

# **RACCOMANDAZIONI PER GLI SCREENING ECOGRAFICI IN GRAVIDANZA**

## **1. ORGANIZZAZIONE E PERCORSI PER LA GESTIONE DELLE ECOGRAFIE DI II LIVELLO**

Nel protocollo regionale toscano di assistenza alla gravidanza fisiologica sono previsti 3 esami ecografici, uno per ogni trimestre, la cui finalità, modalità di esecuzione e di refertazione sono ben specificate dalle linee guida della Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica (SIEOG) a loro volte riconosciute e mutate nelle indicazioni regionali.

Tali esami ultrasonografici, nomenclati con la dicitura di "ecografia ostetrica", sono anche riportabili ai termini di ecografia di protocollo (facendo riferimento a quelle previste dal protocollo regionale o libretto della gravidanza), ecografie standard (facendo riferimento alle linee guida SIEOG), ecografie di screening (facendo riferimento ad una accezione internazionale). Affinché queste ecografie possano costituire uno screening affidabile per alcune patologie della gravidanza e/o del feto sono necessari operatori esperti e moderne apparecchiature "di alta fascia" seguendo criteri di minima per un controllo costante della qualità.

Nel protocollo regionale è anche inserita la valutazione ecografica del liquido amniotico a termine di gravidanza, effettuata come ecografia "office" o "di supporto", anche questa prevista e definita dalle linee guida SIEOG.

Qualsiasi ulteriore esame oltre i previsti dal libretto regionale, comprese le ecografie, necessita di una apposita impegnativa sul ricettario regionale. Affinché l'esame possa essere dispensato dalla partecipazione alla spesa, l'impegnativa deve riportare l'indicazione all'esame ed il codice di esenzione M50 (gravidanza a rischio).

### **ECOGRAFIE DI SECONDO LIVELLO**

Fra le ecografie su indicazione, alcune vengono considerate "diagnostiche" (benché non sia sempre possibile con la sola ecografia prenatale ottenere una diagnosi di certezza) o di "secondo livello", in quanto ritenute particolarmente impegnative per la difficoltà della diagnosi ipotizzata o del counselling che è prevedibile debba seguire alla eventuale diagnosi. La maggior parte delle ecografie di secondo livello (anche se non tutte) riguarda la diagnosi di malformazioni strutturali del feto.

Si ritiene che le ecografie "di secondo livello" debbano essere effettuate nelle strutture in cui l'afferenza stessa di un cospicuo numero di casi patologici consente agli operatori di raggiungere e mantenere una sufficiente "expertise" nella diagnosi delle patologie e nella gestione delle stesse. L'ecografia di secondo livello non deve essere soltanto descrittiva, ma comprendere un'ipotesi diagnostica, le eventuali diagnosi differenziali ed un counselling che in molti casi sarà multidisciplinare.

Le ecografie "di secondo livello" per la ricerca di malformazioni fetali vengono per lo più effettuate nel II trimestre. Qualora un sospetto diagnostico venga posto ad una epoca diversa, è opportuno effettuare al più presto l'ecografia di secondo livello. Deve ancora essere ricordato che alcune anomalie sono evolutive e quindi diagnosticabili solo nel terzo trimestre o dopo la nascita.

#### **A. Indicazioni all'ecografia di II Livello**

##### **1) SOSPETTO/DIAGNOSI DI MALFORMAZIONE FETALE**

Come noto, la principale indicazione ad una ecografia “di secondo livello” è rappresentata dal sospetto o dalla diagnosi di una malformazione fetale durante una ecografia “di screening” o “di primo livello”. L’invio della paziente all’esecuzione di una ecografia di “secondo livello” può avere come obiettivo la conferma o meno del sospetto diagnostico, la valutazione della gravità della malformazione, la ricerca di anomalie associate, il counselling sulla prognosi, l’organizzazione di tutte le ulteriori fasi che possono servire a chiarire il quadro clinico e la prognosi.

## **2) AUMENTATO RISCHIO ANAMNESTICO MALFORMATIVO**

Nei casi a rischio malformativo particolarmente elevato per motivi anamnestici, la paziente viene direttamente riferita ad un centro che esegue ecografie di “secondo livello”, senza effettuare l’ecografia di screening: in queste pazienti infatti è inutile programmare nello stesso periodo due ecografie, una “di primo” ed una “di secondo” “livello”, aumentando i costi del servizio sanitario e l’impegno delle strutture.

In molti casi, è opportuno che il rischio malformativo particolarmente elevato sia documentato: consulenza genetica (se si tratta di familiarità), consulenza tossicologica (se si tratta di esposizione a fattori chimici ambientali), consulenza di radioprotezione (esposizione a radiazioni ionizzanti), consulenza infettivologica (se si tratta di patologie infettive). *E’ fondamentale che chi fornisce questo tipo di consulenze specifichi se vi è un aumento di rischio rispetto alla popolazione generale (in caso contrario, non vi è indicazione a fare indagini oltre a quelle già previste per lo screening in gravidanza), e quale sia il tipo di malformazione attesa in relazione all’esposizione ad agenti esogeni o alla variabilità fenotipica di una determinata patologia genetica.*

Alcune condizioni di rischio malformativo aumentato non hanno bisogno di consulenza, ma devono essere note a tutti gli ostetrici: ad esempio, diabete pregravidico (o diagnosticato nel primo trimestre di gravidanza, soprattutto se con elevati livelli di Hb glicata), alfa-fetoproteina aumentata su liquido amniotico ( $\geq 2.5$  MoM), anticorpi irregolari con titolo  $\geq 1:16$  ( $\geq 1:4$  se anti-Kell), translucenza nucale  $\geq 3.5$  mm

## **3) PATOLOGIA DEL LIQUIDO AMNIOTICO**

Il riscontro di anomalie della quantità di liquido amniotico (tasca massima  $<20$  mm o  $> 90$  mm; AFI  $< 50$  mm o  $> 250$  mm) costituisce una indicazione all’invio al secondo livello a tutte le età gestazionali, tranne che nel caso di riduzione della quantità di liquido amniotico a termine di gravidanza.

