Con l'ecografia si visualizza il feto ed è possibile la identificazione di anomalie

Accademia di Medicina di Torino

In ecografia, nel feto a 12 settimane, si osservano molte strutture, con elementi di rassicurazione o di sospetta patologia

VIA PO 18

MARTEDI' 16 GENNAIO 2018 ORE 21

CONFERENZA APERTA AL PUBBLICO

LA DIAGNOSI DELLE PATOLOGIE PRENATALI

INTRODUCE: MARIO CAMPOGRANDE*
RELATORI: Elsa VIORA** *LA DIAGNOSI PRENATALE*
Barbara PASINI*** *LA CONSULENZA GENETICA*
Elisabetta TERUZZI**** *IL RUOLO DEL CHIRURGO*

L'incidenza dei difetti congeniti è di circa 800-1000 nuovi casi/anno in Piemonte. L'approccio multidisciplinare consente screening, diagnosi e cnsulenza prenatale e la programmazione di un parto sicuro per neonati che richiedono assistenza per la patologia già riconosciuta in gravidanza. Le patologie congenite sono responsabili del 20-25% della natimortalità, del 45% della mortalità perinatale e del 20-24% della mortalità infantile.
La diagnosi prenatale permette di identificare:
- patologie cromosomiche/geniche mediante lo studio di tessuti fetali;
- patologie strutturali (malformazioni e deformazioni) mediante l'ecografia del feto in gravidanza.

In caso di diagnosi di anomalia fetale è indispensabile informare la coppia su significato clinico della anomalia, opzioni terapeutiche e gestione clinica. E' necessario offrire alla coppia un iter diagnostico-assistenziale completo con consulenza multidisciplinare, supporto psicologico e ricovero per il parto.
La consulenza genetica ha come primo obiettivo la diagnosi delle malattie genetiche. Obiettivi secondari sono il trasferimento al "paziente" di tutte le informazioni necessarie a comprendere il significato della diagnosi, i vantaggi e limiti del percorso diagnostico, le modalità per prevenire o migliorare il decorso della malattia, i rischi riproduttivi e di ricorrenza in ambito familiare.
Nelle ultime due decadi, l'evoluzione delle tecnologie ha rivoluzionato la diagnosi delle malattie genetiche e le potenzialità diagnostiche anche in ambito prenatale. L'Azienda Ospedaliera-Universitaria "Città della Salute e della Scienza di Torino" (Sant'Anna e Regina Margherita) possiede le varie competenze specialistiche (ecografia, ostetricia, neonatologia, le varie branche specialistiche della pediatria e la genetica medica) che consentono la continuità assistenziale.

---

* **già Direttore Dipartimento Ostetricia e Ginecologia, Ospedale S. Anna, Torino**
** **Responsabile SSD Ecografia Ostetrica-Ginecologica e Diagnosi Prenatale, Citta' della Salute e della Scienza, Torino**
*** **Direttore SC Genetica Medica, Città della Salute e della Scienza, Torino**
**** **Direttore SC Chirurgia Pediatrica, Ospedale Regina Margherita, Citta' della Salute e della Scienza, Torino**