

Sviluppo prenatale, gravidanza, nascita

enerdì 19 novembre 2021 09:28

IL CONTESTO

Nel corso dei secoli, le società hanno considerato la gravidanza come un momento della vita eccitante e spaventosa allo stesso tempo. In diverse culture si sono fatti sforzi enormi per garantire tranquillità e serenità alle donne gravide.

Presso alcuni gruppi sociali si usavano talismani per tenere lontani gli spiriti malvagi: una fascia da gravidanza nell'Inghilterra medievale, un sacchetto pieno di spicchi d'aglio in Guatemala o una fascia di cotone da mettere intorno a la vita in Giappone.

In epoche precedenti, le società hanno anche celebrato i passaggi più significativi della gravidanza: in Bulgaria il primo calcetto del feto era per la madre il segnale di cuocere del pane in casa e portarlo in Chiesa come offerta; a Bali al 7° mese di gravidanza si celebrava ufficialmente l'esistenza di una nuova persona nel ventre materno che gli spiriti benevoli dovevano proteggere dal male.

IL PRIMO PASSO: LA FECONDAZIONE

GLI APPARATI RIPRODUTTIVI

- STRUTTURE RIPRODUTTIVE FEMMINILI

Utero: organo muscolare piriforme, situato nell'addome della donna, che accoglie il bambino durante il suo sviluppo. L'utero all'interno è rivestito di un tessuto morbido, mucoso, l'endometrio, che si ispessisce preparandosi ad una possibile gravidanza e che, se la fecondazione non avviene, si sfalda al termine del ciclo mensile, durante la mestruazione.

Cervice uterina: il collo dell'utero, ovvero la sua porzione inferiore più ristretta che protrude all'interno della vagina. Durante la gravidanza la spessa cervice deve essere abbastanza forte da resistere intatta per nove mesi alla pressione dell'utero che si va espandendo, per divenire poi molto flessibile al momento del parto.

Tube di Falloppio: ciascuno dei sottili condotti che connettono le ovaie all'utero.

Ovaia: ciascuno dei due organi con forma a mandorla che contengono le cellule uovo, ovociti, della donna.

Ovulo: la cellula contenente il materiale genetico, con cui la madre contribuisce alla formazione del bambino. Le uova sono quasi tutte formate alla nascita o in una fase molto precoce della vita.

- STRUTTURE RIPRODUTTIVE MASCHILI

Testicoli: organi sessuali in cui avviene la produzione dei gameti maschili, cioè gli spermatozoi la cui formazione è continua. Sono paragonabili alle ovaie. Un maschio adulto produce di norma centinaia di milioni di spermatozoi al giorno.

Pene: organo esterno del sistema genito-urinario maschile, a forma di appendice cilindrica inserita nella parte anteriore del perineo. Costituito da due corpi cavernosi laterali e un corpo spugnoso centrale, attraversato dall'uretra. All'estremità si trova il glande, ricoperto dal prepuzio, dove si apre il meato uretrale, estremità dell'uretra che consente il passaggio dell'urina e dello sperma.

IL PROCESSO DELLA FECONDAZIONE

Fecondazione: unione tra un uovo e uno spermatozoo, cioè i due gameti, ha inizio con l'ovulazione.

Ovulazione: momento di solito corrispondente al 14° giorno del ciclo mestruale, in cui l'uovo maturo viene espulso da un follicolo della parete ovarica; processo diretto dagli ormoni che scandiscono anche il progredire della gravidanza.

Al momento dell'ovulazione, l'uovo viene espulso, mediante la contrazione della tuba, verso l'utero dove arriva in circa 3 giorni. A questo punto, milioni di spermatozoi rilasciati durante il rapporto sessuale, quando presenti, viaggiano lungo la tuba di Falloppio ed uno solo, tra quelli che riescono ad entrare nell'utero e a risalire verso le tube di Falloppio, può fecondare l'uovo.

L'uovo resta recettivo per circa 24 ore all'interno della tuba. Gli spermatozoi impiegano alcune ore per arrivare dalla cervice uterina alla tuba e possono sopravvivere quasi una settimana nei recessi dell'utero e della cervice. Se un rapporto avviene una settimana prima dell'ovulazione lo spermatozoo può restare lì fino a 7 giorni e poi può fecondare l'ovulo.

L'uovo emette dei segnali chimici per essere localizzato, ma non è così facile individuarlo da parte degli spermatozoi.

L'uovo cambia composizione chimica non appena uno sperma penetra nell'ovulo per impedire l'ingresso di altri spermatozoi.

Quando i nuclei delle cellule maschili e femminili si fondono, è avvenuta la fecondazione.

LA GENETICA DELLA FECONDAZIONE

Ovulo e spermatozoo contengono DNA della mamma e papà.

Cromosoma: filamento di DNA, localizzato nel nucleo di ogni cellula, lungo il quale si trovano i geni che trasmettono l'informazione ereditaria.

DNA (acido desossiribonucleico): il materiale di cui sono costituiti i geni e che veicola l'informazione ereditaria per i caratteri.

Gene: un segmento di DNA, contenente le istruzioni per la sintesi di una data proteina.

Ogni cellula del nostro corpo contiene 46 cromosomi, mentre i gameti, gli ovuli e gli spermatozoi, ne contengono la metà, 23.

Quando i nuclei dei due gameti si uniscono durante la fecondazione, il nucleo neoformato contiene di nuovo 46 cromosomi (23 del padre e 23 della madre), numero della specie umana.

Ogni coppia cromosomica è costituita da due elementi molto simili per forma e dimensioni.

L'unica eccezione è data dai cromosomi sessuali: nel maschio vi sono un X e un Y e il cromosoma X è più lungo e pesante dell'Y.

Poiché ogni cellula uovo ha un cromosoma X, nella specie umana è il contributo genetico paterno che determina il sesso del nascituro: se l'uovo è raggiunto da uno spermatozoo con il cromosoma Y, più leggero e più rapido nel nuotare, nascerà un maschio (XY); se invece da uno spermatozoo con il cromosoma X, più resistente e più lento nel nuoto, nascerà una femmina (XX).

