

# SCREENING E DIAGNOSI ECOGRAFICA DELLE MALFORMAZIONI EMBRIOFETALI

**Domenico Corea**

UO Ostetricia e Ginecologia, Ospedale "A. Pugliese", Catanzaro

L'interesse della coppia in attesa di un figlio di ottenere dal ginecologo precise assicurazioni sulla perfetta normalità fisica del prodotto del concepimento è conseguente alla pianificazione delle nascite che si traduce nell'esigenza di ottenere a ogni costo una prole sana ed esente da handicap, proprio in quanto frutto di un concepimento precisamente programmato [1-4].

La richiesta delle gestanti di un'ecografia morfologica non muove soltanto dal desiderio di essere rassicurate sullo stato di salute del feto in utero, ma anche dalla consapevolezza di poter accedere a un'interruzione della gravidanza, cosiddetta "terapeutica", nel caso in cui l'esame ecografico riveli la presenza di uno stato malformativo del feto [5-9].

Si comprende dunque l'importanza dell'*esame ecografico morfologico fetale* (o altrimenti detto *esame ecografico del secondo trimestre* o di *screening per malformazioni fetali* o *esame strutturale*) che rappresenta una sorta di banco di prova per l'operatore sanitario, il cui eventuale errore diagnostico può condurre a conseguenze giudiziarie particolarmente rilevanti.

All'ecografia effettuata per unanime consenso scientifico intorno alla 19<sup>a</sup>-21<sup>a</sup> settimana è dunque affidato il compito di stabilire la regolare morfologia del corpo fetale, evidenziando nei casi patologici l'*esistenza* e l'*entità* delle malformazioni ecograficamente rilevabili e aprendo in tal caso la strada che può condurre all'effettuazione di un'interruzione della gravidanza [10-19].

Da ciò deriva la grande responsabilità che si assume l'operatore sanitario che esegue l'ecografia morfologica, atteso che **in caso di mancata individuazione di una malformazione a carico del feto** e di contenzioso giudiziario può essere chiamato a rispondere proprio l'esecutore dell'indagine ecografica [20-23].

## ■ Etiopatogenesi del contenzioso medico-legale nella diagnosi prenatale

La diagnosi prenatale e con essa l'ecografia che costituisce la principale metodica connessa (sia essa diagnostica o di supporto a tecniche di diagnosi prenatale) ha visto estendere progressivamente e in modo esponenziale il campo delle sue applicazioni negli ultimi decenni anche grazie ai miglioramenti apportati nelle tecniche di imaging. Dall'analisi della casistica giudiziaria si evince che la pratica dell'ecografia ostetrica costituisce metodica diagnostica gravata da notevoli rischi inerenti alla responsabilità professionale in relazione a insufficiente informazione fornita alla coppia, a mancata diagnosi di malformazione fetale, a inadeguato counseling in caso di malformazione, alle pratiche di diagnosi prenatale invasiva ecc. [24-26].

L'individuazione di una strategia atta a contenere il fenomeno (aumento del contenzioso medico-legale per responsabilità professionale nella diagnosi prenatale) non può prescindere dall'**analisi delle cause** che sono molteplici e di varia natura e possono essere indicate negli ordini dei motivi riportati nella **Tabella 1**.

Una responsabilità dei ginecologi nella crescita del contenzioso è rinvenibile nell'*enfaticizzazione delle possibilità diagnostiche dell'ecografia*. Infatti, anche sulla

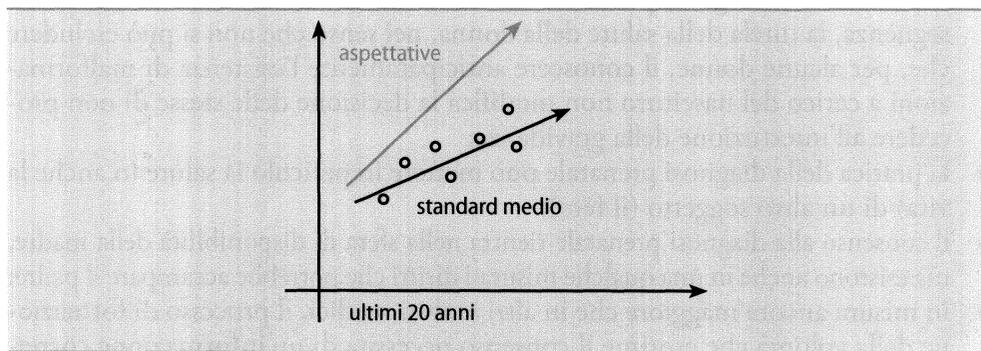
**Tabella 1.** Fattori responsabili dell'incremento del contenzioso medico-legale per responsabilità professionale nell'esercizio della diagnosi prenatale

<b>Cause di tipo sociale</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Maggiore fiducia nella medicina</li> <li>• Sempre più frequentemente viene chiamato in causa il medico che <i>sbaglia</i></li> <li>• La gravidanza e il parto sono visti come eventi <i>sempre</i> fisiologici</li> <li>• Viene accettato sempre di meno un <i>figlio portatore di handicap</i></li> </ul>
<b>Cause di tipo giuridico-mediatico</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Entità dei risarcimenti accordati</li> <li>• Giurisprudenza <i>non univoca</i></li> <li>• <i>Spettacolarizzazione</i> dell'esame ecografico</li> <li>• <i>Percezione distorta</i> nell'opinione pubblica delle possibilità diagnostiche dell'ecografia</li> </ul>
<b>Cause specifiche della metodica</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Potenza diagnostica</i> dell'ecografia</li> <li>• <i>Semplicità</i> di rilievo delle immagini</li> <li>• <i>Variabilità</i> qualitativa delle apparecchiature diagnostiche</li> <li>• <i>Variabilità</i> del livello di esperienza degli operatori</li> <li>• <i>Mancato riconoscimento amministrativo</i> (in alcune regioni) dell'esame ecografico mirato allo screening delle malformazioni fetali</li> </ul>

spinta di un comprensibile entusiasmo da parte di molti ginecologi che praticano l'ecografia, i **mass-media amplificano la portata delle possibilità diagnostiche** della stessa e tutto questo viene percepito (anche per un inconscio bisogno di rassicurazione) in modo ulteriormente distorto dall'utenza. Il risultato è che progressivamente e attraverso tali passaggi ci si discosta dalla realtà e si chiede all'ecografia un'attendibilità diagnostica che la stessa può non essere in grado di garantire (**Figura 1**).

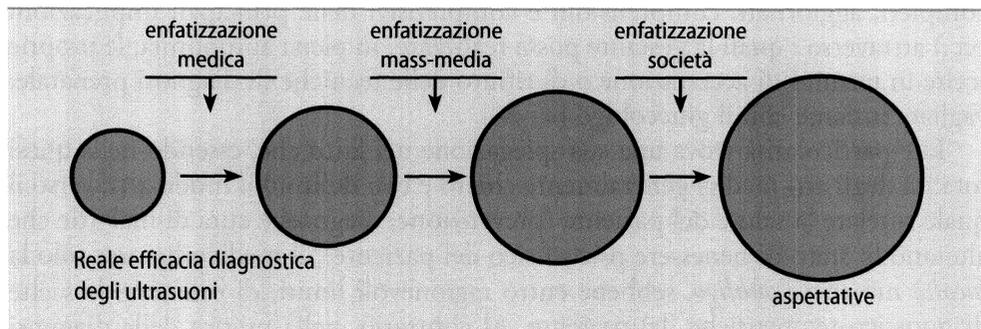
Peraltro gli **standard qualitativi diagnostici**, seppure mediamente migliorati in misura rilevante negli ultimi due decenni, non hanno seguito l'incremento delle aspettative dell'utenza (spesso esorbitanti rispetto alle reali possibilità) creando una profonda divaricazione (**Figura 2**) [21, 27, 28].

**Figura 1.** Rappresentazione delle possibilità diagnostiche dell'ecografia e delle aspettative dell'utenza



Le reali possibilità diagnostiche degli ultrasuoni non corrispondono alle aspettative della società. Per adeguare le reali possibilità alle aspettative è necessario migliorare gli standard, ma soprattutto ridimensionare le aspettative.  
*Fonte:* Corea, Chiaravalloti, 1996 [29].

**Figura 2.** Rappresentazione della divaricazione tra le aspettative di un esame ecografico e gli standard di qualità



*Fonte:* Corea, Chiaravalloti, 1996 [29].

Tale divaricazione, unitamente a una sempre più generalizzata tendenza a chiamare in causa il medico che “sbaglia”, spiega il sempre più frequente ricorso al giudice da parte delle pazienti che ritengono di essere state danneggiate dal ginecologo.

## ■ Il consenso nella diagnostica ecografica embrio-fetale

Ogni atto medico (e anche la pratica della diagnosi prenatale), per poter essere lecito, deve essere preceduto dall'acquisizione di un **valido consenso** espresso dal paziente. Senza voler sviscerare compiutamente le problematiche connesse al consenso si rileva soltanto che il consenso nella pratica della diagnosi prenatale e della diagnostica ecografica delle malformazioni fetali presenta **particolari peculiarità** che devono essere tenute presenti dal ginecologo. Infatti:

- la pratica della diagnosi prenatale non necessariamente deve avere, come conseguenza, la tutela della salute della donna, nel senso che non si può escludere che, per alcune donne, il conoscere anticipatamente l'esistenza di malformazioni a carico del nascituro non modifica la decisione delle stesse di non procedere all'interruzione della gravidanza;
- la pratica della diagnosi prenatale può mettere in pericolo la salute (o anche la vita) di un altro soggetto (il feto);
- il consenso alla diagnosi prenatale rientra nella sfera di disponibilità della madre, ma esistono anche in una qualche misura i diritti che potrebbe accampare il padre;
- in misura ancora maggiore che in altri ambiti medici, il processo di formazione della volontà che esprime il consenso necessita di un'**informazione corretta, completa e serena** che rifletta il più fedelmente possibile le più aggiornate conoscenze scientifiche [30].

È generalmente accettato e sostenuto che la pratica della diagnosi prenatale deve avvenire sulla base di un counseling “non direttivo”, volendo significare che preciso obbligo (etico e giuridico) del medico è quello di non “orientare” le scelte della donna ma solo di fornire alla stessa gli strumenti conoscitivi (il più possibile completi, aggiornati, comprensibili e comprensivi delle principali implicazioni ecc.) attraverso i quali la gestante possa realizzare, in piena autonomia, le proprie scelte in termini di accettazione o di rifiuto delle tecniche di diagnosi prenatale, vagliate insieme con il ginecologo [31-36].

Tale particolarità trova una sua spiegazione nel fatto che, essendo nella quasi totalità degli atti medici generalmente chiaro e ben definito il modo attraverso il quale tutelare la salute del paziente (prevenzione, diagnosi e cura di malattie che alterano lo stato di benessere psico-fisico del paziente), il medico ha non solo la *facoltà* ma anzi l'*obbligo*, sebbene entro ragionevoli limiti, di orientare le scelte diagnostico-terapeutiche del paziente. Al contrario, nella pratica della diagnosi prenatale invece la “tutela della salute della donna” deve essere realizzata non sulla

base di percorsi predefiniti e validi per tutte le donne ma in modo personalizzato e sulla base della reale volontà di “quella” particolare donna e di un convincimento che deve formarsi ed estrinsecarsi in modo libero e non inficiato da condizionamenti (più o meno espliciti) da parte del medico o da un’informazione non valida o perché distorta, o perché non completa o perché priva di importanti elementi di valutazione o perché non comprensibile o perché tale da suscitare allarmi eccessivi o, peggio ancora, informata da intenti difensivistici del medico [37].

