

## Organizzazione del servizio di diagnosi prenatale in un distretto periferico

Giuseppe Regaldo

UOC Ostetricia, Servizio di diagnosi prenatale, ASL TO4, Ospedale di Cirie', Torino

### RECLUTAMENTO DELLE PAZIENTI

Tutti gli specialisti ginecologi che operano nei consultori sul territorio afferente e quelli che operano come liberi professionisti hanno ricevuto una specifica formazione che li ha messi in grado di fornire informazioni omogenee sia in termini di *counselling* sia di modalità di prenotazione e accesso al servizio di diagnosi prenatale<sup>1</sup>.

### COUNSELLING E PRENOTAZIONE

Nei consultori e negli ambulatori pubblici e privati, alla prima visita in gravidanza la paziente viene informata del rischio del concepimento di un embrione con anomalia cromosomica: sindrome di Down (SD) e altre trisomie), sulle varie possibilità diagnostiche in termini di accuratezza diagnostica, e sulle possibili evoluzioni in caso di test di screening positivo.

Dopo aver scelto il percorso diagnostico più opportuno viene compilata una scheda che riporta i dati necessari per eseguire il test di diagnosi prenatale. L'epoca gestazionale viene calcolata sulla base dell'ultima mestruazione se la data è certa e i cicli sono regolari oppure sulla base di una ecografia precoce in caso di dubbi o cicli irregolari.

Stabilita l'epoca gestazionale, la prenotazione diventa automatica: viene scelto il primo giorno utile (mercoledì, giovedì o venerdì) che cade da 12+0 a 12+6 settimane e l'ora dell'appuntamento viene calcolata con un criterio basato sulle iniziali del cognome, ad esempio se il cognome inizia con una lettera dalla A alla F l'appuntamento è alle 8.30, se dalla G alla R alle 9.30, eccetera. La paziente non deve né telefonare né andare personalmente a prenotare: la scheda con tutti i suoi dati personali viene infatti trasmessa direttamente al centro di diagnosi prenatale.

Il centro accoglie entro certi limiti anche pazienti provenienti da altre ASL. Queste pazienti contattano telefonicamente il centro ad orari prestabiliti e la procedura sopra descritta viene eseguita telefonicamente.

Tutte le schede che affluiscono al centro di diagnosi prenatale vengono inserite in un database sviluppato in ambiente *Access* per *Windows* che provvede a stampare in automatico la modulistica di tipo amministrativo necessaria per la fatturazione delle prestazioni e l'eventuale modulo di esenzione ticket.

### ESECUZIONE DEL TEST INTEGRATO

#### Prima fase

La prima fase comprende l'esecuzione dell'esame ecografico per la datazione tramite misura della lunghezza cranio-caudale dell'embrione (CRL), la misura della Translucenza Nucale (NT) e il prelievo di sangue per il

dosaggio della proteina plasmatica A associata alla gravidanza (PAPP-A).

I test vengono eseguiti trisettimanalmente (mercoledì, giovedì e venerdì) senza interruzioni per le 52 settimane dell'anno. I tre medici abilitati e certificati dalla *Fetal Medicine Foundation* di Londra riescono a garantire la copertura del servizio per tutto l'anno.

Le pazienti affluiscono il giorno e l'ora prestabiliti e poiché alla stessa ora si troveranno contemporaneamente in media da 3 a 6 pazienti, sono state predisposte delle cartelline numerate. Le cartelline contengono due pagine di istruzioni dettagliate su come si svolge il test, sulle possibili risposte e su come le risposte verranno consegnate. All'interno della cartellina la paziente trova anche una busta bianca il cui mittente è l'ambulatorio di diagnosi prenatale. Sulla busta la paziente porrà un francobollo di posta ordinaria e scriverà di proprio pugno l'indirizzo preciso al quale desidera ricevere il risultato scritto del test. Le pazienti entrano nell'ambulatorio in ordine di arrivo. I dati anagrafici sono già caricati nel *database* e vengono completati con i dati anamnestici e clinici dell'ultimo momento (peso, uso di farmaci, perdite ematiche, ecc.).

L'ecografia ha come obiettivo prioritario la misurazione della NT: se il feto non è in posizione favorevole si fa uscire la paziente e si procede con un altro caso, dopo di che si ritenta la misurazione della NT. Questa modalità consente di essere molto più veloci senza soffermarsi 15 minuti ad attendere che il feto si metta in posizione favorevole.

Ottenute le tre misure standard: diametro biparietale (BPD), CRL, NT e verificata l'anatomia normale per il primo trimestre, i dati vengono inseriti nel *database* e il programma genera automaticamente la prima data utile per eseguire il secondo prelievo. Mentre il medico compila il *database*, una infermiera esegue il prelievo di sangue per il dosaggio della PAPP-A.

Si verificano la correttezza delle impegnative e si ritira la ricevuta dell'eventuale ticket. Si consegna il referto dell'ecografia alla paziente, sulla quale è riportata la data e l'ora del secondo prelievo. Intorno alle 11 la seduta relativa alle pazienti previste per la giornata è conclusa.

