



ILPUNTO
di Carlo Sbiroli



I miracoli che servono alla ginecologia italiana

È stato un anno di notevole impegno per l'Aogoi. Buoni risultati si sono ottenuti sui problemi medico-legali e sugli esosi premi assicurativi. I miracoli ci vogliono sullo sblocco degli stipendi e della spesa sanitaria in modo da dare entusiasmo al nostro lavoro

Ogni anno nel numero di *GynecoAogoi*, che viene stampato per il Congresso Nazionale, cerco di fare il punto della situazione sulla ginecologia ospedaliera italiana. La speranza è di evidenziare un qualche cambiamento, un miglioramento della nostra professione avvenuto nell'arco dell'anno appena trascorso, che possa far sperare in un futuro migliore. I lettori più attenti ricorderanno che il bilancio dello scorso anno fu negativo. Si auspicò un miracolo (si era a Napoli e si sperava in San Gennaro). E oggi si aspetta ancora quel miracolo. In questa Italia che da alcuni anni sta attraversando un brutto momento, come dimostrano le cifre che si riferiscono alla nostra economia e i discorsi improntati al pessimismo, i medici sono tra le categorie che più di ogni altra appaiono scoraggiati. Tanto che, in questo inizio d'autunno, insieme alle forze di polizia e alle forze dell'ordine sono pronti allo sciopero generale contro il blocco del contratto dei dipendenti pubblici. Incontro colleghi ospedalieri sempre più depressi e demotivati. Arrabbiati soprattutto con le direzioni generali per le condizioni in cui sono costretti a lavorare. Il problema è che è difficile individuare un vero colpevole. La verità è che i costi aumentano e i fondi, messi a disposizione dallo Stato, diminuiscono, ed è probabile che quest'anno siano destinati a scendere ancora. Chi ha occasione di entrare in qualsiasi sala parto o nei reparti di ostetricia di un medio o grande ospedale si rende facilmente conto della situazione precaria in cui il medico è costretto a esercitare la professione. Sale parto affollate, dove molto spesso non si trova un letto libero, per cui le pazienti restano in barella per tutto il periodo del travaglio. E anche dopo il parto è difficile trovare posto in reparto dove spesso i letti sono stati ridotti per problemi di tagli dei costi. Nel frattempo la gente protesta, si dispera, attende. La condizione del personale sanitario – medico, ostetriche e infermieri – non è certamente migliore. Bloccate le assunzioni, congelati gli stipendi, sotto minaccia di nuove restrizioni, i medici lavorano sovente allo stremo, costretti a straordinari sottopagati (soprattutto nella sanità privata) nella vana attesa che

gli organici stabiliti vengano rispettati. Si deve aggiungere che questi stessi medici lavorano costantemente sotto la spada di Damocle della denuncia di malpratica, per cui fare oggi il ginecologo in definitiva non è un bel mestiere. In questo scenario l'Aogoi è sempre più impegnata nel trovare un filo d'Arianna che possa facilitare il colloquio con le istituzioni. Nella realtà, come spesso abbiamo riportato sulle pagine di questo giornale, nell'ultimo anno gli incontri tra i nostri rappresentanti e il mondo delle istituzioni si sono notevolmente intensificati. In sintesi, si può dire che buoni risultati si sono ottenuti nella ricerca di strategie per far fronte all'annoso problema medico-legale e ai sempre più esosi premi assicurativi: in luglio è stata tracciata una via importante con la creazione del primo Network europeo di Ostetricia e Ginecologia. Scarsi risultati invece si sono avuti per quanto riguarda tutte quelle richieste (miglioramento del trattamento economico, adeguamento delle strutture, ecc.) in cui in qualche modo c'entra il problema economico. All'inizio dell'anno i rapporti con le istituzioni raggiunsero il livello più basso, tanto che l'Aogoi ventilò l'idea di proclamare un nuovo sciopero, sull'esempio di quello realizzato l'anno precedente. "La soluzione alle gravi problematiche che abbiamo posto non può essere rinviata continuamente a data da destinarsi", tuonava i quei giorni il presidente Aogoi Vito Trojano, "le fasi dell'ascolto, della condivisione e delle promesse devono ora cedere il passo a una fase nuova, più difficile, quella della concretezza. Non ci battiamo per ottenere privilegi, non siamo una lobby che vuole mantenere posizioni acquisite. Siamo professionisti che si battono, anche a livello europeo, per poter operare in sicurezza e per garantire i migliori standard di assistenza alle nostre pazienti". La crisi fu superata con il buon senso delle parti. Questo facilitò i successivi incontri con il ministro della salute Beatrice Lorenzin per illustrare e discutere "i punti cardine irrinunciabili" per poter esercitare la nostra professione con qualche tranquillità. Furono incontri estremamente positivi tanto da far dire al presidente e al segretario nazionale dell'Aogoi: "l'attenzione dimostrata dal

