



A livello mondiale sono stati descritti solamente 450 casi della malattia e in letteratura scientifica non sono mai state riportate gravidanze



Torino,
1 marzo 2021 - Primo caso al mondo di gravidanza in una donna affetta da una malattia genetica rarissima, la sindrome di Alström. La donna, 26 anni, ha partorito nei giorni scorsi all'ospedale Sant'Anna della Città della Salute di Torino, presso la Ginecologia e Ostetricia 1 universitaria (diretta dalla professoressa Chiara Benedetto).

Si tratta di una malattia multisistemica, dovuta a mutazioni del gene ALMS1, che viene trasmessa solo se entrambi i genitori sono affetti o portatori della malattia, e si manifesta poco dopo la nascita: è caratterizzata da gravi problemi di vista e udito, tendenza all'obesità, diabete, disfunzioni cardiache, renali ed epatiche, e spesso infertilità.

A

livello mondiale sono stati descritti solamente 450 casi della malattia e in letteratura scientifica non sono mai state riportate gravidanze. Non esiste una terapia specifica, ma la diagnosi e un intervento precoce possono migliorare la qualità di vita di chi ne è affetto.

La

paziente è stata assistita durante tutta la gestazione presso gli ambulatori per le gravidanze a rischio afferenti alla Divisione diretta dalla professoressa Benedetto, in collaborazione multidisciplinare con i colleghi internisti del Sant'Anna, coordinati dal dottor Aldo Maina, e il Servizio di Genetica Clinica della Città della Salute di Torino (diretto dalla professoressa Barbara Pasini).

La

gravidanza ha avuto un decorso regolare fino all'8° mese, quando segni di lieve peggioramento delle funzioni cardiovascolare e renale materne hanno suggerito l'espletamento anticipato del parto mediante taglio cesareo. La mamma e il neonato (un maschietto di 1950 grammi, ricoverato attualmente presso la Neonatologia universitaria, diretta dal prof. Enrico Bertino) sono entrambi in buone condizioni.