

La gravidanza nelle donne affette da malattie neuro-muscolari

di Marialuisa Framarino dei Malatesta

*Gaia Valmarin, per conto del Coordinamento del Gruppo donne UILDM, ha contattato **Marialuisa Framarino dei Malatesta** (professore aggregato di ginecologia e ostetricia - Dipartimento di ginecologia e ostetricia 1 - Facoltà di medicina e chirurgia dell'Università Sapienza di Roma) per parlare di gravidanza nelle donne affette da malattie neuro-muscolari. Ne emerge un **quadro ampio e articolato**, che considera i casi di donne con **malattie dei motoneuroni**, con **malattie dei muscoli**, e con **malattie delle fibre nervose**.*

Rivolgiamo alla Framarino un sentito ringraziamento per la disponibilità.

Nella dizione di malattia neuro-muscolare è compreso un ampio spettro di patologie che interessano **l'unità motoria** e che quindi, coinvolgono i **neuroni motori**, i **nervi** e i **muscoli**.

Le recenti acquisizioni mediche, chirurgiche e farmacologiche hanno permesso di migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da queste patologie consentendogli la ripresa di una vita più piena in tutti i suoi aspetti compresa la sessualità e la gravidanza.

La gravidanza comporta una serie di modifiche cardiocircolatorie, umorali e metaboliche che in molti casi possono influenzare la malattia di base e da essa venire influenzate.

La gestione della gravidanza nella paziente affetta da malattia neuromuscolare si inquadra nell'ambito di una strategia complessa che vede coinvolti più specialisti allo scopo di attuare scelte il più possibile consapevoli ed utili nell'interesse della madre e del nascituro.

La prima problematica riguarda il rischio di trasmissione della malattia ad eventuali figli. Pertanto è necessario un *counselling genetico* che attraverso lo studio dell'albero genealogico informi la paziente della percentuale di rischio in rapporto al tipo di trasmissione e alla condizione dei genitori.

In tal modo si può stabilire la probabilità di comparsa della malattia nelle generazioni successive e creare le condizioni per poter procreare in modo sereno.

Malattie dei motoneuroni

Una delle malattie muscolari più importanti per la sua gravità, che colpisce i *motoneuroni* con perdita progressiva e grave del controllo dei muscoli scheletrici, è la **sclerosi laterale amiotrofica**. Questa malattia, solitamente, insorge nella quinta decade di vita quando è più raro la frequenza di gravidanze.

Nella **atrofia muscolare spinale**, malattia neuromuscolare con una elevata incidenza rispetto alle altre, sono colpiti i motoneuroni delle *corna anteriori* del midollo spinale. L'atrofia e la debolezza dei muscoli del tronco e degli arti presenta gravità diversa nella forma 2 e 3. In tutte le pazienti la gravidanza è comunque possibile anche se può determinare alcuni effetti sulla malattia di base.

La debolezza muscolare può accentuarsi fino a rendere difficile la posizione eretta o seduta. Questo fenomeno è verosimilmente legato all'aumento della massa corporea che si verifica, soprattutto nelle fasi avanzate della gravidanza. In generale, però, dopo il parto vi è un ritorno alla condizione pre-gravidica.

Una mia paziente con atrofia muscolare spinale di tipo III ha manifestato, invece, dopo il parto una accentuazione della debolezza muscolare, che si è risolta in 10 giorni con un ritorno alla condizione precedente.

Il problema più importante è la possibilità di un peggioramento della funzione respiratoria, soprattutto nella atrofia spinale di tipo II. In gravidanza esistono delle modifiche della funzione respiratoria che danno luogo ad adattamenti specifici. La presenza del feto determina, soprattutto nel terzo trimestre, un aumento del consumo di ossigeno mentre la gabbia toracica si riduce in ampiezza a seguito dell'espansione dell'utero con innalzamento del diaframma. Da ciò consegue una riduzione di ampiezza dei movimenti respiratori. Questo deficit viene compensato da un aumento di frequenza e di profondità degli atti respiratori. Questi compensi sono più difficili nella SMA. Infatti la debolezza dei muscoli respiratori e la frequente associazione di gravi scoliosi provocano una scarsa efficienza della respirazione e frequenti episodi bronco pneumonici.

Quali sono i provvedimenti da attuare nella gestione di queste pazienti?

Innanzitutto è importante il rigoroso controllo del peso corporeo attraverso una *dieta* appropriata e calibrata sulla paziente per ridurre il peggioramento della debolezza muscolare. E' indicato un programma di *chinesiterapia* regolare e intensiva condotto, preferibilmente a casa, da un

fisioterapista esperto. Lo scopo è quello di mantenere la mobilità articolare, prevenire le contratture, massimizzare la funzione respiratoria e mantenere la forza muscolare.

