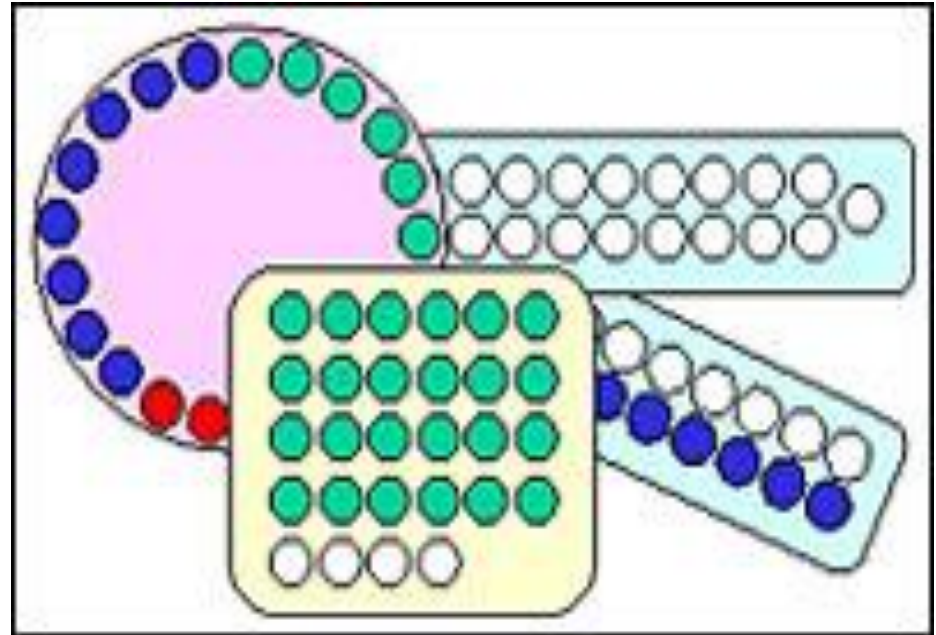


Efficienza dei metodi contraccettivi

	Indice di Pearl
Spermicidi	3-13
Preservativo	1-7
Estro-progestinici	0.13-0.18
Progestinici ad alte dosi	0.15-1
Progestinici a basse dosi	0.5-3
Contraccettivi “meccanici”	0.5-5

Contraccezione ormonale

- La contraccezione con **estro-progestinici** , pur essendo la piu' efficace, ha alcuni rischi nelle donne con glicogenosi
- **Etinilestradiolo** aumenta il rischio di adenomi epatici e puo' indurre un aumento dei livelli di colesterolemia e trigliceridemia



Contracezione ormonale: alternative ai contraccettivi estrogeno-progestinici

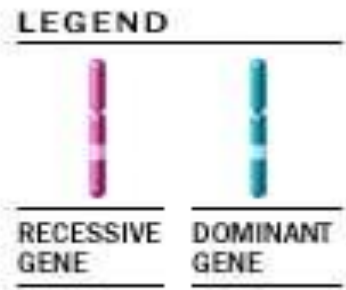
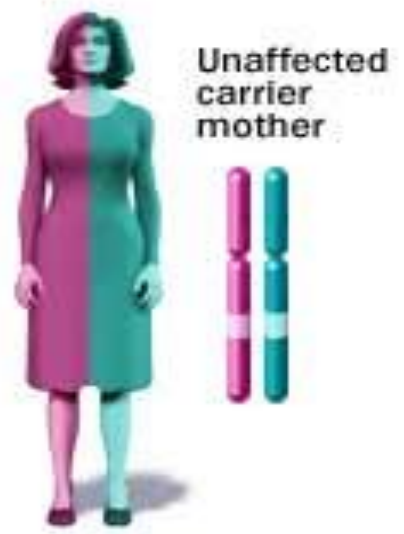
- Progestinici ad alte dosi dal 5^a al 25^a giorno di ciclo: effetti collaterali costituiti da perdite ematiche/amenorrea e aumento di peso
- Progestinici a basso dosaggio per tutto il ciclo: effetti collaterali costituiti da gravidanze extrauterine, ovaio policistico, perdite ematiche,

Contraccezione meccanica

- Con la contraccezione meccanica potrebbe aumentare il rischio di metrorragie a causa del difetto di aggregabilità piastrinica nelle donne con glicogenosi I
- Nelle donne con glicogenosi Ib esiste anche un rischio aumentato di malattia infiammatoria pelvica.

