

Diagnostica prenatale: sì, no, perché?

La genetica è in continua espansione. Di pari passo si amplia anche l'offerta dei test prenatali a cui è possibile sottoporsi nel corso di una gravidanza. Spesso ci si ritrova a decidere su due piedi senza capire che cosa implica una certa scelta. Per scegliere in modo consapevole è importante essere bene informati e nel caso di dubbi consultarsi con dei professionisti.

Testo: Paola Delcò – Foto: Paola Delcò e Alessandra Ferrarini

Secondo Alessandra Ferrarini, genetista e pediatra attiva a Lugano, bisognerebbe mettere l'evoluzione della conoscenza genetica al servizio della popolazione, «il che non vuol dire fare una selezione per così dire innaturale, anzi, a volte si tratta proprio di preparare al meglio l'arrivo di un bebè con delle particolarità dal punto di vista genetico».

La dottoressa spiega come diverse persone scelgono di eseguire i test diagnostici per accogliere il neonato nel migliore dei modi e non necessariamente considerano l'interruzione di gravidanza come un'opzione valida: «Io personalmente di fronte a una diagnosi che conferma anche una disabilità non offro l'interruzione di gravidanza come prima o unica chance. Del resto non nutro nemmeno false speranze di salute. Cerco di offrire le informazioni il più pulite possibili, sia per quanto emergono dalla letteratura scientifica, sia a partire dalle esperienze di genitori. Al tempo stesso metto in contatto le famiglie con associazioni come Avventuno. È importante vedere che intorno a quella genetica di cui tutti parlano c'è un bambino.»

Un po' di chiarezza

«Per me è essenziale che le persone capiscano la differenza tra un test di screening e un test diagnostico: il primo ci da una probabilità, il secondo una certezza.» Alessandra Ferrarini chiarisce come mediante un test di screening, ovvero un esame non invasivo, si stabilisce una probabilità più o meno alta che il nascituro presenti delle anomalie dei cromosomi. «Quest'ultimo ha delle limitazioni, tuttavia ci offre un'idea della situazione cromosomica.» Quando il



«Ho fatto la scelta più bella della mia vita.» Maura Matarise è mamma di Aurora, Alessandro e Lorenzo. Giorno per giorno affronta con gioia e fierezza la sfida di crescere un figlio con la trisomia 21.

risultato è sospetto o patologico, vi è la possibilità di procedere con una consulenza genetica e sottoporsi a un eventuale esame invasivo (villocentesi o amniocentesi).

Bisogna comunque sempre considerare una certa variabilità, anche di fronte a una conferma di un'anomalia genetica. «Io cerco di offrire più trasparenza possibile, in modo che le persone possano compiere una scelta consapevole. Si tratta pur sempre di una scelta che dura per tutta la vita.»

Storie di vita

«Ho iniziato a tremare e non capire più niente, il dottore mi stava dicendo qualcosa che non avevo previsto. Mai avrei pensato

che potesse capitare a me, come del resto credo a qualsiasi altra famiglia che ha a che fare con la trisomia 21: non te lo aspetteresti mai», Maura Matarise, 41 anni, ha tre figli: Aurora che frequenta la prima elementare e due gemelli, Lorenzo e Alessandro, che hanno un anno e mezzo. Nel corso della sua ultima gravidanza, durante la visita morfologica del primo trimestre, scopre che in uno dei due embrioni qualcosa non torna. Secondo l'ecografia e i calcoli del dottore che la assiste, la probabilità che uno dei due gemelli sia affetto da trisomia 21 è maggiore di 1 su 4. «Guardando l'immagine si notava che la nuca era più spessa, un segnale tipico della trisomia 21. Lorenzo

aveva buone probabilità di nascere anche con le trisomie 18 e 13, sindromi queste che portano facilmente alla morte.» Appresa la notizia, Maura è molto spaventata. Dopo averne parlato con il marito Armando consulta il suo ginecologo. Lui la tranquillizza dicendole che non vi è ancora alcuna certezza e che esiste comunque la possibilità di interrompere la gravidanza. «Questa notizia mi ha scioccata ancor di più: essendo la mia una gravidanza gemellare e oltretutto con un'unica sacca, nel caso avessi deciso di ricorrere all'aborto avrei messo a rischio la vita anche dell'altro gemello.» A quel punto Maura e Armando si prendono il tempo di decidere: «Si stava parlando di una vita, anzi due, non di caramelle...», racconta la madre visibilmente emozionata.