## ■ Screening ecografico delle malformazioni fetali

La **patologia malformativa fetale** interessa il 2-3% della popolazione generale. Le malformazioni fetali contribuiscono alla mortalità perinatale con una percentuale del 25-30% nei paesi che godono di buone condizioni socio-economico-sanitarie. L’esame ecografico eseguito in epoca prenatale costituisce il principale mezzo di screening per la diagnosi di malformazione fetale [11, 38-41].

Lo screening ultrasonografico può essere eseguito sia sulle popolazioni ad alto rischio che su quelle a basso rischio. Da ciò discende l’importanza di un’accurata anamnesi che permetta l’identificazione di specifici fattori di rischio (attuali o anamnestic) che possono dare utili indicazioni nell’orientare l’esame. L’individuazione di fattori di rischio per specifiche malformazioni richiede una maggiore accuratezza dell’esame (ecografia diagnostica) mirata a escludere la presenza di malformazioni più frequenti nella popolazione con quei determinati fattori di rischio.

Va tuttavia rilevato che di tutte le malformazioni presenti in una popolazione fetale, solo il 10-15% delle stesse si trovano in gravidanze con fattori di rischio, mentre la maggior parte (85-90%) interessa la popolazione di gravidanze a basso rischio. Questo implica che anche nella popolazione a basso rischio (nella quale si concentra il maggior numero di malformazioni) è necessario che lo screening venga condotto con metodo, effettuando i rilievi previsti dalle linee guida, praticando altresì l’esame con buone apparecchiature, in un’epoca sufficientemente avanzata per meglio visualizzare le strutture anatomiche fetali ma in tempo utile per eventuali approfondimenti e/o per dare alla donna la possibilità di interrompere la gravidanza, qualora ne ricorrano le condizioni ai sensi della legge 194/78 [42].

## ◆ Diagnosticabilità delle malformazioni fetali

Numerose sono le variabili che influiscono sulla diagnosticabilità di una malformazione fetale. La possibilità di diagnosticare una malformazione fetale infatti dipende dal tipo di malformazione, dalla gravità con cui quella stessa malformazione si presenta, dall’epoca gestazionale in cui viene eseguito l’esame, dalla

qualità dell'esame ecografico eseguito (cui contribuiscono fondamentalmente l'esperienza dell'operatore, la qualità dell'apparecchiatura e il metodo seguito), dalla presenza di fattori circostanziali che siano in grado di limitare l'attendibilità dell'esame ecografico (**Tabella 2**) [16, 29, 43-47].

Essendo la diagnostica ecografica basata sullo studio delle immagini, ne consegue che le anomalie fetali di tipo funzionale (ad esempio, cecità o sordità o ritardo mentale), non sono assolutamente diagnosticabili ma al massimo soltanto ipotizzabili qualora si associno ad alterazioni strutturali precise che rientrino in alcune sindromi che comportano anche quelle suddette alterazioni funzionali.

**Tabella 2.** Variabili che influenzano la diagnosticabilità di una malformazione fetale

- **Tipo** di malformazione
- Nell'ambito di uno stesso tipo, **gravità** con cui la malformazione si manifesta
- **Epoca gestazionale** in cui viene eseguito l'esame
- **Qualità** dell'esame ecografico (esperienza dell'operatore, metodo, qualità delle apparecchiature)
- Presenza di **fattori circostanziali** (atteggiamento fetale, spessore pannicolo adiposo, liquido amniotico o altro)
- **Indicazione** per la quale l'esame viene effettuato (office, di screening o diagnostico)

Condizione necessaria, ma non sufficiente, infatti perché una malformazione fetale sia *diagnosticabile* è che quella stessa malformazione sia sostenuta da alterazione anatomico-strutturale di entità tale da poter essere rilevata all'esame ecografico. Ma i limiti di risoluzione dell'imaging ecografico, unitamente all'incostante possibilità di visualizzare in modo agevole piccole strutture anatomiche del feto, rendono ragione del fatto che minime alterazioni strutturali possano sfuggire all'esame stesso (ad esempio, mancanza di un dito, alcune cardiopatie, spina bifida occulta e di minima entità che non si associ a segni indiretti ecc.). Inoltre, la presenza di fattori limitanti l'esame o lo stesso atteggiamento fetale possono essere alla base della mancata visualizzazione di strutture anche grossolane e quindi della mancata diagnosi di malformazioni a carico delle strutture fetali esaminate [48, 49].

Anche la forma in cui una stessa malformazione si presenta può renderla più o meno *diagnosticabile* (una spina bifida occulta è meno diagnosticabile di una spina bifida aperta; un'idrocefalia compensata è meno diagnosticabile di un'idrocefalia non compensata, una cardiopatia che comporta alterazione delle 4 camere è in genere più diagnosticabile di una cardiopatia che non comporti tali alterazioni ecc.).

Anche se la maggior parte delle malformazioni si rende manifesta all'esame ecografico nel secondo trimestre e in particolare verso la 20<sup>a</sup> settimana, va ricordato che esistono malformazioni la cui diagnosi è possibile anche nel primo trimestre (ad esempio, exencefalia, anencefalia, igroma cistico) e altre diagnosticabili solo nel terzo trimestre (molte osteodisplasie).

Un errore comune dei consulenti chiamati a dare un parere circa la responsabilità del ginecologo in caso di mancata diagnosi di malformazione fetale consiste nel fare riferimento a case-report tratti dalla letteratura che vengono addotti come prova per poter affermare che quella malformazione è diagnosticabile giungendo in tal modo a ritenere responsabile il ginecologo che non ha eseguito un'analoga diagnosi. Vale la pena ribadire che, per l'accertamento dell'eventuale responsabilità del ginecologo in caso di mancata diagnosi di malformazione fetale, bisogna fare invece riferimento a casistiche di ampio respiro e allo specifico caso in cui la diagnosi non venne posta. Infatti, se non consideriamo i case-report o le segnalazioni relative a malformazioni rare e prendiamo come riferimento le ampie casistiche riportate in letteratura, osserviamo che l'accuratezza dell'esame ecografico come mezzo di screening delle malformazioni fetali presenta una notevole variabilità da autore ad autore, da apparato ad apparato e da epoca a epoca gestazionale (**Tabella 3**).

Come si può osservare nella tabella, la **sensibilità** nella diagnosi di malformazione fetale, anche in centri dotati di ottimi standard qualitativi, varia da autore ad autore attestandosi generalmente su valori ben lontani dal 100%; varia in base all'apparato considerato (è maggiore nelle malformazioni del sistema nervoso centrale e minore nelle cardiopatie e nelle displasie scheletriche); varia in base all'epoca gestazionale in cui viene eseguito l'esame (maggiore sensibilità in epoche più avanzate di gravidanza). Le più moderne casistiche non si discostano di molto quanto a sensibilità e specificità [50-52].

**Tabella 3.** Sensibilità dello screening ecografico delle malformazioni fetali

	SNC	G.E. %	Ur. %	Schel. %	Cardiov. %	Sensibilità media %
Bernaschek	68,3	46	73	53	30	50,0
Anderson	90	72	85	31	36	58,3
Chambers	92,1	24	88,4	25	18,4	50,9
Stoll	76,7	47,3	64,1	18,2	16,5	37,8
Grandjean	88,3	53,7	88,5	36,6	38,8*	61,4
Queisser	68,6	42,3	24,1	//	5,9	30,3

*Legenda* SNC = Sistema nervoso centrale. G.E. = Apparato gastro-enterico. Ur. = Apparato uropoietico. Schel. = Apparato scheletrico. Cardiov. = Apparato cardiovascolare. \* Sensibilità per le cardiopatie maggiori.

*N.B.* La sensibilità riportata si riferisce alle malformazioni rilevate nel secondo e terzo trimestre, in studi multicentrici.

## ◆ **Tipi di esame ecografico ostetrico di screening del secondo trimestre**

L'ecografia ha letteralmente rivoluzionato quasi tutti i capitoli di patologia ostetrica, in quanto capace di fornire delle informazioni importanti sulla gravidanza, costituendo la principale metodica di studio del feto. Da un'epoca iniziale in cui l'esame ecografico serviva fundamentalmente come supporto alla visita clinica, si è via via passati a una fase in cui, in ragione dell'evoluzione delle conoscenze e delle tecniche ecografiche e delle maggiori aspettative della paziente e anche in ordine al crescente contenzioso legato all'esercizio dell'ecografia ostetrica, si è affermata la necessità di distinguere le indicazioni per le quali viene eseguita l'ecografia. Si ritiene che una tale distinzione non sia priva di ricadute medico-legali nel caso in cui il ginecologo venga chiamato a rispondere del proprio operato in caso di errore diagnostico. In altri termini, il ginecologo deve essere tenuto a rispondere in caso di errore entro i limiti delle caratteristiche della prestazione che gli è stata richiesta. Per tale motivo si è andata delineando la seguente distinzione dell'esame ecografico [10, 17, 53-55].

- ▶ **Ecografia office o di base.** Consiste in un completamento della visita ostetrica di controllo. È evidente che un tale esame ecografico si limita a questa finalità, non potendo fornire una risposta a specifici quesiti (allo stesso modo in cui un'auscultazione del cuore, effettuata a completamento di una visita internistica, non può escludere patologie cardiache, quand'anche importanti). Proprio per la sua natura, eminentemente di supporto, un siffatto tipo di esame:
  - è solitamente indicato in gravidanze non a rischio nel primo e nel terzo trimestre di gravidanza, in quanto molti dei rilievi ecografici tipici di tali epoche non richiedono competenze avanzate;
  - non richiede competenze avanzate nella metodica ecografica da parte del ginecologo né l'uso di apparecchiature di elevata qualità;
  - può non essere refertato anche se è conveniente darne riscontro scritto specie in regime di ricovero della paziente (e in questo caso sulla cartella clinica);
  - dovrebbe prudentemente riportare l'eventuale indicazione ad altro tipo di ecografia qualora dalla visita clinica o dall'anamnesi ne emerga l'indicazione.
- ▶ **Ecografia di screening.** È l'esame dettagliato del feto al fine di escludere importanti patologie. Pur rientrando in tale tipo di esame anche l'ecografia del primo e del terzo trimestre, si ritiene che la più importante ecografia di screening sia quella che viene effettuata nel secondo trimestre. Un tale tipo di esame:
  - comporta una maggiore responsabilità per l'operatore;
  - deve essere effettuato da operatore esperto e con apparecchiature adeguate;
  - dovrebbe attenersi, per il tipo di rilievi e il metodo di conduzione, a quanto indicato nelle linee guida della SIEOG;

- deve essere adeguatamente refertato;
  - dovrebbe essere preceduto da un'informativa all'assistita circa i limiti e le possibilità dell'esame nella diagnosi/esclusione di patologie malformative fetali;
  - in caso di dubbio diagnostico deve riportare le relative prescrizioni (controllo a distanza di tempo, controllo presso altro centro, effettuazione di cariotipo e di ecografia diagnostica o altro).
- **Ecografia diagnostica.** Consiste fundamentalmente in un esame finalizzato alla conferma di una patologia malformativa fetale in gravidanze in cui siano noti fattori di rischio specifici per determinate malformazioni o sia stato posto un sospetto all'esame di primo livello. Rientrano in tale tipo di esame le gravide in cui sia presente un fattore di **rischio** (sia anamnestico che attuale) **malformativo fetale** e le gravide nelle quali un precedente esame ecografico di screening **abbia posto il sospetto** di patologia malformativa a carico del feto. Una volta effettuata la diagnosi di patologia malformativa, il compito del ginecologo non può considerarsi esaurito in quanto resta a suo carico l'effettuazione del counseling circa il management della gravidanza. Per tali motivi, l'ecografia diagnostica deve essere eseguita in centri di riferimento dotati di apparecchiature di qualità adeguata e da operatori molto esperti e in taluni casi dotati di competenze specifiche nella patologia dell'apparato a carico del quale si sospetta la presenza di malformazione e che si possano avvalere della consulenza di specialisti neonatologi nella disciplina per effettuare un corretto counseling sul probabile outcome neonatale e sul possibile management della gravidanza. Come più estesamente riportato in seguito, riteniamo utile (anche a fini di tutela medico-legale per il medico, oltre che di assolvimento di debito informativo a favore dell'assistita) che tale fase (counseling) venga adeguatamente documentata attraverso la redazione e la sottoscrizione di un apposito verbale.

