

DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA E NON INVASIVA PUBBLICATE LE LINEE GUIDA

Un percorso da fare insieme alle donne

Sono state pubblicate il 20 settembre scorso le Linee-guida sulla diagnosi prenatale non-invasiva e diagnosi prenatale invasiva. Credo sia importante fare su questo tema alcune riflessioni.

Abbiamo assistito negli ultimi decenni ad un cambiamento epocale dell'ostetricia, della medicina prenatale dal punto di vista assistenziale e tecnologico che ha portato ad un miglioramento decisivo per la salute della donna e del feto/neonato.

Siamo quindi passati ad una maggiore attenzione al feto ed alla richiesta da parte delle donne, delle coppie di saperne sempre di più e sempre prima.



ELSA VIORA

I TEST DI SCREENING e di diagnosi prenatale consentono di avere informazioni sul feto, ma noi, medici, ostetriche e tutti gli operatori sanitari coinvolti nel percorso della gravidanza-parto, dobbiamo essere consapevoli non solo delle potenzialità, ma anche dei limiti dei test che offriamo. Dobbiamo essere informati ed aggiornati per poter fornire le indicazioni corrette affinché la donna, la coppia, possa fare una scelta consapevole. La pubblicazione di più linee-guida su questo tema dimostra l'interesse delle Istituzioni e delle Società scientifiche verso l'argomento dei test di screening e di diagnosi prenatale e questo è certamente un buon segno. La prevenzione e la tutela della salute passa anche attraverso la disponibilità di documenti "ufficiali", dalle linee-guida ai percorsi diagnostico-assistenziali (Pdta), che rappresentano uno strumento utilissimo per l'attività clinica quotidiana.

Il dato importante che emerge da queste linee guida è che la consulenza pre-test e l'ecografia sono due elementi fondamentali del percorso di diagnosi prenatale offerto alla donna.

Tale concetto è stato ampiamente esplicitato in tutte le linee-guida e ribadito in queste ultime che hanno coinvolto varie Società Scientifiche e sono il frutto di un lungo lavoro di molti professionisti che hanno partecipato con entusiasmo e passione. Dobbiamo sempre ricordarci che il nostro compito di medici è quello di adeguare ciò che la linea-guida ci raccomanda alla persona che abbiamo davanti.



In ambito di test prenatali questo è particolarmente importante perché la scelta di fare/non fare un test coinvolge molti aspetti della vita della donna, della coppia, della famiglia. Il test prenatale può essere fatto, ma può anche essere rifiutato: l'importante è che siano chiari i possibili passi successivi del percorso, che ogni test ci fornisce dati sul feto che la donna può decidere di conoscere oppure di non conoscere.

È essenziale definire il percorso, che siano via via esplicitate le decisioni da prendere, che la donna non sia lasciata sola.

È essenziale ricordare a noi stessi, a chi amministra le strutture sanitarie, a chi organizza il Servizio, che "la comunicazione è tempo di cura".

L'informazione e l'offerta di test di screening prenatali non può e non deve essere una mera prescrizione perché la donna ha il diritto/dovere di essere consapevole delle proprie scelte e devono essere chiari i ruoli: il nostro di informare, illustrare il test; e quello donna/coppia di accettare o meno l'offerta.

Il rispetto delle competenze e della persona è la base di un rapporto fiduciario trasparente e di scelte consapevoli che portano all'utilizzo appropriato di ciò che la tecnologia ci offre.

Il documento è diviso in due parti: diagnosi prenatale non invasiva e diagnosi prenatale invasiva le raccomandazioni sono sei per ogni parte

LE LINEE GUIDA SONO STATE CURATE

dal Gruppo di Interesse Speciale Scientifico (Giss) della Sigo in collaborazione con Associazione Ginecologi Universitari Italiani (Agui), Associazione Ostetrici e Ginecologi Ospedalieri Italiani (Aogoi), Osservatorio Nazionale sulla salute della Donna (Onda), Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica (Sieog), Società Italiana di Fertilità e Sterilità (Sifes), Società Italiana di Genetica Umana (Sigu), Società Italiana di Medicina Perinatale (Simp). Il gruppo di lavoro è stato coordinato dal prof. Enrico Ferrazzi.

LA LINEA GUIDA È STATA REDATTA

sulla base della metodologia standardizzata Grade seguendo gli standard definiti dal Sistema Nazionale Linee Guida (Snlg) descritti nel Manuale metodologico per la produzione di Linee Guida di pratica clinica del Centro Nazionale per l'Eccellenza Clinica, la Qualità e la Sicurezza delle Cure (Cnec) dell'Istituto Superiore di Sanità (Iss).

Il documento è scaricabile dal sito <https://www.iss.it/-/diagnosi-prenatale-non-invasiva-e-invasiva-1>



Nel mondo sono stati redatti vari documenti su questi temi ed anche in Italia negli ultimi due anni sono state pubblicate linee guida, in particolare:

A Marzo 2021

Ministero della Salute

https://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=3097



B Aprile 2021

Società Italiana di Genetica Umana

<https://sigu.net/category/linee-guida-e-raccomandazioni/>



C A novembre 2021

Società di Ecografia Ostetrico-Ginecologica (Sieog) in collaborazione con le altre Società Scientifiche inerenti all'ambito di interesse

