

Istituto Superiore di Sanità: non più amniocentesi gratis alle over 35

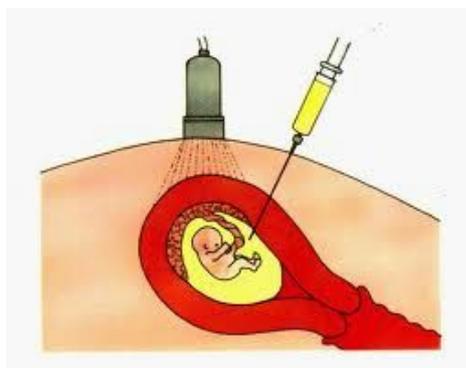
LUNEDÌ 03 GENNAIO 2011 00:00 SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



Non più amniocentesi gratuite per le donne incinte con più di 35 anni. L'Istituto Superiore di Sanità (ISS), con il Centro per la valutazione dell'efficacia dell'assistenza sanitaria (CEVAS), ha cambiato i criteri di accesso alle strutture pubbliche delle donne in gravidanza che desiderano l'amniocentesi e la villocentesi. Ciò è accaduto quando sono state presentate le nuove linee guida sulla gravidanza fisiologica.

Queste indagini prenatali sino ad oggi sono state fornite dal Sistema Sanitario Nazionale gratuitamente per gravidanze dopo i 35 anni senza una valutazione di necessità. Le analisi genetiche consentono di diagnosticare con certezza un feto affetto da alterazioni cromosomiche, qualunque esse siano. Non solo, cioè quelle di numero, ma anche altre eventuali alterazioni come la mancanza di una parte di cromosoma (delezione), lo spostamento di un tratto di cromosoma in una posizione diversa da quella normale (traslocazione). Queste ultime possono essere gravi, anche se si presentano raramente.

Ora, l'Istituto Superiore di Sanità ha deciso che tutti questi esami non dovranno più essere offerti gratuitamente a qualunque gestanti con più di 35 anni, ma solo a quelle che siano risultate positive, e dunque **a rischio**, ad un esame combinato chiamato **Duotest** perchè si effettua sul sangue materno e con l'ecografia dell'embrione tra la 11esima e la 13esima settimana. Questo test, che ha il limite di essere solo un test di predizione e non di certezza, analizza una serie di dati come l'età materna, la misura della plica nucale (una zona dietro la nuca del feto) e la determinazione dei valori di due sostanze presenti nel sangue materno come la beta-HCG libera e la



proteina plasmatica A prodotta in gravidanza. Poi un programma computerizzato incrocia i risultati e valuta se la donna presenta un rischio maggiore di portare in grembo un feto affetto da alcune anomalie cromosomiche importanti dette **aneuploidie**. Esse sono difetti di numero dei cromosomi, che si presentano con più frequenza nella popolazione femminile, specie dopo i 35 anni, come la sindrome di Down, detta anche trisomia 21. Questo test ha il limite di indagare solo alcune anomalie cromosomiche tra le tante e può dare risultati falsi positivi o falsi negativi che potrebbero mettere ancora di più in crisi la coppia in attesa di un figlio.

Il nuovo indirizzo stabilito nelle linee guida sulla gravidanza fisiologica, redatte da un gruppo di professionisti su mandato del Ministero della Salute, parte dal concetto che in Italia la gravidanza è stata troppo medicalizzata. Hanno ritenuto che si effettuano troppe indagini in gravidanza e che, solo se vi sia un giustificato sospetto di

anomalie nel feto, la gravidanza non è più da ritenere fisiologica, ma a rischio. Quindi solo in quel caso maggiori indagini come l'amniocentesi possono essere giustificate.

È probabile, quindi, che questa scelta sia stata fatta in primo luogo per motivi economici del Sistema Sanitario Nazionale, che non riesce a sostenere più le spese del servizio amniocentesi, ossia ridurre i costi. Gli "esperti" si preoccupano giustamente del costo dell'amniocentesi, ma è necessario anche valutare quanto può costare sia in termini economici che sociali la nascita di un bambino con gravi problemi genetici.

Gli "esperti" hanno pure dimenticato che in Italia è sempre più evidente la tendenza delle donne ad avere gravidanze in età sempre più avanzata e quindi più a rischio per le alterazioni cromosomiche che possono insorgere. A questo punto chi vorrà sentirsi tranquillo sarà costretto a ricorrere al privato per effettuare tali tipi di indagini.

Con queste nuove linee guida verrà in pratica incentivato il servizio privato che, oltre all'amniocentesi di base, offrirà anche una rosa di altre indagini genetiche molecolari, non tutte necessarie sia per la bassa frequenza delle malattie che intendono diagnosticare, sia perché alcune di queste non rappresentano patologie per le quali possa essere giustificata la decisione di un eventuale aborto. Un esempio è la ricerca per il gene della connessina CX26, responsabile solo di una tra le tante forme possibili di sordità, considerando che il 60% di 1 su 1000 nati può essere affetto da sordità a causa genetica.

Altro esempio potrebbe essere la diagnosi di sindrome di Turner, che presenta l'assenza di un cromosoma X ed è caratterizzata da bassa statura, difetti dello sviluppo dei caratteri sessuali secondari ed infertilità. Questa sindrome ha una frequenza nella popolazione di 1 su 4000 femmine nate.

In tutti i casi queste indagini così particolari dovrebbero essere fatte comunque solo sulla base di una attenta consulenza genetica che ne motivi la necessità di effettuarle e non solo quindi per moda. Non dimentichiamo perciò il rapporto vero costi-benefici di tutti gli esami che vengono proposti, che assomigliano più ad un consumismo sanitario che ad una necessità.