## **4) RESTRIZIONE DELLA CRESCITA FETALE**

Nel secondo trimestre, anche il solo sospetto di restrizione della crescita fetale è un’indicazione all’ecografia di “secondo livello”, poiché tale reperto può essere unico segno di numerose patologie (cromosomopatie, pre-eclampsia precoce, fetopatie infettive, sindromi o patologie malformative).

Nel terzo trimestre, la restrizione della crescita fetale è in genere causata da anomalie della placentazione e quando rilevata durante l’ecografia di screening, costituisce indicazione per ulteriori accertamenti, le cui modalità, tempi e luoghi risentono fortemente dell’organizzazione del singolo centro.

La velocimetria Doppler delle arteria ombelicale, che offre un importante ausilio nel giudicare la gravità delle condizioni fetali e l’urgenza di ulteriori accertamenti, dovrebbe poter essere effettuata quale esame aggiuntivo, secondo le linee guida SIEOG, da tutti gli ecografisti.

## 5) MARCATORI ECOGRAFICI DI CROMOSOMOPATIE

Benché le Linee Guida della SIEOG specificano che “non è un obiettivo dell’ecografia del secondo trimestre lo screening delle anomalie cromosomiche mediante la ricerca di marcatori ecografici di cromosomopatie”, e benché la Regione Toscana abbia promosso nel primo trimestre il test combinato per la valutazione del rischio di anomalie cromosomiche, la rilevazione di “soft markers” costituisce di fatto il motivo di invio al secondo livello di un grandissimo numero di pazienti.

I soft markers del secondo trimestre non rappresentano indicazione alla esecuzione di approfondimenti diagnostici di secondo livello, specialmente in popolazione già sottoposta a screening specifico nel primo trimestre di gravidanza.

Alcuni soft markers ecografici possono essere legati a patologie diverse dalle cromosomopatie e costituiscono motivo di invio alla ecografia di secondo livello: a) l’intestino iperecogeno quale possibile indicatore di infezione da CMV, fibrosi cistica o malformazioni intestinali; b) la ventricolomegalia bordeline come possibile indicatore di anomalie del sistema nervoso centrale; c) la plica nucale aumentata (> 6 mm), quale possibile indicatore di sindromi o cardiopatie, e’ motivo sia di invio sia al secondo livello che all’ecocardiografia fetale; d) l’arteria succlavia destra aberrante (ARSA) e’ infine motivo di invio alla sola ecocardiografia fetale.

### **NON costituiscono motivo di invio al secondo livello:**

- a) la scarsa trasmissibilità degli ultrasuoni nei tessuti materni,
- b) la posizione fetale sfavorevole
- c) gli eccessivi movimenti fetali
- d) il fatto che una paziente nel terzo trimestre non abbia effettuato l’ecografia del secondo trimestre o l’abbia effettuata in altre nazioni
- e) l’ansietà della paziente
- f) il rifiuto della paziente ad indagini invasive nonostante l’esistenza di una indicazione
- g) un rischio aumentato di cardiopatia in paziente che ha già fatto o programmato l’ecocardiografia fetale
- h) l’uso di farmaci che non aumentano il rischio di anomalie
- i) un precedente feto con malformazioni legate ad anomalie cromosomiche
- j) un rischio aumentato di anomalie non diagnosticabili ecograficamente (ritardo mentale, corioretinite, ecc).
- k) la bradicardia transitoria del secondo trimestre

È opportuno nell’organizzazione delle sedute di ecografia ostetrica riservare del tempo macchina e del tempo operatore alla necessità di rivedere alcune pazienti con le caratteristiche sopra elencate (es. posizione sfavorevole del feto, elevato BMI, ecc.)

## **B. MODALITÀ DI INVIO AD ECOGRAFIA DI SECONDO LIVELLO**

Il percorso che si offre ad una donna in gravidanza con un sospetto di patologia deve essere lineare, con identificazione del medico o del centro che coordinerà i diversi interventi diagnostici e la presa in carico dei successivi appuntamenti.

Il referto ecografico nei casi di sospetto ad esempio non si può concludere indicando che il successivo controllo dovrà avvenire a 30-34 settimane e che è indicata una ecografia di secondo livello (manca un *ordine temporale*), oppure che è indicata una consulenza genetica ed un’amniocentesi (manca un *ordine gerarchico*), oppure che è indicata un’ecografia di secondo livello ed una nuova ecografia di primo livello dopo 7 giorni (*manca sia l’ordine temporale che quello gerarchico*).

Nel caso di un sospetto diagnostico all'esame ecografico la documentazione rilasciata alla donna nel richiedere ulteriori accertamenti deve contenere sia l'iconografia che la refertazione scritta in cui sia specificata anche la descrizione dei reperti sospetti o patologici, il nome della paziente, il timbro e la firma del medico. Può essere opportuno esplicitare, con le dovute riserve tipiche della diagnosi prenatale, anche uno specifico sospetto diagnostico per meglio indirizzare le successive indagini (ad esempio "idronefrosi", oppure "rene multicistico"), mentre è del tutto inopportuno fornire un counselling completo: se il primo ecografista è in grado di offrirlo, è inutile riferire ad altri la paziente, mentre se non lo è diviene ancora più penoso per la donna affrontare una situazione su cui riceve informazioni contrastanti.

L'invio al secondo livello dopo aver programmato un'interruzione della gravidanza non è assolutamente accettabile.

Se in alcuni casi il riferimento della paziente e la trasmissione dei dati può avvenire tramite l'ostetrica/l'infermiera/ la segretaria che coadiuva il medico, nei casi più complessi, gravi od urgenti la comunicazione diretta è sempre preferibile. In linea di massima, il riferimento ad altro centro o specialista non dovrebbe essere a carico della paziente, soprattutto se questa ha problemi di lingua o di livello culturale.

