

Maternità ed ereditarietà delle malattie neuromuscolari

a cura del Coordinamento del Gruppo donne UILDM

Esiste ancora un diffuso pregiudizio rispetto al fatto che le donne con disabilità possano diventare madri ed essere buone madri, ma la realtà dimostra come queste donne, se opportunamente informate e supportate, possano adeguatamente assumere questo ruolo. Sicuramente le variabili da tenere in considerazione sono tante, più di quelle comunemente contemplate in assenza della disabilità, ma probabilmente non tali da dover rinunciare a priori a questa esperienza. **E' un diritto di tutte le donne** (anche in presenza di una disabilità) **quello di aspirare – se lo desiderano – a diventare madri, ma è anche opportuno che le scelte in questa materia vengano fatte con consapevolezza e responsabilità**, valutando con attenzione tutti gli elementi del caso.

Le donne interessate da **patologie ereditarie** – come, ad esempio, le malattie neuromuscolari –, oltre alle considerazioni che riguardano la propria condizione di salute, devono anche **soppesare il rischio di trasmettere la propria malattia agli eventuali figli**. Oggi la medicina è in grado di calcolare questi rischi: quella che riportiamo in calce è una sintesi – elaborata dalla Commissione medico-scientifica nazionale della UILDM – delle percentuali di rischio di trasmissione delle principali malattie neuromuscolari. Non possono esserci scelte consapevoli e responsabili senza conoscenza. **La valutazione se correre il rischio o meno invece non ha nulla di scientifico, attiene alla coscienza della donna e della coppia, e non al giudizio del medico o della società.**

EREDITARIETÀ NELLE PRINCIPALI MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Ereditarietà autosomica dominante (distrofia dei cingoli tipo 1, distrofia facio-scapolo-omerale, distrofia miotonica ecc):

Un genitore affetto dalla malattia, un genitore sano: ogni figlio ha il 50% di probabilità di essere affetto dalla malattia e il 50% di probabilità di essere sano.

Ereditarietà autosomica recessiva (distrofia dei cingoli tipo 2, amiotrofie spinali, miopatie metaboliche ecc.):

Due genitori portatori sani (eterozigoti): ogni figlio ha il 25% di probabilità di essere affetto dalla malattia (omozigote), il 50% di probabilità di essere portatore sano, il 25% di probabilità di essere sano.

Un genitore affetto dalla malattia (omozigote), un genitore sano: tutti i figli sono portatori sani (eterozigoti).

Un genitore affetto dalla malattia (omozigote), un genitore portatore sano (eterozigote): ogni figlio ha il 50% di probabilità di essere affetto dalla malattia, il 50% di probabilità di essere portatore sano.

Ereditarietà recessiva legata al cromosoma X (distrofia di Duchenne, di Becker ecc.):

Madre portatrice (eterozigote), padre sano: i figli maschi hanno il 50% di probabilità di essere affetti dalla malattia e il 50% di probabilità di essere sani; le figlie femmine hanno il 50% di probabilità di essere portatrici e il 50% di probabilità di essere sane.

Madre sana, padre affetto: i figli maschi sono tutti sani; le figlie femmine sono tutte portatrici.

Ereditarietà mitocondriale (non mendeliana) (miopatie mitocondriali):

Madre affetta, padre sano: tutti i figli, maschi e femmine, possono essere affetti con gravità variabile.

Madre sana, padre affetto: tutti i figli, maschi e femmine, sono sani.

Ultimo aggiornamento: 20.02.2008