

LA COMUNICAZIONE E L'INFORMAZIONE SUGLI SCREENING PRENATALI

Campogrande M., Viora E.

*Centro di Ecografia e Diagnosi Prenatale
Ospedale Sant'Anna, Torino*

Sino ad una ventina di anni fa la medicina, ed anche l'ostetricia, si caratterizzava, secondo la definizione di un importante storico della medicina, Edward Shorter, quale "medicina moderna" delineata da due elementi ben precisi: una maggiore sensibilità per le condizioni interne dell'organismo e da una fiducia incondizionata nel medico, contrassegnata dalla disponibilità del malato verso l'autorità medica.

Nella medicina attuale, che Shorter definisce "post-moderna", i rapporti medico-paziente sono notevolmente cambiati e l'esperienza quotidiana ci insegna che l'arricchimento diagnostico, attraverso metodiche sofisticate e raffinate, tende a distaccare sempre più medico e paziente, o meglio per l'ostetrica, medico e donna. Quest'ultima precisazione, "donna" e non necessariamente "paziente", è fondamentale se non si vuole incorrere fin dall'inizio in una non dovuta medicalizzazione di tutte le gravidanze e di tutte le donne in gravidanza.

È quello dell'eccessiva e di impropria medicalizzazione un evento oggi molto comune per la donna gravida, conseguenza delle offerte di "controlli" che l'ostetricia contemporanea propone a tutte le gravide. Infatti, dalla proposta di effettuare nel corso della gravidanza una serie di valutazioni cliniche, laboratoristiche e stru-

mentali (ecografia, cardiocografia), orientate ad individuare una minoranza di gravide che presentano oggettivi problemi di ordine sanitario, è facile passare alla sottolineatura che tutte le gravidanze sono "a rischio", senza peraltro definire che cosa significhi rischio.

È vero infatti che, come tutti i periodi della vita, anche la gravidanza comporta dei rischi, come lo è un banale viaggio in automobile per ciascuno di noi: gli incidenti stradali sono molto frequenti!

Dobbiamo quindi precisare che ogni esame proposto a tutte le donne gravide è un "test di screening", è cioè orientato a valutare se quella donna, di per sé sana, ha un rischio maggiore o minore rispetto alla popolazione generale di ammalarsi o, nel caso dei test di screening prenatali rivolti specificamente alle patologie fetali, che rischio ha quel feto di essere malato.

Il test di screening non ha quindi l'obiettivo di diagnosticare l'eventuale patologia fetale, ma solo ed esclusivamente di individuare i feti più a rischio di avere una anomalia che potrà eventualmente essere diagnosticata attraverso indagini specifiche appropriate per la malattia sospettata. Ad esempio il triplo-test (o test similari) ha l'obiettivo di stimare quale è il rischio per quel feto specifico di essere affetto da sindrome

di Down confrontandolo con il rischio che ha la popolazione generale, in questo caso gli altri feti di madri della stessa età e con gli stessi fattori di rischio; nel caso il rischio risulti elevato, solo il test diagnostico (in questo caso l'amniocentesi) potrà chiarire se effettivamente quel feto è malato o sano.

I problemi che si pongono quando si effettuano/propongono dei test di screening prenatali sono diversi:

1. informare che esiste il test, quali sono i suoi limiti (falsi positivi/falsi negativi) e quali sono le sue potenzialità (sensibilità);
2. valutare quali possono essere i passi successivi alla risposta positiva (ulteriori accertamenti, anche invasivi);
3. quali scelte possono essere fatte qualora il test diagnostico confermi la presenza di una patologia fetale.

Può sembrare eccessivo porsi tutti questi problemi prima di effettuare un test di screening, ma quando si tratta di patologie fetali, diventa fondamentale discutere con la donna/coppia tutti questi passaggi perché:

- la donna non ha alcun sintomo correlato alla eventuale patologia fetale (una gravidanza con feto affetto da sindrome di Down oppure con feto con cromosomi normali non ha alcuna differenza in termini di complicanze materne);
- qualora il test risulti “positivo”, segnali cioè la presenza di un rischio aumentato rispetto a quello atteso per la popolazione generale, non vi è altro modo per chiarire se effettivamente quel feto è malato o sano, che effettuare ulteriori indagini spesso invasive (per esempio l'amniocentesi) che comportano un rischio di aborto e/o di complicanze ostetriche (parto prematuro, rottura di membrane, ecc.);
- la terapia non sempre esiste e l'unica prospettiva della donna/coppia può essere l'eventuale interruzione della gravidanza.

Va precisato che la donna può interrompere l'iter diagnostico in qualunque momento lo ritenga opportuno, ma certamente va illustrato e discusso prima quale potrebbe essere l'iter dia-

gnostico in modo che la donna sia il più possibile preparata anche ad una risposta positiva. Se le posizioni etiche/religiose della donna fossero tali da non farle a priori accettare l'iter proposto, allora va considerata l'ipotesi di non effettuare il test di screening onde non trovarsi in una situazione che potrebbe solo ingenerare ansia.

Il medico ha il compito di informare tutte le donne sull'esistenza del test, ma la donna ha il diritto, una volta che sia stata correttamente informata, di accettare o rifiutare il test.

Diventa quindi estremamente importante chiarire quali patologie fetali possano essere identificate con il test e come possano essere utilizzate in senso clinico le informazioni fornite dal test.

Le strategie di screening oggi attuabili sono molte/troppe, ma le finalità sono essenzialmente mirate alla identificazione di:

- patologie cromosomiche, in specifico la trisomia 21 e per questo i test utilizzabili sono la translucenza nucale, il test combinato, il triplo-test ed il test integrato;
- i difetti del tubo neurale e per questo si utilizza il dosaggio sierico dell'AFP a 15-18 settimane (tale dosaggio è compreso sia nel tri-test che nel test integrato);
- le patologie malformative che possono essere sospettate e diagnosticate con l'esame ecografico del secondo trimestre (la cosiddetta “ecografia morfologica” o “ecografia della 21^a settimana”.

