

Il Dirigente

Torino,

17 NOV. 2015

Protocollo n. 21679/A402A

Classificazione

Ai Direttori Generali
Ai Direttori Sanitari
Ai Direttori DMI
Ai Responsabili dei Punti Nascita
Ai Responsabili Consulteri Familiari
Loro Sedi

OGGETTO: "Profilo assistenziale per le ecografie in gravidanza"- Integrazione tabella 2.

Con nota prot. 19762/A14000 del 21/10/2015 sono stati inviati i documenti: "Profilo assistenziale per le ecografie in gravidanza"- "Profilo assistenziale per lo screening e la diagnosi prenatale delle anomalie cromosomiche e della spina bifida aperta".

A causa di un errore materiale non risulta inserita l'ASL CN2 all'interno della tabella 2 pagg 14,15 del documento "Profilo assistenziale per le ecografie in gravidanza". Pertanto si allega alla presente il documento opportunamente integrato.

Si invitano le SS.LL. a garantire la massima diffusione del documento allegato tra tutti gli operatori interessati e coinvolti.

Restando a disposizione per ogni chiarimento si porgono distinti saluti.

Il Dirigente del Settore
Vittorio DEMICHELI



MM/gp

PROFILO ASSISTENZIALE PER LE ECOGRAFIE IN GRAVIDANZA

Premessa

Il documento descrive i criteri clinici e le modalità organizzative per la prenotazione e l'esecuzione appropriata delle ecografie in gravidanza al fine di garantire in Regione Piemonte a tutte le donne in gravidanza l'omogeneità e la qualità del percorso, che include l'informazione, i requisiti per l'accesso, la consulenza in caso di risultato patologico o sospetto e la tempestiva attivazione del percorso diagnostico-terapeutico successivo per poter fornire alle donne ed ai neonati l'assistenza appropriata.

A tal fine è indispensabile la formalizzazione, all'interno delle Aziende Sanitarie, del percorso diagnostico ecografico che garantisca il collegamento territorio-ospedale-territorio e definisca le modalità di presa in carico della donna cui devono essere fornite tutte le informazioni utili per seguire il percorso.

Ogni Azienda deve individuare i servizi di riferimento all'interno della rete ospedaliera/aziendale o sovrazonale cui verranno inviate le donne.

I servizi territoriali ed ospedalieri cui la donna fa riferimento durante il suo percorso nascita, devono condividere i comportamenti assistenziali e di cura propri del profilo assistenziale attraverso uno scambio ed un confronto costanti.

Introduzione

Il profilo assistenziale alla gravidanza fisiologica della Regione Piemonte propone, nel percorso nascita di ogni donna, l'esecuzione di due ecografie ostetriche e, nel caso si verifichi la necessità di assistenza addizionale per la presenza di condizioni patologiche o di situazioni di rischio, ogni ulteriore esame ecografico necessario alla definizione del caso. I servizi di I e II livello (Consultori/ Ambulatori di Medicina Specialistica/Ospedali) che effettuano gli esami ecografici in gravidanza debbono attrezzarsi, in termini di strumentazioni adeguate, di competenze e di posti disponibili per rispondere alla domanda della popolazione residente; vanno inoltre garantiti posti in urgenza.

L'adesione informata della donna al percorso proposto richiede la disponibilità a fornire le informazioni relative agli obiettivi e limiti delle tecniche, così come anticipati sull'Agenda di gravidanza, nonché la refertazione nei termini esplicitati dalle Società Scientifiche del settore.

1. L'ecografia del primo trimestre (impegnativa 03 dell'Agenda di gravidanza) da eseguirsi tra le 7 e le 13 settimane è mirata alla datazione della gestazione ed alla identificazione di gravidanze gemellari. E' eseguita presso i servizi di I livello. L'ecografia del primo trimestre può comportare o meno la misurazione della translucenza nucale (NT Nuchal Translucency) per la cui abilitazione è previsto che l'operatore abbia avuto un adeguato training teorico- pratico e che si sottoponga ad una verifica periodica della qualità (Allegato 1).