Il referto dell'ecografia "di secondo livello" deve contenere, oltre alla descrizione dei reperti, anche una o più ipotesi diagnostiche, con indicazioni sugli ulteriori accertamenti che possono fornire informazioni diagnostico/prognostiche, ed organizzazione degli stessi nel modo più tempestivo possibile. Deve essere anche esplicitata la necessità o meno di ulteriori controlli ecografici mirati o routinari e, quando è il caso, dei controlli post-natali.

Quando indicato è necessario programmare la presa in carico della gestante da parte di un punto nascita di III livello.

L'eventuale richiesta di IVG nell'ambito della Legge 194 deve essere ascoltata, valutando il completamento delle indagini diagnostiche da effettuarsi post-mortem.

Quando il parto o l'IVG non sono programmati nella stessa sede in cui è stata posta la diagnosi, è importante assicurarsi che la gestante abbia un punto di riferimento cui rivolgersi e che le informazioni fornite alla paziente raggiungano il medico o l'equipe che la assisterà. Come per il riferimento al secondo livello, anche la trasmissione dei dati in senso inverso può avvenire tramite l'ostetrica/l'infermiera/la segretaria che coadiuva il medico. Nei casi più complessi, gravi od urgenti la comunicazione diretta è sempre preferibile. Non è invece possibile prevedere che l'operatore del secondo livello comunichi a chi ha inviato una paziente l'esito di tutti gli esami.

### **C. ORGANIZZAZIONE E PERCORSI PER LA GESTIONE DELLE GRAVIDANZE GEMELLARI E MULTIPLE**

Le gravidanze gemellari e multiple sono gravidanze ad alto rischio. La determinazione più precoce possibile di corionicità ed amnionicità costituisce presupposto irrinunciabile per la corretta gestione clinica delle gravidanze gemellari e multiple. Tale determinazione, eseguita non prima della visualizzazione dei battiti cardiaci embrionali, deve essere esplicitata per scritto (anche in caso di ecografia "office"), con nome della paziente, firma del medico ed accompagnata da idonea documentazione iconografica. Il riferimento precoce per una ecografia "diagnostica" o "di secondo livello" è giustificato per qualunque dubbio su queste determinazioni.

Normalmente, una *gravidanza gemellare bicoriale*, pur richiedendo ecografie mensili, può essere controllata in qualunque servizio di ecografia ostetrica della Regione Toscana.

Le *gravidanze gemellari monocoriali*, o multiple con componente monocoriale, devono essere controllate ecograficamente in un centro di secondo livello ogni 2 settimane a partire dalle 16<sup>a</sup> settimana. A maggior ragione le *gravidanze monoamniotiche*, e quelle con *twin reverse arterial perfusion* (gemello acardico).

Le *gravidanze trigemine o di ordine superiore* necessitano di un tempo maggiore per l'esecuzione delle ecografie e comportano un elevato rischio di non ottenere immagini adeguate per una corretta diagnostica. Sarebbe auspicabile che queste gravidanze fossero seguite sia clinicamente sia ecograficamente in uno stesso centro, almeno di secondo livello.

#### **D. ORGANIZZAZIONE E PERCORSI PER LA GESTIONE DEI TEST POSITIVI PER LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO DELLE ANEUPLOIDIE**

La Regione Toscana ha promosso un programma per la valutazione prenatale del rischio di aneuploidie (*Test Combinato*) sulla base di una serie di pareri del Consiglio Sanitario Regionale (Parere n. 40/2006, Parere n. 35/2007, Parere n. 58/2011).

Il test combinato, che consiste nella misurazione della translucenza nucale associata al dosaggio plasmatico materno della PAPP-A e della free beta hCG, viene ritenuto positivo quando il rischio è pari o superiore a 1:250 se si calcola il rischio al momento dell'esame o 1:300 se si considera il rischio a termine di gravidanza. Il test deve essere effettuato soltanto nelle pazienti che lo richiedano dopo adeguata informazione.

Quando un test è positivo deve essere organizzata una consulenza genetica individuale per la gestante.

Nei casi in cui la translucenza nucale è  $\geq 3.5$  mm, indipendentemente dal rischio di aneuploidie, alla paziente deve essere organizzata una consulenza genetica, un'ecografia di II livello ed un'ecocardiografia fetale.

## **2.1 LG ECOGRAFIA OSTETRICA NEL PRIMO TRIMESTRE**

### **1. Finalità dell'esame ecografico nel primo trimestre**

1.1 Visualizzazione dell'impianto in sede uterina della camera ovulare (o sacco gestazionale) ed il loro numero.

1.2 Visualizzazione della presenza dell'embrione/feto, del loro numero e dell'attività cardiaca.

1.3 Datazione della gravidanza.

1.4 Misurazione della translucenza nucale.

### **2. Indicazioni all'esame ecografico nel primo trimestre**

2.1 Perdite ematiche vaginali e/o dolore pelvico.

2.2 Discrepanza fra volume uterino rilevato all'esame obiettivo e volume atteso per l'età gestazionale anamnestica.

2.3 Datazione.

2.4 Rischio specifico per malformazione fetale.

2.5 Richiesta di diagnosi prenatale invasiva.

2.6 Pazienti a basso rischio ed in assenza di indicazioni specifiche.

### **3. Requisiti tecnologici della strumentazione**

3.1 L'esame può essere effettuato per via transaddominale o transvaginale con ecografo in tempo reale dotato di sonda addominale di almeno 3,5 MHz e/o di sonda vaginale di almeno 5 MHz. E' consigliato l'esame per via transvaginale nelle situazioni in cui l'esame eseguito per via transaddominale non sia dirimente e viceversa.