Nella mia opinione, inoltre, poiché la gravidanza aumenta di circa 6 volte il rischio di patologie tromboemboliche del sistema venoso profondo la *mobilizzazione assistita* degli arti inferiori potrebbe ridurre il rischio trombotico.

E' necessario un *monitoraggio* costante clinico-strumentale dell'*apparato respiratorio* allo scopo di prevenire complicanze materne e ripercussioni fetali da ipoossigenazione. La riduzione della capacità respiratoria può determinare la necessità di un *espletamento anticipato* del parto con la conseguente prematurità neonatale.

Riguardo al tipo di parto la contrazione uterina è conservata ma la debolezza della muscolatura addominale rende preferibile il ricorso al *taglio cesareo*. La funzione respiratoria deve essere monitorizzata durante *l'espletamento del parto e dopo con un follow-up prolungato*, per porre in atto tutte le misure necessarie in presenza di complicazioni.

L'*anestesia* per il taglio cesareo può essere spinale o generale. La scelta è legata alle condizioni generali della paziente. Ad esempio, nelle pazienti sottoposte ad artrodesi vertebrale per scoliosi, la anestesia epidurale non è praticabile. Entrambi i tipi di anestesia, se condotti da personale specializzato, non offrono particolari rischi.

Malattie dei muscoli

Fra le patologie neuromuscolari che danneggiano direttamente il **muscolo** un posto di rilievo spetta alla **distrofia miotonica di Steinert** in cui un difetto genetico altera la sintesi di una proteina muscolare specifica. La malattia colpisce la muscolatura scheletrica e diversi altri apparati, come gli occhi, il cuore (difetti di conduzione, aritmie, cardiomiopatia) e le gonadi. I maschi in genere sono sterili. Le donne affette, invece, possono procreare. La gravidanza può determinare un aggravamento della sindrome con aumento della debolezza muscolare mentre la malattia può influire sulla gravidanza determinando con una certa frequenza l'aborto, il parto pretermine, la natimortalità. Nel management della gravidanza valgono molti dei provvedimenti elencati nell'atrofia spinale muscolare. La possibile compromissione delle fibrocellule muscolari uterine rende più lento il periodo dilatante ed espulsivo per cui è preferibile l'espletamento del parto mediante il *taglio cesareo*. E' necessario un attento monitoraggio della funzione *cardiaca* e

respiratoria durante il parto e nel post-partum per la possibile compromissione cardiaca indotta dalla malattia. L'anestesia in queste pazienti è una procedura che deve essere eseguita e affrontata con molta attenzione da una equipe dedicata. E' necessario prevedere la disponibilità di una osservazione in terapia intensiva qualora insorgano delle complicanze.

Nel post-partum se la muscolatura uterina è compromessa può comparire *atonìa* ed è indispensabile una stretta sorveglianza poiché la donna è esposta al rischio di emorragie che devono essere immediatamente riconosciute e trattate.

Nella **miastenia grave** il danno avviene a livello della *placca neuromuscolare* attraverso anticorpi circolanti che bloccano i recettori colinergici postsinaptici inibendo l'effetto stimolante del neurotrasmettitore acetilcolina. La miastenia è caratterizzata da debolezza muscolare fluttuante e affaticabilità. Per quanto riguarda gli effetti della gravidanza sulla malattia, le pazienti possono avere un'esacerbazione della malattia (dal 19 al 41 % dei casi) sia in gravidanza che nel post-partum, delle fasi acute transitorie o, al contrario, in casi rari, dei miglioramenti temporanei.

Si è sempre temuto che durante le riacutizzazioni si possano verificare insufficienza respiratoria e reazioni avverse ai farmaci. Tuttavia un recente studio norvegese del 2003 tranquillizza sull'argomento perché dimostra che la percentuale di complicazioni nella gravidanza della paziente miastenica non è più alta della popolazione generale. Il parto può invece essere complicato da una più frequente rottura *prematura* delle membrane e ricorso al *taglio cesareo*.

Se si verifica trasmissione di anticorpi contro l'acetilcolina nel sangue fetale il feto può presentare *debolezza* muscolare che necessita di terapia *intensiva* neonatale. Tale debolezza, se non vi è trasmissione di malattia, regredisce con adeguato trattamento.