Nella corsa alla fecondazione sono avvantaggiati gli spermatozoi Y (concepiti 20% in più di maschi). Il periodo prenatale però è molto duro

per gli embrioni maschi con una mortalità intrauterina più alta per cui, alla nascita, la differenza tra numero di maschi e femmine è solo del 5%.

E durante l'infanzia, il sesso maschile è meno forte di quello femminile. Per esempio, i maschi sono più soggetti a disturbi del neurosviluppo, da l'autismo a l'ADHD (come vedremo).

LO SVILUPPO PRENATALE

La trasformazione da un gamete ad un bambino avviene in tre fasi.

Periodo germinale

I primi 14 giorni dello sviluppo intrauterino, il periodo che va dalla fecondazione all'impianto dello zigote nella parete dell'utero.

A 36 ore dalla fecondazione l'uovo, ora un'unica cellula detto

zigote (uovo fecondato), compie la prima divisione; si divide ogni 12-15 ore mentre scende lungo la tuba di Falloppio in circa 3 giorni.

Quando la massa di cellule entra nella cavità uterina perde lo strato più esterno si differenzia in vari strati, chiamato ora blastocisti, una sorta di sfera cava al suo interno e composta da un centinaio di cellule in rapida divisione che precede l'impianto.

L'impianto è il processo con cui una blastocisti penetra e si annida nella parete uterina.

La blastocisti cerca un sito ideale per annidarsi nella parete superiore dell'utero mentre gli ormoni hanno preparato la mucosa uterina a ricevere la piccola palla.

Lo strato esterno della blastocisti emette delle proiezioni e al 9° giorno dal concepimento, questi sorta di "tentacoli" penetrano nella mucosa uterina.

Dalla zona dell'impianto iniziano a svilupparsi vasi sanguigni che danno poi origine alla placenta, organo a traverso la quale, mediante il cordone ombelicale, il feto assorbe le sostanze nutritive che arrivano dalla madre ed elimina i prodotti di rifiuto.

Dopo l'impianto, ha inizio lo stadio successivo dello sviluppo prenatale, il fondamentale periodo embrionale.

Periodo embrionale

Il secondo periodo dello sviluppo prenatale, dura da la 3° a l'8° settimana di gestazione.

È il periodo in cui lo sviluppo avviene a ritmo più rapido ed avviene la formazione dei principali organi e strutture corporee. Dopo l'impianto, si forma il sistema che consente ogni sviluppo futuro.

Dopo che l'embrione si è collegato al circolo sanguigno materno, i nutrienti devono essere trasportati a ognuna delle sue cellule che si stanno differenziando:

- Alla 3° settimana dopo la fecondazione si forma il sistema circolatorio e la sua pompa, il cuore, inizia a battere.
- Alla 3° settimana iniziano ad apparire i primi bozzetti del sistema nervoso. Tra il 21° e il 24° giorno dopo la fecondazione lungo la superficie dorsale dell'embrione si forma un affossamento, che in seguito si chiude dando origine al tubo neurale. La porzione anteriore di questa struttura si trasformerà in cervello, quella posteriore in midollo spinale. La maggior parte dei neuroni (cellule nervose) si formano da cellule che prendono origine dal tubo neurale nei primissimi mesi dello sviluppo intrauterino.
- Al 26° giorno spuntano gli abbozzi delle braccia.
- Al 28° giorno compaiono le gemme da cui si formeranno le gambe.
- Al 37° giorno iniziano a svilupparsi i piedi.
- Al 41° si distinguono già i gomiti, le curve dei polsi e i precursori delle dita.
- Qualche giorno più tardi emergono dagli arti inferiori protuberanze a raggiera che diventeranno le dita dei piedi.

- ★ Al termine dell'8° settimana l'embrione è lungo come un dito pollice, i suoi organi interni sono già tutti formati ed inizia ad avere l'aspetto di un essere umano.

PRINCIPI DELLO SVILUPPO PRENATALE

Principi che guidano la sequenza degli eventi descritti.

- Sequenza prossimale-distale: il principio dello sviluppo in base al quale la crescita avviene dalla parte più interna del corpo verso l'esterno.
- Sequenza cefalo-caudale: il principio dello sviluppo in base al quale la crescita avviene progressivamente dalla testa (in alto) verso i piedi (in basso).
- Sequenza grosso-fine: il principio dello sviluppo in base al quale la crescita delle strutture più grandi (e dei movimenti più complessi) precede quella delle strutture progressivamente più fini.

Il periodo fetale

Il periodo finale dello sviluppo prenatale che va da la 9° settimana alla nascita. Dura 7 mesi ed è caratterizzato dalla sempre maggiore organizzazione degli organi, dalla crescita della massa delle strutture e dallo sviluppo del cervello a cui serve tempo per maturare. Lo sviluppo, a differenza della fase embrionale, avviene a ritmo più lento.

La formazione del cervello: nella prima parte del periodo fetale, i neuroni destinati a comporre il cervello salgono strisciando lungo speciali cellule di supporto, in direzione della superficie superiore di ciò che è stato il tubo neurale che si va differenziando.

Tale periodo di intensa proliferazione e migrazione di cellule nervose termina con il collocarsi dei neuroni nella "giusta posizione", ciò avviene a la 25° settimana, a metà del periodo fetale.

Ora i neuroni si differenziano nella forma matura creando contatti reciproci (sinapsi), processo che continua fino all'ultimo giorno di vita. Tra il 4° e il 7° mese le dimensioni del cervello quasi raddoppiano assumendo l'aspetto circonvoluto del cervello adulto.

- ★ Gli effetti di tale crescita sono che verso il 6° mese il feto manifesta i primi segni di una coscienza:

- reagisce ai suoni,
- il cuore batte più in fretta in risposta ai rumori forti,
- se il medico invia un fascio di luce nell'utero, il feto si ripara la faccia.

Se i polmoni sono già in modo sufficiente maturi da assumere ossigeno ed espellere anidride carbonica, alcuni feti di questa età possono persino sopravvivere a una nascita prematura.