### **4. Modalità di esecuzione dell'esame**

4.1 Vanno ricercati i seguenti parametri:

- Presenza o assenza di camera ovulare all'interno dell'utero.
- Identificazione di embrione/feto.
- Numero di embrioni/feti.
- Presenza o assenza dell'attività cardiaca rilevata in B-mode o in M-mode. E' sconsigliato l'utilizzo del Doppler pulsato, o colore, per la rilevazione dell'attività cardiaca nel periodo embrionale (fino a 10 settimane e 0 giorni).
- Misura della camera ovulare (o sacco gestazionale), se non è visualizzabile l'embrione.
- Misura dell'embrione/feto: lunghezza cranio-caudale (CRL) e/o diametro biparietale (BPD o DBP). Va effettuata la ridatazione ecografica solo se i valori biometrici rilevati non sono compresi nei limiti di normalità della curva di riferimento e se la discrepanza fra età gestazionale anamnestica ed età gestazionale ecografica è uguale o superiore ad una settimana.
- Valutazione delle regioni annessiali e della morfologia uterina.

4.2 La misurazione della translucenza nucale deve essere effettuata solo alle donne che, informate, acconsentono a sottoporsi all'esame e solo da operatori accreditati da Società Scientifiche nazionali (SIEOG) e internazionali, i quali abbiano ricevuto un adeguato training teorico e pratico, e siano sottoposti a controlli periodici di qualità. Le possibilità ed i limiti della translucenza come test di screening per le anomalie cromosomiche devono essere illustrate in modo comprensibile alla donna preferibilmente con foglio informativo scritto. Il referto scritto deve comprendere il rischio stimato per la trisomia 21 calcolato sulla base dei parametri ecografici ed anamnestici.

4.3 In caso di gravidanze plurime è necessario valutare la corionicità/amnionicità.

4.4 Sebbene l'esame ecografico nel primo trimestre di gravidanza non abbia come finalità la ricerca di eventuali malformazioni dell'embrione/feto, qualora si osservi un quadro

ecografico sospetto per malformazione è consigliato effettuare un approfondimento diagnostico.

4.5 Diagnosi di aborto interno. Si può formulare diagnosi di “aborto interno” se:

- non si visualizza l'attività cardiaca in un embrione con CRL uguale o superiore a 5 mm (se l'esame è eseguito per via transvaginale) o con CRL uguale o superiore a 10 mm (se l'esame è effettuato per via transaddominale);
- non si visualizza l'embrione in una camera ovulare con diametro medio uguale o superiore a 20 mm (se l'esame è eseguito per via transvaginale) o con diametro uguale o superiore a 25 mm (se l'esame è effettuato per via transaddominale). Se i criteri precedenti non sono soddisfatti, è opportuno ripetere l'esame ecografico dopo una settimana, salvo diversa indicazione clinica.

4.6 Diagnosi di gravidanza ectopica. La diagnosi ecografica di gravidanza ectopica non è sempre fattibile. Essa si basa sia su segni diretti (visualizzazione di camera ovulare e/o embrione in sede extrauterina) sia su segni indiretti (utero vuoto, versamento in sede pelvica, massa annessiale). E' possibile la diagnosi ecografica di gravidanza ectopica in non oltre il 50% dei casi ed in circa l'1% dei casi si ha una diagnosi “falsamente positiva”. Si ottengono migliori risultati (in termini di sensibilità/specificità), se si utilizzano in modo integrato i dati ecografici e quelli biochimici (dosaggio sul sangue materno dell'ormone hCG e/o della sua subunità beta). Si considera che, con un valore di beta-hCG uguale o superiore a 1.000 UI/ml, si debba visualizzare la camera ovulare in sede endouterina con un esame eseguito per via transvaginale; se ciò non avviene va posto il sospetto di gravidanza ectopica. Esistono peraltro situazioni evolutive in cui l'operatore non è in grado di determinare la sede dell'impianto (le cosiddette “pregnancy of unknown location” degli autori anglosassoni). Questi casi prevedono un monitoraggio ecografico-biochimico protratto sino alla diagnosi o alla negativizzazione della hCG.

## 5. Refertazione scritta

Deve essere sempre redatto un referto scritto in cui sono segnalati i seguenti dati:

- Indicazione all'esame.
- Sede e numero di camere ovariche.
- Numero di embrioni/feti, presenza o assenza di attività cardiaca.
- Corionicità/amnionicità in caso di gravidanza plurima.
- Misura del diametro medio della camera ovulare (se non è evidenziabile l'embrione) oppure della lunghezza cranio-caudale (CRL) oppure del diametro biparietale (BPD o DBP). I valori biometrici devono essere comparati con la curva di riferimento utilizzata segnalando se la datazione ecografica corrisponde all'età gestazionale anamnestica. Se i valori biometrici rilevati non corrispondono, la ridatazione (che non deve essere inferiore ad una settimana) va refertata.
- Misura della translucenza nucale, quando l'esame viene eseguito a 11-13 sett. + 6 gg e calcolo del rischio di aneuploidia nei casi in cui la gestante abbia richiesto lo screening.
- Eventuali anomalie uterine e/o annessiali.
- Eventuali consigli per controlli ecografici successivi.
- Eventuali limiti dell'esame (obesità, non accettazione della donna ad effettuare l'esame per via transvaginale in caso di reperto non dirimente all'esame eseguito per via transaddominale, ecc.).
- Eventuale documentazione iconografica, ove l'operatore ritenga opportuno allegarla.
- Data e firma dell'operatore.

### **3. LG ECOGRAFIA OSTETRICA NEL SECONDO TRIMESTRE**

#### **1. Finalità dell'esame ecografico nel secondo trimestre**

- 1.1 Determinazione del numero dei feti.
- 1.2 Datazione della gravidanza.
- 1.3 Valutazione dell'anatomia fetale.