L'impegnativa deve essere completata con l'iscrizione del codice M con la definizione della settimana di gestazione per l'esenzione dalla partecipazione alla spesa.

2. L'ecografia del secondo trimestre (impegnativa 07 dell'Agenda di gravidanza) da

eseguirsi tra le 19 e le 21 settimane di età gestazionale, viene proposta come modalità di screening di alcune malformazioni fetali e come tale deve rispondere a determinati requisiti secondo quanto suggerito dalle LG del Ministero e da molte Società Scientifiche Internazionali compresa la Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica (SIEOG).

3. Le ecografie necessarie ad un percorso di assistenza addizionale, come esplicitato in seguito, per l'esenzione dalla partecipazione alla spesa debbono essere completate con il codice di esenzione M50 e debbono riportare con chiarezza il quesito clinico.

La rendicontazione della componente ecografica del percorso nascita indispensabile per ogni intervento di monitoraggio e valutazione richiede, insieme al codice di esenzione M appropriato, l'uso delle corrette codifiche del Nomenclatore tariffario attualmente in uso:

- Ecografia con valutazione traslucenza nucale 88.78A
- Ecografia di screening del secondo trimestre 88.78.3
- Eco(color)doppler 88.75.2
- Ecocardiografia fetale 88.72.5
- Ecografia ostetrica eseguita nel primo/secondo/terzo trimestre 88.78 (escluse quelle soprariportate)

Si rimanda la definizione di un codice specifico per l'ecografia diagnostica o di II livello alla stesura del nuovo nomenclatore tariffario

4. Si allega tabella con elenco punti di erogazione delle prestazioni del percorso ecografico aggiornato al 2013 (Tabella 2).

Screening ecografico del secondo trimestre

Obiettivo: diagnosticare il più precocemente possibile le malformazioni fetali maggiori contenendo il numero di falsi negativi e di falsi positivi.

Le patologie malformative maggiori sono presenti nel 3% dei nati e sono responsabili del 25% della natimortalità e del 45% della mortalità perinatale, costituiscono circa un terzo dei motivi di ospedalizzazione in età pediatrica e sono causa di metà dei casi di ritardo psico-motorio in età pediatrica.

Solo il 10-15% delle malformazioni si verifica in gravidanze con fattori di rischio, mentre la maggior parte (85-90%) interessa la popolazione di gravidanze a basso rischio. Questo implica che anche nella popolazione a basso rischio è necessario che lo screening venga condotto con metodo, effettuando i rilievi previsti dalla linee-guida, praticando altresì l'esame con apparecchiature adeguate e con operatori formati. Inoltre l'esame va effettuato tra le 19 e le 21 settimane di età gestazionale per meglio visualizzare le strutture anatomiche fetali ed in tempo utile per eventuali approfondimenti e/o per dare alla donna la possibilità di interrompere la gravidanza, qualora ne ricorrano le condizioni ai sensi della legge 194/1978.

L'ecografia del II trimestre consente di identificare circa la metà dei feti con malformazioni.

Razionale: l'identificazione in epoca prenatale di patologie malformative e/o di anomalie di crescita del feto permette una assistenza addizionale nel percorso gravidanza/parto/puerperio con migliori esiti feto-neonatali.

L'assistenza addizionale va proposta alle donne in cui sono stati identificati fattori di rischio specifico:

- 1) precedenti la gravidanza (anamnesi ostetrica, personale e familiare, patologia materna);
- 2) insorti durante la gravidanza (sospetto all'esame ecografico di screening o al test di screening biochimico, assunzione di farmaci, patologie infettive ecc.)

L'assistenza addizionale dal punto di vista ecografico comprende tutti gli eventuali ulteriori accertamenti quali la cosiddetta "ecografia mirata o diagnostica o di II livello", l'ecocardiografia fetale, la valutazione dopplerflussimetrica e le procedure di diagnosi prenatale invasiva. In caso di patologie genetiche pregresse oppure di diagnosi di patologia fetale è indispensabile una valutazione multidisciplinare (genetisti, neonatologi, specialisti pediatri, psicologi).