Attualmente l'età gestazionale minima (prima data di sopravvivenza possibile) è di circa 22-23 settimane quasi la metà delle 38 settimane che il feto trascorre normalmente nel grembo materno.

A la 25° settimana, le probabilità di sopravvivenza sono del 50% per i bambini che nascono nella parte ricca del mondo dove godono di assistenza e cure.

Settimana dopo settimana le probabilità di sopravvivenza del feto aumentano, ma è di vitale importanza che resti nel grembo materno il più a lungo possibile per la sua salute.

Negli ultimi 2 mesi di sviluppo fetale, infatti, oltre alla maturazione del sistema neurale e di molti altri apparati, bambino acquista circa 2 kg e mezzo di peso.

A differenza dell'aborto entro la 12esima settimana in cui c'è un impatto psicologico maggiore, alla 20esima settimana deve esserci un consulto psichiatrico per cui definisce che la nascita del bambino porti a un peggioramento della salute psichica della donna.

In questo caso viene provocato il parto e il medico per legge è tenuto a rianimare il bambino e poi viene messo in incubatrice e se sopravvive viene dato in adozione.

Le principali strutture di cui ha bisogno il bambino per crescere sono:

- **La placenta:** già vista.
- **Il cordone ombelicale:** fuoriesce da quello che diventerà l'ombelico del bambino e rappresenta il condotto attraverso il quale affluiscono i nutrienti.
- **Il sacco amniotico:** la camera piena di liquido in cui il bambino galleggia. Questa spessa membrana provvede all'isolamento necessario a proteggere il feto da infezioni e possibili danni.

LA GRAVIDANZA

Periodo di gestazione: periodo di 267-277 giorni su diviso in tre trimestri di circa 3 mesi ognuno.

La variabilità caratterizza l'esperienza della gravidanza da persona a persona (e da bambino a bambino).

- Il primo trimestre: sentirsi spesso stanca e "malata"

Dopo l'impianto della blastocisti nella parete dell'utero, qualche giorno prima che la donna noti l'assenza del ciclo, la gravidanza segnala la propria presenza con sintomi spiacevoli. Una scarica di ormoni conseguente al massiccio afflusso di sangue all'utero, può provocare svenimenti, mal di testa, minzione frequente, stanchezza, mammelle turgide e dolenti al tatto, nausea mattutina. Sintomi simili al ciclo

Ormoni: sostanze chimiche rilasciate nel circolo sanguigno, che agiscono su specifici organi e tessuti bersaglio modificandone il funzionamento.

Dopo l'impianto dell'uovo fecondato, si ha un notevole aumento nella produzione di progesterone (letteralmente "ormone che favorisce la gravidanza") responsabile del mantenimento della gravidanza.

La placenta produce un ormone specifico, la *gonadotropina corionica umana (HCG)* che impedisce al corpo della donna di rigettare l'embrione come un corpo "estraneo". È questo ormone che viene rilevato dai classici test di gravidanza.

Le nausee mattutine colpiscono due donne su tre nel primo trimestre, periodo in cui è più intensa la formazione degli organi. A volte non sono limitate solo al mattino ed alcune arrivano anche a non trattenere alcun cibo nello stomaco.

A volte anche gli uomini sviluppano tali sintomi come la loro compagna, fenomeno chiamato "sindrome de la couvade" (covata).

Secondo gli studiosi di psicologia evolutivista, in tempi antecedenti all'invenzione dei metodi di refrigerazione, le nausee mattutine possono essersi evolute per proteggere l'embrione in caso la madre avesse mangiato carne avariata o piante tossiche, cibi pericolosi per il bambino nella fase di formazione delle strutture fondamentali.

Gli aborti spontanei sono molto diffusi nel primo trimestre in cui circa 1 gravidanza su 10 finisce con un aborto spontaneo.

Per le donne sopra i 35 anni, le probabilità di aborto nelle prime 12 settimane salgono a 1 su 5. Alcuni di questi aborti sono inevitabili poiché dovuti ad anomalie genetiche dell'embrione incompatibili con la vita.

- Il secondo trimestre: sentirsi molto meglio ed entrare emotivamente in contatto con il bambino

Nel secondo trimestre la presenza del feto si sente fisicamente e la donna spesso si sente molto meglio fisicamente.

A la 14° settimana l'utero è soggetto ad un enorme aumento di dimensioni e si ha la necessità di vestiti premaman ed il mondo esterno inizia ad accorgersi che la donna è incinta.

Percezione dei movimenti fetali (quickening): si verifica intorno alla 18° settimana ed è la prima percezione nella madre dei movimenti del feto dentro il proprio grembo. È una sensazione di bolle leggere che segnala che il bimbo sta scaldando e che fa sentire la donna tutt'uno col proprio bambino.

L'attaccamento al bambino varia da donna a donna, per alcune è forte dall'inizio della gravidanza, per molte si rafforza o inizia nel secondo trimestre.

Secondo alcuni studi longitudinali un forte senso di attaccamento predice un legame positivo dopo la nascita, mentre un rapporto negativo con la maternità e con il bambino può determinare uno sviluppo più lento del bambino nei primi due anni di vita.

L'attaccamento, comunque, può verificarsi in qualsiasi momento!

- Terzo trimestre: il corpo si ingrossa tantissimo e si attende con ansia la nascita

Sintomi fisici e stati emotivi:

- mal di schiena;
- crampi, formicolii e intorpidimento a le gambe mentre l'utero preme sempre più contro i nervi degli arti inferiori;
- bruciori a lo stomaco;
- insonnia, ansia e senso di a tesa crescenti, man mano che l'a tenzione si concentra su la prossima nascita;
- contrazioni uterine i regolari mentre il feto si posiziona nel canale del parto e la nascita si avvicina.

Poter contare su una rete di relazioni sociali è molto importante ai fini di mantenere buono lo stato emozionale e dell'umore per tutti i nove mesi della gravidanza!

La gravidanza non è un evento vissuto in solitaria (o una performance da solista)

Alcune donne sono innamorate della propria maternità, altre faticano a portare avanti la gravidanza, oppresse da ansia, ambivalenza e depressione.