#### **2. Indicazioni all'esame ecografico nel secondo trimestre**

- 2.1 Datazione della gravidanza, qualora non sia disponibile l'ecografia del primo trimestre.
- 2.2 Identificazione delle gravidanze plurime, qualora non sia disponibile l'ecografia del primo trimestre.
- 2.3 Perdite ematiche vaginali.
- 2.4 Rischio specifico di malformazione fetale.
- 2.5 Richiesta di diagnosi prenatale invasiva.
- 2.6 Pazienti a basso rischio, in assenza di indicazioni specifiche /ecografia di screening).
- 2.7 Altre indicazioni specifiche (es. valutazione quantità di liquido amniotico, biometria fetale, valutazione cervice uterina, ecc.).

#### **3. Requisiti tecnologici della strumentazione**

- 3.1 L'esame si esegue per via transaddominale con ecografo in tempo reale dotato di sonda addominale di almeno 3,5 MHz.

#### **4. Modalità di esecuzione dell'esame**

- 4.1 Vanno ricercati i seguenti parametri:

- Numero dei feti.
- Presenza o assenza dell'attività cardiaca fetale.
- Valutazione della amnionicità e, se possibile, della corionicità, in presenza di gravidanza plurima in cui non sia stato eseguito l'esame ecografico nel primo trimestre.
- Placenta: localizzazione ed inserzione.
- Liquido amniotico: valutazione della quantità, anche soggettiva.

- 4.2 Datazione della gravidanza, qualora non sia stato eseguito l'esame ecografico nel primo trimestre: prevede la misura del BPD, integrata con altri parametri biometrici (lunghezza di un femore, circonferenza cranica ed , diametro trasverso del cervelletto).

Va effettuata una ridatazione ecografica solo se i valori biometrici rilevati non sono compresi nei limiti di normalità della curva di riferimento utilizzata, e se la discrepanza tra età gestazionale anamnestica ed età gestazionale ecografica è uguale o superiore a due settimane.

- 4.3 Valutazione dell'anatomia fetale: la morfogenesi fetale è un evento evolutivo, che non può essere colto in maniera omnicomprensiva con un unico esame ecografico; qualora l'esame sia finalizzato allo studio dell'anatomia fetale e al riconoscimento/esclusione di patologie malformative maggiori, se ne consiglia l'esecuzione tra le 19 e le 21 settimane di età gestazionale. A quest'epoca gestazionale la sensibilità media dell'ecografia è limitata, e varia in relazione all'apparato in esame. Un rischio anamnestico o attuale richiede approfondimenti specifici e mirati.

Vanno ricercate e/o misurate le seguenti strutture:

##### ***Estremo cefalico***

Misura del diametro biparietale (BPD) e della circonferenza cranica (CC).

Misura dell'ampiezza del trigono ventricolare.

Misura del diametro trasverso del cervelletto.

Visualizzazione delle orbite.

Visualizzazione del labbro superiore.

### **Colonna vertebrale**

Scansione longitudinale della colonna.

### **Torace**

Visualizzazione dei polmoni.

Situs cardiaco.

Scansione “quattro camere cardiache”.

Connessione ventricolo-arteriosa sinistra (efflusso sinistro).

Connessione ventricolo-arteriosa destra (efflusso destro).

### **Addome**

Misura della circonferenza addominale (CA).

Visualizzazione dello stomaco e profilo della parete addominale anteriore.

Visualizzazione di reni (§) e vescica.

La presenza o assenza di uno dei due reni nella rispettiva loggia renale può non essere accertabile con sicurezza.

(§) Possono sussistere difficoltà alla visualizzazione di entrambi i reni nel secondo trimestre.

### **Arti**

Visualizzazione delle ossa lunghe dei quattro arti.

Visualizzazione (esclusivamente in termini di presenza/assenza) delle estremità (mani e piedi), senza identificazione delle dita.

Misura della lunghezza di un femore.

### **Liquido amniotico**

Valutazione della quantità, anche soggettiva.

### **Placenta**

Localizzazione ed inserzione.

## **5. Refertazione scritta**

Deve essere sempre redatto un referto scritto in cui sono segnalati i seguenti dati:

- Numero dei feti, presenza o assenza di attività cardiaca.
- Amnionicità/corionicità in presenza di gravidanza plurima (qualora non sia stato eseguito l'esame ecografico del primo trimestre).
- Localizzazione della placenta ed inserzione.
- Valutazione della quantità di liquido amniotico.
- Tutti i parametri biometrici e gli aspetti morfologici illustrati nella “Modalità di esecuzione dell'esame”. I dati biometrici devono essere comparati con le curve di riferimento, segnalando

se la datazione ecografica corrisponde all'età gestazionale anamnestica.

Se non vi è corrispondenza, e se la gravidanza non è stata datata nel primo trimestre, deve essere refertata la ridatazione che non deve essere inferiore a due settimane.

- Eventuali limiti tecnici dell'esame (obesità materna, posizione sfavorevole del feto, ecc.) che impediscono/limitano lo studio morfologico del feto.
- I rilievi sospetti o patologici, che devono costituire un motivo di approfondimento diagnostico.
- Eventuali consigli per controlli successivi.

• Si suggerisce, nel caso in cui le risorse economiche e strutturali lo permettano, di procedere all'archiviazione della refertazione (con o senza documentazione iconografica).

Nel caso in cui

vi sia una documentazione iconografica, è consigliabile che dai fotogrammi si possa risalire alla data dell'esame e all'identificazione della gestante; inoltre, si suggerisce di allegare al referto

da consegnare alla gestante un numero di fotogrammi contenenti scansioni idonee, secondo il giudizio dell'operatore, al fine di documentare l'esame ecografico effettuato. Riportare anche il numero dei fotogrammi allegati al referto.

- Data e firma dell'operatore.