In presenza di fattori di rischio specifici le Aziende devono attivare un percorso condiviso e formalizzato per la definizione diagnostica.

Gestione clinica

E' fondamentale che l'offerta di indagini volte ad indagare la salute del feto avvenga sulla base di una consulenza "non direttiva". E' preciso obbligo (etico e giuridico) del medico non "orientare" le scelte della donna ma solo fornire gli strumenti conoscitivi (il più possibile completi, aggiornati, comprensibili e comprensivi delle principali implicazioni, etc.) attraverso i quali la donna possa realizzare, in piena autonomia, le proprie scelte in termini di accettazione o di rifiuto delle tecniche di diagnosi prenatale.

L'ecografia diagnostica (cosiddetta ecografia di "II livello") deve essere richiesta quando il medico e/o l'ostetrica evidenzia una delle seguenti condizioni:

- sospetto o diagnosi di malformazione durante l'esame di screening effettuato secondo le LG SIEOG
- mancata visualizzazione di organi previsti dall'esame di screening del II trimestre effettuato secondo le LG SIEOG
- NT ispessita nel I trimestre ($\geq 99^{\circ}$ centile o 3.5 mm) (vedi Allegato 2)
- polidramnios/oligoamnios (definizione di polidramnios: tasca uguale o superiore a 8 cm; definizione di oligoamnios: tasca uguale o inferiore a 1 cm oppure AFI - Amniotic Fluid Index maggiore del 95° centile o inferiore al 5° centile)
- iposviluppo fetale (misure biometriche fetali uguali o inferiori al 5° centile, anche solo un parametro: circonferenza cranica, circonferenza addominale e/o femore)
- due o più "soft markers" (plica nucale ≥ 6 mm, pielectasia ≥ 5 mm, iperecogenicità intestinale, focus iperecogeno intracardiaco, femore e/o omero corto $< 5^{\circ}$ centile, cisti dei plessi corioidei)
- sospetta macrosomia fetale (documentata ecograficamente con valori biometrici $> 95^{\circ}$ centile)
- test di screening positivo per trisomia 21 in donna indecisa se sottoporsi o meno alla diagnosi prenatale invasiva

- test di screening positivo (rischio $\geq 1/300$)/sospetto (rischio $\geq 1/1000$) per trisomia 18
- AFP materna ≥ 2.50 MoM al test integrato/tri-test (vedi Allegato 3)
- dosaggio estriolo basso (≤ 0.35 MoM) al test integrato/tri-test (vedi Allegato 4)
- dosaggio PAPP-A bassa (≤ 0.20 MoM) al test combinato/integrato (vedi Allegato 5)
- sospetta placenta previa (sospetto diagnostico in esame ecografico effettuato da 25 settimane compiute di età gestazionale in poi)
- placenta previa centrale all'esame di screening del II trimestre (19 – 21 settimane)
- precedente figlio affetto da malformazione/familiarità per malformazioni fetali → prenotare nel I trimestre per valutare il caso, informare la donna/coppia sulle possibilità di diagnosi ecografica ed eventuale consulenza genetica
- diabete insulino-dipendente materno
- infezioni materne in gravidanza (previa eventuale consultazione con il collega specialista e/o il Centro identificato dall'ASL come riferimento sulla necessità della valutazione ecografica addizionale)
- patologie materne con aumentato rischio di patologia fetale (previa eventuale consultazione con il collega specialista e/o il Centro identificato dall'ASL come riferimento sulla necessità della valutazione ecografica addizionale)
- assunzione farmaci con aumentato rischio di patologia fetale (previa eventuale consultazione con il collega specialista e/o il Centro identificato dall'ASL come riferimento sulla necessità della valutazione ecografica addizionale)

NON VA RICHIESTA L'ECOGRAFIA DIAGNOSTICA IN CASO DI:

- riscontro di miomi uterini
- poliabortività
- perdite ematiche nel I trimestre
- "minaccia d'aborto"
- obesità materna

La Dopplerflussimetria (o Velocimetria doppler) deve essere richiesta quando il medico e/o l'ostetrica evidenzia una delle seguenti condizioni:

- Iposviluppo fetale (misure biometriche fetali uguali o inferiori al 5° centile, anche solo un parametro: circonferenza addominale e/o femore)
- Paziente ipertesa (ipertensione indotta dalla gravidanza o pre-esistente alla gravidanza)
- Gravidanze gemellari con crescita discordante fra i due feti
- Diabete insulino-dipendente con vasculopatia materna (su indicazione dell'Ambulatorio dedicato)
- Altre indicazioni (idrope fetale, malformazioni fetali, alloimmunizzazione) rientrano nei casi già seguiti in Centri di riferimento: in tali situazioni la Dopplerflussimetria viene effettuata durante il monitoraggio fetale e non richiede una prenotazione in altra sede od orario. Per le pazienti con alloimmunizzazione materno-fetale solo previa consulenza c/o Ambulatorio dedicato

NON VA RICHIESTA LA DOPPLERFLUSSIMETRIA:

in presenza di altre patologie materne, salvo indicazioni fetali.

L'ecocardiografia fetale deve essere richiesta quando il medico e/o l'ostetrica evidenzia una delle seguenti condizioni:

a) Fattori di rischio MATERNI o FAMILIARI

- Malattie ereditarie con presenza di cardiopatia
- Familiarità per cardiopatia (gravida affetta, partner affetto, precedente figlio affetto)
- Malattie materne:
 - diabete insulino-dipendente;
 - fenilchetonuria;
 - malattie autoimmuni quali il Lupus Eritematosus Sistemico (LES) o sindrome LLAC;
 - alcolismo
- Assunzione di farmaci (ACE-inibitori, litio, derivati della vitamina A, paroxetina)
- Documentata infezione materna da virus rosolia (previa eventuale consultazione con il collega specialista e/o il Centro identificato dall'ASL come riferimento sulla necessità della valutazione ecografica addizionale)
- Gravidanza ICSI effettuata dopo raccolta dello sperma testicolare o epididimale (TPT)

b) Fattori di rischio FETALI

- Sospetta malformazione cardiaca oppure mancata visualizzazione delle scansioni richieste (4-camere cardiache, emergenza dei grossi vasi) all'esame di screening
- NT ispessita nel I trimestre (uguale o superiore a 3 mm)
- Gravidanza gemellare monocoriale
- Iposviluppo fetale precoce (definito come misure biometriche fetali uguali o inferiori al 5° centile e manifesto nel II trimestre)
- Malformazione fetale non cardiaca e/o anomalie cromosomiche
- Idrope fetale
- Aritmia fetale persistente (il riscontro di un'aritmia transitoria durante l'esecuzione dell'esame ecografico è molto frequente e NON costituisce indicazione all'esecuzione dell'ecocardiografia fetale).

NON VA RICHIESTA L'ECOCARDIOGRAFIA PER:

- Riscontro ecografico di focus iperecogeno intracardiaco fetale
- Gravida e/o partner affetti da prolasso della mitrale e/o aorta bicuspidale
- Obesità materna

Gravidanze in cui è stata posta diagnosi di patologia fetale.

La gestione di una gravidanza con patologia fetale deve avvenire in un contesto in cui sia possibile offrire alla donna/coppia il supporto psicologico e l'adeguata informazione che non può prescindere dalla collaborazione con altri specialisti (ecografista esperto, genetista, neonatologo, cardiocirurgo, chirurgo, urologo, ortopedico ecc). Pertanto, qualora sia effettuata la diagnosi di patologia malformativa, il compito del medico ecografista non può considerarsi esaurito con il solo momento diagnostico in quanto è indispensabile fornire alla donna/coppia tutte le informazioni circa il significato clinico della patologia rilevata, le opzioni terapeutiche e la gestione clinica della gravidanza/parto.

