SANITARIO REGIONALE

Il Vice Presidente

Firenze, 19/02/2001
prot. CSR/34/4.ACC

Al Coordinatore del Dipartimento
del Diritto alla Salute e delle
Politiche di Solidarietà
SEDE

p.c. All'Assessore al Diritto alla Salute
SEDE

Parere 03/2001

OGGETTO: parere sui criteri di accesso all'amniocentesi

In risposta alla richiesta dì parere relativa all'oggetto, il Consiglio Sanitario Regionale, nella seduta dell'Ufficio di Presidenza del 9 u.s. ha approvato il seguente parere a seguito della consultazione effettuata dal gruppo di lavoro formato da: Piero Curiel, Francesca Strigini, Giorgio Mello, Francesca Torricelli, Paolo Simi, Giovanni Centini, Monica Pierattelli, Stefano Giovannoni, Renato Luconi, Luca Mencaglia, Mauro Piazzini, Enrico Periti, Ettore Cariati.

CRITERI DI ACCESSO ALLA DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA

La diagnosi prenatale invasiva deve essere utilizzata nelle gravidanze ad alto rischio per patologie diagnosticabili per mezzo della stessa. La consulenza genetica è obbligatoria prima dell'esecuzione dell'esame se questo è rivolto ad indagini genetiche/citogenetiche; è opportuno effettuarla anche se l'esame è rivolto ad indagini diverse (ad es. infettivologiche) quando, oltre all'indagine per cui è effettuato il prelievo, è previsto di ottenere anche il cariotipo fetale. Soltanto in condizioni di urgenza la consulenza può essere effettuata da un medico diverso dal genetista.
Il CSR propone alla Regione di prendere l'iniziativa per una diffusa campagna di educazione sanitaria sul valore predittivo e sui rischi per la donna e per il feto dalla diagnosi prenatale invasiva, e più in generale sul valore della consulenza genetica prenatale, onde evitare eccessive attese o ingiustificati ed eccessivi ricorsi. Per la predisposizione di questa campagna, il CSR dichiara la sua piena disponibilità.
Il giudizio sull'entità del rischio genetico è demandato nelle specifiche condizioni cllniche di genetista. Le seguenti linee-guida non sostituiscono il giudizio clinico nel singolo caso, ma

REGIONE TOSCANA

Via di Novoli 26 - 50127 Firenze
tel. 055/4383325-4383332 fax 055-4385040
e-mail: csr@mail.regione.toscana.it

forniscono criteri per l'uniformità nella valutazione della gravità del rischio nelle situazioni di più comune riscontro. Costituiscono motivi d'accesso alla diagnosi prenatale invasiva le seguenti condizioni:

1. Malformazioni fetali in senso stretto, ecograficamente disgnosticate;
2. Riarrangiamento strutturale del corredo cromosomico a rischio di sbilanciamento nella progenie:
3. Aneuploidie dei cromosomi sessuali di uno dei genitori compatibili con la fertilità;
4. Precedente figlio con cromosomopatia. Precedente interruzione volontaria di gravidanza aborto spontaneo, o parto, nei quali vi sia un sospetto fondato di patologie genetiche (ad es. malformazioni multiple), ma per il quale non sia stato effettuato il cariotipo. Non costituisce indicazione all'amniocentesi una precedente perdita fetale o parto di neonato affetto da malformazioni sicuramente non causate da patologie genetiche diagnosticabili.
5. Aumentato rischio di patologie mendeliane diagnosticabili.
6. Età materna alla data presunta del parto • 35 anni.
7. Rischio di trisomia 21 o di trisomia 18, stimato al triplo test. • 1:300 al parto (equivalente a > 1:250 al secondo trimestre).
8. Indicazioni particolari valutate da specialisti del settore (ginecologi e/o genetisti).

Si suggerisce infine la eliminazione della lettera H dalle prestazioni di diagnosi prenatale invasiva riportate nel nomenclatore tariffario, di seguito elencate: 75.10.2 amniocentesi precoce; 75.10.3 amniocentesi tardiva.

A questo proposito, il CSR invita la Regione a promuovere una ricerca per la valutazione delle innovazioni diagnostiche, alcune delle quali già in corso di validazione, o già in uso in alcuni centri (ad es. quadruplo test, duotest, traslucenza nucale) al fine di predisporre eventuali successivi provvedimenti di miglioramento delle indicazioni: il CSR si dichiara disponibile per predisporre tale ricerca che dovrà avviare tra l'altro la indispensabile tenuta di registri dei casi identificati e del relativo follow up.

Infine, il CSR suggerisce alla Giunta Regionale di predisporre un provvedimento per l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva a carico del SSN al fine del riconoscimento di paternità in caso di violenza sessuale. Il CSR suggerisce questa proposta, ma è consapevole che la definizione dei limiti giuridici ed etici della stessa devono essere rinviati ad altra istanza (comitato regionale di bioetica, ecc.).

Infine il CSR considera questo parere relativo solo alle indicazioni del Nomenclatore Tariffario e si riserva di predisporre un ulteriore e più importate parere circa l'utilizzo della consulenza genetica nell'ambito del SSN.

Ringraziando dell'attenzione, cordialità.

Antonio Panti

REGIONE TOSCANA

Via di Novoli 26 - 50127 Firenze
tel. 055/4383325-4383332 fax 055-4385040
e-mail: csr@mail.regione.toscana.it

NOTE

Si intendono come malformazioni fetali le anomalie strutturali con effetto negativo sulla qualità della vita dell'individuo, escludendo sia altre patologie come il ritardo di crescita.

Il Decreto Ministeriale del 10.9.98, all. C. indica un rischio • 1:250 (non specificato se al parto o al secondo trimestre). Le linee guida per test genetici del Gruppo di lavoro ÌSS, indicano un rischio • 1:350 (non specificato se al parto o al secondo trimestre), per uniformare i criteri di rischio tra lo screening basato sulla sola età materna ed il triplo test. Tuttavia il rischio al parto per una donna di 35.0 anni (che si ritiene criterio di accesso all'amniocentesi) è di 1:430. Nella nostra popolazione, ad età materna avanzata, entrambi i criteri (età e triplo test) comportano una percentuale di falsi positivi enormemente superiore al 5% (circa 16% il criterio età, da calcolare a seconda del cut-off prescelto quello del triplo test). Il cut-off finora utilizzato nella Regione Toscana era 1:300, arbitrariamente stabilito in base al fatto che con tale cut-off, nella nostra popolazione, è prevedibile di ottenere una diagnosi di trisomia 21 per ogni perdita fetale legata all'amniocentesi (per cut-off inferiori, come 1:350 o 1:400, è prevedibile di provocare più di una perdita fetale di feto sano per ogni caso di trisomia 21 diagnosticato).

REGIONE TOSCANA

Via di Novoli 26 - 50127 Firenze
tel. 055/4383325-4383332 fax 055-4385040
e-mail: csr@mail.regione.toscana.it