### ◆ **Responsabilità professionale nell'ecografia ostetrica per mancata diagnosi di malformazione fetale**

Il contenzioso per mancata diagnosi ecografica di malformazione fetale costituisce una delle più frequenti evenienze in cui il ginecologo è chiamato a rispondere del proprio operato. La convinzione che con l'esame ecografico si possano diagnosticare tutte o quasi tutte le malformazioni, alimentata anche dagli stessi ginecologi ed enfatizzata dai mass-media porta infatti a un'aspettativa di "efficacia" diagnostica dell'ecografia che non può essere soddisfatta per i limiti stessi della metodica. Inoltre la sempre minore accettazione di un figlio malformato, unitamente a una sempre maggiore tendenza da parte dell'utenza a tutelare i propri diritti (veri o presunti) spiega il crescente contenzioso medico-legale in caso di malformazione fetale [6, 7, 38, 49, 56-58].

Si ritiene opportuno, prima di entrare nel vivo dell'argomento, focalizzare i fondamenti giuridici che sottendono alla responsabilità del ginecologo in tale ambito, in quanto le sentenze relative alla materia in esame sono state caratterizzate da valutazioni quanto mai difformi e da un approccio giurisprudenziale altalenante con motivazioni eterogenee e con l'introduzione di nuove e originali categorie di danno.

L'ipotesi di responsabilità a carico del ginecologo per mancata diagnosi di malformazione trova fondamento nell'art. 2043 c.c. (danno ingiusto), nel danno contrattuale, nel danno per inadempimento in caso di prestazione di particolare difficoltà e nell'art. 40 c.p. in base al quale evitare che si verifichi un danno equivale a cagionarlo e nel comma b) dell'art. 6 della legge 194/78 [1, 6, 7, 15, 41].

Le implicanze giuridiche variano a seconda dell'epoca di gravidanza in cui si verifica la mancata diagnosi.

### ◆ **Responsabilità per mancata diagnosi di malformazione fetale nel secondo trimestre**

Il comma b) dell'art. 6 della legge 194/78 afferma che l'interruzione di gravidanza nel secondo trimestre è *consentita* "quando siano accertati processi patologici, tra cui quelli relativi a rilevanti anomalie o malformazioni a carico del nascituro, che determinino un grave pericolo per la salute fisica o psichica della donna". Da tale enunciato (e da tutto l'impianto della legge) si evince che non è sufficiente accertare l'esistenza di una malformazione (quantunque grave) a carico del feto per poter interrompere la gravidanza, ma è necessario che la stessa determini *un grave pericolo* per la salute psico-fisica della donna, non essendo rilevante la presenza della malformazione in sé (la legge non persegue finalità eugenetiche). In altri termini, non si può interrompere la gravidanza solo perché il feto è malformato, ma la stessa gravidanza, in caso di malformazione fetale, può essere interrotta per tutelare un altro bene (la salute della donna) che l'ordinamento reputa prevalente e che potrebbe essere lesa in caso di nascita del bambino malformato [5, 21].

È evidente, quindi, che non esistono, secondo lo spirito della legge e almeno in linea di principio, tipi di malformazioni fetali che autorizzino l'interruzione di gravidanza dopo il primo trimestre e malformazioni per le quali l'interruzione non può essere eseguita, essendo l'impatto della stessa malformazione differente a seconda delle caratteristiche psichiche e del vissuto della donna. In buona sostanza, non è la malformazione in sé che rileva, bensì le conseguenze che quella particolare malformazione può avere sulla vita o sulla salute di quella donna. Va riconosciuto, tuttavia, che una valutazione aprioristica nei singoli casi dell'impatto che la nascita di un figlio con una determinata malformazione può avere sulla salute della donna è oltremodo difficile, se non addirittura impossibile, anche

qualora ci si avvalga dell'aiuto dello psicologo o dello psichiatra. In occasione del counseling per malformazione fetale va tenuto presente che la legge lascia al ginecologo un certo margine discrezionale per adattare l'informazione (che sottende alle scelte conseguenti) alle specificità dei singoli casi [59-61].

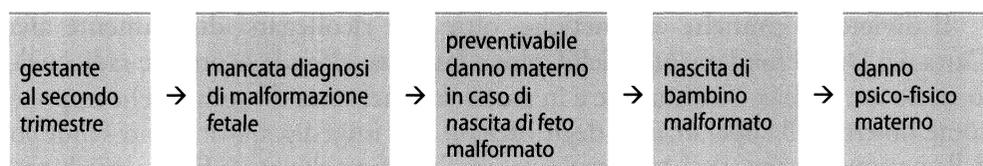
Inoltre lo stesso comma b) dell'art. 6 della legge 194/78, così come formulato, lascia intendere che la salute psico-fisica della donna può essere minacciata non solo dalla presenza di malformazione fetale ma anche dai "processi patologici accertati" relativi a malformazioni o anomalie a carico del nascituro. In una tale formulazione rientrano anche tutte quelle situazioni che, pur non consentendo una **diagnosi sicura** di malformazione fetale, tuttavia comportino un'elevata probabilità che la stessa si sia verificata (ad esempio, infezione rubeolica, assunzione documentata di farmaci altamente teratogeni o esposizione a elevati dosi di radiazioni ecc.). Si ricordi per inciso che nel 1976, quando non ancora era vigente la legge 194/78 (e quindi in un'epoca più restrittiva nei confronti dell'interruzione di gravidanza) e non esisteva la diagnostica ecografica, vennero autorizzate le interruzioni di gravidanza per le gestanti esposte all'azione della diossina fuoriuscita accidentalmente da un impianto industriale a Seveso, in considerazione dell'alta probabilità di malformazione a carico dei feti.

La legge quindi, pur subordinandola alla presenza di processi patologici accertati e al preventivabile danno alla salute psico-fisica della donna, riconosce la possibilità dell'interruzione di gravidanza nel secondo trimestre fino al raggiungimento della possibilità di vita autonoma del feto [50-52].

Da ciò discende che un esame che nel secondo trimestre "colposamente" non diagnostichi malformazioni fetali esistenti e diagnosticabili a quell'epoca con conseguente nascita di un figlio malformato, finisce con il negare alla radice la possibilità alla donna di esercitare un tale diritto, quantunque subordinato ad altre condizioni (grave danno alla salute psico-fisica della donna).

È pertanto possibile ipotizzare in questo caso una responsabilità, seppure indiretta, del ginecologo, non per quanto attiene alla malformazione in sé (la stessa infatti era preesistente e non è stata provocata dal ginecologo e, d'altra parte, il feto, seppure malformato, aveva comunque un diritto alla vita) ma per le conseguenze che la nascita del bambino malformato ha di fatto avuto sulla salute psico-fisica della madre [11, 15, 41, 45, 56].

**Figura 3.** Catena causale tra mancata diagnosi di malformazione fetale nel secondo trimestre e danno



### ◆ **Responsabilità per mancata diagnosi di malformazione fetale nel terzo trimestre**

Per quanto riguarda i profili di responsabilità ipotizzabili nella mancata diagnosi di malformazione nel terzo trimestre non può essere invocata la nascita non desiderata del figlio malformato perché non è possibile (a meno che non ricorrano le condizioni previste dal comma a) dell'art. 6 della legge 194/78 - pericolo di vita) eseguire in quest'epoca l'interruzione di gravidanza.

Il termine ultimo per procedere a un'interruzione di gravidanza previsto dalla legge, infatti, anche se non previsto in modo *cronologicamente* preciso, fa riferimento al raggiungimento della **possibilità di vita autonoma del feto** (possibilità che sicuramente esiste nel terzo trimestre). In altri termini, in caso di mancata diagnosi di malformazione fetale in un esame praticato al terzo trimestre il ginecologo non può essere chiamato a rispondere dei danni psico-fisici della donna dovuti alla nascita di un figlio malformato in quanto, anche se si fosse pervenuti a una diagnosi di malformazione, non sarebbe stato possibile comunque procedere all'interruzione di gravidanza, essendo ostativo a tale riguardo il conseguito raggiungimento della possibilità di vita autonoma del feto.

Si tratterebbe, quindi, di un errore, quand'anche grave e sostenuto da elementi di colpa, privo di conseguenze sull'integrità psico-fisica della donna e, come tale, *non rilevante* ai fini giuridici [21].

Si potrebbe obiettare che esistono paesi nei quali la legislazione consente l'interruzione di gravidanza anche in epoche più avanzate e che quindi un'eventuale diagnosi avrebbe consentito alla donna di praticare l'interruzione in tali paesi con legislazione meno restrittiva, ma questa motivazione non è sostenibile alla luce della sentenza della Corte di Cassazione, Sez. III Civile, n.16123 del 14 luglio 2006 che, chiamata a decidere un ricorso in merito a una causa per mancata diagnosi di malformazione fetale (nella quale i genitori chiedevano un risarcimento per non essere stati posti nella condizione di praticare l'interruzione in un paese con leggi meno restrittive dell'Italia), ha stabilito che non è configurabile un diritto a "non nascere" o a "non nascere se non sano", essendo per converso tutelato dall'ordinamento – anche mediante sanzioni penali – il diritto del concepito a nascere, pur se con malformazioni o patologie [6, 7, 62, 63].

La Corte di Cassazione sembra quindi ribadire il divieto di pratiche eugenetiche, previsto dall'art. 3 ("Diritto all'integrità della persona") della *Carta dei Diritti fondamentali dell'Unione Europea* e presente nella legge 40/2004 all'art. 13, lett. b [32, 33, 64-67].

Il divieto di pratiche eugenetiche, oltre che ricollegarsi direttamente alla Carta dei Diritti fondamentali dell'Unione Europea, affonda le proprie radici nello stesso art. 3 della Costituzione e in particolare nel secondo comma che impone come obiettivo il superamento degli ostacoli che impediscano il pieno sviluppo della persona umana (tra i quali sicuramente l'*handicap* di natura fisica o psichica).

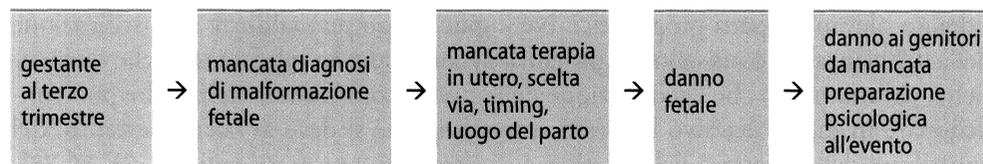
Tuttavia alcune sentenze hanno riconosciuto **come ingiusto** il danno derivato dalla mancata diagnosi della malformazione del feto, in quanto i genitori non sono stati messi in condizione, proprio a causa della inconsapevolezza della malformazione, di prepararsi all'evento nel modo migliore (informazione, supporto psicologico o altro) sostenendo che una "tempestiva informazione avrebbe consentito la predisposizione di idonei supporti specialistici e terapie psicologiche a cui la paziente aveva diritto evitando al momento del parto, di per sé già delicato, l'ulteriore complicanza di una siffatta inaspettata rivelazione" (Cass. pen., 23 marzo 1997, n. 3599, in Giust. Pen., 1998, II, 274, già citata).