Per i suddetti motivi, l'ecografia diagnostica deve essere eseguita in Centri dotati di apparecchiature adeguate e da operatori esperti, con competenze specifiche nella patologia dell'apparato a carico del quale si sospetta la presenza di malformazione. E' necessario potersi avvalere della consulenza di genetisti, psicologi, neonatologi e specialisti pediatri in un percorso multidisciplinare che permetta alla donna/coppia di avere una informazione il più possibile completa ed alla diade mamma/bambino una assistenza il più possibile adeguata.

E' fondamentale che tale fase di diagnosi e successiva consulenza venga adeguatamente documentata attraverso la redazione di una relazione scritta e che ne sia data informazione ai servizi curanti (ginecologo, consultorio, ospedale).

Qualunque sia la scelta della donna/coppia (proseguire o interrompere la gravidanza) deve essere offerto un percorso diagnostico-terapeutico che inizia con la diagnosi prenatale, ma continua fino al termine della gravidanza.

In caso di exitus fetoneonatale o di interruzione volontaria della gravidanza, è opportuno, previo consenso della donna, che siano effettuati gli accertamenti ritenuti utili alla definizione della diagnosi; che il riscontro autoptico sia effettuato da un operatore esperto; che sia redatta una relazione contenente tutti gli elementi rilevati.

L'indicazione del Punto Nascita idoneo al parto deve differenziare le situazioni di rischio neonatale per le quali è opportuno che il Punto Nascita sia dotato di TIN e di competenze specialistiche neonatali (cardiocirurgia, chirurgia ecc) rispetto alle situazioni in cui è consigliabile un Punto Nascita con almeno 1000 parti/anno con disponibilità di un'équipe integrata formata dagli specialisti necessari.

Bibliografia

1. AIUM practice guideline for the performance of obstetric ultrasound examinations. 2007
2. Linee Guida SIEOG. Editeam 2010
3. Paladini D, Rustico M, Viora E, Giani U, Bruzzese D, Campogrande M, Martinelli P. Fetal size charts for the Italian population. Normative curves of head, abdomen and long bones. Prenatal Diagnosis 2005; 25: 456-464
4. ISUOG Practice Guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gyn 2011; 37:116-126
5. www.acog.com
6. www.fetalmedicine.org
7. www.isuog.org
8. www.sieog.it
9. www.cittadellasalute.to.it

MISURA DELLA TRANSLUCENZA NUCALE (TN)

L'esecuzione dell'ecografia per la misura della TN è subordinata ad uno specifico training teorico-pratico ed alla valutazione di un certo numero di immagini secondo quanto proposto dalle LG delle Società Scientifiche nazionali ed estere. In Regione Piemonte sono operativi alcuni ecografisti che hanno acquisito le credenziali della Fetal Medicine Foundation (FMF) di Londra e molti altri hanno acquisito le credenziali mediante il programma istituito dal Servizio di "Screening Anomalie Cromosomiche" del Presidio Ospedaliero Sant'Anna della AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.

Gli operatori, una volta acquisite le credenziali, devono mantenerle mediante l'adesione ad un programma di verifica esterna di qualità (VEQ) periodica.

Possono essere utilizzate sia la VEQ della FMF, sia quella effettuata dal Servizio di "Screening Anomalie Cromosomiche" del Presidio Ospedaliero Sant'Anna della AOU Città della Salute e della Scienza di Torino. Quest'ultimo annualmente fornisce ad ogni operatore un audit del lavoro svolto nei 12 mesi precedenti, in termini di valori mediani, MoM mediani, incremento settimanale percentuale e confronto con la regressione generale della totalità degli operatori. Quando i criteri previsti non sono rispettati (per esempio sottostima significativa, superiore al 20% dei valori mediani) oppure la casistica è insufficiente (meno di a 30 casi/anno) l'operatore interessato viene informato e si rende indispensabile una nuova valutazione. Se la VEQ soddisfa i criteri richiesti, l'ecografista rimane nell'elenco degli operatori per l'anno successivo e le misure di NT da lui effettuate vengono considerate nel calcolo del rischio di trisomia 21 (test integrato/test combinato). Il laboratorio effettua anche verifiche "in itinere" delle misure di NT di ciascun operatore e dell'omogeneità tra operatori con gli stessi metodi sopra descritti informando il medico ecografista dell'eventuale scostamento dall'atteso.