Ministro Lorenzin per un intervento in tema di responsabilità professionale è un segnale che l'Aogoi ha valutato molto positivamente". Questo intenso lavoro di diplomazia politica, sia a livello nazionale che europeo, è sfociato nella creazione del primo network europeo di Ginecologia e Ostetricia, che rende più vicina la meta di una direttiva europea a tutela dei medici e pazienti – i due obiettivi dichiarati nel convegno europeo sulla responsabilità professionale, promosso dall'Aogoi e svoltosi il 2 luglio scorso a Roma a Palazzo Marini, presso la Camera dei deputati. Due traguardi per i quali l'associazione dei ginecologi italiani si era attivata negli ultimi mesi attraverso il coinvolgimento del Parlamento Europeo e della stessa Direzione Generale Salute della Commissione Europea e che ora, alla luce della guida italiana del semestre europeo, assumono ancora più importanza. Ci sarebbero altre cose a cui accennare, sull'impegno dell'Aogoi nel gruppo di lavoro sulla Pma, sulla promozione di strategie volte alla razionalizzazione delle risorse economiche, sui "riordini" dei punti nascita e così via. Ma tralascio, perché sono argomenti ampiamente affrontati nei numeri precedenti di questo giornale. È stato, dicevamo, un anno d'intensa attività per l'Aogoi. E questo, malgrado il blocco degli stipendi, i tagli alla spesa sanitaria e il pessimismo imperante, ci fa sperare in un futuro migliore per la nostra categoria, perché qualcosa si sta muovendo. Ci fa sperare, anche quest'anno, in un miracolo che ci consenta di risalire la china. È importante acquistare fiducia in noi stessi. Ridare entusiasmo al nostro lavoro. Ridiventare ottimisti, come è successo altre volte nella nostra storia. **Y**



Giovanni Monni

Co-Presidente congresso nazionale SIGO 2014
Past-President AOGOI
Vice Presidente World Association of Perinatal Medicine

La diagnosi prenatale invasiva è stata introdotta circa 40 anni fa. La prima tecnica è stata l'amniocentesi, poi la placentacentesi, la fetoscopia, la cordocentesi e poi il prelievo dei villi coriali (CVS). Tutte queste tecniche hanno permesso di prelevare tessuto biologico di origine fetale per la diagnosi di malattie cromosomiche e geneticamente determinate. Lo sviluppo di queste tecniche è stato facilitato dall'evoluzione delle strumentazioni, della tecnologia, della citogenetica e biologia molecolare. Le tecniche attualmente più diffuse hanno un rischio basso di perdita fetale (0.3-0.5% per il CVS e Amniocentesi, 1-2% per la cordocentesi) e comunque un costo significativo di analisi di laboratorio. Pertanto i programmi di prevenzione del Servizio sanitario nazionale hanno sempre limitato l'uso di queste tecniche prenatali ai casi maggiormente a rischio (soprattutto ai casi in cui il rischio genetico supera in percentuale il rischio di perdite fetali). Il risultato è stato che negli anni '80 il cariotipo fetale è stato offerto, per la trisomia 21, alle donne con età ≥ 35 anni (o per altre condizioni di rischio), con una "detection rate" del 40%. Con l'introduzione dello screening biochimico al II trimestre tramite "triple" o "quadruple screen", la detection rate è au-

mentata al 60%.

