

GAUCHER E GRAVIDANZA: TANTI DUBBI, TANTE CERTEZZE.

La malattia di Gaucher è una malattia genetica a trasmissione “autosomica recessiva”: due genitori portatori del gene malato possono trasmettere tale gene ed il 25 % della prole di ciascuna gravidanza ha la probabilità di essere affetto da malattia di Gaucher.

La decisione di intraprendere una gravidanza in donne affette da malattia di Gaucher deve essere valutata in funzione delle condizioni cliniche della paziente e della trasmissibilità della malattia. La consulenza genetica può chiarire tanti dubbi riguardo la trasmissibilità della malattia e può attentamente valutare la coppia in tale percorso. La consulenza genetica viene definita come un “processo attraverso il quale i soggetti o i familiari a rischio per una malattia che può essere ereditata vengono **informati delle conseguenze della malattia, dei modi con i quali essa può essere prevenuta o curata**, del rischio della sua comparsa e **della probabilità di trasmetterla**” (Harper). L'esecuzione della consulenza genetica con il successivo percorso di informazione da differenti specialisti (internista/ematologo, psicologo, ginecologo etc) consente di effettuare successivamente una scelta consapevole riguardante la gravidanza; inoltre comporta anche la trasmissione di informazioni riguardanti il partner (eventuale stato di portatore) e le tecniche di diagnosi prenatale (es. villocentesi). La scelta consapevole nell'intraprendere il percorso di un eventuale gravidanza è influenzata da differenti fattori: il vissuto personale, il vissuto di malattia, la genetica della malattia ed il vissuto di coppia.

La diagnosi ed il follow up della malattia di Gaucher richiedono l'intervento di differenti specialisti: internista, ematologo, radiologo, chirurgo, ortopedico, reumatologo, ginecologo etc. Anche il desiderio di gravidanza e la valutazione pre-gravidanza richiede l'intervento di tali specialisti con l'aggiunta delle figure del genetista, dell'anestesista, dell'endocrinologo, dello psicologo, del cardiologo e dell'epatologo (se necessario).

E' noto che gli organi coinvolti nella malattia di Gaucher sono fegato, milza, midollo osseo, osso, rene e polmone (anche se questi ultimi due raramente). Nella gravidanza gli organi che vengono “stressati” risultano essere i medesimi, in particolare fegato, milza, midollo osseo, osso, rene, polmone e cuore. Per questo motivo risulta indispensabile prima di intraprendere un'eventuale gravidanza valutare il “peso” della malattia: è necessario un quadro di malattia stabile e senza complicanze moderate-gravi per poter, in sicurezza, pensare ad una gravidanza. Inoltre, devono essere ben valutate eventuali controindicazioni assolute alla gravidanza (es. ipertensione polmonare e/o patologie anche non correlate con la malattia di Gaucher) ed i farmaci assunti (da sospendere prima della gravidanza o in gravidanza).

Durante la gravidanza, oltre ai controlli di routine previsti, dovranno essere effettuati:

- **Monitoraggio degli esami ematici specifici** per la malattia di Gaucher (es. conta

piastrinica, coagulazione, marcatori di malattia etc);

- **Monitoraggio** con esami ematici per evidenziare **carezza di vitamine o ferro** (es. B12 o D) e supplementazione;
- **Valutazione del tipo di parto** con i colleghi ginecologi ed anestesisti insieme alle pazienti (es. valutazione di pazienti con protesi d'anca)
- **Valutazione dell'assetto della coagulazione** (per prevedere, prevenire e trattare sanguinamenti prolungati durante il parto)

Per quanto riguarda la terapia della malattia di Gaucher (terapia enzimatica sostitutiva), le linee guida attuali consigliano la prosecuzione di tali terapie in gravidanza. I farmaci che non sono indicati in gravidanza sono invece i farmaci inibitori del substrato (miglustat e eliglustat). Nelle pazienti che hanno la malattia di Gaucher, che sono asintomatiche e quindi non in trattamento va monitorata attentamente la malattia in gravidanza e se ci fosse un peggioramento del quadro clinico è indicato l'inizio della terapia enzimatica sostitutiva. Nelle pazienti in cui è stata fatta diagnosi di malattia di Gaucher e che presentano sintomi da malattia ma che non sono ancora in trattamento, la terapia enzimatica sostitutiva va iniziata per stabilizzare la malattia prima di intraprendere una gravidanza.

Per quanto riguarda il periodo dopo il parto si consiglia:

- un controllo attento di eventuali sanguinamenti prolungati;
- una valutazione dopo circa 6 settimane per la malattia di Gaucher;
- la prosecuzione della terapia enzimatica sostitutiva.

La possibilità di allattamento deve essere valutata caso per caso in base alla condizione ossea materna e discussa tra medico e paziente. Le linee guida stabiliscono che l'allattamento è possibile con una durata congrua (viene consigliato per un massimo di 6 mesi), con supporto di vitamina D e calcio per bocca. Inoltre, la terapia enzimatica sostitutiva può proseguire durante l'allattamento senza conseguenze sul bambino.

In conclusione, la gravidanza per le donne affette da malattia di Gaucher è possibile con precise valutazioni cliniche pre-gravidanza e con un lavoro in equipe da parte di tutti gli specialisti coinvolti. La terapia enzimatica sostitutiva deve proseguire in gravidanza ed un attento monitoraggio della malattia (con "marcatori" di malattia, sintomi e segni) deve essere intrapreso per un percorso sicuro che porti ad un esito positivo della gravidanza.