L'ecografia del primo trimestre con misura di NT viene eseguita routinariamente in tutte le ASL/ASO della Regione Piemonte ed ha un ruolo clinico insostituibile, in specifico in alcune situazioni particolari quali il rilievo di una NT ispessita (vedi allegato 2) o la gemellarità. In queste condizioni viene effettuata una specifica consulenza, che illustra in modo dettagliato le varie opzioni affinché le scelte successive possano essere pienamente consapevoli.

ALLEGATO 2

PERCORSO DIAGNOSTICO PER LE DONNE CUI E' STATA RISCONTRATA NT ISPESSENTA

La misura della translucenza nucale (NT) va confrontata all'età gestazionale e quindi alla misura del feto (CRL): il percorso proposto è diverso se il valore riscontrato di NT è uguale o superiore al 99° centile oppure superiore al 95° centile, ma inferiore al 99° centile.

Al momento dell'esame ecografico, che è il primo passo del percorso di screening, la donna viene informata della misura della NT e, mediante specifica consulenza, le viene proposto uno dei seguenti percorsi:

- A. Le gestanti alle quali è stata rilevata una misura di NT superiore al 99° centile (pari a 3.5 mm per qualunque misura di CRL compreso fra 40 e 80 mm), possono richiedere di eseguire direttamente l'esame diagnostico mediante prelievo dei villi coriali in quanto il rischio di anomalie cromosomiche è molto alto: è del 20% con NT di 4,0 mm, del 33% con NT di 5,0 mm, del 50% con NT di 6,0 mm; arriva fino al 65% con NT uguale o superiore a 6,5 mm.

La consulenza deve essere effettuata da un esperto di medicina prenatale, poiché la NT aumentata correla non solo con la trisomia 21, ma anche con altre anomalie cromosomiche e/o malformazioni strutturali ed essere espressione di sofferenza dell'unità feto-placentare.

Alle gestanti con NT superiore al 99° centile, anche se risultate negative allo screening o con cariotipo normale all'esame diagnostico, dovranno essere proposti ulteriori accertamenti in quanto a rischio maggiore di malformazioni strutturali e/o patologie sindromiche. Tale rischio è direttamente correlato con l'entità dello spessore della NT.

Dal punto di vista ecografico si propone

- una ecografia a 16-17 settimane
- una ecografia ed ecocardiografia fetale a 20-21 settimane.

Se la NT ispessita continua ad essere tale (misura della plica nucale superiore a 5 mm) nel secondo trimestre con cariotipo fetale normale, si informa la donna/coppia che:

- il rischio complessivo di evoluzione non favorevole della gravidanza (idrope fetale e/o morte fetale/perinatale o nato vivo affetto da sindrome genetica) è circa del 10%;
- il rischio di deficit neuro-psicomotorio è del 3-5%.

Se il cariotipo è normale, l'ecografia e l'ecocardiografia sono normali a 20-21 settimane, si informa la gestante che, dai dati più recenti della letteratura, il rischio residuo di esito sfavorevole della gravidanza risulta notevolmente ridotto e non dissimile da quello della popolazione generale.

- B. Alle donne a cui, durante l'esame ecografico effettuato a 11-13 settimane di età gestazionale, viene riscontrata una misura della translucenza nucale superiore al 95°

centile (vedi tabella 1), ma inferiore al 99° centile (circa il 4% della popolazione sottoposta a screening) viene proposto:

- di continuare il percorso del test di screening (combinato o integrato), ovviamente previa informazione alla donna, per giungere ad una definizione del rischio personalizzato, tenendo anche conto della componente biochimica. Le donne che hanno compiuto 35 anni possono scegliere di accedere direttamente alla DPI.
- esame ecografico di screening a 19-21 settimane di età gestazionale effettuabile presso Ospedale/Consultorio/Centro privato purché eseguito rispettando i criteri suggeriti dalle LG SIEOG;
- ecocardiografia fetale a 19-21 settimane (come suggerito dalle LG SIEOG).