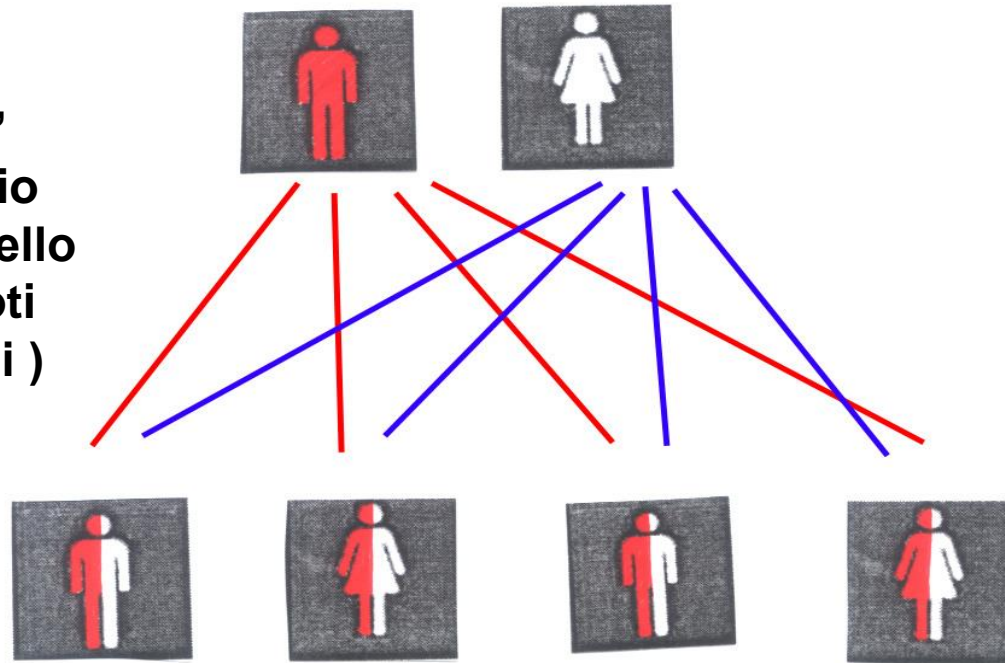
Ho una glicogenosi ;quale rischio ho di avere un figlio con glicogenosi ?

- Le glicogenosi sono malattie autosomiche recessive (tranne un difetto di fosforilasi chinasi che e' legato alla X)
- La prevalenza della glicogenosi I e' 1:100000 nati
- La prevalenza della glicogenosi III e' circa sovrapponibile



Ho una glicogenosi ; quale rischio ho di avere un figlio con glicogenosi ?

Se il partner(o la partner) di una persona con glicogenosi non e' eterozigote, il rischio per i figli e' solo quello di essere eterozigoti (cioe' portatori sani)

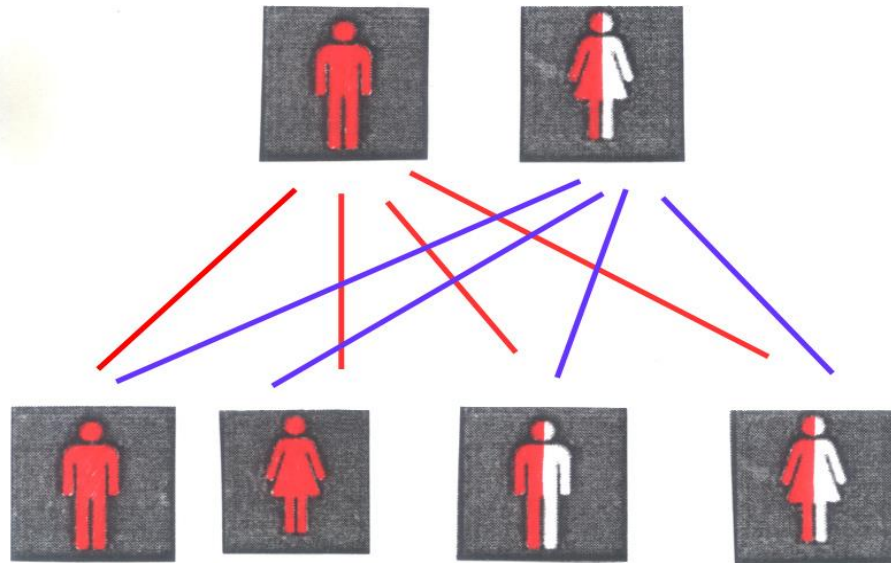


Ho una glicogenosi; quale rischio ho di avere un figlio con glicogenosi ?

Se il partner (o la partner) di una persona con glicogenosi è eterozigote (cioè portatore sano di glicogenosi), il 50% dei figli avrà la glicogenosi ed il 50% sarà portatore sano di glicogenosi

Considerata la prevalenza di malattia, la possibilità di essere portatori sani è relativamente bassa

L'analisi molecolare non permette di escludere totalmente lo stato di portatore sano



Ho deciso di iniziare una gravidanza : devo fare qualcosa?