I progressi dell'ecografia hanno favorito la diffusione del "genetic ultrasound" tramite markers sonografici della trisomia 21 al II trimestre di gravidanza, anche se questi screening ecografici non sono stati universalmente accettati nella popolazione a basso rischio. Per molti anni nel II trimestre è stata quindi utilizzata l'amniocentesi e in alcuni casi la cordocentesi su indicazione dell'età materna o in seguito a sonogramma genetico fetale alterato. Tutto questo ha portato, nei paesi più sviluppati, ad un incremento delle indagini invasive prenatali intorno al 15-20%.

Agli inizi degli anni '90 un importante turning point è stato la misurazione della translucenza nucale fetale (NT), tra la 11a e la 14a settimana di gravidanza, associato al dosaggio biochimico delle free beta hCG e della PAPP-A per lo screening della sindrome di Down e di alte patologie fetali.

Lo screening al I trimestre con la NT ha portato la sensibilità per la trisomia 21 al 90% con il 5% di falsi positivi. Lo screening con la NT ha cambiato il corso dell'assistenza prenatale. Infatti se prima la maggior parte delle indagini fetali e controlli in gravidanza venivano eseguiti nel III trimestre di gravidanza, lo screening della NT ha anticipato i controlli al I trimestre con notevoli vantaggi per la salute psico-

Giovanni C. Urru

Co-Presidente congresso nazionale SIGO 2014
Direttore U.O.C. Ostetricia e Ginecologia P.O. di Alghero



Nel programma del Congresso Nazionale di Cagliari traspare la volontà di ripensare e completare la nostra professione secondo un percorso di umanizzazione, come testimoniano in particolare le sessioni: Partecipare per cambiare, PMA: aspettative sociali; La violenza di genere: le ostetriche con le donne; Umanizzazione della gravidanza e del parto oggi in Sardegna e Allattamento al seno e management del neonato fisiologico. Quando si tenta di scrivere su un tema come questo, si viene presi da molti dubbi e da molte incertezze. Perché un conto è un tema specialistico circoscritto, tutt'intorno delimitato da precisi e riconosciuti "paletti", entro cui si lavora con quei precisi criteri di analisi e di argomentazione propri delle nostre tecniche; altro conto è invece scrivere qualcosa sulla *Umaniz-*

zazione della Medicina.

E qui, di fronte a questo tema, i "paletti" concettuali delle tecniche funzionano solo fino ad certo punto...ed ecco che si è colti da un vago senso di impotenza, e magari tornano in mente le parole di non so più quale pensatore che affermava: "noi sentiamo che perfino nella ipotesi che tutte le possibili domande scientifiche abbiano trovato risposta, i nostri problemi vitali non sono stati ancora neppure sfiorati...". Se questa affermazione forse può valere per quasi tutte le scienze, a mio giudizio vale assai meno per la medicina. Vale meno (e forse lo dico come ostetrico-ginecologo prima ancora che come medico) per quelle scienze e per quelle tec-

L'evoluzione della diagnosi e degli screening prenatali

fisica materno-fetale.

Anche il genetic screening al II trimestre ha risentito in maniera evidente dell'introduzione della NT e degli altri markers biochimici ed ecografici al I trimestre, come la visualizzazione dell'osso nasale, il rigurgito della mitrale, il dotto venoso, l'angolo facciale e il mitral gap. La più importante ed evidente conseguenza dello screening al I trimestre è stata la notevole diminuzione delle diagnosi invasive prenatali con un decremento dei costi economici e una diminuzione delle complicanze fetali.

L'altra importante conseguenza è stato lo

shift della diagnosi prenatale invasiva dal II al I trimestre con aumentata richiesta del CVS rispetto all'amniocentesi. Ciò ha portato ad una maggiore preparazione delle scuole di formazione e dei teacher, per il training e accreditamento degli operatori per il prelievo dei villi coriali, tecnica meno diffusa dell'amniocentesi ma sempre in continuo aumento.

