

## **Prevenzione dei difetti congeniti: più acido folico, niente fumo, uso giudizioso dei farmaci**

### ***International Meeting***

***Napoli 9 – 10 May 2003***

***Sala convegni ARSAN, Centro Direzionale is.F9***

La ricerca biomedica di base e quella epidemiologica hanno dimostrato da tempo che la prevenzione primaria di alcuni difetti congeniti è una possibilità concreta. Le indicazioni fornite dalla ricerca possono essere tradotte in alcune semplici regole, tra cui le più importanti sono :

1. Programmare la gravidanza. Ciò è possibile ed utile per la salute personale e della propria prole. E' opportuno consigliarsi con il proprio medico di fiducia per individuare la modalità di controllo della fertilità più consona alla propria personalità.
2. Prima di programmare la gravidanza e' necessario consigliarsi con il proprio medico attraverso sedute e colloqui formali. Il proprio medico di fiducia può fornire una serie di consigli che riducono il rischio naturale di avere un bambino con un qualche difetto congenito grave.
3. E' utile affrontare i consigli forniti dal proprio medico di fiducia nel modo più informato possibile.
4. I consigli principali e più comuni che vengono forniti dai medici di fiducia alle donne che programmano una gravidanza o che non escludono di averla sono :
  - a. Aumentare l'assunzione di acido folico, una vitamina essenziale per il normale sviluppo embrio-fetale, vuoi attraverso un abbondante uso di frutta e verdura, vuoi attraverso compresse vitaminiche che contengano nella dose giornaliera almeno 0,4 mg di acido folico e meno di 3000 UI di Vitamina A .
  - b. Seguire una dieta bilanciata, priva di alcolici, in grado di mantenere un peso corporeo ottimale
  - c. Valutare l'opportunità della vaccinazione contro rosolia e varicella
  - d. Controllare periodicamente il proprio stato di salute, specialmente se è presente una condizione cronica (es.: diabete, epilessia, ipertensione, stati ansiosi – depressivi)
  - e. Sostituire farmaci che devono essere assunti regolarmente, e che possono essere pericolosi per lo sviluppo embrio-fetale, con altre modalità di trattamento
  - f. Smettere di fumare ed evitare luoghi inquinati dal fumo degli altri
  - g. Controllare lo stato immunitario nei confronti della Toxoplasmosi e della Malattia da Citomegalovirus ed eventualmente osservare specifiche norme igieniche per ridurre il rischio di contrarle durante la futura gravidanza.

Oggigiorno la sfida principale è tradurre queste regole, solo in apparenza semplici e banali, in azioni specifiche, costanti e diffuse. La classe socio-sanitaria e gli "opinion makers" (responsabili della diffusione delle informazioni attraverso i mass-media e le organizzazioni che promuovono il diritto alla salute) devono convincersi dell'importanza del proprio ruolo di "promotori della salute riproduttiva" e devono affinare i propri strumenti di (in)formazione.

Lo scopo di questo convegno, articolato in tre diversi incontri, è contribuire alla diffusione delle informazioni rilevanti e all'instaurarsi di comportamenti positivi per la salute riproduttiva in tutte le donne in età fertile, a prescindere dal loro grado di cultura e livello economico.

Il convegno internazionale è organizzato da:

- Assessorato alla Sanità Regione Campania
- Centro per la Malattie Rare, Istituto Superiore della Sanità; Roma
- ICBD – International Centre on Birth Defects; Roma
- Registro Campano delle Malformazioni Congenite

The ICBD - International Centre on Birth Defects is funded in part by a grant from the U.S. Centers for Disease Control and Prevention (CDC), Atlanta USA

Con il patrocinio di :

Department of Pediatrics, A.Ma.R. Alleanza per le Malattie Rare  
Federico II University, Naples, Italy

International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System

Società Italiana di Ginecologia e Ostetricia

Società Italiana di Pediatria

Organizing secretariat:

Elvira Lorenzo, Osservatorio Epidemiologico Regionale

Renato Pizzuti, Osservatorio Epidemiologico Regionale/ARSAN

Gioacchino Scarano, Registro Campano Difetti Congeniti, [giorecam@tin.it](mailto:giorecam@tin.it)

Scientific secretariat:

Pierpaolo Mastroiacovo, Director International Centre on Birth Defects; [mc8682@mclink.it](mailto:mc8682@mclink.it)

Gioacchino Scarano, Registro Campano Difetti Congeniti, [giorecam@tin.it](mailto:giorecam@tin.it)

Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore Sanità : [taruscio@iss.it](mailto:taruscio@iss.it)

# Programma

**Venerdì 9 Maggio 2003 11.00 – 13.30**

Apertura dei lavori : Prof.ssa Rosalba Tufano, Assessore Regionale alla Sanità

Domande e risposte sulle 3 modalità di prevenzione dei difetti congeniti

*Moderatore : Livia Azzariti*

Introduzione : Pierpaolo Mastroiacovo

Domande :

- Amministratori di sanità pubblica
- Personale non medico delle ASL
- Associazioni femminili
- Cittadini interessati
- Giornalisti
- Organizzazioni di supporto e "advocacy"

Risposte :

- Generoso Andria
- Dante Baronciani
- Lorenzo D Botto
- Andrew Czeizel
- David Erickson
- Pierpaolo Mastroiacovo
- Elisabeth Robert
- Gioacchino Scarano
- Domenica Taruscio

**Venerdì 9 Maggio 2003 18.00 – 20.30**

Apertura dei lavori : Prof.ssa Rosalba Tufano, Assessore Regionale alla Sanità

Domande e risposte sulle 3 modalità di prevenzione dei difetti congeniti

*Moderatore : Rossella Castelnuovo*

Introduzione Pierpaolo Mastroiacovo

Domande :

- Farmacisti
- Medici di famiglia
- Medici specialisti in genetica
- Medici specialisti in ostetricia e ginecologia
- Ostetriche
- Pediatri di famiglia
- Personale infermieristico

Risposte :

- Generoso Andria
- Dante Baronciani
- Lorenzo D Botto
- Andrew Czeizel
- David Erickson
- Pierpaolo Mastroiacovo
- Elisabeth Robert
- Gioacchino Scarano
- Domenica Taruscio

**Sabato 10 Maggio 2003 ore 8.00 – 14.00**

*Chairperson : Fabrizio Bianchi*

- 8:00 Introduction  
Giacchino Scarano
- 8:10 Folic acid and prevention of NTD in the Americas  
David J Erickson
- 8:30 Do multivitamins/folic acid prevent other birth defects? Evidence and gaps  
Lorenzo D Botto
- 8:50 Periconceptional folic acid/folic acid containing multi-vitamin supplementation and twin births in a population based data set (Andrew Czeizel)
- 9:10 Genetic approaches to understanding the physio-pathology of folic acid  
Generoso Andria
- 9:30 Smoking and birth defects : an updating  
Dante Baronciani
- 9:50 New elements in the evaluation and communication of teratogenic risks  
Elisabeth Robert
- 10:10 Prevention of birth defects and rare diseases : a public health duty  
Domenica Taruscio
- 10:30 Conclusions  
Pierpaolo Mastroiacovo
- 10:40 Coffee break
- 11:00 Poster Session and oral presentations  
Chairperson : Fabrizio Bianchi
- 13.30 General discussion

## Speakers and Chairpersons

- Prof Generoso Andria, MD  
Professor of Paediatrics and Chairmen, Department of Paediatrics, Federico II°  
University, Napoli, Italy
- Livia Azzariti , MD  
Giornalista e conduttrice RAI, Roma, Italy
- Dante Baronciani, MD  
Centro per la Valutazione dell'Efficacia dell'Assistenza Sanitaria (CeVEAS); Modena;  
Italy
- Fabrizio Bianchi, MD  
Epidemiology Unit, Istituto di Fisiologia Clinica, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa,  
Italy
- Lorenzo D. Botto, MD,  
U.S. Centers for Disease Control and Prevention; Atlanta – GA; US
- Rossella Castelnuovo BD  
Giornalista scientifica free lance, Roma, Italy
- Prof Endre E. Czeizel MD, Ph D  
Medical Geneticist; Director, Foundation for the Community Control of Hereditary  
Diseases; Budapest, Hungary
- David J Erickson DDS, PhD  
US Centers for Disease Control and Prevention; Atlanta – GA; US
- Prof Pierpaolo Mastroiacovo MD, PhD  
Professor of Paediatrics; Director, International Centre on Birth Defects; Roma; Italy
- Elisabeth Robert-Gnansia, MD, PhD  
Institut Européen des Génomutations, Lyon, France
- Gioacchino Scarano  
Medical Geneticist; Director Medical Genetics Division, Hospital "G.Rummo"; Benevento,  
Italy and Director of Birth Defects Registry of Campania
- Domenica Taruscio MD  
Responsabile Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma, Italy