## **4. LG ECOGRAFIA OSTETRICA NEL TERZO TRIMESTRE**

### **1. Finalità dell'esame ecografico nel terzo trimestre**

1.1 Valutazione della crescita fetale.

1.2 Valutazione della quantità di liquido amniotico e dell'inserzione placentare.

### **2. Indicazioni all'esame ecografico nel terzo trimestre**

2.1 Rischio anamnestico o attuale di patologia della crescita fetale: patologia materna associata con patologia della crescita fetale (ipertensione, diabete, ecc.); sospetto clinico di ipo- o ipersviluppo uterino; gravidanza plurima (Evidenza III. Livello di raccomandazione B).

2.2 Perdite ematiche vaginali (Evidenza III. Livello di raccomandazione B).

2.3 Sospette anomalie del liquido amniotico (polidramnios o oligoamnios) e di inserzione placentare (Evidenza III. Livello di raccomandazione B).

2.4 Sospette malformazioni o malformazioni già diagnosticate a carattere evolutivo (Evidenza III. Livello di raccomandazione B).

2.5 Gravidanza a basso rischio ed in assenza di indicazioni specifiche (Evidenza I-a. Livello di raccomandazione C).

2.6 Altre indicazioni specifiche (es. valutazione quantità di liquido amniotico, valutazione nodi di mioma, valutazione cervice uterina, ecc.) (Evidenza IV. Livello di raccomandazione C).

### **3. Requisiti tecnologici della strumentazione**

L'esame si esegue per via transaddominale con ecografo in tempo reale dotato di sonda addominale di almeno 3,5 MHz.

Il ricorso alla sonda transvaginale (di almeno 5 MHz) può essere necessario principalmente per valutare il rapporto fra la placenta e l'orifizio uterino interno.

### **4. Modalità di esecuzione dell'esame**

4.1 Valutazione della situazione, presentazione ed attività cardiaca fetale.

4.2 Valutazione della quantità di liquido amniotico e della localizzazione della placenta.

4.2.1 Per quanto riguarda il liquido amniotico è sufficiente una valutazione soggettiva (quantità normale, ai limiti inferiori della norma, oligoamnios, ecc.).

4.2.2 Per quanto riguarda la placenta è importante, se l'inserzione appare bassa, con l'approccio transaddominale, definire il suo rapporto con l'orifizio uterino interno. A tale scopo, può essere utile, talvolta, l'ecografia transvaginale.

4.3 Biometria. Misurazione di:

- Diametro biparietale (BPD) e possibilmente circonferenza cranica (CC). Quest'ultima è utile nei casi di dolicocefalia o brachicefalia.
- Circonferenza addominale (CA).
- Lunghezza di un femore.

La biometria del terzo trimestre non deve mai essere utilizzata per datare la gravidanza. L'età gestazionale deve sempre essere definita prima di iniziare un esame nel terzo trimestre.

4.4 Anatomia. Lo studio deve includere: ventricoli cerebrali, 4-camere cardiache, stomaco, reni, vescica. Il riconoscimento delle malformazioni non è un obiettivo specifico dell'ecografia del terzo trimestre nelle gravidanze a basso rischio. Un rischio anamnestico attuale richiede approfondimenti specifici e mirati (Evidenza III. Livello di raccomandazione B).

4.5 Gravidanze plurime. Nel caso delle gravidanze plurime l'esame deve essere effettuato, per ciascun feto, come sopra descritto, avendo cura di annotare le caratteristiche in modo tale che ciascun feto venga identificato correttamente ad ogni esame. La presenza di più sacchi amniotici è quasi sempre riconoscibile nel terzo trimestre, mentre per la definizione della corionicità è consigliabile fare riferimento ad esami eseguiti nel primo trimestre.

## **5. Refertazione scritta**

Deve essere sempre redatto un referto scritto in cui sono segnalati i seguenti dati:

- Numero di feti, presenza o assenza di attività cardiaca.
- Presentazione fetale.
- Localizzazione della placenta.
- Valutazione della quantità di liquido amniotico.
- Tutti i parametri biometrici e gli aspetti morfologici illustrati nella "Modalità di esecuzione dell'esame". Qualora siano disponibili valutazioni longitudinali, i valori ottenuti, che configurano una curva di crescita del feto oggetto di esame, possono essere riportati su un grafico di crescita di riferimento.
- Eventuali consigli per controlli successivi.
- Nei casi in cui l'esame ecografico venga effettuato per indicazioni specifiche, l'esito potrà essere riportato nella cartella clinica della paziente o su di un referto a parte. In questi casi, è raccomandabile informare la gestante delle finalità dell'esame ecografico, riportando nella refertazione o nella cartella clinica la seguente frase: "esame ecografico effettuato per ..." (indicare la finalità dell'accertamento e aggiungere "di ciò si informa la gestante").
- Eventuali limiti dell'esame (obesità\*, posizione sfavorevole del feto, ecc.).
- Si suggerisce, nel caso in cui le risorse economiche e strutturali lo permettano, di procedere all'archiviazione della refertazione (con o senza documentazione iconografica). Nel caso in cui vi sia una documentazione iconografica è consigliabile che dai fotogrammi si possa risalire alla data dell'esame e all'identificazione della gestante; inoltre, si suggerisce di allegare al referto da consegnare alla gestante un numero di fotogrammi contenenti scansioni idonee, secondo il giudizio dell'operatore, al fine di documentare l'esame ecografico effettuato. Riportare anche il numero dei fotogrammi allegati al referto.
- Data e firma dell'operatore.

## **5. IL TEST DI VALUTAZIONE DEL RISCHIO DELLE ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE**

### **1. Finalità**

1.1 Il test di valutazione del rischio delle aneuploidie cromosomiche fornisce un rischio paziente-specifico di aver un feto affetto. Le donne classificate “ad alto rischio” ( $\geq 1/250$  nel primo trimestre al momento dello screening), devono essere informate dell’indicazione a sottoporsi a diagnosi prenatale invasiva.