La mancata diagnosi di malformazione fetale nel terzo trimestre può configurare una responsabilità professionale (civile e/o penale del ginecologo) nei casi in cui una precisa e corretta diagnosi avrebbe consentito un efficace trattamento in utero della stessa e/o avrebbe permesso di limitare o di evitare i danni fetali attraverso la scelta dell'epoca gestazionale ottimale per l'espletamento del parto e/o la scelta del luogo più adatto per il parto e/o la scelta della via del parto (taglio cesareo o parto vaginale).

Infatti, non si può escludere che alcune malformazioni fetali possono trarre giovamento della terapia in utero (sindrome da trasfusione gemello-gemello, terapia delle aritmie cardiache ecc.). Peraltro esistono malformazioni fetali la cui prognosi migliora con un espletamento anticipato del parto e con la scelta della giusta via della nascita e del luogo della nascita in quanto sappiamo dalla letteratura che per alcuni stati malformativi l'adozione tempestiva di determinate pratiche assistenziali, in centri adeguatamente attrezzati, consente una migliore prognosi neonatale (gastroschisi, ernia diaframmatica, alcune cardiopatie, spina bifida ecc.) [68, 69].

In tali casi il non aver posto una precisa diagnosi prenatale equivale ad aver negato l'adozione di tutti gli accorgimenti necessari per un trattamento ottimale del feto malformato.

**Figura 4.** Catena causale tra mancata diagnosi di malformazione fetale nel terzo trimestre e danno alla donna



### ◆ **Responsabilità per diagnosi di malformazione fetale inesistente o per non corretta rappresentazione della malformazione**

Si tratta di un'eventualità che, almeno in termini di ipotesi, riteniamo ricorra più di quanto si possa immaginare, essendo molto più frequente rispetto a quanto emerge dall'analisi dei contenziosi inoltrati. Infatti il ginecologo può essere portato a sopravvalutare quadri parafisiologici o non francamente patologici o immagini che obiettivamente evidenziano forme lievi di patologie e indirizzare quindi la donna verso l'interruzione della gravidanza. Riteniamo che a questo atteggiamento, più o meno conscio, non siano estranei fattori di ordine medico-legale ispirati da un atteggiamento difensivo da parte del medico che trova più *sicuro* e più *comodo*, in caso di dubbio, non rischiare la nascita di un figlio malformato, con le possibili sequele medico-legali a suo carico che la nascita di un bambino malformato può comportare.

Una siffatta supposizione viene confortata dalla considerazione che gli stessi criteri ecografici adottati per la diagnosi di alcune malformazioni (ad esempio, idrocefalia, alcune uropatie ostruttive) si sono dimostrati alcune volte fallaci e sono stati oggetto di profonda revisione da parte della letteratura scientifica. Per tali errori, ove sia accertata l'*inescusabilità* degli stessi, il ginecologo può essere chiamato a rispondere per l'interruzione di gravidanza (aborto colposo), in quanto l'interruzione avviene sull'erroneo presupposto dell'esistenza di una malformazione fetale; peraltro il medico può essere chiamato, in via ipotetica, a rispondere anche nei casi in cui una diagnosi di normalità (posta attraverso un esame successivo) abbia scongiurato l'interruzione della gravidanza, ma abbia comunque arrecato alla coppia un ingiusto turbamento psichico.

Non molto diversa dalla precedente, e comunque foriera delle stesse conseguenze, è la situazione in cui una corretta diagnosi di una malformazione suscettibile di trattamento risolutivo alla nascita non sia stata correttamente rappresentata alla coppia nella sua gravità, nella sua prognosi e, soprattutto, nelle sue *chances* terapeutiche. Infatti il ginecologo, per poter verificare il possibile impatto che la nascita di un bambino malformato provoca nella gestante e per poter procedere o meno all'interruzione di gravidanza, anche sulla base della volontà della coppia, deve verificare come la coppia reagisce a una corretta rappresentazione (diagnostica e prognostica) della malformazione. Il counseling pertanto risulta carente laddove tralasci di considerare rilevanti aspetti prognostici. Né il ginecologo può addurre a giustificazione della deficienza del counseling l'ignoranza di consolidate e validate tecniche terapeutiche, dal momento che l'acquisizione delle nuove conoscenze scientifiche può condizionare in modo decisivo lo stesso counseling che si deve avvalere, pertanto, del contributo del pediatra o del genetista o di altre figure professionali [16, 65, 70-76].

Riteniamo necessaria un'approfondita riflessione sulle suddette considerazioni, giacché in luogo di considerare l'interruzione di gravidanza come una triste necessità giustificata solo dal perseguimento della tutela della salute della madre (come è

nello spirito della legge 194/78), spesso per motivazioni inconscie di rimozione del problema feto-malformato e/o per un atteggiamento del medico ispirato dalla medicina difensiva, non viene attribuita al counseling l'importanza che invece merita in termini di tempo, di ottimizzazione del rapporto e di informazione della coppia, di documentazione circa il management della malformazione, di approfondimento multidisciplinare, di scelta motivata dalla necessità [21, 77, 78].

## ■ Il counseling in caso di malformazione fetale

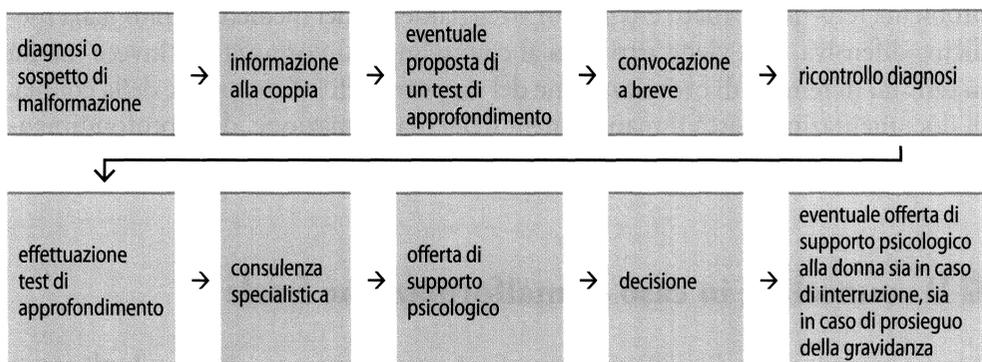
Il counseling in caso di malformazione fetale costituisce uno dei banchi di prova più difficili per il ginecologo, non solo sotto il profilo strettamente tecnico (correttezza della diagnosi e della prognosi della malformazione), ma anche sotto il profilo relazionale con la paziente (con la coppia) e con le differenti figure sanitarie che di volta in volta sono chiamate a collaborare nella gestione del caso (neonatologi, neurochirurghi, cardiologi neonatali, cardiocirurghi, genetisti, psicologi ecc.).

Il ruolo centrale del ginecologo nel counseling impone un atteggiamento di grande equilibrio e di serenità, accompagnato da una competenza che si mantenga aggiornata, soprattutto in relazione alle nuove acquisizioni sulla prognosi delle sindromi malformative e sui progressi della medicina nella cura delle anomalie congenite. Inoltre è necessario che il counseling, in caso di malformazione fetale diagnosticata nel secondo trimestre, si inquadri, non solo formalmente ma in modo sostanziale, nello spirito della legge 194/78 che **non persegue fini eugenetici, ma il benessere della donna** [78-80].

Il solo fatto che il ginecologo svolge un ruolo importante (anche se in modo "non direttivo") in un processo (counseling) che di fatto decide se un feto debba sopravvivere o meno rende ragione dell'enorme responsabilità che egli si assume nel coordinare le varie fasi del counseling stesso, pur non dovendosi assumere la responsabilità formale della decisione [20, 30, 81-83].

Il counseling non consiste soltanto nella diagnosi di malformazione e decisione di interrompere o meno la gravidanza; deve costituire invece un percorso più complesso intervallato da vari momenti che devono essere gestiti al meglio per non incorrere in errore, per potersi avvalere del migliore apporto di altre figure, per restare aderenti allo spirito della legge 194/78, per far sì che venga scelta l'opzione più giusta (management conservativo o meno) che può variare da malformazione a malformazione, da coppia a coppia, e, nell'ambito della stessa malformazione, da forma a forma e da luogo a luogo.

In ognuno dei momenti del counseling è possibile l'errore del ginecologo che può essere causato da un atteggiamento *difensivistico*, che anche se solitamente non ha conseguenze giuridiche, risulta comunque deontologicamente ed eticamente scorretto.

**Figura 5. Percorso di counseling**

### ◆ Come comunicare

Sappiamo che è necessaria una grande cautela nel comunicare una diagnosi (o anche solo un sospetto) di malformazione fetale alla madre. Infatti le paure e le ansie relative alla possibilità che il feto sia malformato fanno sì che la capacità di comprensione di quanto comunicato venga enormemente ridotta o alterata e che la madre si affidi anche alla ricezione e interpretazione dei segni non verbali che il medico usa nel comunicare (postura, mimica facciale, tono della voce, gesti o altro). Rientra nell'esperienza comune di molti ginecologi il fatto che in genere le donne nel corso di un esame ecografico ne osservino attentamente l'espressione nel tentativo di correlare la mimica del viso all'andamento e ai risultati dell'esame.

Una prima comunicazione della malformazione potrà avvenire anche in termini dubitativi con eventuale proposta di esami di approfondimento. È necessario dare molto spazio alle domande e cercare di tenere, nelle varie risposte, una linea in cui non si ravvisino contraddizioni, facendo riferimento, laddove necessario, anche ai limiti diagnostici dell'esame ecografico e agli eventuali contributi diagnostici che possono derivare da altri esami. La convocazione entro 1-2 giorni, oltre che dare il tempo alla coppia di elaborare con gradualità la cattiva notizia, permette al ginecologo di approfondire quadri malformativi più complessi sulla scorta della letteratura scientifica, di programmare ulteriori test e di coinvolgere anche altre figure specialistiche (genetista, neonatologo, pediatra, chirurgo pediatra, cardiologo pediatra, neurochirurgo).

Quindi, anche sull'eventuale scorta di test diagnostici aggiuntivi e dei pareri espressi da altri specialisti si potrà completare il counseling, prospettando la prognosi (non necessariamente in termini di certezza ma anche in termini probabilistici), le possibilità di cura, il management successivo della gravidanza e del bambino, avendo cura di ricordare sempre che la conduzione del counseling e (ancora di più) la conclusione richiedono un grande rispetto per il feto e per la

coppia, che il ginecologo non deve indirizzare la coppia verso una determinata scelta, ma lasciare alla stessa una decisione che sia il più possibile libera, anche se assunta sulla base delle risposte alle domande formulate e delle informazioni serene, aggiornate, corrette, che la donna ha ricevuto [30, 84].

In misura ancora maggiore che per altri atti medici (considerata la delicatezza dei valori in gioco) il ginecologo deve ispirare la propria condotta alla ricerca di un rapporto empatico, intendendo per empatia l'immedesimazione con la coppia, la comprensione delle ansie e delle paure, la condivisione delle emozioni e dei bisogni profondi, la necessità di rassicurazione e di speranza.

L'attitudine a instaurare un rapporto empatico e rispettoso della donna può giovare di alcuni accorgimenti pratici relativi al tempo, al modo, al luogo e ad altre circostanze del counseling. Ad esempio: non eseguire il counseling mentre la donna è ancora sdraiata sul lettino, con la pancia scoperta e in una posizione di inferiorità. È necessario fare rivestire la paziente, farla sedere in un posto tranquillo, riservato e comodo e in modo sereno comunicare senza interrompere sul nascere eventuali interlocuzioni, ma anzi incoraggiandola a chiedere spiegazioni. Nel linguaggio evitare l'uso di termini incomprensibili e fare ricorso ad esempi o a situazioni che la paziente conosce. È necessario comunicare la diagnosi e la prognosi in modo semplice ed eventualmente con l'aiuto di figure, schemi o disegni illustrando le varie possibilità [52, 60, 85-88].