Le due forze capaci di plasmare la vita emotiva delle donne durante questo periodo cruciale sono:

- Le preoccupazioni per il lavoro: un fattore importante è l'ansia per le preoccupazioni economiche non solo per le coppie a basso reddito, ma anche per le donne con posizioni all'apice nel lavoro che temono di essere scavalcate o retrocesse. Il conflitto famiglia-lavoro è la questione più importante da affrontare per i genitori che lavorano.
- Conflitto famiglia-lavoro: una condizione diffusa nel mondo industrializzato, in cui i genitori che lavorano sono combattuti fra le esigenze familiari e quelle professionali.
- I problemi relazionali: il fattore principale però nel determinare lo stato emotivo durante la gravidanza è dato da le relazioni sociali. Dagli studi emerge che nelle coppie lo stato emotivo di un partner influenza quello dell'altro. Inoltre, tali atteggiamenti condivisi continuano a manifestarsi anche dopo la nascita del bambino.

Valutazione de lo stress de la futura madre:

- La donna o la coppia ha problemi economici?
- La donna teme che il fatto di essere incinta possa compromettere le sue possibilità di carriera?
- La donna ha problemi coniugali, e il partner desidera il bambino?

I PAPA'

I papà sono un partner trascurato nell'esperienza della gravidanza!

Questi devono portare un doppio fardello:

- I papà possono sentirsi obbligati a mettere da parte i propri sentimenti per concentrare l'attenzione sulle mogli.
- Anche i padri hanno uno stretto legame col lor bambino che deve nascere e, quando la gravidanza non giunge al termine, possono sentirsi devastati quanto la madre.

Anche loro possono essere preoccupati per questo importante cambiamento di vita.

Agli uomini di solito manca l'importante valvola di sfogo che è il parlare con gli amici e i familiari delle proprie preoccupazioni.

Anche gli uomini hanno bisogno di attenzioni e supporto!

LE MINACCE ALLO SVILUPPO PRENATALE

Si prenderà in considerazione:

- Le cause prenatali dei difetti congeniti.
- Studi su eventi del mondo esterno che si verificano nella fase prenatale e che possono influenzare la salute di una persona nel corso della vita.

Difetto congenito: problema fisico o neurologico che si manifesta nel bambino nella fase prenatale o alla nascita.

La maggioranza dei bambini nasce sana e molti difetti congeniti non compromettono la capacità di un bambino di condurre una vita soddisfacente.

Spesso tali difetti congeniti dipendono da complesse interazioni tra "natura e cultura".

Vi sono due tipi di cause:

- Minacce dall'esterno: i teratogeni
- Minacce dall'interno: le anomalie genetiche e cromosomiche

1. Le minacce dall'esterno: i teratogeni

- Teratogeno: dal greco teras, "mostro" e gen, "creare".

È qualsiasi agente fisico o chimico che può a traversare la placenta e danneggiare il feto in via di sviluppo.

Esempi:

- una malattia infettiva (rosolia),
- un farmaco (talidomide),
- una sostanza stupefacente,
- rischio ambientale (radiazioni, inquinamento),
- ormoni prodotti dalla madre in condizioni di stress estremo.

I PRINCIPI FONDAMENTALI DELLA TERATOGENICITA'

Periodo sensibile: il periodo in cui avviene un certo processo o si sviluppa una certa struttura, contrassegnato da una maggiore vulnerabilità all'azione nociva dei teratogeni.

1. I teratogeni hanno maggiori probabilità di causare gravi danni durante lo stadio embrionale. Prima dell'impianto i teratogeni agiscono con modalità tutto-o-niente: o inibiscono l'impianto della blastocisti causandone la morte, o lasciano la blastocisti non ancora annidata del tutto illesa. È nel periodo di formazione degli organi (da dopo l'impianto fino a l'8° settimana) che le principali strutture corporee hanno maggiori probabilità di risentire degli effetti di queste sostanze.

2. I teratogeni possono influenzare lo sviluppo del cervello per tutto il periodo della gravidanza. La formazione del cervello continua per tutto il secondo e terzo trimestre e quindi il rischio di un danno neurale da teratogeni abbraccia tu ti i 9 mesi di gravidanza. L'esposizione a teratogeni nel secondo e terzo trimestre aumenta il rischio di disturbi dello sviluppo = comprende diverse condizioni che compromettono il normale sviluppo, dal ritardo nel raggiungere alcune tappe importanti (parlare, camminare), fino a problemi di apprendimento e iperattività.

3. Con i teratogeni esiste un livello di guardia oltre il quale si verifica il danno. Per esempio l'assunzione di quantità eccessive di caffeina (più di 4 tazze di caffè al giorno) durante la gravidanza possono aumentare il rischio di aborto spontaneo; ma bere di tanto in tanto una Diet Coke non fa male.

4. L'azione nociva dei teratogeni è imprevedibile, in quanto dipende da vulnerabilità insite nella madre e nel feto. Gli effetti nocivi di una particolare tossina possono variare da gravida a gravida e da feto a feto poiché di feriscono geneticamente nella loro suscettibilità alle tossine stesse. Sebbene l'effetto nocivo di un teratogeno si manifesti spesso durante l'infanzia, si può anche manifestare a distanza di molti anni dalla nascita.

L'IMPATTO TETRAOGENO DEI FARMACI E DELLE SOSTANZE STUPEFACENTI

• **Fumo:** la nicotina provoca la costrizione dei vasi sanguigni della madre, riducendo l'afflusso di sangue al feto in formazione e ostacolando l'ingresso di molti nutrienti. Il fumo aumenta il rischio di dare alla luce un bambino più piccolo del normale.

• **Alcool:** un consumo eccessivo di alcol può produrre disturbi dello sviluppo. In casi estremi porta alla sindrome alcolica fetale (FAS fetal alcohol syndrome).

Caratteristiche: peso alla nascita molto al di sotto del normale; cranio, ovvero cervello, anormalmente piccolo; varie anomalie facciali (come un appiattimento generale del viso); disturbi dello sviluppo che vanno dal ritardo mentale grave alle crisi epilettiche, all'iperattività.

