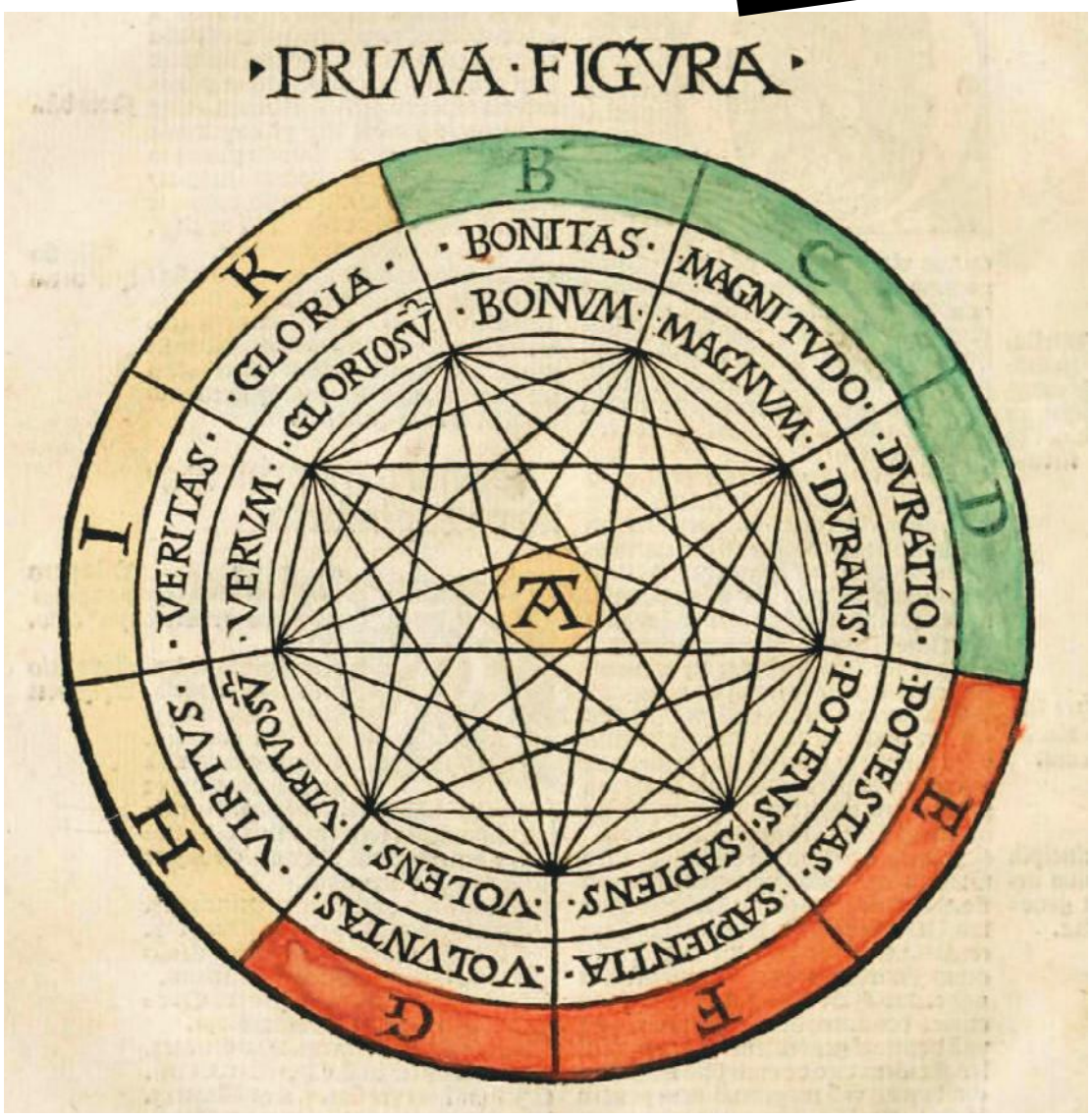
01

CONTRIBUTI



Da un'edizione cinquecentesca di Ars Magna (1517) di Raimondo Lullo

Diagnostica prenatale e Intelligenza Artificiale: prospettive di precisione e sicurezza

ELSA VIORA

DA SEMPRE GLI ESSERI UMANI hanno cercato un aiuto dalle "macchine" e la storia è molto lunga:

- Erone di Alessandria (I sec. d.C.) e gli automi semoventi;
- Raimondo Lullo (1235-1315) e la sua macchina logica;
- Gottfried Wilhelm Leibniz (1646-1716) e il suo progetto di meccanizzare la ragione;
- Charles Babbage (1791-1871) e la sua macchina analitica.

Nel 1950 si definì il test di Turing, secondo il quale una macchina può essere considerata intelligente se il suo comportamento, osservato da un essere umano, è considerato indistinguibile da quello di un essere umano.

L'intelligenza artificiale (IA), nella accezione attuale, nasce per convenzione nel 1956 durante un convegno presso il Dartmouth College di Hanover, nel New Hampshire, al quale presero parte i maggiori esponenti dell'informatica. Lì si raccolsero i principali contributi sul tema e si pose l'attenzione sugli sviluppi futuri. La grande genialità fu dare questo nome: intelligenza!