### ◆ Cosa comunicare

La diagnosi di malformazione fetale costituisce il *primum movens* del counseling. Sappiamo che non sempre una diagnosi di malformazione fetale può essere posta con certezza, esistendo quadri malformativi sfumati che lasciano spazio a dubbi e interrogativi. Inoltre il counseling deve tenere conto anche della gravità, della prognosi, della storia naturale e delle possibilità di cura di cui si può giovare quella determinata patologia malformativa.

Esistono delle malformazioni che sono incompatibili con la vita (alcune cardiopatie, alcuni gemelli congiunti, anencefalia, trisomia 18, exencefalia ecc.), altre che sicuramente comportano handicap del bambino (agenesia di un arto o un'estremità, alcune displasie ossee ecc.), altre ancora per le quali sono possibili cure anche risolutive (labiopalatoschisi, alcune cardiopatie, piede torto congenito, alcune uropatie ostruttive, alcune malformazioni dell'apparato digerente) e, infine, esistono malformazioni che possono non influire sul benessere del bambino (agenesia di un rene, presenza di un dito sovranumerario, cisti ovarica ecc.). Purtroppo non è possibile classificare sempre con precisione tutti i quadri di malformazioni fetali con giudizio prognostico formulato *a priori* e per di più esistono malformazioni per le quali non si può dire *a priori* con certezza se siano curabili o meno.

Tuttavia la legge 194/78 che ai sensi del comma b) dell'art. 6, più volte richiamato, consente l'interruzione di gravidanza "quando siano accertati processi patologici, tra cui quelli relativi a rilevanti anomalie o malformazioni a carico del nascituro, che determinino un grave pericolo per la salute fisica o psichica della donna", pur non attribuendo rilevanza alla gravità della malformazione in sé considerata (la legge non ha finalità eugenetiche), non può comunque prescindere dall'impatto che la nascita di un bambino portatore di *quella* malformazione presenta sulla salute psichica di *quella* donna.

È per tal motivo necessario che il ginecologo che si accinge a effettuare il counseling abbia un quadro della gravità delle varie malformazioni, della loro storia naturale e delle attuali possibilità di cura in quanto alcune malformazioni per le quali in passato si procedeva all'interruzione di gravidanza sono attualmente suscettibili di cure a volte risolutive (ad esempio, alcune cardiopatie congenite).

Un altro fattore di difficoltà è rappresentato da quelle alterazioni strutturali del feto che, sebbene rilevabili all'esame ecografico, non costituiscono delle patologie in sé ma soltanto l'epifenomeno (talvolta l'unico rilevabile all'esame ecografico) di altre patologie o di situazioni parafisiologiche molto eterogenee quanto a etiologia e prognosi. A titolo meramente esemplificativo si ricorda il caso dell'idrope fetale non immunologica che può essere sostenuta da malattie cardiache o toraciche, da cromosomopatie o dalla sindrome trasfuso-trasfusore, da malattie ematologiche o da infezioni o associarsi alla nascita di un bambino perfettamente sano.

### ◆ Doveri del ginecologo nel counseling

Gli obblighi del ginecologo nei confronti della gestante iniziano, ma non si esauriscono, con la diagnosi (quantunque corretta) di malformazione a carico del feto. È proprio a questo punto che comincia la fase, per alcuni versi più difficile, che chiama in gioco l'assolvimento di vari obblighi in capo al ginecologo: obbligo di perizia, prudenza e diligenza, dovere di informazione e di comunicazione, dovere di aggiornamento, doveri etici e deontologici, la cui insoddisfazione può configurare cattiva pratica medica fino alla responsabilità professionale (**Tabella 4**) [89-92].

Costituendo il counseling un momento delicatissimo della gestione del feto malformato, con importanti implicazioni etiche e deontologiche ma anche sotto il profilo medico-legale, si propone di utilizzare uno schema-tipo che serva a verbalizzare le fasi salienti dello stesso (referto ecografico, eventuale consiglio di ripetere l'esame in un Centro di II livello, consulenza specialistica nella branca della malformazione, notizie sulla storia naturale della malformazione riscontrata, eventuali possibilità di cure ecc.).

**Tabella 4.** Doveri del ginecologo nel counseling per malformazione fetale

- Obbligo di perizia, prudenza e diligenza nella diagnosi
- Dovere di informazione
- Dovere di comunicazione (con la coppia e con altri sanitari)
- Dovere di aggiornamento
- Doveri etici e deontologici

## ■ Come ridurre il rischio di errore e di contenzioso per responsabilità professionale

Per subire una sentenza di condanna e risarcire in proprio i soggetti danneggiati è necessario che si verifichi tutta una serie di eventi, indicati nella **Figura 6**.

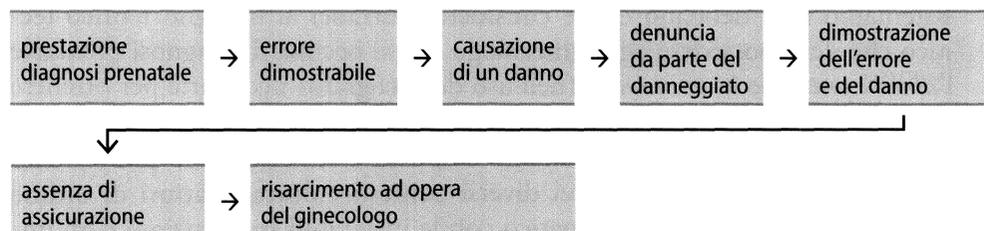
La concatenazione degli eventi illustrati nella **Figura 6** si spezza e i danni per il ginecologo non si verificano (o sono limitati) se una o più condizioni vengono a mancare. Non sono rilevanti ai fini giuridici (penali e civili) quelle situazioni in cui vi sia stato un errore senza danno o un danno senza denuncia o un evento spiegabile con una causa che non costituisca errore, quand'anche si sia verificato un danno [93-95].

Lo studio del processo causale che porta al risarcimento da parte del ginecologo si propone di analizzare i singoli passaggi allo scopo di approntare idonee strategie di autotutela che siano improntate anche all'interesse della paziente e non siano ispirate da miopi e, a volte, controproducenti, intenti "difensivistici".

È convinzione generalizzata che è possibile ridurre il rischio di condanna ma non annullarlo completamente, in quanto la diagnosi prenatale costituisce un'attività ad alto rischio di responsabilità professionale per gli operatori.

Lo studio e la prevenzione degli errori occupano un posto importante nell'attuale organizzazione dei servizi sanitari. Già da tempo nei paesi anglosassoni, con metodologia mutuata dall'organizzazione della sicurezza nei servizi dell'aeronautica, è nata e si è sviluppata una disciplina (risk management) che ha come obiettivo lo studio dell'errore e la gestione del rischio clinico al fine di eliminarlo

**Figura 6.** Eventi necessari perché il ginecologo sia condannato a risarcire il danno



**Figura 7. Fattori concorrenti nella qualità dell'esame ecografico**

$$\text{qualità esame} = \text{esperienza} \times \text{metodo e linee guida} \times \text{adeguatezza delle apparecchiature}$$

o di prevenirne o minimizzarne le conseguenze. Tale metodologia è applicabile anche alle azioni connesse con la diagnosi prenatale.

Quasi tutti gli errori diagnostici nella diagnosi prenatale possono riconoscere (da soli o in combinazione tra di loro) i seguenti fattori causali: scarsa esperienza dell'operatore, assenza di metodo nella conduzione dell'esame, uso di apparecchiature inadeguate. Analizzando il problema in positivo e volendo quantificare l'apporto che ognuna di queste componenti fornisce alla "qualità" dell'esame, possiamo immaginare quest'ultima come il prodotto del valore dei tre coefficienti che ad esempio in una scala da uno a dieci attribuiamo a ogni singolo componente (esperienza operatore, metodo dettato dalle linee guida, validità delle apparecchiature) (Figura 7).

Moltiplicare tali coefficienti significa che anche piccole variazioni dei valori attribuiti a ogni singolo fattore comportano elevati innalzamenti della qualità finale e che per ottenere un buon risultato della qualità è necessario che i vari fattori siano in qualche modo bilanciati. Infatti, se ad esempio le apparecchiature non sono per niente adeguate, il prodotto dei tre coefficienti sarà molto basso (quindi bassa qualità), anche quando gli altri due fattori presentano un elevato punteggio e via dicendo.

► **Esperienza dell'operatore.** In questo concetto rientra tutto il bagaglio culturale teorico-pratico del ginecologo che esegue la diagnosi prenatale e che lo stesso ha acquisito nel corso di Laurea in Medicina, nel corso di Specializzazione, nei corsi specifici, negli aggiornamenti successivi e attraverso l'esperienza derivante dalla pratica clinica della diagnosi prenatale diretta o derivata dal confronto con altri colleghi.

Si tratta di una componente importante in quanto la formazione clinica (nella medicina in genere ma ancora di più nella diagnosi prenatale) non si acquisisce una volta per sempre ma deve essere continuamente aggiornata sulla base delle novità scientifiche e tecnologiche, dei mutamenti legislativi e dei riaggiustamenti organizzativi, delle necessità dell'utenza e dell'interazione con altre discipline.

Riteniamo non debbano essere considerati estranei al bagaglio teorico-tecnico che deve possedere ogni ginecologo che si occupa di diagnosi prenatale l'*abilità pratica* e la *manualità* (nell'uso dell'ecografo) necessarie per ottenere scansioni ottimali che aiutino a risolvere i problemi diagnostici.

La medicina, da arte sostanzialmente empirica a cui afferivano più o meno prepotentemente, a seconda dei diversi contesti culturali, fattori di ordine religioso, antropologico e dogmatico con le inevitabili superstizioni e gli im-

mancabili pregiudizi, si è via via trasformata negli ultimi secoli in scienza. Negli ultimi decenni un notevole impulso a tale evoluzione è venuto dall'affermazione della **medicina basata sull'evidenza e delle linee guida** applicate a problemi diagnostici, terapeutici, assistenziali.

Le linee guida, costituite dall'insieme di azioni da porre in atto in una predeterminata situazione clinica, permettono di uniformare le varie "azioni" necessarie per una procedura da applicare a una situazione precedentemente codificata.

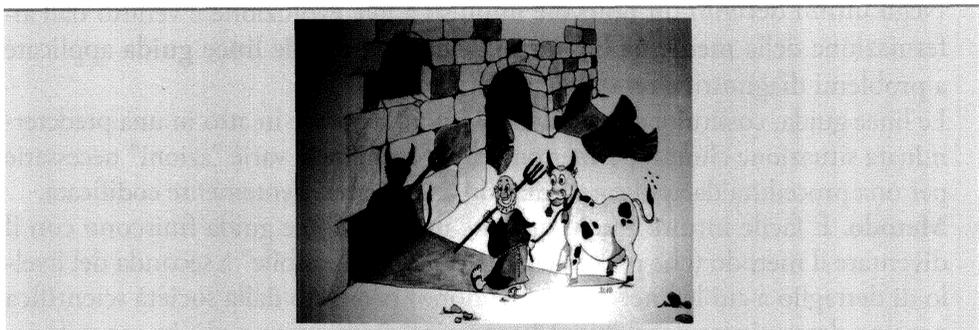
- **Metodo.** È facile intuire che in qualche modo le linee guida finiscono con il diventare il metodo (che può essere più o meno "flessibile" a seconda del livello di dettaglio a cui le linee guida scendono) proposto dalla società scientifica per una determinata procedura (diagnostico-terapeutica o più in generale assistenziale); tuttavia, nel concetto di linea guida è insita la possibilità di deroga in determinate circostanze e di adattare le *azioni* alle *peculiarità* che quella particolare situazione presenta e/o alle specificità del contesto *logistico-organizzativo* in cui si opera.