Contemporaneamente agli screening e alle tecniche invasive di diagnosi prenatale, alle coppie ad alto rischio che non vogliono interrompere la gravidanza dopo risultato patologico, è stata offerta la diagnosi genetica preimpianto che, ricorrendo alle tecniche di procreazione medicalmente assistita e analisi molecolari, consente di escludere i rischi specifici.

Per alcuni anni non si sono avuti altri significativi miglioramenti nelle tecniche fetali se non il perfezionamento e la maggior accuratezza sia in campo operativo che nella diagnostica ecografica e in quello di laboratorio grazie

anche al sequenziamento del DNA umano.

Recentemente due importanti innovazioni l'array comparative genomic hybridisation (aCGH) nella diagnosi prenatale e il non invasive prenatal test (NIPT) con l'utilizzo del cell free fetal DNA (cff-DNA) nel sangue materno, promettono di cambiare lo scenario della medicina prenatale e perinatale. L'aCGH permette l'identificazione di varianti cromosomiche patologiche non evidenziabili con la citogenetica tradizionale. Al momento le società scientifiche suggeriscono di utilizzare queste tecniche molecolari solo in casi di malformazioni fetali evidenziate ecograficamente oppure come screening e non come diagnosi al posto del cariotipo ottenuto con la citogenetica tradizionale.

Il secondo recente progresso è il test non invasivo o NIPT. Il test non invasivo viene utilizzato per la diagnosi di sesso, per il RhD antigenico, per geni paterni ereditati e per alcune patologie de novo autosomiche dominanti.

Un recente utilizzo del NIPT riguarda la possibilità di individuare la trisomia 21, 18 e 13, cromosomi sessuali e triploidie usando la tecnica shotgun massively parallel sequencing (S-MPS).

Per la trisomia 21 diversi studi hanno dimostrato una sensibilità dal 94,4% al 100% con falsi positivi dal 0 al 2,1%. Per la trisomia 18 e 13 i risultati sono lievemente inferiori. La limitazione maggiore è il

fallimento diagnostico (1-5%), la risposta più tardiva (1-2 settimane) e gli alti costi economici.

Al momento attuale il NIPT è da considerarsi un "super screening test" e il suo utilizzo è stato proposto sia come screening della popolazione ostetrica generale sia come contingent screening test nei gruppi a rischio.

La prima opzione ha costi economici molto elevati dovuti anche al successivo test invasivo nell'1-2%.

Il secondo approccio implica un minor utilizzo di tecniche invasive

(0,4-0,8%) e una sensibilità dell'86-97% a seconda di come viene classificato il gruppo ad alto rischio. È importante che le comunità scientifiche siano chiamate a considerare i costi economici e l'eticità del NIPT e l'impatto che produce il test sulla popolazione, soprattutto perché la società moderna è sempre più spesso influenzata dalle web-news più che dai consigli e suggerimenti proposti dai genetisti e dagli ostetrici e ciò può portare a risultati e conseguenze devastanti per la salute materno fetale. **Y**



Per la prima volta il nostro Congresso nazionale si svolge in Sardegna, a Cagliari, la città dove vivo e lavoro, e questo rappresenta un momento di grande orgoglio per la Ginecologia Ospedaliera, Universitaria, Territoriale e Privata della nostra Isola.

Come Presidente del Congresso, insieme ai colleghi Salvatore Dessole, Gian Battista Melis, Giovanni Urru e al Comitato Scientifico e Organizzativo locale e nazionale, sono molto onorato di vedere la ginecologia sarda a confronto con i più illustri studiosi italiani e stranieri discutere delle più importanti tematiche della salute femminile, della coppia e del nascituro.

A tutti i relatori e numerosi partecipanti va il mio caloroso benvenuto e sono sicuro che, come nei precedenti congressi nazionali, molte saranno le novità scientifiche che accresceranno il nostro patrimonio culturale.