Nella Tabella 1 sono illustrati la sensibilità (o detection rate) ed il numero di falsi positivi (FPR) per i vari test oggi disponibili per la trisomia 21.

Ci sono situazioni in cui è davvero difficile suggerire quale sia la soluzione migliore che va valutata, caso per caso, insieme alla donna ed è ovvio che la competenza professionale del medico, in un ambito in cui le novità sono frequenti, è essenziale. È ben comprensibile come in questi casi in cui la comunicazione dovrebbe essere al massimo chiara ed univoca, può risultare al contrario, difficile e recepitata con ambiguità. Può esserci per il medico, nel dichiarare

Tab. 1 - **Sensibilità (o detection rate) e numero di falsi positivi (FPR) per i vari test di screening della trisomia 21.**

Test	Sensibilità	FPR
Triplo-test	83%	9,2%
Traslucenza nucale	82%	8%
Test combinato	90%	5,1%
Test integrato	91%	3,8%

le proprie incertezze, il timore di essere valutato impreparato o poco professionale, e l'informazione può risultare insufficiente, generica. Nello stesso tempo la donna può sentirsi responsabile di una scelta per la quale non ha avuto elementi sufficienti per decidere e che di fatto non

le viene sempre proposta come tale (per esempio la prescrizione del tri-test come se fosse un esame di routine come la ricerca degli anticorpi anti-rosolia). È indispensabile dedicare tempo all'informazione, ripetuta quanto necessario, ridiscussa possibilmente.

Abbiamo sperimentato come il periodo di attesa del risultato del test di screening, dell'esito del test diagnostico, indipendentemente dall'esito, possano essere condizionati molto negativamente se la informazione, nei tempi, nei modi e nei luoghi, non sono adeguati alle richieste specifiche di ogni donna.

La collaborazione quotidiana con l'équipe di psicologhe che ci affianca in questo lavoro si è dimostrato di particolare utilità sia per le donne sia per i medici con una continua revisione del nostro lavoro.

BIBLIOGRAFIA

- 1) MERKATZ I.R., NITOWSKY H.M., MACRI J.N., JOHNSON W.E.: *An association between low maternal serum alpha-fetoprotein and fetal chromosomal anomalies.* Am. J. Obstet. Gynecol. 1984; 148: 886-894.
- 2) WALD N.J., BROCK D.J., BONNAR J.: *Prenatal diagnosis of spina bifida and anencephaly by maternal serum alpha-fetoprotein measurement. A controlled study.* Lancet 1974; 1: 765-767.
- 3) SNIJDERS R.J., NOBLE P., SEBIRE N., SOUKA A., NICOLAIDES K.H.: *UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal-translucency thickness at 10-14 weeks of pregnancy. Fetal Medicine Foundation First Trimester Screening Group.* Lancet 1998; 352: 343-346.
- 4) SPENCER K., SPENCER C.E., POWER M. et al.: *Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: a review of three years prospective experience.* Br. J. Obstet. Gynecol. 2003; 110: 281-286.
- 5) WALD N.J., WATT H.C., HACKSHAW A.K.: *Integrated screening for Down's syndrome based on test performed during the first and second trimesters.* N. Engl. J. Med. 1999; 341: 461-467.
- 6) MORRIS K.J., MUTTON D.E., ALBERMAN E.: *Revised estimates of the maternal age specific live birth prevalence of Down's syndrome.* J. Med. Screen. 2002; 9: 2-6.
- 7) CUCKLE H.S., WALD N.J., THOMPSON S.G.: *Estimating a woman's risk of having a pregnancy associated with Down's syndrome using her age and serum alpha-fetoprotein level.* Br. J. Obstet. Gynaecol. 1987; 94: 387-402.
- 8) SMITH-BINDAM R., CHU P., BACCHETTI P., WATERS J.J., MUTTON D., ALBERMAN E.: *Prenatal screening for Down syndrome in England and Wales and population-based birth outcomes.* Am. J. Obstet. Gynecol. 2003; 189: 980-985.
- 9) MULLER F., BORESTIER F., DINGEON B., ABA STUDY GROUP: *Second trimester trisomy 21 maternal serum marker screening. Results of a countrywide study of 854,902 patients.* Prenat. Diagn. 2002; 22 (10): 925-9.
- 10) WALD N.J., RODECK C., HACKSHAW A.K., WALTERS J., CHITTY L., MACKINSON

- A.M.: *First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS)*. Health Technol Assess 2003; 7 (11): 1-77.
- 11) CAMPOGRANDE M., VIORA E., ERRANTE G., BASTONERO S., SCIARRONE A., GRASSI PIRRONI P., PERONA M., MANCINI G., D'ALLAMICO D., PAVANELLO E., GUARALDO V.: *First and second trimester tests for Down's syndrome screening: benefits from independent parameters*. J. Med. Screen. 2001; 8: 1.
- 12) MANCINI G., PERONA M., DALL'AMICO D., BOLLATI C., ALBANO F., MAZZONE R.: *Maternal serum markers. Estimation of the risk of Down syndrome: a prospective study*. Int. J. Clin. Lab. Res. 1994; 24 (1): 49.
- 13) WALD N.J., WALD K., CAMPOGRANDE M., PERONA M., CASTEDO S., RODECK C., SUMMERS A., WYATT P.: *The implementation of the integrated test in antenatal screening for Down's syndrome*. In press (2004).