IL PROBLEMA DELLA MISURAZIONE

Determinare l'impatto teratogeno di quantità piccole o moderate di sostanze potenzialmente tossiche è irto di problemi.

• Per dimostrare che una particolare sostanza ha causato danni a un particolare livello bisogna fare un esperimento per isolare le cause. Ma dovremmo prendere 100 donne e farle bere o fumare durante la gravidanza? Non è etico.

• Bisognerebbe seguire per decenni i figli di queste donne, cercando di individuare l'eventuale insorgere di problemi che potrebbero manifestarsi anche in età adulta.

• Trattandosi di uno correlazionale, le difficoltà potrebbero essere dovute ad altri fattori perturbanti.

Le donne che bevono in gravidanza sono più inclini al fumo, alla depressione e allo stress, nonché ad assumere altre sostanze che creano dipendenza; c'è poi la possibilità che trasmettano geneticamente ai propri figli gli stessi problemi comportamentali.

Cosa accade al feto quando le donne gravide sono depresse o subiscono stress traumatici?

La depressione prenatale e gravi sconvolgimenti emotivi possono compromettere lo sviluppo fetale o causare un travaglio prematuro, generando bambini più piccoli e meno sani.

Secondo una ricerca vi è un collegamento tra i livelli elevati di

cortisolo, ormone prodotto dall'organismo per far fronte allo stress e marcatore biologico dello stress (rilevato a traverso test salivari), in alcune donne prima che restassero incinte e la nascita di un bambino più piccolo. Il cortisolo, trasmesso a traverso la placenta al feto, ha anche l'effetto fisiologico diretto di rendere i neonati irritabili durante i primi mesi di vita.

Le cause dello stress in gravidanza sono diverse, dal vivere in povertà all'avere un partner violento, dalle preoccupazioni lavorative al lutto di una persona cara.

I dati più interessanti sono quelli relativi alle calamità naturali che rilevano la nascita di bambini con problemi di salute mentale in età prescolare (terremoto del Giappone nel 2011); sottopeso (esondazione nel 2009 del Red River nel Nord Dakota, Stati Uniti); aumento di disturbi cardiaci della mezza età tra i bambini che erano stati nel grembo materno nel 1914 nei Paesi Bassi nel periodo in cui i tedeschi interruppero i rifornimenti alimentari.

Perché una deprivazione subita nella vita intrauterina potrebbe essere correlata con l'insorgere prematuro di una malattia dell'invecchiamento? A causa di anomalie della crescita nascendo in uno "stato di deprivazione" e di conseguenza indicendolo a mangiare eccessivamente, comportamento che produce un effetto boomerang predisponendo all'obesità e a una vita potenzialmente più breve.

Tutte le domande poste sono alla base della **programmazione fetale**.

Programmazione fetale: una nuova disciplina che esplora gli effetti di eventi traumatici e stress durante la gravidanza su sottopeso alla nascita, obesità e problemi fisici a lungo termine.

Le ricerche su la programmazione fetale indagano come gli eventi della vita intrauterina possano epigeneticamente modificare il nostro codice genetico.

A tal proposito, Freud ha avuto un impatto rivoluzionario sul XX secolo, sostenendo nella sua teoria che le esperienze vissute durante

l'infanzia modellano la personalità.

I ricercatori del XXI secolo riusciranno ad individuare le radici dello sviluppo umano nelle esperienze fatte durante la vita intrauterina?

2. Minacce dall'interno: le anomalie genetiche e cromosomiche

Questi problemi non sono causati da "quello che hai fatto" durante la gravidanza, ma sono presenti durante la fecondazione.

I difetti "genetici" possono avere due cause:

- Numero anomalo di cromosomi (anomalie cromosomiche).
- Presenza di un gene (o più geni) difettosi (anomalie o malattie genetiche)

Anomalie cromosomiche

Il corredo cromosomico umano contiene di norma 46 cromosomi. A volte però vengono concepiti embrioni con un cromosoma in più o in meno. Nella maggioranza dei casi questi embrioni vengono eliminati con un aborto spontaneo nei primi tre mesi di gravidanza. La masserella di cellule non arriva oltre lo stadio di blastocisti.

A volte nascono e sopravvivono bambini con un numero anomalo di cromosomi sessuali i cui esiti sono in genere problemi di apprendimento e talvolta di sterilità.

La sopravvivenza è possibile anche quando un bambino nasce con un cromosoma in più di una particolare coppia di omologhi, cioè cromosomi non sessuali. La più comune è la sindrome di Down.

SINDROME DI DOWN

È l'anomalia cromosomica più comune; causa ritardo mentale, vulnerabilità alle cardiopatie e caratteristiche fisiche peculiari, come gli occhi di taglio mongoloide e la corporatura tozza.

È dovuta a non-disgiunzione durante la divisione cellulare che porta alle uova o agli spermatozoi maturi. Solo nel 5% dei casi l'errore genetico spontaneo si verifica nello spermatozoo, mentre spesso a cade nell'ovulo. Di conseguenza si formano gameti con un intero cromosoma in più, o un pezzo di essi che aderisce agli omologhi normali, nella coppia 21. Il bambino nasce con 47 cromosomi anziché 46.

Il cromosoma sopra numerario causa la formazione di caratteristiche fisiche peculiari: volto appiattito, taglio mongoloide dell'occhio, corporatura tozza, lingua spessa.

I bambini con sindrome di Down sono esposti ad un rischio elevato di difetti cardiaci e leucemia infantile.

Nella mezza età molti soggetti con sindrome di Down sviluppano la demenza di Alzheimer.

Il problema più frequente è il ritardo mentale da lieve a moderato.

Fino a un secolo fa i soggetti con sindrome di Down raramente sopravvivevano fino all'età adulta.

Oggi, sebbene abbiano una durata di vita ridotta, i bambini con sindrome di Down hanno un'attesa media di vita di 60 anni, possono a prendere e condurre un'esistenza indipendente, cioè avere una vita appagante.