La redazione, diffusione e applicazione delle linee guida, oltre a soddisfare una meritoria esigenza di qualità della prestazione medica, hanno ricevuto un notevole impulso dalla diffusione dei contenziosi giudiziari medico-legali in quanto ritenute efficaci nel ridurre il numero degli stessi contenziosi. Infatti, il divario tra le aspettative dell'utenza e le reali possibilità diagnostiche dell'ecografia, la disinformazione dei media e la sempre minore accettazione di un figlio malformato, unitamente alla diffusione delle metodiche ecografiche e a un sempre maggiore ricorso al giudice per la tutela dei propri diritti da parte dei cittadini, hanno portato a una crescita esponenziale del contenzioso per mancata diagnosi di malformazione fetale, con tutte le conseguenti problematiche di *ordine medico, umano, assicurativo, giudiziario*.

- **Tipo e adeguatezza della strumentazione.** Nella loro configurazione (sonde, unità centrale, software in dotazione, particolari dispositivi, stampante) sono sicuramente in grado di condizionare la qualità dell'esame. In una prospettiva finalizzata alla prevenzione dell'errore va rilevato che è importante non solo il tipo di apparecchiatura utilizzata (ormai sono ampiamente diffuse apparecchiature di qualità medio-alta) ma anche come viene utilizzata. Il ginecologo che usa tali apparecchiature deve conoscere i fondamenti basilari della fisica degli ultrasuoni e del meccanismo di formazione dell'immagine ecografica, deve riconoscere la presenza di artefatti, deve saper padroneggiare l'apparecchiatura sfruttandone le potenzialità diagnostiche, deve essere in grado di utilizzare i software eventualmente in dotazione all'ecografo, per poter innalzare il livello di qualità dell'esame e ridurre, conseguentemente, il rischio di incorrere in errore.

In conclusione di questo paragrafo possiamo affermare che la diagnostica ecografica, per quanto accurata ed efficace, si basa comunque su una visione per così dire "mediata" da informazioni che si ottengono dall'emissione-ricezione degli

**Figura 8.** Esempio di errore interpretativo



ultrasuoni e dai tempi di percorrenza degli stessi lungo i tessuti, tempi che variano a seconda delle caratteristiche chimico-fisiche degli stessi. In un tale processo non sono estranei elementi imprevisti (artefatti ecografici) che possono causare una rappresentazione “distorta” della realtà. Senza scomodare il mito della caverna di Platone, ci accontentiamo di sottoporre all’attenzione di chi legge la **Figura 8** che evidenzia come un’immagine “mediata” (in questo caso dalla luce che delimita i contorni dell’ombra) possa portare a un’interpretazione delle cose diametralmente opposta a quella reale.

### ◆ **Informazione e comunicazione come mezzo per prevenire il contenzioso**

Il moderno rapporto medico-paziente in tutti gli ambiti medici ha rinunciato negli ultimi decenni all’impostazione “paternalistica” e alla fiducia cieca riposta nel sanitario valorizzando il momento informativo-comunicativo quale necessaria condizione per legittimare gli atti medici [67, 96-100].

Questo è ancora più vero nelle pratiche (ma anche nelle “non pratiche”) relative alla diagnosi prenatale dove non è detto che gli obiettivi di “beneficialità” (che devono sottendere a tutti gli atti medici) si raggiungano con la sola applicazione delle varie pratiche di diagnosi prenatale ma vanno verificati di volta in volta e di volta in volta si deve decidere se l’opzione migliore per la donna sia la messa in atto o meno delle tecniche di diagnosi prenatale; decisione questa che deve essere assunta sulla base delle indicazioni cliniche, delle aspettative della donna, del suo vissuto, delle sue convinzioni etiche o religiose.

E che questo sia vero non solo sotto un profilo deontologico ed etico ma anche sotto il più cogente obbligo medico-legale, viene confermato dal frequente contenzioso intrapreso per lamentata carenza di informazioni e dalle numerose sentenze che hanno riconosciuto nell’assenza o nella carenza di informazione elementi di colpa giuridicamente rilevanti.

Esiste unanime consenso circa l'efficacia di una buona *informazione-comunicazione* nel ridurre il contenzioso medico-legale, anche se appare difficile quantificare tale effetto.

Instaurare un rapporto empatico con la paziente, che rifugga da facili autoritarismi e/o paternalismi, una *comunicazione serena e onesta*, un dialogo che raccolga e fughi nel modo migliore i *dubbi* e le *ansie*, un rapporto medico-paziente che sia reso il più possibile *simmetrico*, l'*assenza di contraddizioni* in tutto ciò che il medico comunica, costituiscono efficaci strumenti tesi a soddisfare le aspettative della paziente, a valorizzare la prestazione del medico e a rendere più difficile l'insorgere di un risentimento nella paziente anche in caso di errore.

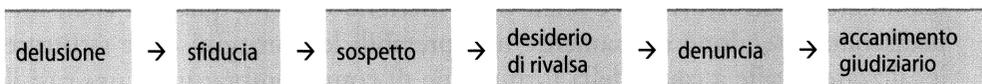
La convinzione secondo cui il medico viene chiamato a rispondere del proprio operato in tribunale non per *quello che fa (o non fa)* ma per *quello che dice (o non dice)*, pur non essendo applicabile a tutte le situazioni, presenta una sua rilevante validità [83-101].

Alcune volte, in caso di errore (*reale o presunto*) un iniziale sentimento di *delusione* della paziente nei confronti del medico si può trasformare in *sfiducia* e portare al *sospetto*, innescando un *sentimento di rivalsa* che porta alla *denuncia* e quindi all'*accanimento giudiziario* nei confronti del medico. Un'adeguata comunicazione può effettivamente impedire questo *iter* o interromperlo nelle prime fasi in modo tale che non si arrivi al contenzioso per responsabilità professionale. Per converso, una cattiva comunicazione può accelerare questo processo verso l'*accanimento giudiziario* (Figura 9).

Una buona comunicazione deve essere pervasiva di tutto il rapporto medico-paziente e si deve avvalere degli strumenti indicati dagli esperti della comunicazione: tecniche di dialogo, mimica, tono della voce, atteggiamenti posturali e altri fattori che permettono di migliorare la qualità della comunicazione. Il momento informativo principale (ma non certamente l'unico) è costituito dal rilascio del referto dell'esame.

Utile nella comunicazione è l'utilizzo di modelli stampati che spiegano determinati aspetti a integrazione, riflessione, ricordo e documentazione del colloquio verbale. Anche il modello informativo sull'esame ecografico (e sui suoi limiti) e il modello di consenso informato propedeutico a tecniche di diagnosi prenatale invasive costituiscono basilari mezzi di comunicazione [102].

**Figura 9.** Iter che porta dalla delusione all'accanimento giudiziario contro il medico in caso di errore (reale o presunto)



*N.B.:* un'adeguata comunicazione può essere idonea a spezzare questa catena.

## Referto dell'esame ecografico

Un momento importante della comunicazione è costituito dal referto dell'esame ecografico. Il referto costituisce un verbale dell'esame ecografico; i rilievi che contiene sono diversi a seconda del **tipo di esame eseguito** (ecografia del secondo trimestre, ecografia del terzo trimestre; ecocardiografia fetale; procedure di diagnosi prenatale invasiva ecc.) e in qualche modo certificano il metodo adottato nell'esecuzione dell'esame e l'aderenza o meno alle linee guida. Tutti i referti comunque dovrebbero:

- essere redatti in forma intelligibile;
- contenere le generalità della paziente con i dati anamnestici essenziali;
- indicare il tipo di apparecchiatura usata;
- riportare i rilievi eseguiti;
- formulare le conclusioni diagnostiche;
- recare la data e il luogo di esecuzione dell'esame e la sottoscrizione del ginecologo che ha eseguito l'esame.

Inoltre, vanno riportati sul referto: eventuali fattori di rischio specifici per malformazioni fetali, eventuali indicazioni ad altri tipi di esami (ad esempio, ecocardiografia fetale, diagnosi prenatale invasiva) che scaturiscano da quell'esame ecografico, la presenza o meno di fattori limitanti l'accuratezza dell'esame, le eventuali prescrizioni in relazione a controlli successivi o presso Centri dotati di migliori apparecchiature e/o di maggiore esperienza [18, 21, 27, 30, 96].

Per l'importanza che meritano si ritiene opportuna una disamina di alcuni fattori limitanti l'esame ecografico. Siccome ad *impossibilia nemo tenetur* non può essere imputato al medico un errore che è avvenuto non per sua colpa ma per la presenza di circostanze oggettive che hanno limitato le possibilità diagnostiche dell'esame. È tuttavia necessario che il ginecologo diligentemente annoti la presenza di tali circostanze nel referto che rilascia alla paziente.

Le strutture anatomiche fetali possono non essere agevolmente esplorabili in caso di:

- obesità della donna che può determinare una cattiva trasmissione degli echi, con o senza presenza di artefatti, con formazione di immagini poco chiare o addirittura fuorvianti; in questi casi l'approccio transvaginale può fornire, almeno per quanto riguarda le parti fetali più vicine alla sonda, una migliore risoluzione delle immagini;
- scarsità di liquido amniotico che rende più difficoltosa la definizione dei contorni morfologici del feto a causa di un limitato contrasto;
- atteggiamento fetale con interposizione, tra la sonda e le strutture fetali da esaminare, di strutture ossee fetali che, riflettendo tutti o quasi gli echi, impediscono o rendono scarsamente interpretabili le immagini delle strutture localizzate a valle a causa della formazione di coni d'ombra; in alcuni casi il problema può essere risolto variando la traiettoria del fascio ultrasonoro in

modo da evitare le strutture ossee fetali e da farlo giungere direttamente alle strutture che si intendono esaminare. Può anche essere risolto favorendo i movimenti del feto in modo da fargli assumere un diverso atteggiamento o, più semplicemente, rinviando l'esame nella speranza che il feto assuma una posizione che non ostacoli l'esame;

- la presenza di estese cicatrici addominali, specie se con calcificazioni distrofiche e se associate a obesità, costituisce una circostanza capace di inficiare la risoluzione delle immagini e quindi rendere più difficoltosa una corretta interpretazione delle stesse [20, 21].

### **Documentazione iconografica allegata al referto**

La documentazione fotografica eventualmente allegata, pur presentando generalmente, come vedremo in seguito, scarso valore probativo, può in alcuni casi suffragare la descrizione di un quadro di normalità (o di patologia).

Appare ragionevole ritenere che l'armamentario difensivo del medico che affronta una battaglia processuale può essere fortemente potenziato da tali argomentazioni che in molti casi possono risultare decisive.

Le linee guida SIEOG danno facoltà al ginecologo di allegare o meno le immagini ecografiche al referto che viene rilasciato, giustamente ridimensionando il valore probativo da attribuire alle immagini e riconoscendo al referto scritto un ruolo pressoché esclusivo in tale senso.

Infatti, contrariamente a quanto avviene per l'imaging radiografico, le immagini ecografiche, ottenute utilizzando piani di scansione variabili e infiniti e fortemente operatore-dipendenti (in molti casi l'ecografista può far vedere ciò che vuole), non sono solitamente utilizzabili quali elementi di prova nell'accertamento della responsabilità professionale.

### **Stampati**

Anche gli opuscoli che vengono dati in visione alla paziente rientrano nel più generale ambito della comunicazione.

