

L'individuazione prenatale dei DSD: Valutazione delle implicazioni psicologiche sulla famiglia

Vickie Pasterski, PhD
Department of Paediatrics
Department of Psychology
University of Cambridge

Diagnosi prenatali in Inghilterra: Ancora no

- La tecnologia ecografica sia recente - un manufatto dei tempi.
- Le ecografie sono fatte da tecnici e non da ginecologi
- Non si volevano spaventare inutilmente i genitori.
- Ci potrebbe essere una **convinzione culturale** che si possa **terminare** una gravidanza soltanto a causa di anomalie genitali.

Vantaggi della diagnosi prenatale di DSD

- Tempo per assimilare informazioni complesse sulla diagnosi del bambino prima che nasca;
- Tempestività nell'esecuzione di test diagnostici; e,
- Maggior tempo per intraprendere decisioni difficili e critiche.

Gli scopi specifici del progetto

- Essere tra i primi a caratterizzare prospetticamente il processo della diagnosi prenatale di DSD.
- Essere tra i primi a valutare lo stress e il normale stato emotivo dei genitori durante la fase della diagnosi prenatale.
- Confrontare lo stress e lo stato emotivo dei genitori nel periodo neonatale con i dati pubblicati.

Metodi

- La valutazione sarà condotta in 3 fasi successive [T1, T2 e T3]:
 - T1 (20 SG) – il punto di discussione con i genitori di sospetto DSD
 - T2 (35 SG) – dopo il completamento delle indagini diagnostiche ed è stata formulata una potenziale diagnosi.
 - T3 (post-partum) – subito dopo la nascita del bambino e dopo che il programma clinico è stato attuato

Le misure

- Impact of Events Scale [T1, T2, T3]
 - I dati di questa misura possono essere confrontati con i risultati recentemente riportati dai genitori di bambini con DSD.
- Brief Symptom Inventory [T1, T3]
 - E' utilizzato per rilevare la psicopatologia clinica e subclinica in 9 scale di sintomi.
- Short form Social Support Scale [T1]
 - Chiede agli intervistati di individuare sistemi di supporto (persone) ed il grado in cui i sistemi identificati sono utili.

Le misure (cont)

- Postpartum Bonding Questionnaire [T3]
 - E' utilizzato per rilevare in sei gradi da:
 - Lieve (vissuto come un ritardo nella comparsa, ambivalenza, o la perdita di la risposta emotiva materna per il bambino), a;
 - Grave (espresso in antipatia per il bambino, il desiderio di abbandonare definitivamente il bambino, o di un desiderio che il bambino muoia).
- Edinburgh Post Natal Depression Scale [T3]
 - E' progettato per rilevare rapidamente la depressione materna.

Inoltre...

- In ognuna delle fasi (T1, T2, T3):
 - Una valutazione biochimica
 - Profilo lipidico
- Alla diagnosi ecografica:
 - Analisi citogenetica standard per l'acquisizione del cariotipo, e;
 - l'analisi di un pannello di geni implicati nelle DSD (NGS; next generation sequencing).
-
- Per la diagnosi genetica delle DSD è stata pertanto predisposta:
 - Una piattaforma contenente circa 30 diversi geni responsabili di forme isolate o sindromiche con difetto di mascolinizzazione o femminilizzazione;

Passi successivi

- Cercare collaboratori
- Sovvenzionamento
 - MRC
 - ERC
 - Altre fonti di finanziamento nazionali o internazionali?

Vi ringrazio

Domande?

Collaboratori:

Gianantonio Manzoni

Luigi Fedele

Faustina Lalatta

Santiago Vallasciani

Sarah Salmona