Se bene donne di qualsiasi età possano procreare bambini Down, aumentando l'età della madre, il rischio aumenta in modo esponenziale.

Per una donna sopra i 40 anni, le probabilità di avere un bambino con sindrome di Down sono di 1 su 10; superati i 45, sono di 1 su 30. La causa risiede nel fatto che quanto più l'ovocita resta nell'ovaia in attesa dell'ovulazione, tanto più aumentano le probabilità di errori genetici.

Malattie genetiche

La maggior parte delle malattie sono causate da complesse interazioni tra "natura e cultura".

E se dipendono dall'azione di numerosi geni, spesso ancora sconosciuti, che in associazione con fattori ambientali anch'essi ancora sconosciuti agiscono in modo da produrre la malattia.

Le malattie monogenetiche (causate da un gene singolo) vengono ereditate secondo tre modalità di trasmissione:

- Malattie genetiche dominanti: malattia dovuta all'eredità di una singola copia difettosa del gene (allele) che ne è a l'origine. Una persona che eredita anche una singola copia difettosa del gene manifesta sempre la malattia. Se uno dei genitori ha nel suo DNA una copia difettosa del gene e una normale (cioè è eterozigote per il gene difettoso), i suoi figli avranno il 50% di probabilità di ereditare la copia mutata e di essere anch'essi malati.

- Malattie genetiche recessive: malattia dovuta all'eredità di due copie (alleli) difettose del gene che ne è all'origine. Una persona si ammala se riceve due copie del gene difettoso, una dalla madre e una dal padre. Le probabilità che ogni figlio/a di due genitori portatori di una malattia (cioè entrambi sani ma eterozigoti poiché il gene alterato è appresentato da un allele alterato ed uno normale) sia anch'esso ammalato/a sono pari a 1 su 4.

- Malattie genetiche legate al sesso: malattie dovute a un gene difettoso localizzato su un cromosoma X della madre. Le figlie femmine sono in genere non affette, mentre ogni figlio maschio ha il 50% di probabilità di manifestare la malattia (perché il cromosoma Y è "silenzioso").

Spesso la madre è portatrice di un allele recessivo su uno solo dei suoi cromosomi X (non manifesta la malattia): le femmine, ereditando dal padre un allele normale, sono sane ma hanno il 50% di probabilità di essere portatrici della malattia se hanno ereditato dalla madre l'X con l'allele difettoso. Le femmine, invece, si ammalano solo se la madre è portatrice e il padre è affetto dalla malattia, ha un allele difettoso su l'unico cromosoma X che possiede.

I maschi, invece, sono più vulnerabili e più colpiti dalle malattie genetiche legate al sesso poiché qualsiasi allele alterato su l'X manca di un corrispondente normale su l'Y che ne copra gli effetti.

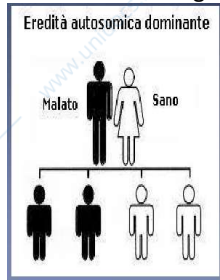
ALCUNE MALATTIE GENETICHE DOMINANTI, RECESSIVE, LEGATE AL SESSO

- Malattie dominanti

- Corea di Huntington: malattia del sistema nervoso ad esito fatale, caratterizzata da movimenti a scatti incontrollabili e deterioramento intellettuale irreversibile (demenza). I sintomi compaiono verso i 35-40 anni, in rari casi nell'infanzia o nella vecchiaia. Ancora oggi non ci

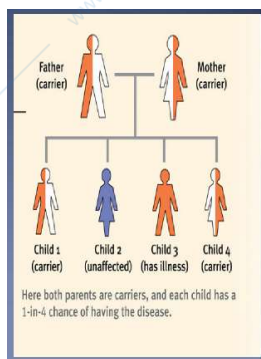
sono trattamenti e cure.

Come mostra la figura il gene è dominante e la probabilità che ogni figlio di un genitore affetto dalla malattia sia malato è di 1 su 2.



- Malattie recessive

- **Fibrosi cistica:** dovuta al difetto di un gene singolo. È data da produzione abbondante di muco denso e vischioso che ostruisce i polmoni e i dotti delle ghiandole, come il pancreas, interferendo così con la respirazione e la digestione e causando ripetute infezioni. Con la distruzione delle cellule epiteliali, i polmoni degenerano portando a morte prematura. I progressi nei trattamenti hanno portato l'attesa media di vita dei pazienti a torno ai 30 anni. Frequente negli Stati Uniti.
- **Anemia falciforme:** chiamata così dalla forma a falce dei globuli rossi. I globuli collassano e si aggregano, causando danni agli organi e ipossia. Sintomi: stanchezza, dolori fisici, ritardo della crescita, ulcere, ictus e minor durata della vita. Trattamenti: trasfusioni e trattamenti per le infezioni e il dolore. Frequente tra gli afroamericani degli Stati Uniti.
- **Malattia di Tay-Sachs:** ha un esito sempre fatale e colpisce il sistema nervoso. Il bambino appare sano alla nascita, ma poi nei suoi neuroni si accumula materiale grasso e al 6° mese manifesta cecità, ritardo mentale e paralisi e poi muore. Frequente tra gli ebrei degli Stati Uniti.



- Malattie legate al sesso

- **Emofilia:** difetto della coagulazione del sangue che colpisce tipicamente i maschi. Le forme più grave di emofilia (A e B) determinano gravi episodi di emorragia unita a dolore. In passato questi episodi portavano spesso alla morte in età infantile. Oggi, grazie al e trasfusioni, i bambini colpiti ricevono il fattore della coagulazione di cui sono mancanti e possono avere un'attesa di vita quasi normale. Nello schema, il cromosoma della madre "X" nero è normale, mentre la "X" verde è il cromosoma che trasporta il gene recessivo per l'emofilia. La piccola "x" nera in grassetto è un normale cromosoma X che proviene dal padre. (aggiungi schema)

La madre porta il gene difettoso su uno dei suoi cromosomi X. Perciò tutte le figlie sono sane, anche se 1 su 2 portatrice. Invece, 1 figlio maschio su 2 ha la probabilità di manifestare la malattia.