In questo articolo presento un breve commento sull'evoluzione e le prospettive future della diagnosi prenatale delle anomalie genetiche e congenite fetali, che ha visto la Sardegna pioniera fin dagli anni 70

Focus on

Focus on

Focus on

Focus on

Focus on

La medicina tra tecnica e umanizzazione

La ricerca di umanizzazione della medicina coincide con la costruzione di un nuovo umanesimo dove il "dottore" si assume un onere aggiuntivo rispetto a quello proprio dell'esercizio della sua scienza e della sua tecnica: l'onere di acquisire le risorse intellettuali e morali per essere "doctor", colui che oltre a curare "si prende cura"

niche che, nel momento in cui pensano le cose che fanno, non possono non pensare, in modo inestricabile dal loro stesso procedere, alla Persona per cui le fanno: all'essere umano che dà senso, in modo necessario, al loro stesso agire.

Questa caratteristica, che mi sembra peculiare della Medicina e forse di poche altre scienze e tecniche, le distingue da tutte le altre, le quali, se lavorano in senso autoreferenziale, paradossalmente cessano di avere un senso proprio in relazione a quei problemi vitali che dicevo prima. Si ha pertanto l'ambizione di ritenere che questo modo di pensare ed agire porta necessariamente all'incontro di operatori in prima linea, portatori di tecniche che nell'esercizio concreto del loro operare nel mondo non hanno potuto fare a meno di operarvi insieme con le persone che a loro si sono rivolte. C'è una riflessione che credo di poter fare: tutte le tecniche hanno sviluppato nel tempo, e soprattutto nel breve giro dell'ultimo secolo, immani progressi tanto che

"la Tecnica", nel suo complesso, è divenuta problema cruciale della filosofia post-moderna: ma in questo ambito, nessuna tecnica più della Medicina ha proceduto e progredito ponendosi sempre l'uomo come fine.

Riflettiamoci: quando la Medicina non si fa prendere dalla ipertrofia dell'ego di qualche suo operatore: essa ha lavorato sempre sulle vie delle necessità essenziali dell'essere umano in quanto tale. E dell'essere umano in quanto tale essa si è sempre fatta carico.

In altre parole: una tecnica qualunque, non è in sé necessitata, per sua stessa natura, a porsi l'uomo come fine; la Medicina, al con-

trario, ha proprio questa necessità che la rende forse unica nell'universo delle tecniche che dominano il mondo attuale. Mai i medici si sono potuti sottrarre alla necessità che ha imposto loro di porsi l'uomo come fine.

È, del resto, riflessione antica che affiora già in Ippocrate, considerato il Padre della Medicina, anche se ormai Kos è diventata una piccola isola turistica sperduta nell'Egeo e il nome un po' misterioso di un periodico di "medicina cultura e scienze umane": alcuni medici e filosofi - diceva il Maestro greco - affermano che non sarebbe possibile che conosca la medicina chi non sa che cosa è l'uomo.

Il Maestro era scettico, ma il problema era posto, e confermato a distanza di qualche secolo anche nel mondo latino, dove Galeno, medico personale di Marco Aurelio, affermava con sicurezza che chi è vero medico è sempre anche filosofo se no, aggiungeva, ci si trova di fronte a qualche spacciatore di droghe avido di denaro che usa l'arte medica per fini opposti a quelli per cui è destinata (1). È difficile, credo, individuare nella storia dell'umanità una qualunque altra tecnica che abbia riflettuto su se stessa, non solo ai fini della verifica e del perfezionamento del proprio modus operandi tecnico, ma proprio come vera e

propria "filosofia medica", cioè un quadro di riferimento concettuale ed etico entro cui inquadrare le conoscenze sull'organismo umano che l'empiria medica andava accumulando (2).

Perfino discipline mediche nuove, come la Bioetica, sono sorte appena ieri proprio per l'inesausto confronto della Medicina con il moltiplicarsi degli universi tecnici e scientifici del XX secolo (3). E questo fa della Medicina una disciplina cruciale: perché essa costituisce il punto di raccordo in cui tutti quegli universi possono trovare un senso che non sia solo autoreferenziale.

E il punto di raccordo è sempre lo stesso: l'uomo come fine.

La riflessione sulla umanizzazione della medicina trascina con sé, e rende inevitabile per chi ha occhi per vedere e orecchie per sen-

La cura è un fatto tecnico, il prendersi cura è un esercizio di umanità che può sussistere solo se condiviso e orientato da valori condivisi