Il programma genera in automatico alcuni moduli: la scheda anamnestico-clinica per il laboratorio dell'Ospedale Sant'Anna di Torino che la gestante firma per consenso a sottoporsi al test, una tabella che riporta per ogni paziente i valori biometrici, un elenco delle prestazioni effettuate in triplice copia. Se qualche dato per errore non viene inserito può venire recuperato da quanto registrato nell'ecografo rimediando rapidamente al problema.

Dopo il visto della Direzione Sanitaria, le provette conservate in un frigorifero da campeggio e la relativa documentazione vengono inviate al laboratorio dell'Ospedale Sant'Anna di Torino<sup>2</sup> con un fattorino dell'ospedale.

### Seconda fase

La seconda fase consiste semplicemente in un prelievo di sangue per il dosaggio di AFP, uE3 e hCG e la prima mezz'ora di ogni seduta dell'ambulatorio dello screening viene dedicata a tali prelievi. Le pazienti arrivano tutte tra le 8.00 e le 8.30 e prendono un numero. Mentre il medico inserisce nel *database* il peso ed eventuali integrazioni l'infermiera esegue il prelievo di sangue.

Ogni paziente restituisce la busta debitamente compilata ed affrancata che le è stata consegnata in occasione del primo prelievo. Al termine il programma genera in automatico una tabella che riporta i dati delle pazienti per le quali si aspetta una risposta telefonica.

### ESECUZIONE DEL TRITEST E DEL TEST COMBINATO

Sul piano organizzativo la procedura è analoga a quella del Test integrato, ma non viene ovviamente dato un secondo appuntamento

### ESECUZIONE DELLA AMNIOCENTESI

La prenotazione avviene seguendo lo stesso meccanismo già descritto per il Test integrato. Nel nostro centro si eseguono poche amniocentesi anche per età materna superiore ai 35 anni perché la maggior parte delle pazienti accetta di eseguire un test di screening, prima di decidere se sottoporsi ad un test diagnostico invasivo<sup>3,4</sup>.

### MODALITÀ DI VERIFICA DEL TEST

Il lunedì solitamente pervengono via fax i referti dei test di screening risultati positivi, inviati dalla segreteria del laboratorio dell'Ospedale Sant'Anna. Le pazienti vengono rintracciate telefonicamente e si concorda l'amniocentesi per la determinazione del cariotipo tramite esame citogenetico + QF-PCR (*Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction*) per il mercoledì mattina.

Le pazienti con esito negativo non ricevono alcuna risposta telefonica, ma sanno già che, se non vengono contattate telefonicamente entro il martedì pomeriggio, sono autorizzate a ritenere che il test di screening sia risultato negativo.

Il martedì pomeriggio il medico contatta telefonicamente il laboratorio dell'Ospedale Sant'Anna e verifica sugli elenchi generati al termine di ogni seduta dell'ambulatorio di screening che tutte le pazienti inviate siano state processate e refertate. Questa procedura consente di non lasciare alcun risultato.

### MODALITÀ DI CONSEGNA DEI RISULTATI

Nel corso della settimana il laboratorio dell'ospedale Sant'Anna invia tramite fattorino tutti i referti cartacei relativi ai test eseguiti. Il medico del centro di diagnosi prenatale riporta i risultati relativi alle singole pazienti nel *database*, ciascun esito viene siglato e inserito nella busta affrancata già predisposta che viene quindi inoltrata alla paziente, per posta, il giorno successivo.

### FOLLOW UP

Con cadenza annuale, il *database* della centro di diagnosi prenatale viene incrociato con il database della sala parto e questo consente di fornire il *follow up* completo con i dati dei neonati al laboratorio dell'Ospedale Sant'Anna per la verifica della qualità epidemiologica e dell'appropriatezza del percorso<sup>1,2</sup>.

### BIBLIOGRAFIA

1. Arreté du 23 janvier 1997, BO du 26/01/1997; Arreté du 27 mei 1997, BO du 03/03/1997; décrets 97-578 et 97-579 du 28/05/97; Arreté du 30/09/97, BO du 31/10/1997
2. **UK National Screening Committee.** National Down syndrome screening programme for England: London: UK LSC; 2003; update 2008
3. **ACOG Practice Bulletin.** Screening for fetal chromosomal abnormalities. 2007;77:217-27
4. **SOGC Clinical Practise guideline.** Prenatal screening for fetal aneuploidy. 2007;187:146-61

*Per corrispondenza:*

Dott. Giuseppe Regaldo  
Sc Ostetricia e Ginecologia  
Servizio di Diagnosi Prenatale  
Asl TO4 Ospedale Cirie'  
Via Battitore 7/9 - 10073 Cirie' TO  
Tel.: 347 8046236 - Fax: 011 9205143  
e-mail: info@regaldo.i