Tabella 1. Sono riportati i valori del 95° centile della Translucenza Nucale (NT) per ogni misura di CRL compresa fra 40 e 80 mm (range nel quale viene effettuato l'esame ecografico di screening del I trimestre)

CRL (mm)	95° centile NT (mm)
40-58	2.2
59-65	2.3
66-69	2.6
70-75	3.2
76-80	3.5

ALLEGATO 3

PERCORSO DIAGNOSTICO PER LE DONNE CUI SONO STATI RISCONTRATI VALORI DI ALFA- FETO PROTEINA SUPERIORI ALLA NORMA

Livelli di alfa-fetoproteina nel siero materno (MS-AFP) superiori a 2.50 MoM (2.00 MoM nelle gestanti con diabete insulino-dipendente) in occasione dell'esecuzione dei test di screening a 15-18 settimane di età gestazionale indicano un rischio aumentato per i difetti aperti del tubo neurale (DTN) e per le malformazioni della parete addominale.

Elevati livelli di MS-AFP sono molto spesso dovuti a cause placentari e/o ad episodi emorragici pregressi: in questi casi con il passare delle settimane i livelli di MS-AFP vanno incontro a variazioni che possono fornire utili informazioni e suggerimenti per la condotta clinica.

Pertanto, alle donne cui è stato riscontrato un valore di MS-AFP superiore a 2.50 MoM è proposto un percorso diagnostico specifico che prevede:

1. due esami ecografici mirati allo studio del tubo neurale e della parete addominale a 17-18 settimane e a 20-21 settimane
2. secondo dosaggio di AFP a distanza di almeno otto- dieci giorni dal primo. Non occorre una nuova richiesta: la provetta sarà accompagnata dalla copia del referto, precisando la data del nuovo prelievo
3. una ecografia ostetrica a 26-28 settimane per la valutazione della crescita fetale
4. attento monitoraggio clinico materno- fetale (controllo della pressione arteriosa sistemica materna) da parte del curante

Per l'esecuzione degli esami ecografici addizionali, è necessaria l'impegnativa per "Ecografia Ostetrica di 2° livello e consulenza prenatale" con il codice di esenzione M50 per gravidanza a rischio.

ALLEGATO 4

PERCORSO DIAGNOSTICO PER LE DONNE CUI SONO STATI RISCONTRATI NT VALORI DI ESTRIOLO LIBERO INFERIORI ALLA NORMA

Livelli di estriolo libero uguali o inferiori a 0.35 MoM in occasione dell'esecuzione dei test di screening a 15-18 settimane di età gestazionale possono essere secondari alla presenza delle seguenti condizioni (elencate in ordine decrescente di probabilità):

1. Aborto interno
2. Ittiosi X-linked e/o Sindrome da delezione dei geni contigui
3. Anomalie cromosomiche
4. Deficit enzimatico nella steroidogenesi
5. Condizioni non patologiche (quale il deficit di STS placentare)
6. Sindrome di Smith-Lemli-Opitz (SLOS)

Pertanto, alle donne cui è stato riscontrato un valore di estriolo libero uguale o inferiore a 0.35 MoM è offerto uno specifico percorso diagnostico costituito da:

1. ecografia ostetrica al fine di stabilire la vitalità del feto
2. consulenza genetica
3. eventuale prelievo di liquido amniotico per:
 - valutazione del cariotipo fetale
 - analisi del DNA per la ricerca di delezioni del gene della Steroido Solfatasi e dei geni contigui nella regione Xp22.3
 - dosaggio del DHC-7-deidrocolesterolo
4. amniocentesi programmata dal Medico Genetista dopo il colloquio con la donna

Per l'esecuzione degli accertamenti addizionali, è necessaria l'impegnativa con il codice di esenzione M50 per gravidanza a rischio come da elenco sottoriportato:

1. Ecografia ostetrica
2. Consulenza genetica
3. Ecografia ostetrica ed amniocentesi
4. Coltura di amniociti, cariotipo da metafasi di liquido amniotico e diagnosi molecolare per delezione gene STS e/o geni contigui
5. AFP su liquido amniotico
6. Dosaggio 7DHC su liquido amniotico