È invalso l'uso nella pratica medica, e in particolare per quelle discipline (come la diagnosi prenatale) che richiedono un atteggiamento "non direttivo" da parte del medico, di ricorrere a stampati illustrativi di determinate procedure diagnostico-terapeutiche da somministrare alle pazienti.

Fermo restando che il rapporto medico-paziente richiede un'interazione comunicativa diretta, il ricorso a modelli informativi può essere tuttavia utile se considerato integrativo rispetto al colloquio. Soprattutto se il ginecologo è comunque disponibile a fugare dubbi e a fornire spiegazioni sulle parti degli stampati che la paziente non ha ben compreso e se serve a dare la possibilità alla paziente di riflettere e di ripassare i concetti che le sono stati comunicati.

Un'informazione ampia, comprensibile e corretta che deve sottendere al consenso in tutti gli atti medici (e, se possibile, in misura ancora maggiore nella diagnosi prenatale), assurge a obbligo giuridico di rango costituzionale (l'art. 32 della Costituzione impone la volontarietà dei trattamenti sanitari il cui presupposto necessario è dato dall'informazione).

Inoltre riteniamo che la diffusione di tali modelli informativi (riguardanti ad esempio i limiti dell'ecografia nella diagnosi di malformazione fetale, nella valutazione del peso fetale, nella diagnosi di cromosomopatie o altro) abbia un ruolo in qualche modo "educativo" nei confronti dell'utenza abituata a sentir parlare più spesso delle possibilità diagnostiche (piuttosto che dei limiti) dell'ecografia riponendo nella metodica delle aspettative la cui delusione favorisce l'insorgenza del contenzioso medico-legale.

Appare opportuno ribadire che tali modelli per essere compresi devono possedere alcune caratteristiche: comunicare le cose più importanti; evitare per quanto possibile un linguaggio tecnico; evitare di alimentare oltre misura ansie e paure nella paziente; essere strutturati a domanda e risposta (inserendo le domande che più comunemente le pazienti rivolgono al ginecologo); non essere prolissi; essere facilmente accessibili.

## Raccomandazioni

### Il consenso nella diagnostica ecografica embrio-fetale

1. Personalizzare il management della diagnosi prenatale.
2. Entrare in empatia con la coppia.
3. Sforzarsi per ottenere un consenso che sia il più possibile consapevole e "non orientato".
4. Attribuire alla donna (o alla coppia) un reale ruolo decisionale.
5. Sapere che gli obblighi del ginecologo in taluni casi (proposta opzioni diagnostiche) possono essere considerati compiutamente assolti dopo aver fornito una buona informazione.
6. Documentare in qualche modo che la donna è stata informata.
7. Dare priorità nella diagnosi prenatale agli imperativi etici piuttosto che alle esigenze "difensive", sia pure tutelandosi da un punto di vista medico-legale.
8. Rappresentare le possibilità (e i limiti) della diagnosi prenatale in modo corretto senza alimentare aspettative non evadibili.
9. Acquisire il consenso scritto nella diagnosi prenatale invasiva.

### Il counseling in caso di malformazione fetale

1. Comunicare la diagnosi o anche il sospetto quando si è sicuri dell'esistenza (o anche del sospetto) di malformazione fetale.
2. Prendere eventualmente tempo per consultare la letteratura.
3. Non esitare a inviare la paziente presso un centro dotato di maggiore esperienza e/o di migliori apparecchiature in caso di dubbio.
4. Richiedere, laddove lo si ritenga opportuno, esami di altro tipo mirati a dirimere il dubbio diagnostico.
5. Interessare le figure specialistiche che possiedono maggiore competenza nella disciplina cui la malformazione sospettata o diagnosticata afferisce.
6. Sapere che ai fini dell'interruzione di gravidanza non è determinante il tipo e l'entità di una malformazione ma l'impatto che una malformazione fetale di quel tipo e di quell'entità presenta sulla salute di quella determinata donna.
7. Consigliare alla coppia un supporto psicologico.
8. Fare attenzione alla quantità e alla qualità dell'informazione somministrata.
9. Evitare contraddizioni tra i vari sanitari coinvolti nel counseling.
10. Ricordare che il counseling richiede l'assolvimento di vari obblighi in capo al ginecologo (corretta diagnosi, dovere di informazione e di comunicazione, obbligo di aggiornamento, doveri etici e deontologici).
11. Documentare l'avvenuto counseling con una relazione sottoscritta dal ginecologo e dai consulenti.

### Come comprimere il rischio di errore e di contenzioso per responsabilità professionale

1. Ricordare che un esame ecografico è di qualità se supportato da buone apparecchiature, solida esperienza e metodo adeguato (linee guida).
2. La qualità della comunicazione costituisce un importante valore aggiunto che riduce spesso il contenzioso medico-legale.
3. Il referto scritto consente di documentare la modalità di esecuzione dell'esame e quindi la sua correttezza metodologica.
4. Vanno sempre annotati nel referto i fattori che limitano la qualità dell'esame ecografico e le prescrizioni suggerite.
5. Nella diagnosi prenatale è importante documentare l'informazione e la comunicazione orale e scritta somministrata alla paziente (anche con l'ausilio di stampati sottoscritti per presa visione).
6. Il ruolo del ginecologo può esaurirsi nella sola informazione (non necessariamente la donna deve sottoporsi a esami, invasivi o non invasivi).

## ◆ Riferimenti bibliografici

- [1] Argo A. *Aspetti penalistici della mancata diagnosi di malformazione fetale in ecografia di screening in ostetricia: problematiche medico-legali*. Editeam, Cento (FE) 2010.
- [2] Avecone P. *La responsabilità penale del medico*. Vallardi Editore, Milano 1981.
- [3] Baratto A. *Il risarcimento del danno per il mancato esercizio del diritto all'interruzione di gravidanza: un problema aperto*. Giur It 2000:43.
- [4] Barni M. *La colpa medica nell'attuale realtà sanitaria. Responsabilità e progresso medico*. Giuffrè, Milano 1984.
- [5] Cardone A, Balbi C, Menditto A. *Ginecologia forense*. Morano, Napoli, 2003.
- [6] Cardone A, Balbi C, Menditto A. *Mancata diagnosi di malformazioni fetali*. Ginec Ost Forense 2003;1:42.
- [7] Cavallo L. *Risarcimento da nascita indesiderata: il padre ha diritto al risarcimento del danno in via immediata e diretta*. Riv Ital Med Leg 2007;29:1172.
- [8] Carroll JC, Brown JB, Reid AJ, Pugh P. *Women's experience of maternal serum screening*. Canadian Family Physician 2000;46:614-20.
- [9] Mastrantonio P, Catizone F, Corea D. *Ecografia per ostetriche*. CIC Edizioni Internazionali, Roma 1995.
- [10] Masini L, Colosi E, Corea D, Gentili P, Paladini D, Scollo P, Viora E, D'Addario V. *Linee-guida per gli screening ecografici in Ostetricia e Ginecologia*. CIC Edizioni Internazionali, Roma 1995.
- [11] Ferrato A. *Sulla responsabilità medica in tema di esami prenatali: il controverso accertamento del nesso etiologico*. Riv Ital Med Leg 2007;29:1138.
- [12] Frusca T, Sciarrone A, Argo A, Carucci M. *Diagnosticabilità delle malformazioni fetali e linee guida per le consulenze medico-legali in ecografia ostetrica della Società Italiana di Ecografia Ostetrico-Ginecologica e Metodologie Biofisiche*. Riv Ital Med Leg 2008;30:645.
- [13] Ghi T, Guasina F, Youssef A, Pilu G. *Anomalie fetali nel I trimestre di gravidanza: il ruolo dell'ecografia*. In: *Il primo trimestre dei gravidanza: dallo screening alla diagnosi delle anomalie fetali*. Editeam, Cento (FE) 2010.
- [14] Istituto Superiore di Sanità. Agenzia per i Servizi Sanitari Regionali. *Assistenza alla gravidanza e al parto fisiologico. Linee Guida Nazionali di riferimento, 2004*.
- [15] *Linee guida SIEOG, Società Italiana di Ecografia Ostetrico Ginecologica*, Edizione 2010, Editeam Gruppo Editoriale, Cento (FE) 2010.
- [16] *Manuale SIEOG, Il primo trimestre di gravidanza: dallo screening alla diagnosi delle anomalie fetali*. Editeam Gruppo Editoriale, Cento (FE) 2010.
- [17] *Manuale SIEOG di Ecografia di screening in ostetricia: problematiche medico-legali*. Editeam Gruppo Editoriale, Cento (FE) 2010.
- [18] SIEOG. *Linee guida per gli screening ecografici in ostetricia e ginecologia*. CIC Edizioni Internazionali, Roma 2006.
- [19] Tropea PF. *La responsabilità professionale del ginecologo tra etica e diritto*. CIC Edizioni Internazionali, Roma 2007.
- [20] Viora E, Colosi E, Corea D, Gentili P, D'Ottavio G, Gentili P, Masini L, Paladini D, Scollo P, D'Addario V. *Linee guida in ecografia ostetrica: screening delle malformazioni fetali*. Atti SIGO Firenze del 29 settembre-2 ottobre 1996. Scientific Press, Firenze 1996.

- [21] Catizone F, Mastrantonio P, Ianniruberto A. *Prima Hominis Imago*, CIC Edizioni Internazionali, Roma 1996.
- [22] Nappi C, Guida M. *Problematiche medico-legali in ostetricia e ginecologia* in *Ostetricia e Ginecologia* Idelson-Gnocchi editore, Napoli 2004.
- [23] Norelli GA, Focardi M. *La medicina legale e la valutazione olistica del danno alla persona*. Riv Ital Med Leg 2007;29:379.
- [24] Bilancetti M. *La responsabilità civile e penale del medico*. CEDAM, Milano 1996.
- [25] Marra A. *Il ginecologo e l'ostetrico*. Passoni Editore, Milano 2003.
- [26] Marra A., Messina G. *Il ginecologo: diritti, doveri e responsabilità*. Grafiche D'Auria editore, Ascoli Piceno 1998.
- [27] Paladini D, Colosi E, Corea D, D'Ottavio G, Gentili P, Masini L, Scollo P, Viora E, D'Addario V. *Linee guida in ecografia ostetrico-ginecologica. Le cardiopatie congenite*. Atti SIGO, Firenze 29 settembre-2 ottobre 1996. Scientific Press, Firenze 1996.
- [28] Tropea PF. *La responsabilità professionale del ginecologo nell'attuale orientamento giurisprudenziale. Opinioni e sentenze*. CIC Edizioni Internazionali, Roma 2002.
- [29] Corea D, Chiaravallotti G. *Inquadramento della responsabilità professionale nell'ecografia ostetrica*. In Mastrantonio P, Catizone F, Ianniruberto A. *Prima Hominis Himago*, CIC Edizioni Internazionali, Roma 1996.
- [30] Viafora C. *Il feto ha diritto alla vita*. Medicina e Morale 1989;39:531.
- [31] Bettetini G. *Etica della comunicazione: media tradizionali e nuovi media*. Vita e Pensiero 1997, LXX,2:95-105.
- [32] Bompiani A. *Bioetica dalla parte dei deboli*. Edizioni Dehoniane, Bologna 1994.
- [33] Bompiani A. *Bioetica in medicina*. CIC Edizioni Internazionali, Roma 1996.
- [34] Chiang HH, Chao YM, Yuh YS. *Informed choice of pregnant women in prenatal screening tests for Down's syndrome*. J Med Ethics 2006;32:273-7.
- [35] Cho MK, Arruda M, Holtzman NA. *Educational material about genetic tests: Does it provide key information for patients and practitioners?* Am J Med Genetics 1997;73:314-20.
- [36] Clarke A. *The process of genetic counselling*. In Harper P, Clarke A. (Eds.). *Genetics, society and clinical practice*. BIOS Scientific Publishers, Oxford 1997, pp. 179-200.
- [37] Eco U. *Trattato di semiotica generale*. Bompiani Milano 1975.
- [38] Colosi E, Masini L, Corea D, Gentili P, Paladini D, Scollo P, Viora E, D'Addario V. *Linee guida in ecografia ostetrica: anomalie cromosomiche*. Atti SIGO, Firenze 29 settembre-2 ottobre 1996, Scientific Press, Firenze 1996.
- [39] Corea D. *et al. Ruolo dell'ecografia nella interruzione volontaria di gravidanza nei primi novanta giorni*. Atti del congresso Nazionale SIEOG 1994, CIC Edizioni Internazionali, Roma.
- [40] Decreto Ministeriale, Ministero della Sanità, 10 settembre 1998.
- [41] European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT). *Special report: prenatal Screening*, 2005.
- [42] Chilaka VN, Konje JC, Stewart CR, Narayan H, Taylor DJ. *Knowledge of Down syndrome in pregnant women from different ethnic groups*. Pre-natal Diagnosis 2001;21:159-64.
- [43] Corea D, Canepa S., Curto G, Torano P, Pascale V, Mastrantonio P. *Screening ecografico pre e neonatale delle cardiopatie congenite XVIII Riunione Gruppo Studio e Ricerca in Medicina Fetale*. Parma 9-10 dicembre 1993, Monduzzi.
- [44] Corea D, Galiano R, Torano P, Pascale V, Mastrantonio P. *Screening ecografico pre e neonatale delle*