I progressi più importanti riguardano i test genetici.

Test genetico: esame clinico, di solito del sangue, che permette di determinare se una persona porta il gene per una data malattia genetica. sangue di scoprire se si possiedono i geni per queste e altre malattie.

GLI INTERVENTI

Prima di rimanere incinta:

- **Consulenza genetica:** servizio prestato da uno specialista che informa i potenziali genitori su l'entità del rischio che i loro figli siano affetti da malattie genetiche, e sugli eventuali interventi praticabili.

Durante la gravidanza (dopo essere rimasta incinta):

• Test prenatali:

- **Ecografia a ultrasuoni:** tecnica che consente di visualizzare il feto dentro l'utero materno; serve per stabilire la data del concepimento e quindi del parto, per valutare la crescita del feto e individuare eventuali anomalie strutturali o confermare i risultati degli esami ematologici se indicano che il bambino sia affetto da sindrome di Down. Consente di vedere il bambino
- **Analisi dei villi coriali:** (villocentesi o CVS, chorionic villus sampling) tecnica diagnostica relativamente rischiosa che si effettua nel primo trimestre di gravidanza per individuare eventuali anomalie cromosomiche e malattie genetiche del feto. I villi del corion sono di origine embrionale quindi i cromosomi delle singole cellule riflettono il corredo cromosomico dell'embrione. Il prelievo viene fatto mediante un catetere inserito nell'addome o nella vagina e prelevando un piccolo campione dei villi coriali della placenta. Il test comporta un rischio di aborto è del 5% e possibili danni neurologici agli arti inferiori, quindi consigliabile solo se vi è un altro rischio di malattia genetica nel bambino.
- **Amniocentesi:** procedura diagnostica che si applica nel secondo trimestre di gravidanza; implica l'inserimento di una siringa

nell'utero della donna per prelevare un campione di liquido amniotico, che viene poi analizzato allo scopo di individuare varie malattie genetiche e anomalie cromosomiche. Il momento giusto è a torno alla 14° settimana, momento in cui vi sono ancora margini per un eventuale aborto terapeutico, che a quest'epoca è un vero e proprio travaglio. Il test comporta dei rischi di infezione intrauterina e di aborto spontaneo.

INFERTILITA' E NUOVE TECNICHE RIPRODUTTIVE

Incapacità di concepire dopo un anno di rapporti sessuali non protetti. Comprende anche l'incapacità di portare a termine una gravidanza. L'infertilità colpisce 1 coppia su 5 in USA e si osserva un aumento dei casi a causa della trasmissione di malattie sessuali e del ritardare la gravidanza dopo i 35 anni e oltre.

L'infertilità può colpire sia donne che uomini di qualsiasi età e diventa più frequente con il crescere dell'età; essa rappresenta un trauma per entrambi i sessi.

Nella donna può essere causata da: assenza o irregolarità dell'ovulazione; occlusione delle tube di Falloppio; impianto difficile a causa di un utero fibromatoso che non consente l'impianto; l'embrione non attecchisce per livelli ormonali troppo bassi.

Nell'uomo può essere causata da: scarsa motilità degli spermatozoi, varicocele ai testicoli, ecc.

INTERVENTI: LE TECNICHE DI PROCREAZIONE ASSISTITA

Ogni problema prevede uno specifico trattamento:

Per la donna: farmaci contro l'infertilità per stimolare l'ovulazione, somministrazione di ormoni per favorire l'impianto dell'uovo fecondato, raschiamento della mucosa uterina, interventi chirurgici sull'occlusione delle tube di Falloppio, inseminazione artificiale.

Per l'uomo: sottoporsi a terapie farmacologiche o a interventi chirurgici per migliorare la quantità e la motilità degli spermatozoi.

Alcune coppie ricorrono alle Tecniche di procreazione medicalmente assistita (ART o TAR): tutte le procedure contro l'infertilità che prevedono la fecondazione dell'ovulo al di fuori del grembo materno.

La più utilizzata è la fecondazione in vitro (FIV o IVF da in vitro fertilizzazione, chiamata anche FIVET da fecondazione in vitro e trasferimento embrionario).

FECONDAZIONE IN VITRO (IVF o FIVET)

Trattamento dell'infertilità in cui si fa avvenire il concepimento in provetta; la masserella dell'uovo fecondato viene poi inserita nell'utero della donna in modo che possa svilupparsi una gravidanza.

Dopo aver somministrato alla donna farmaci che stimolano eventi multipli di ovulazione, si prelevano gli ovuli e li si mette in provetta, dove sono mantenuti in condizioni ottimali per la fecondazione.

Vengono anche prelevati gli spermatozoi del marito e preparati in modo da portarli al massimo della vitalità.

Gli ovuli e gli spermatozoi così trattati sono messi a contatto in un contenitore per coltura e dopo alcune ore si vede se c'è stata fecondazione.

Dopo qualche giorno gli ovuli fecondati vengono inseriti nell'utero mediante un catetere in a tesa che si verificano l'impianto nella parete uterina e la gravidanza.

LA NASCITA

Nelle ultime settimane di gravidanza il feto si gira dentro l'utero, posizionandosi con la testa verso il basso. L'utero della donna inizia a contrarsi in preparazione del parto, la cervice uterina si appiattisce divenendo più soffice.

Cosa innesca il travaglio?

Secondo un'ipotesi un segnale ormonale trasmesso dal feto al cervello della madre. Il travaglio passa a traverso tre fasi:

• **Fase 1:** Appianamento e Dilatazione della cervice.

La prima fase del travaglio (fase dilatativa) è la più faticosa, la cervice uterina si appiattisce fino a scomparire e si dilata. Tale modificazione avviene mediante le contrazioni, cioè movimenti muscolari simili a onde che percorrono tutta la parete uterina. L'utero è un organo muscolare molto forte, all'inizio del travaglio le contrazioni esercitano una pressione di 15 kg sulla cervice uterina per espanderla. Le contrazioni all'inizio sono lente, a intervalli di 20-30 minuti l'una dall'altra diventando poi più frequenti e dolorose man mano che aumenta la dilatazione della cervice uterina.