<https://www.iss.it/-/snlg-ecografia-ostetrica-ginecologica>



LE LINEE GUIDA

Diagnosi prenatale non invasiva

Raccomandazioni

- 1 Si raccomanda di offrire a tutte le donne con gravidanza singola il test combinato come esame di screening per le anomalie cromosomiche più frequenti (trisomie 21, 18 e 13).
Raccomandazione POSITIVA FORTE.
Raccomandazione adattata da Linee Guida di alta qualità, una di moderata qualità.
 - 2 Si raccomanda di offrire il test combinato a tutte le donne, indipendentemente dall'età materna.
Raccomandazione POSITIVA FORTE.
Raccomandazione adattata da Linee Guida di alta qualità ed una di moderata qualità.
 - 3 Per motivi di costo-efficacia e di fattibilità, si suggerisce che il cfDNA/NIPT non sostituisca il test combinato come screening primario per le anomalie cromosomiche più frequenti.
Raccomandazione NEGATIVA CONDIZIONATA.
Raccomandazione adattata da Linee Guida di alta qualità.
 - 4 Si suggerisce l'utilizzo del cfDNA/NIPT come screening contingente nelle donne risultate ad alto rischio dopo test combinato, in particolare quelle che, in prima istanza, non desiderano eseguire diagnosi prenatale invasiva e dopo un adeguato counseling (tempistiche della risposta, diagnosi di altre anomalie genetiche attraverso diagnosi prenatale invasiva).
Raccomandazione POSITIVA CONDIZIONATA.
Raccomandazione adattata da Linee Guida di alta qualità e da quanto espresso dal Consiglio Superiore di Sanità.
- * Per rischi $\geq 1:10$ dopo il test combinato, translucenza nucale ≥ 3.5 mm o in presenza di anomalie congenite maggiori è raccomandata l'esecuzione della diagnosi prenatale invasiva per elevata prevalenza di anomalie cromosomiche e genetiche
- 5 Nelle donne gravide a rischio intermedio ($\geq 1:1000$) di aneuploidie al test combinato, si suggerisce di utilizzare il cfDNA/NIPT come test contingente. La scelta dell'utilizzo di cfDNA/NIPT come test contingente nella fascia 1:11-1:1000 versus 1:101-1:1000 dipende dalle risorse disponibili, da scelte di politica sanitaria e da valutazioni discusse con la paziente.
Raccomandazione POSITIVA CONDIZIONATA.
Raccomandazione adattata da una Linea Guida di alta qualità e da quanto espresso dal Consiglio Superiore di Sanità.
 - 6 Si raccomanda di effettuare l'ecografia del I trimestre con misurazione della translucenza nucale anche nelle donne che sono risultate a basso rischio per aneuploidie al cfDNA/NIPT.
Raccomandazione POSITIVA FORTE.
Raccomandazione adattata da Linee Guida di alta qualità.

Diagnosi prenatale invasiva

Raccomandazioni

- 1 Nelle donne che si sottopongono a diagnosi prenatale invasiva per rischio aumentato di aneuploidie fetali, si raccomanda l'esecuzione di test rapidi (QF-Pcr, Fish) in associazione al cariotipo standard o al profilo chromosomal microarray analysis (Cma)). Decisioni cliniche basate sul risultato positivo dei test rapidi riguardo alla eventuale interruzione della gravidanza dovrebbero essere prese solo in uno dei seguenti casi:
 - 1 analisi cromosomica convenzionale su metafase patologica;
 - 2 profilo chromosomal microarray analysis (CMA) anormale;
 - 3 anomalie strutturali del feto.*Raccomandazione POSITIVA FORTE.*
Raccomandazione adattata da una Linea Guida di qualità alta e una Linea Guida di qualità moderata.
- 2 È raccomandato offrire una consulenza genetica a tutte le donne con riscontro ecografico di translucenza nucale > 3.5 mm nel I trimestre o di anomalia strutturale fetale maggiore indipendentemente dal risultato dei test di screening.
Raccomandazione POSITIVA FORTE.
Raccomandazione adattata da Linee Guida di alta qualità e una di qualità moderata.
- 3 Si raccomanda di offrire la consulenza genetica peri-concezionale a tutte le donne che presentano un rischio a priori aumentato per una condizione genetica fetale, a seguito di anamnesi personale o familiare e/o altri test genetici, al fine di informare e consigliare la coppia in merito ai disordini diagnosticabili in epoca prenatale e allo specifico tipo di test da eseguire (consulenza pre-test), e al fine di interpretare i risultati del test una volta disponibili (consulenza post-test).
Raccomandazione POSITIVA FORTE.
Raccomandazione adattata da Linee Guida di alta qualità e una di qualità moderata.
- 4 Nelle donne con infezioni note da HBV, HCV o HIV che presentano una chiara indicazione alla diagnosi prenatale, si raccomanda di valutare attentamente il rapporto rischio/beneficio alla luce della possibile trasmissione dell'agente patogeno al feto. Nei casi in cui si proceda all'esecuzione della diagnosi prenatale invasiva, si raccomanda eseguire amniocentesi rispetto a villocentesi, evitando quando possibile l'inserimento dell'ago attraverso la placenta.
Raccomandazione POSITIVA FORTE.
Raccomandazione adattata da Linee Guida di qualità alta e una di qualità moderata.
- 5 Sulla base delle limitate evidenze esistenti, non è suggerita la sospensione della profilassi antiaggregante e/o anticoagulante prima di sottoporsi a procedura di diagnosi prenatale invasiva.
Raccomandazione NEGATIVA CONDIZIONATA.
Raccomandazione adattata da una Linea Guida di qualità moderata.
- 6 È raccomandato che le procedure di diagnosi prenatale invasiva vengano eseguite in centri che possano garantire apparecchiatura e spazi adatti, adeguato training degli operatori, adeguato auditing delle procedure e possibilità di consulenze interdisciplinari.
Raccomandazione POSITIVA FORTE.
Raccomandazione adattata da una Linea Guida di qualità alta e una Linea Guida di qualità moderata.