- Se il controllo metabolico non e' ottimale e' opportuno l'aggiustamento della dieta per migliorarlo ancora prima di iniziare la gravidanza



Cosa devo fare appena sono certa di aver iniziato una gravidanza?

- E' opportuno sospendere l'allopurinolo e l'ACE-inibitore appena si ha la sicurezza d'aver iniziato una gravidanza per il rischio di effetti teratogeni (malformazioni del feto)



ACE-inibitori

- L'esposizione del feto nel II e III trimestre di gravidanza comporta un rischio di danno renale con conseguenti ipoplasia polmonare e artrogriposi, malformazioni cranio-facciali, dotto arterioso pervio, morte fetale o neonatale. Non sono certi gli effetti nel I trimestre.
- In genere una malattia renale della madre di moderata gravità non peggiora durante la gravidanza, per cui l'ACE inibitore può essere sospeso senza conseguenze.
- Se la patologia renale è severa va presa in considerazione la possibilità di utilizzare altri farmaci.

Allopurinolo (Zyloric)

- Per somministrazione intraperitoneale (ma non per somministrazioni orali) malformazioni fetali nell'animale da esperimento.
- Non ci sono segnalazioni di effetti teratogeni nell'uomo, ma la casa produttrice consiglia la sospensione in gravidanza

Il controllo glicemico

- Il problema di maggior rilievo è il mantenimento di una glicemia normale
- Per questo si devono prevedere controlli domiciliari più frequenti della glicemia e la dieta deve essere aggiustata nel tempo



- **La spesa energetica dell'embrione nelle prime 4 settimane di gestazione e' esclusivamente dipendente dal glucosio con un'utilizzazione fetto-placentale di glucosio elevatissima . Se in questa fase il controllo non e' buono la gravidanza rischia d'interrompersi. Nelle fasi successive c'e' una relativa diminuzione di utilizzo di glucosio placentale e se la glicemia della madre diminuisce il feto e' capace di produrre autonomamente glucosio. Tuttavia se il feto utilizza proteine per produrre glucosio questo va a scapito della sua crescita**



Cosa debbo fare se all'inizio della gravidanza ho nausea e vomito?

- Il frazionamento ulteriore dei pasti puo' essere utile a risolvere il problema
- Se il vomito e' importante va presa in considerazione la possibilita' di un'alimentazione naso-gastrica continua anche di giorno.
- La nausea ed il vomito scompaiono alla fine del primo trimestre

La nutrizione enterale notturna e' sempre necessaria in gravidanza ?

- Dipende dal controllo metabolico che la persona aveva precedentemente e da quello che raggiunge in gravidanza .
- Ovviamente, se non ci sono alternative la nutrizione enterale va presa in considerazione



Sono necessari controlli particolari in gravidanza?

- Non sono necessari controlli specifici
- La cadenza degli esami usuali deve essere ravvicinata per meglio controllare la situazione di compenso metabolico
- Un'attenzione particolare va posta al controllo dell'anemia da carenza di ferro

Ho adenomi epatici: puo' succedere qualcosa in gravidanza ?

- Gli adenomi sono sensibili agli ormoni, per cui non si puo' escludere che aumentino di volume in gravidanza
- Il controllo ecografico degli adenomi e' indispensabile in gravidanza

Devo fare altre cose durante la gravidanza?

- **Tutto quello che e' giusto fare in tutte le gravidanze: somministrazione di acido folico, prevenzione delle infezioni (per esempio toxoplasmosi), astensione da fumo ed alcool o altri tossici , somministrazione di farmaci solo sotto controllo del medico etc**
- **Screening o diagnosi prenatale per malattie genetiche relativamente frequenti , quando ne esistano le indicazioni (per esempio cromosomopatie se eta' materna avanzata)**



Cosa si deve fare al momento del parto?

- Le donne con glicogenosi tipo III e compromissione muscolare potrebbero aver bisogno di un taglio cesareo
- Le donne con glicogenosi tipo I possono affrontare il parto naturale
- Sarebbe opportuno correggere il difetto di aggregazione piastrinica delle donne con glicogenosi I prima del parto

Cosa si deve fare al momento del parto?

- Qualora sia programmato un taglio cesareo e' necessario far riferimento alle indicazioni previste per gli interventi chirurgici
- Anche in caso di parto naturale e' bene prevedere la somministrazione di soluzione glucosata in vena.



Ho la glicogenosi: posso allattare?

- La donna con glicogenosi non ha particolari problema ad allattare
- Ovviamente la situazione metabolica dopo il parto si modifica ed e' importante mantenere controlli costanti della glicemia ed eventualmente modificare la dieta fino alla stabilizzazione
- Allopurinolo e ACE-inibitori vanno sospesi per tutta la durata dell'allattamento

Grazie per l'attenzione!