La scelta più bella

«Abbiamo pianto tanto, ci siamo messi a guardare e ascoltare le storie di altri genitori che hanno passato la nostra stessa situazione. Tutti dicevano la stessa cosa che ti dico io adesso: ossia che ho fatto la scelta più bella della mia vita.» Maura Matarise decide così di portare a termine la gravidanza, rifiuta di fare il test invasivo dell'amniocentesi e procede solo con gli esami del sangue. Dopo qualche giorno arriva la telefonata del medico: gli esami dimostrano al 99,9 per cento la trisomia 21. «Quella stessa sera è arrivata la bella notizia che erano due maschietti. Ero talmente felice che la conferma del ginecologo non mi ha toccata più di quel tanto.»

I gemelli nascono a Lucerna alla trentatreesima settimana con cesareo d'urgenza. Per comprovare definitivamente la presenza della trisomia 21, Lorenzo viene sottoposto a un test genetico. «Dopo il parto il genetista mi ha parlato delle varie difficoltà che avrebbe potuto riscontrare nella vita. Solo di anno in anno potremo scoprire il suo grado di deficit mentale e motorio», racconta Maura. Adesso che ha un anno e mezzo sta seduto ma non gattona. La previsione per quanto riguarda il camminare si situa dai tre anni in su. «È ovvio che a volte c'è un po' di sconforto, tuttavia il fratello Alessandro sarà per lui uno stimolo



Marta, Betta e Alessandra: al centro medico di Lugano un esempio concreto di inclusione.

continuo, nel camminare, nel parlare, nel muoversi», prosegue.

Una sfida giornaliera

Nonostante le difficoltà, Lorenzo è comunque un bimbo forte, con il cuore sano. «Ha certamente bisogno di attenzioni continue, finora però, secondo la mia esperienza, mi sembra sia più facile un bimbo con la trisomia 21 che uno normodotato», ci confida Maura Matarise, che ogni giorno si sta impegnando per fare in modo che Lorenzo non rimanga indietro. «Anche se la diagnosi avviene in gravidanza, ti si aprono mille dubbi e insicurezze per il futuro. Soprattutto come mamma ti rimetti in gioco e ti chiedi: ma io sarò in grado di aiutarlo nelle sue difficoltà?» È una sfida giornaliera, un mondo nuovo, tutto da scoprire. «Sta nella propria volontà e nel proprio cuore portare avanti un grande progetto, che non è sicuramente facile. Io consiglio vivamente di andare avanti, ma voglio sottolineare come nessuno può essere giudicato per la sua scelta. Forza e coraggio perché è un'esperienza bellissima: ti regalano dei sorrisi e delle emozioni grandissime.»

Dalle parole ai fatti

L'arrivo di Lorenzo è stato ben accolto da tutta la famiglia e anche dalle persone vicine. Alla scuola dell'infanzia di Canobbio, che frequentava la sorella Aurora, è attiva una sezione inclusiva. Per lei è stato dunque più facile capire cosa significa essere speciali e conoscersi a vicenda. Secondo la pediatra Alessandra Ferrarini l'aspetto su cui bisogna lavorare di più oggi è proprio quello dell'integrazione scolastica e lavorativa di questi

bambini e giovani adulti: «Bisognerebbe contrastare la ghettizzazione non solo a parole, ma anche con i fatti. E noi medici potremmo essere i primi a farlo.» Detto fatto: al centro medico della stazione di Lugano, ogni venerdì è presente Elisabetta Montobbio, una ragazza con la sindrome di Down che sta svolgendo uno stage. «Ci piace molto averla tra noi e quando non viene sentiamo la sua mancanza. All'inizio le abbiamo dato dei compiti che eseguiva con molto timore, cercava continuamente delle conferme, adesso invece è autonoma: aiuta nell'accoglienza dei pazienti, nella preparazione delle sale e del necessario per una visita. Vederla lavorare è una forma di educazione anche per i bambini che ci frequentano», afferma la dottoressa Ferrarini che l'ha ingaggiata. Elisabetta di base fa l'apprendista pasticceria e ha iniziato questo stage perché le è sempre piaciuto lavorare con i bambini. Oggi svolge le sue mansioni con una sicurezza sempre maggiore e questo si rispecchia nell'acquisizione di una sicurezza globale, nel suo modo di affrontare le novità. In poche parole sa che può farcela. «Sì, perché dipende da noi come li facciamo sentire», conclude con convinzione Alessandra Ferrarini. ●

Test prenatali: sta a voi decidere

È possibile richiedere l'opuscolo informativo relativo ai test prenatali pubblicato in italiano presso la nostra associazione. Per noi è molto importante che in quanto futuri genitori siate bene informati e possiate decidere liberamente e senza pressione se svolgere o meno dei test prenatali e di conseguenza se far nascere o meno un bambino con una disabilità. Mediante l'opuscolo in questione vorremmo sensibilizzarvi rispetto al vostro diritto di decidere in modo consapevole. Potete trovare alcuni contatti di altri servizi di informazione e consulenza che possono sostenervi nell'affrontare il tema dei test prenatali.



www.testprenatali.ch
www.salute-sessuale.ch
www.avventuno.org