Oggi, in medicina, la cosiddetta IA è sempre più diffusa e sempre più utilizzata, anche se va chiarito che gli strumenti impiegati hanno nomi diversi:

- Deep learning (utilizza una rete di algoritmi, rete neurale, per imitare il modo in cui il cervello umano elabora le informazioni durante l'apprendimento);
- Machine learning (algoritmi capaci di apprendere dai dati forniti e di prendere decisioni basate sui pattern osservati in una quantità di dati);

IA generativa (ChatGPT, DeepSeek, ecc.), che imita l'intelligenza umana basandosi sui dati che le sono stati forniti.

Esiste ormai una ricca letteratura con esperienze di vari gruppi che documentano il possibile utilizzo della IA nella pratica quotidiana e che si interrogano sugli aspetti etici in medicina e anche in vari campi dell'ostetricia e della ginecologia, tra cui la diagnostica prenatale.

In ecografia ostetrica sono già in commercio ecografi che utilizzano sistemi diversi, offrendo, con differenti modalità, un aiuto importante nella pratica clinica. È oggi possibile utilizzare algoritmi che consentono di riconoscere, misurare e archiviare immagini di strutture fetali secondo quanto suggerito dalle linee guida nazionali. Un altro importante supporto è fornito dalla possibilità di avere sullo schermo dell'ecografo una check-list degli organi da visualizzare e delle misure da rilevare; l'algoritmo consente di sapere rapidamente a che punto dell'esame ci si trova: quante misure sono già state prese e quali devono ancora essere rilevate? Quali organi sono già stati visualizzati correttamente e quali mancano?

L'intelligenza artificiale, intesa come "work flow" / sistema esperto, è già una realtà in ecografia ostetrico-ginecologica. L'efficacia del sistema dipende dalla quantità di dati inseriti: per esempio, tante più immagini di cervelletto sono state archiviate, tanto più facilmente e correttamente il sistema riconoscerà il cervelletto e lo misurerà.

Anche la qualità delle immagini inserite nell'algoritmo è essenziale: tanto migliori sono le immagini archiviate, tanto migliore sarà la selezione dell'immagine nel singolo caso.

La IA, intesa come sistema esperto, oggi è in grado di riconoscere, misurare e stampare, ma non è ancora in grado di formulare una diagnosi di patologia. La tecnologia è in continua evoluzione e si sta già lavorando per riconoscere non solo la normalità, ma anche le patologie: alcuni gruppi hanno già pubblicato dati molto interessanti.

Per questo aspetto bisogna considerare vari fattori, come la responsabilità di una eventuale diagnosi errata: di chi è? Del produttore dell'algoritmo? Del medico che lo ha validato nel singolo caso? Su questo tema sono state emanate, a settembre 2025, normative europee che dovranno essere studiate e integrate nella realtà italiana.

Come ben sappiamo, la diagnostica prenatale rimane una sfida per il medico: grandi aspettative delle donne e della società versus limiti della metodica. I fattori che limitano la sensibilità e la specificità delle metodiche sono numerosi, tra cui la tecnologia utilizzata e il know-how dell'operatore.

Oggi abbiamo a disposizione molte tecnologie per identificare:

- i portatori sani (prima della gravidanza);
- le donne/coppie con un rischio maggiore di avere un figlio affetto da una specifica malattia (test di screening);
- i feti malati prima della nascita (diagnosi prenatale).

Noi medici dobbiamo essere consapevoli dei limiti dei vari test, condividere queste conoscenze con la donna/coppia, interpretare i risultati e informare sulle possibili evoluzioni e opzioni. In sostanza, dobbiamo offrire un percorso diagnostico-assistenziale adeguato per quella donna, per quella coppia, per quel feto/neonato.

Le sfide maggiori che ci attendono sono sostanzialmente due:

1. Essere in grado di formulare una diagnosi il più possibile corretta (competenze e aggiornamento dei medici) e informare correttamente le donne/coppie sui test di screening e di diagnosi prenatale;
2. Offrire tutto il percorso, dalla fase pre-test a quella post-test.

La IA, intesa come sistema esperto, potrà certamente essere di aiuto nella pratica clinica, riducendo la possibilità di errore umano, il tempo di esecuzione dell'esame e il periodo di apprendimento. Ci permetterà quindi di avere più tempo per l'informazione e la comunicazione con la donna/coppia.

Tutto questo non potrà che migliorare il nostro lavoro perché ci permetterà di recuperare l'aspetto "umano" della nostra attività quotidiana: l'empatia e la relazione tra medico e persona assistita, fattori sempre più importanti in un momento storico e sociale particolare, in cui la violenza sugli operatori sanitari sta aumentando.

Credo che tutti noi dobbiamo impegnarci affinché la IA diventi sempre più efficiente e non dobbiamo avere paura del futuro, perché il domani è già oggi.