Nel trattamento della miastenia vengono impiegati anche immunosoppressori. Preoccupazioni sono state sollevate sugli effetti di questi farmaci sul feto. L'esperienza, acquisita seguendo, da molti anni, la gravidanza di donne sottoposte a trapianto d'organo, mi consente di ridimensionare questi timori. Nelle donne trapiantate l'uso di immunosoppressori è d'obbligo, ma non esistono evidenze scientifiche che la percentuale di malformazioni neonatali sia più alta rispetto alla popolazione generale. Infatti la distribuzione di una sostanza nel circolo fetale dipende dal suo peso molecolare, dalla sua solubilità e dal metabolismo cui è sottoposta da parte degli enzimi presenti sulla placenta e per i più comuni immunosoppressori la presenza nel circolo fetale è in realtà molto bassa o inattiva.

Malattie delle fibre nervose

Una delle malattie con più elevata incidenza in questo ambito è rappresentata dalla **sclerosi multipla**, una malattia infiammatoria cronica demielinizzante che colpisce il sistema nervoso centrale (cervello e midollo spinale) a patogenesi autoimmune che determina fra gli altri sintomi la facilità all'affaticamento nel compiere movimenti o lavori anche non particolarmente impegnativi. La malattia colpisce soprattutto persone di età compresa tra i 20 e i 30 anni: la fase in cui si pianifica la vita affettiva e lavorativa. I disturbi sono variabili per tipo, gravità, durata ed evoluzione.

Fino a qualche anno fa la gravidanza veniva sconsigliata in queste pazienti mentre oggi è invece possibile affrontare il parto e il puerperio in maniera più serena. E' stato infatti dimostrato che durante la gravidanza vi è un minor numero di riacutizzazioni, mentre esse sono più frequenti durante il puerperio. Complessivamente, tuttavia, nell' "anno gravidanza" la frequenza delle ricadute non si discosta in modo significativo da ciò che avverrebbe nell'arco di un anno in donne che non hanno mai avuto gravidanze.

Per quanto riguarda gli effetti della malattia sulla gravidanza, la SM non ha alcun effetto sulla capacità di una donna di iniziare una gravidanza, di portarla a termine e di avere un bambino sano. La valutazione delle implicazioni legate alla gravidanza va fatta caso per caso in relazione alla gravità del quadro clinico. È importante per fare ciò condurre uno *stile* di vita il più sano possibile, seguendo un'*alimentazione* corretta, facendo *attività fisica* in base alle proprie possibilità, gestire la fatica con un adeguato *riposo* e seguire scrupolosamente le linee guida indicate dal proprio ginecologo e/o neurologo che dovranno essere in stretto contatto durante tutto il periodo della gravidanza e del puerperio.

In pazienti con malattia stabile è possibile il *parto spontaneo*. I bambini nati da donne affette da SM sono di peso normale e non presentano un rischio più alto di sviluppare problemi mentali o fisici. L'allattamento materno è possibile, anche se è necessario valutarne l'opportunità di caso in caso.

In conclusione la decisione di una donna affetta da malattia neuromuscolare di cercare una gravidanza è una scelta complessa, che deve tenere conto di diversi fattori e che è fortemente influenzata dalla gravità della malattia e va, quindi, valutata singolarmente, sia in rapporto alla malattia che ad eventuali complicanze materne o fetali.

Nella gestione di queste gravidanze è indispensabile la partecipazione di un team multidisciplinare comprendente il ginecologo, il genetista, il fisiatra, il neurologo, lo pneumologo, il perinatologo e lo psicologo per una corretta e tempestiva diagnosi e trattamento di eventuali complicanze.

La presenza dello psicologo costituisce un riferimento importante poiché in molte donne la consapevolezza di essere affette da una malattia cronica e ad evoluzione, spesso, imprevedibile si coniuga alla paura di essere inadeguati alla gestione del proprio figlio.

Condivido appieno le parole della dottoressa Grazia Rocca (AISM): "Essere una buona mamma non fa riferimento alle competenze motorie ma a quelle affettive, alle capacità di rispondere ai bisogni fondamentali di amore e sicurezza. Crescere un bambino significa allattarlo, lavarlo, vestirlo ma soprattutto amarlo, preoccuparsi di lui, della sua vita".

Questa certezza darà alle pazienti la serenità e il coraggio di intraprendere un percorso difficile e complesso ma che con la nascita potrà essere l'inizio di un nuovo periodo ricco di emozioni e di felicità.

"Ci sono due modi di vivere la tua vita.

Una è pensare che niente è un miracolo.

L'altra è pensare che ogni cosa è un miracolo". (Albert Einstein)

Noi siamo della seconda opinione!

Ultimo aggiornamento: 05.01.2010