
Presentazione

Cari lettori,

quando il dr. Vignati mi ha raggiunta con l'invito a scrivere sul prestigioso *LigandAssay* a proposito di test di screening per la sindrome di Down mi sono detta "un articolo verrà bello lungo: non sarà come ai convegni dove il tempo non basta mai..." La proposta non era per un articolo: era invece quella di preparare un numero monografico dedicato all'argomento e così abbiamo potuto dare spazio a tutti gli aspetti di questo "test" che è molto più di un esame di laboratorio: è un modo di pensare e di lavorare, di comunicare con le donne di tutte le culture e le etnie e anche di collaborare con persone di formazione e competenze diverse poiché, in posizioni ben definite del percorso screening/diagnosi/eventuale intervento, ci sono infermiere, ostetriche, ecografisti ostetrici, medici-chimici-biologi di laboratorio, genetisti, citogenetisti e biologi molecolari, psicologi e specialisti in tutte le branche della pediatria.

Credo che proprio la comunicazione e la collaborazione multidisciplinare siano la forza dello screening prenatale per la sindrome di Down (ed altre rare anomalie cromosomiche) che non è un semplice test di laboratorio, ma non è ancora un programma di screening come quelli oncologici, nati come veri figli del SSN, disegnati dagli epidemiologi e realizzati con robusti finanziamenti.

Da quando LA dedicò un numero monografico all'argomento dello screening della sindrome di Down come esempio concreto di supporto alla decisione clinica (vol. 5, numero 1, anno 2000 a cui rimando per i principi teorici), il quadro normativo non è cambiato, anche se sembra ormai imminente uno svecchiamento del DM del 1998 sulla partecipazione al costo degli esami in gravidanza. Sarebbe infatti auspicabile che, quanto prima, cadesse l'autorizzazione alla diagnosi prenatale invasiva a totale carico del SSN per le donne di 35 anni, poiché questa concessione di natura economica viene ancora troppo spesso letta come una linea-guida, mentre è ampiamente dimostrato che tale criterio di screening, basato sulla sola età materna, è il meno appropriato degli approcci alla diagnosi. Sarebbe altrettanto auspicabile che tutte le donne, a tutte le età, potessero ricevere da chi le segue in gravidanza una corretta e completa informazione sulla possibilità di definire correttamente il reale rischio di anomalia cromosomica della gravidanza in corso, mediante la determinazione dei marcatori, e che tutte le donne potessero capire bene, finalmente, che se i marcatori sono positivi il rischio aumenta, ma se i marcatori sono negativi il rischio si riduce a livelli così bassi, da non essere nemmeno confrontabile con il rischio di perdere la gravidanza a causa di un test di diagnosi invasiva. Le linee guida dei ginecologi statunitensi e quelle dei ginecologi canadesi, pubblicate entrambe nel 2007, non lasciano più spazio ad alcun dubbio: i test di screening sono molto più efficienti ed appropriati dell'età materna per individuare una sottopopolazione ad alto rischio di sindrome di Down.

Malgrado ciò solo in Francia esiste dal 1997 una legge nazionale a regolamentare tutte le fasi del *depistage* della trisomia 21.

Anche in Piemonte a tutt'oggi non c'è un programma regionale di screening e diagnosi prenatale delle anomalie cromosomiche (c'è una seria proposta di riorganizzazione del percorso di screening e diagnosi delle anomalie fetali, promossa dall'Agenzia Regionale per i Servizi Sanitari), ma ci sono poche centinaia di operatori della sanità che si sono spontaneamente dedicati, ciascuno nella propria dimensione professionale, all'apprendimento dei principi dello screening, dei suoi vantaggi e dei suoi limiti, all'utilizzo dei suoi strumenti, mano a mano che la tecnologia li perfezionava, ed alla divulgazione dell'informazione al riguardo. Lo stimolo costante veniva, e continua a venire, dai risultati che sono sempre stati presentati agli operatori coinvolti in termini di sensibilità e specificità, di efficienza e di appropriatezza: questi risultati sono sempre stati premianti per chi ha cercato in ogni modo di operare applicando a tutte le fasi del processo i requisiti di qualità ritenuti irrinunciabili in base alle più autorevoli esperienze internazionali.

L'adesione di oltre il 70% della popolazione delle gestanti della Regione Piemonte ai test di screening prenatale, presentati e forniti sul territorio regionale mediante una rete di ambulatori dedicati attivi in quasi tutte le ASL/AO, ma accentrati, per l'esecuzione, in un unico laboratorio, è il prodotto di tale spontaneo impegno, ottenuto proprio perché, a poco a poco, la quasi totalità dei ginecologi e delle ostetriche, nel pubblico e nel privato, hanno acquisito la competenza idonea a fornire messaggi informativi corretti e coerenti, sempre più completi ed efficaci nell'aiutare le coppie a credere nel futuro.

Oggi *LigandAssay* ci offre lo spazio per riferire l'esperienza piemontese, per ora unica in Italia; sappiamo però di avere aperto una strada su cui altre Regioni presto potranno realizzare un loro percorso: leggiamo infatti il contributo della dottoressa Sacchini di Reggio Emilia, vice-presidente della Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e quello della dottoressa Paggini che, ad Arezzo, è al centro di una rete di punti-prelievo in Casentino, Valdarno, Valtiberina e Val di Chiana ed è raggiunta da gestanti provenienti da altre province toscane ed umbre.

In questo momento, così importante per noi perché per la prima volta scriviamo tutti insieme di tutte le tappe del nostro percorso di screening e diagnosi, non possiamo non pensare a quelli che lo hanno concepito e non ci sono più. I figli non sempre da adulti diventano quello che i genitori pensavano e desideravano che diventassero, ma spesso fanno comun-

que una buona riuscita: non abbiamo modo di sapere se il professor Leone Gagliardi, maestro di una generazione di ostetriche che ormai incanutisce, ed il professor Angelo Carbonara, primo sostenitore dell'omogeneità in tutte le fasi della procedura del test di screening, progettassero esattamente quello che stiamo facendo ora noi. Speriamo sia così. Crediamo invece di avere realizzato una "creatura" abbastanza simile a quanto avrebbero voluto vedere quei maestri che, pur non lavorando più qui con noi, non ci fanno mancare incoraggiamento e sostegno. Ringraziamo quindi Giuliana Mancini, Mario Campogrande e Marco Perona, tutti e tre lietamente in pensione.

E grazie a tutti i tecnici, le ostetriche, le infermiere, gli impiegati, gli autisti ed i volontari che ogni giorno, con il loro lavoro, collaborano alla "Causa".

*Daniela C. Dall'Amico
AO OIRM-Sant'Anna
C.so Spezia n° 60
10126 TORINO
daniela.dallamico@oirmsantanna.piemonte.it*