1.2 La diagnosi prenatale si effettua tramite l’analisi del cariotipo sulle cellule fetali (liquido amniotico o sangue) o sul trofoblasto (villi coriali).

### **2. Indicazioni**

2.1 Il test di valutazione del rischio delle aneuploidie cromosomiche deve essere offerto a tutte le pazienti, indipendentemente dall’età materna, dopo essere state adeguatamente informate.

2.2 L’informazione deve essere offerta in occasione delle prime visite prenatali e può essere fornita da parte di un medico o dell’ostetrica, anche attraverso materiale scritto.

L’informazione deve specificare cos’è un test di screening, alla ricerca di quale patologia è rivolto, quali sono i test a disposizione e, per ognuno di essi, la sensibilità, i falsi positivi e i falsi negativi.

Nel caso il test risulti ad alto rischio ( $> 1/250$  al momento dell’esame), la paziente dovrà essere informata della possibilità di effettuare una diagnosi prenatale invasiva delle anomalie cromosomiche mediante villocentesi nel primo trimestre o amniocentesi nel secondo trimestre, dei rischi di abortività di entrambe le procedure e della loro accuratezza diagnostica. In caso di cariotipo normale, la paziente dovrà essere informata, della necessità di effettuare un attento follow-up ecografico ai fini di un corretto inquadramento prognostico. In caso di cariotipo patologico, la paziente dovrà essere informata della prognosi feto-neonatale e della normativa vigente relativa alla interruzione di gravidanza (Legge 194/78).

Qualora la translucenza nucale sia superiore o uguale a 3,5 mm sarà necessario programmare un esame ecocardiografico fetale e di un esame ecografico di secondo livello.

2.3 Lo screening prenatale per la trisomia 21 è effettuabile anche nelle gravidanze multiple, tenendo conto che la misurazione della translucenza nucale è l’unico metodo che consente il calcolo del rischio per ogni feto.

### **3. Test disponibili e loro caratteristiche**

3.1 I test disponibili possono essere effettuati nel primo trimestre, nel secondo trimestre o in entrambi, ma la Regione Toscana ha scelto il primo trimestre come momento ideale per la valutazione del rischio.

Nel primo trimestre, la misurazione della translucenza nucale da sola (detection rate 75-80%) o in associazione con il dosaggio su siero materno della free- $\beta$ hCG e della PAPP-A (test combinato, detection rate 85-90%).

Nei casi in cui lo si ritiene utile, possono essere esaminati alcuni marker ecografici aggiuntivi di cromosomopatia (osso nasale, dotto venoso e rigurgito tricuspide).

Per la loro valutazione è necessario acquisire una tecnica specifica, che richiede, come per la translucenza nucale, un adeguato training e successiva certificazione. A questo proposito si consiglia di consultare testi dedicati (incluso il manuale SIEOG del I trimestre).

3.2 I test devono essere effettuati secondo specifiche caratteristiche:

- Gli operatori che eseguono il test devono essere accreditati da Società Scientifiche nazionali (SIEOG) e internazionali, devono avere effettuato un adeguato training teorico e pratico e si devono sottoporre ad *audit* periodici.

#### **4. Modalità di esecuzione**

4.1 Informazione (vedi punto 2.1).

4.2 Consulenza pre-screening.

Tale consulenza deve essere eseguita dal Centro che programma il test di screening e/o consegna il referto del test di screening.

Le informazioni devono essere in particolare riferite all'esperienza del Centro che offre il programma di screening.

4.3 Espressione del consenso informato (orale o scritto).

4.4 Esecuzione del test o dei test di screening secondo le seguenti modalità:

4.4.1 Translucenza nucale.

- Il CRL deve essere compreso tra 45 e 84 mm.
- Scansione sagittale del feto che deve apparire sullo schermo in orizzontale.
- Feto in posizione neutrale, con la testa in asse con la colonna, non flessa o iperestesa.
- Immagine del profilo fetale comprendente la punta del naso, il palato di forma rettangolare (non deve essere visualizzato il processo zigomatico dell'osso mascellare), il diencefalo.
- Le immagini ideali devono comprendere solamente la testa fetale e la porzione superiore del torace.
- Ingrandimenti tali per cui ogni movimento del caliper produce un cambiamento della misurazione di 0,1 mm.
- Deve essere misurata la parte più ampia della translucenza nucale.
- Le misurazioni devono essere prese con il bordo interno della rima orizzontale dei caliper, posizionato sulla linea che definisce lo spessore della traslucenza nucale.
- Le crossbar dei caliper non devono sporgere nello spazio fluido della traslucenza nucale.
- Abbassare i guadagni e posizionare il fuoco appena sotto la traslucenza nucale.
- L'armonica tissutale può essere utilizzata se consente di ottenere immagini di qualità superiore.
- E' necessario distinguere la cute fetale dall'amnion.

4.5 Elaborazione e consegna del risultato. Il risultato del test di screening deve essere espresso per iscritto, e deve essere espressa in termini numerici la probabilità di Sindrome di Down nel feto all'epoca in cui viene eseguito il test.

4.6 **Consulenza post-screening.** Il calcolo e la consegna del referto deve essere eseguito dal personale del Centro che ha effettuato l'esame ecografico. In questa occasione possono essere indicate le diverse opzioni disponibili conseguenti al risultato (vedi punto 2.2) e prenotati i successivi esami in base al risultato del test.

#### **5. Refertazione**

5.1 Il risultato del test di screening prenatale per la Sindrome di Down, espresso in termini numerici, deve essere consegnato con una refertazione scritta.

## **6. ORGANIZZAZIONE DEL LAVORO E BUONE PRATICHE**

### **Formazione e controllo del personale**

Le competenze in diagnostica ecografica prenatale sono frutto della conoscenza teorica della fisiopatologia materna, fetale ed annessiale nell'intero corso della gravidanza, dell'acquisizione di esperienza pratica e della condivisione delle conoscenze mediante lo studio e la partecipazione ai corsi di aggiornamento.