- uropatie malformative congenite XVIII Riunione Gruppo Studio e Ricerca in Medicina Fetale*. Parma 9-10 dicembre 1993, Monduzzi.
- [45] Corea D. *et al.* *Alcune ipotesi di responsabilità professionale nell'ecografia ostetrica*. Atti del congresso Nazionale SIEOG 1994, CIC Edizioni Internazionali, Roma.
- [46] Levi S. *Ultrasound in prenatal diagnosis: polemics around routine ultrasound screening for second trimester fetal malformations*. *Prenat Diagn* 2002;22:285-95.
- [47] Malone FD *et al.* *First trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome: the result of the Serum Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS)*. *J Med Screen* 2003;10:56-104.
- [48] Garne E, Stoll C, Clementi M; Euroscan Group. *Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart disease by ultrasound: experience from 20 European registries*. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:386-91.
- [49] Macchiarelli L, Feola T. *La responsabilità del medico di fronte alla vita che nasce: aspetti etici, deontologici e giuridici*. *Minerva Ginec* 2000;52:131.
- [50] Allan LD, Sharland GK, Milburn A, Lockhart SM, Groves AMN *et al.* *Prospective diagnosis of 1,006 consecutive cases of congenital heart disease in the fetus*. *J Am Coll Cardiol* 1994 May;23(6):1452-8.
- [51] Alouini S, Moutel G, Venslauskaitė G, Gaillard M, Truc JB, Herve C. *Information for patients undergoing a pre-natal diagnosis*. *Clinical Genetics* 1996;50:462-9.
- [52] Allan L. *Antenatal diagnosis of heart disease*. *Heart* 2000;83:367-70.
- [53] Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. *Report of the working party on biochemical markers and the detection of Down's syndrome*. RCOG Press, Londra 1993.
- [54] Società Italiana di Ecografia Ostetrico-Ginecologica. *Linee guida*. Edizione 2006. Editeam Gruppo Editoriale, Cento (FE) 2006.
- [55] Società Italiana di Ecografia Ostetrico-Ginecologica. *Linee guida*. Edizione 2002. Editeam Gruppo Editoriale, Cento (FE) 2002.
- [56] Cattorini P. *La professione medica oggi. Dilemmi etici*. *Riv Ital Med Leg* 2008;30:1205.
- [57] Fesslova V, Nava S, Villa L; Fetal Cardiology Study Group of the Italian Society of Pediatric Cardiology. *Evolution and long term outcome in cases with fetal diagnosis of congenital heart disease: Italian multicentre study*. *Heart* 1999;82:594-9.
- [58] Kuppermann M, Learman LA, Gates E, Gregorich SE, Nease RF, Lewis J, Washington AE. *Beyond Race or Ethnicity and Socioeconomic Status. Predictors of prenatal testing for Down syndrome*. *Obstetrics & Gynecology* 2006;107:1087-97.
- [59] Boccia P. *Linguaggi e multimedialità*. SimoneScuola, Napoli 2004.
- [60] Browner CH, Preloran M, Press NA. *The effects of ethnicity, education and an informational video on pregnant women's knowledge and decisions about a pre-natal diagnostic screening test*. *Patient Education and Counseling* 1996;27:135-46.
- [61] Burke B, Kolker A. *Directiveness in pre-natal genetic counseling*. *Women and Health* 1994;22:32-53.
- [62] ACOG Committee on Practice Bulletins. *ACOG Practice Bulletin n. 58. Ultrasonography in Pregnancy*. *Obstet Gynecol* 2004;104(6):1449-58.
- [63] Al-Jader LN, Parry-Langdon N, Smith RJ. *Survey of attitudes of pregnant women towards Down syndrome screening*. *Pre-natal diagnosis* 2000;20:23-9.
- [64] Comitato Nazionale per la Bioetica, *Identità e Statuto dell'embrione umano*, 27 giugno 1996.
- [65] Conferenza Stato-Regioni, *Accordo 15.07.2004. Genetica: Linee-Guida per l'attività medica*. G.U. 23 settembre 2004.
- [66] Comitato nazionale per la biosicurezza e le biotecnologie/Istituto Superiore di Sanità. *Linee guida per test genetici*. 1998, pp. 6-9, 65-68.

- [67] Coulter A, Entwistle V, Gilbert D. *Sharing decisions with patients: is the information good enough?* BMJ 1999;318:318-22.
- [68] O'Cathain A, Walters SJ, Nocholl JP, Thomas KJ, Kirkham M. *Use of evidence based leaflets to promote informed choice in maternity care: randomised controlled trial in everyday practice.* BMJ 2002;324:1-5.
- [69] Oliver S, Rajan L, Turner H, Oakley A, Entwistle V, Watt I, Sheldon TA, Rosser J. *Informed choice for users of health service: views on ultrasonography leaflets of women in early pregnancy, midwives, and ultrasonographers.* BMJ 1996;313:1251-3.
- [70] Lecaldano E. *Bioetica. Le scelte morali.* Laterza, Roma-Bari 2004.
- [71] Kenen R, Smith ACM, Watkins C, Zuber-Pittore C. *To use or not to use: Male partners' perspectives on decision making about pre-natal diagnosis.* Journal of Genetic Counseling 2000;9:33-45.
- [72] Martelli L, Mastroberto L. *Implicazioni assicurative della responsabilità professionale del medico nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale.* In: *La Responsabilità Medica in ambito civile.* CEDAM, Padova 1989;193-225.
- [73] Massa T. *Il consenso informato: luci ed ombre.* Atti Soc Ital Ost Gin 1997;248 Grado (TS).
- [74] Palazzo FC. *Accertamenti diagnostici prenatali e responsabilità penale per eventi abortivi: considerazioni sul consenso informato.* Studium Juris 1997;5:475.
- [75] Società Italiana di Ecografia Ostetrico-Ginecologica (SIEOG). *Linee guida per gli screening ecografici in ostetricia e ginecologia.* CIC Edizioni internazionali, Roma 1996.
- [76] Tropea PF. *Ginecologia forense.* CIC Edizioni Internazionali, Roma 1998.
- [77] Turillazzi E, Neri M, Riezzo I. *Metodologia accertativa medico-legale in ostetricia e ginecologia: valutazione degli eventi e delle responsabilità.* Giuffrè, Milano 2007.
- [78] Vergani P, Locatelli A, Biffi A, Ciriello E, Zagarella A, Pezzullo C, Ghidini A. *Factors affecting the decision regarding amniocentesis in women at genetic risk because of age 35 years or older.* Pre-natal Diagnosis 2002;22:769-74.
- [79] Sanderson SC, Wardle J, Michie S. *The effects of genetic information leaflet on public attitudes towards genetic testing.* Public Understanding Of Science 2005;14:213-24.
- [80] Thevenot J. *Faut il tuer tous les trisomiques?* Syngf 2005;61:32.
- [81] Serra GB. *Il ginecologo oggi: etica e responsabilità.* Hippocrates Editore, Milano 1995.
- [82] Siano C. *Diagnosi prenatale e responsabilità del medico. L'esperienza francese,* Fam Dir 2006;99.
- [83] Trojano V, Gragnaniello G. *Aspetti medico-legali e assicurativi in ostetricia e ginecologia.* Edises, Napoli 1997.
- [84] Volpe P, Paladini D. *Cardiologia fetale.* Messaggi Editore, Bari 2001.
- [85] Berkowitz RL, Roberts J, Minkoff H. *Challenging the strategy of maternal age-based pre-natal genetic counseling.* JAMA 2006;295(12):1446-8.
- [86] Boccia P. *Comunicazione e mass media.* Zanichelli, Bologna 1999.
- [87] Williams C, Alderson P, Farsides B. *Is nondirectiveness possible within the context of antenatal screening and testing?* Social Science & Medicine 2002;54:339-47.
- [88] Wilson FL. *Are patient information materials too difficult to read?* Home Healthcare Nurse 2000;18:107-15.
- [89] Green JM, Hewison J, Bekker HL, Bryant LD, Cuckle HS. *Psychosocial aspects of genetic screening of pregnant women and newborns: a systematic review.* Health Technology Assessment 2004;8(33):III, IX-X, 1-109.

- [90] Hewison J, Cuckle H, Baillie C, Sehmi I, Lindow S, Jackson F, Batty J. *Use of videotapes for viewing at home to inform choice in Down syndrome screening: a randomised controlled trial*. Pre-natal Diagnosis 2001;21(2):146-9.
- [91] International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. *Cardiac screening guidelines of the fetus: guidelines for performing the "basic" and "extended basic" cardiac scan*. Ultrasound Obstet Gynecol 2006;27:107-13.
- [92] Manghi S. *Il medico, il paziente e l'altro. Un'indagine sull'interazione comunicativa nelle pratiche mediche*. Franco Angeli, Milano 2005.
- [93] *Risk management in Sanità: il problema degli errori*. Commissione Tecnica sul Rischio Clinico. DM 5 marzo 2003.
- [94] Reason J. *Understanding adverse events: human factors*. BMJ Publ. Group 1995:31-54.
- [95] Royal College of Obstetricians and Gynecologists. *Clinical Risk management for obstetricians and gynecologists*. Clinical Governance Advice 2001;2.
- [96] American Institute of Ultrasound in Medicine. *AIUM Practice guideline for the performance of obstetric ultrasound examinations*. October 2007.
- [97] Frati P, Montanari Vergallo G, Di Luca NM. *La diagnosi genetica preimpianto tra libertà della coppia e tutela della vita prenatale*. Riv Ital Med Leg 2007;29:963.
- [98] Rumiati R, Lotto L. *Introduzione alla psicologia della comunicazione, il Mulino, Bologna 2007*.
- [99] Sanger S, Nickel J, Huth A, Ollenslager G. *Well-informed on health matters – how well? The German 'Clearinghouse for Patient Information' – objective, background and methods*. Gesundheitswesen 2002;64: 391-7.
- [100] Santalahti P, Hemminki E, Latikka A, Ryyananen M. *Women's decision-making in prenatal screening*. Social Science & Medicine 1998;46:1067-76.
- [101] Wurman RS. *L'ansia da informazione*, Leonardo, Milano 1989.
- [102] Santosusso A. *Il consenso informato: una novità? E quale? Giustizia e Costituzione 1996;3/4:43*.