• **Fase 2:** La nascita. Il bambino scende lungo l'utero e la vagina (canale del parto), emerge la testa, poi le spalle ruotano ed il bambino scivola fuori.

• **Fase 3:** L'espulsione della placenta. La placenta e le altre strutture di suo porto devono essere espulse per evitare infezioni e per aiutare l'utero a ritornare allo stato precedente la gravidanza. Quindi al bambino viene somministrata la scala APGAR per testarne la salute.

I rischi alla nascita

Al pari della gravidanza, anche durante il parto e la nascita possono verificarsi problemi quali: problemi nel meccanismo delle contrazioni, non completa dilatazione della cervice, posizione anomala del bambino nel canale del parto (presentazione podalica), difficoltà nella posizione della placenta o del cordone ombelicale.

Oggi questi problemi sono superati mediante varie tecniche ostetriche.

LE DIVERSE OPZIONI RIGUARDO AL PARTO: PASSATO E PRESENTE

Nel corso della storia umana la nascita è stata un periodo spaventoso con alti tassi di mortalità materna e infantile. Oltre a tutti i rischi odierni, vi era anche il rischio di febbre puerperale, infezione che poteva uccidere puerpera e neonato. Durante il parto, che era un evento sociale, le donne contavano su l'aiuto di altre donne o di levatrici.

Ai medici si ricorreva solo in caso di emergenza, ma erano di poco aiuto per il senso di pudore che impediva loro di guardare l'anatomia femminile.

All'inizio del XX secolo la sconfitta delle malattie infettive e il crollo della mortalità perinatale ha reso sicuro il parto e lo ha spostato in ospedale.

La vittoria della medicina però ha reso il parto un evento da naturale e impersonale.

Si è diffuso così in occidente il movimento per la nascita naturale

negli anni '60 e nei primi anni '70, che si sforza di riportare la nascita a uno stato più naturale.

Oggi nelle nazioni ricche possiamo scegliere tra una varietà di opzioni: dalla nascita in acqua all'assistenza da parte di donna esperta; a la nascita indotta in un certo momento.

Tuttavia, nei paesi in via di sviluppo le opzioni materne sono limitate e la mortalità materna è inaccettabilmente alta.

Tipi di parto

• **Parto naturale:** termine generico per indicare che il travaglio e il parto avvengono senza intervento medico. Ci sono varie opzioni: partorire in centri che ricreano ambienti ed atmosfere più simili a quelli di casa; farsi aiutare da un'ostetrica o da una doula; non sottoporsi a l'epidurale; partorire a casa.

• **Taglio cesareo:** metodo per partorire che comporta il taglio cesareo, cioè l'incisione della parete addominale e uterina della madre e l'estrazione del feto. Spesso è l'ultima soluzione a un travaglio e un parto troppo problematici.

IL NEONATO

- Gli strumenti diagnostici: i test sul neonato

Una volta che il bambino è nato, la prima valutazione riguarda le sue condizioni generali e si fa a tua mediante un sistema di punteggi, chiamato indice di Apgar.

Indice di Apgar: un test rapido usato per valutare le condizioni di un bambino alla nascita, misurando battito cardiaco, tono muscolare, respirazione, riflessi e colorito. Ad ognuno dei parametri viene assegnato un punteggio variabile su una scala da 0 a 2 nel primo minuto di vita, e poi di nuovo 5 minuti dopo la nascita.

I bimbi nati da 5 minuti con un punteggio Apgar superiore a 7 sono in ottime condizioni vitali, se invece il punteggio è inferiore a 7 il piccolo deve essere rianimato e attentamente monitorato, quindi tenuto in ospedale per qualche tempo.

LE MINACCE ALLO SVILUPPO NELLA FASE NEONATALE

I bambini possono nascere troppo piccoli e/o troppo presto (prematuro):

• **Sottopeso alla nascita:** peso alla nascita inferiore a 2,5 kg. Vi sono diversi fattori di rischio: minacce dall'esterno (teratogeni), un'infezione che deteriora il sacco amniotico, debolezza della cervice uterina che non riesce a sopportare la pressione esercitata dal peso crescente del bambino, e c.

• **Forte sottopeso alla nascita:** peso alla nascita inferiore a 1,5 kg. Questi bambini hanno bisogno di trascorrere del tempo in terapia intensiva neonatale. Questi bambini sono a rischio di disturbi dello sviluppo e problemi di salute duraturi.

• **Unità di terapia intensiva:** una speciale unità ospedaliera in cui vengono trattati i neonati a rischio, come i bambini nati sottopeso o con forte sottopeso.

L'EVENTO IMPENSABILE: LA MORTALITÀ INFANTILE

Mortalità infantile: morte del bambino entro il primo anno di vita.

Nel mondo sviluppato, la prematurità è la prima causa di mortalità infantile; nei paesi più ricchi ha invece raggiunto il suo livello più basso. Le principali cause negli Stati Uniti sono: le disuguaglianze economiche, lo stress, le scarse pratiche sanitarie e il limitato accesso a l'assistenza prenatale di alta qualità.

Il legame tra condizione socioeconomica e problemi legati a gravidanza e nascita è preoccupante; la povertà espone le donne a un rischio molto più alto di partorire prematuramente o di vedere morire il proprio bambino prima che possa crescere.

LA RESILIENZA

Capacità che ognuno di noi ha di trasformare gli ostacoli in strumenti e che le difficoltà non vadano ad influire il futuro.

Non tutto ciò che accade durante la gravidanza segna per sempre il destino del nascituro.

Se bene i ricercatori abbiano appurato che la vita intrauterina svolge un ruolo fondamentale nel nostro sviluppo, gli esseri umani sono però resilienti, cioè capaci di reagire, resistere.

L'attaccamento, il legame madre-bambino che spesso inizia già prima della nascita, non si stabilisce necessariamente se la donna porta in grembo il bambino e ne condivide il patrimonio genetico.

Diventare madre non significa partorire.

Essere genitore è diverso dal procreare personalmente!