Il Direttore dell'Unità Operativa e/o il Referente del Centro ecografico, hanno l'obbligo di accertarsi che ciascun medico incaricato di eseguire le ecografie di protocollo regionale, oltre che la misurazione della translucenza nucale, sia adeguatamente formato ed abbia acquisito una esperienza tale da poter effettuare esaustivamente ed in autonomia gli esami ultrasonografici.

In mancanza dei requisiti suddetti è opportuno prevedere un adeguato periodo di formazione che può essere svolto presso un collega esperto della stessa U.O. oppure in Aziende diverse. Tale percorso è indispensabile al fine di garantire la sicurezza diagnostica ed evitare problematiche medico-legali.

È raccomandato, con periodicità annuale, lo svolgimento di un Audit anche al fine di predisporre un piano di aggiornamento dei medici coinvolti nella diagnostica ultrasonografica.

### **Carichi di lavoro e tempi di esecuzione degli esami** **Ottimizzazione organizzativa degli appuntamenti**

I carichi di lavoro affluenti ai vari Centri possono essere molto diversi tra di loro a causa delle caratteristiche e del bacino di utenza.

Nonostante ciò, l'organizzazione del lavoro deve essere il più possibile omogenea nei vari Centri per assicurare equivalenti livelli di servizio.

Una seduta ecografica standard, finalizzata all'esecuzione degli esami di protocollo del 1°, 2°, 3° trimestre e di test combinati, necessita di 30 minuti per accettare la gestante, inserire i dati anagrafico/anamnestici, eseguire l'esame, compilare il referto, consegnare la risposta e, quando necessario, dare indicazioni per un successivo appuntamento.

Qualora l'esame rilevi una problematica materna e/o fetale, l'operatore deve informare la gestante ed organizzare il successivo percorso diagnostico.

Tenendo presente che alcuni esami richiedono tempi di esecuzione ridotti rispetto ad altri maggiormente complessi, i tempi di esecuzione stessi vanno a compensarsi nel corso della seduta.

L'esame del 2° trimestre di gravidanza, la cosiddetta "ecografia morfologica", deve essere adeguatamente quantificato e posizionato in agenda.

Ciò vuol dire che nel corso di una seduta gli esami ecografici del secondo trimestre devono trovare una collocazione dedicata intervallata opportunamente agli altri esami e mai al termine della seduta. Si raccomanda che il numero di esami morfologici sia inferiore al 50% del totale degli esami effettuati in una seduta.

### **Presenza di personale dedicato**

La continua evoluzione della diagnostica ecografica prenatale, la necessità di attenersi alle linee guida redatte e pubblicate dalle Società Scientifiche, il sempre maggior ricorso al contenzioso medico-legale per mancata e/o errata diagnosi, rendono necessario per gli

operatori esperti in ecografia ostetrica un continuo aggiornamento e perfezionamento professionale.

È ampiamente provato che dedicare un operatore ad una specifica attività medico-chirurgica ne aumenta la “performance” professionale. È auspicabile, quindi, che nell’organizzazione della Struttura alcuni operatori siano prevalentemente dedicati ad uno specifico settore, come la diagnosi ultrasonografica.

### **Apparecchiature e criteri di utilizzazione**

Le apparecchiature ecografiche sono soggette a continua evoluzione tecnologica che si riflette essenzialmente sulla definizione dell’immagine e, quindi, sulla maggiore possibilità di praticare diagnosi accurate.

Esistono apparecchiature di diversi livelli tecnologici.

Tutti gli esami ecografici prenatali, da quelli di protocollo, agli screening delle anomalie cromosomiche fino agli esami cosiddetti di “2° livello”, necessitano di apparecchiature ecografiche di “fascia alta”, tali da garantire una qualità di immagine elevata.

Il Responsabile del Centro ecografico e/o il Direttore dell’U.O. alla quale il Centro afferisce, sono tenuti a verificare l’adeguatezza dell’apparecchiatura utilizzata e richiederne la sostituzione o l’aggiornamento nei casi di inadeguatezza tecnologica o di obsolescenza.

Gli operatori devono segnalare al Responsabile del Servizio le problematiche inerenti l’uso di apparecchiature inadeguate.

È auspicabile una organizzazione del lavoro che preveda l’utilizzazione intensiva delle apparecchiature, anche attraverso la centralizzazione delle attività che può tradursi in una maggiore possibilità di confronto, di integrazione delle esperienze e di miglioramento professionale.

### **Informative, consenso informato e tipologie di refertazione**

Ogni Servizio di ecografia deve munirsi di modulistica contenenti le informazioni sugli esami ecografici, di screening o di 2° livello, da consegnare alle gestanti prima di eseguire l’esame.

Il referto ecografico deve contenere i dati materno-fetali evidenziati in corso di esame e deve essere consegnato alla gestante dopo ogni esame. È opportuno che al referto sia allegata una documentazione iconografica relativa ai reperti salienti rilevati nel corso dell’esame. Esistono numerosi programmi di refertazione, alcuni dei quali possono essere collegati all’apparecchiatura ecografica per il trasferimento dei dati e delle immagini nel corso dell’esame stesso, con notevole risparmio di tempo e riduzione dei costi e degli errori.

E’ raccomandata l’archiviazione informatizzata di tutti gli esami: referto ed immagini acquisite.

E’ altresì opportuno che l’ecografista ostetrico sia un ginecologo che esegue esami ecografici e di velocimetria Doppler come operatore strutturato all’interno di uno dei Servizi dalla Regione Toscana che sia inserito in almeno un turno settimanale di ecografia ostetrica, refertata come tale e/o esegua ogni anno più di un determinato numero di esami ecografici ostetrici refertati come tali.