ALLEGATO 5

PERCORSO DIAGNOSTICO PER LE DONNE CUI SONO STATI RISCONTRATI VALORI DI PAPP-A INFERIORI ALLA NORMA

Livelli di PAPP-A molto bassi (uguali o inferiori a 0.20 MoM), in presenza di un feto vivo e vitale, riscontrati durante l'esecuzione del test di screening a 11-13 settimane di età gestazionale possono essere messi in relazione con un rischio aumentato di:

- Ritardo di crescita fetale
- Condizioni sindromiche rare

Pertanto, alle donne cui è stato riscontrato un valore di PAPP-A uguale o inferiore a 0.20 MoM, è proposto uno specifico percorso diagnostico costituito da:

1. ecografia ostetrica a 17-18 settimane
2. consulenza genetica
3. eventuale prelievo di liquido amniotico per la valutazione del cariotipo fetale
4. amniocentesi programmata direttamente dalla Struttura Semplice "Screening Anomalie Cromosomiche" del Presidio Ospedaliero Sant'Anna della AOU Città della Salute e della Scienza di Torino se il test di screening evidenzia un esito positivo (rischio alto di trisomia 21 o 18) oppure dal Medico Genetista dopo il colloquio con la donna
5. ecografia ostetrica ed ecocardiografia fetale a 20-21 settimane
6. ecografia ostetrica a 26-28 settimane

Per l'esecuzione degli accertamenti addizionali, è necessaria l'impegnativa con il codice di esenzione M50 per gravidanza a rischio, come da elenco sottoriportato:

- Ecografia Ostetrica di 2° livello e consulenza prenatale
- Consulenza genetica
- Ecocardiografia fetale e Doppler cardiaco fetale

TABELLA 2

Elenco delle Strutture Ospedaliere e Territoriali della Regione Piemonte dove si eseguono ecografie ostetriche con le varie prestazioni offerte (dati ottenuti con un Questionario inviato dall'Assessorato ai Punti Nascita nel 2013).

ASL/ ASO	Servizi di Ecografia	NT	Ecografia di screening II trimestre	Ecografia diagnostica	Ecocardiografia fetale	Doppler
ASO	OIRM S.Anna	x	x	x	x	x
ASO	Osp .Mauriziano	x	x			
ASL TO1	Osp . Martini	x	x	x°	x	x
ASL TO1	Consultori	x	x			
ASL TO2	Osp. Maria Vittoria	x	x			x
ASL TO2	Consultori	x	x			
ASO	Osp CN	x	x	x	x	x
ASL CN1	Osp Mondovì	x	x	x°		x
ASL CN1	Osp Savigliano	x	x	x°	x°	x
ASL CN1	Osp Saluzzo		x			
ASL CN 2	Osp. Alba	x	x			x
ASL CN 2	Osp. Bra	x	x			
ASO	Osp AL	x	x	x	x	x
ASL TO3	Osp Susa	x				
ASL TO3	Osp Rivoli	x	x	x		x
ASL TO3	Poliamb. Orbassano	x	x			
ASL TO3	Poliamb. Giaveno	x	x			
ASL TO3	Osp Venaria	x				
ASL TO3	Osp Pinerolo	x	x			x
ASL TO4	Osp Courgnè	x	x			x
ASL TO4	Osp Ciriè	x	x			x
ASL TO4	Osp Chivasso	x	x			x

ASL/ ASO	Servizi di Ecografia	NT	Ecografia di screening II trimestre	Ecografia diagnostica	Ecocardiografia fetale	Doppler
ASL TO5	Osp Moncalieri	x	x	x°		x
ASL TO5	Consultorio Moncalieri	x	x			x
ASL TO5	Osp Chieri	x	x			
ASL TO5	Osp. Carmagnola	x	x			x
ASL TO5	Consultori Carmagnola	x	x			
ASLBI	Osp Biella	x	x	x°		x
ASL VC	Osp Vercelli	x	x			x
ASL VC	Osp Borgosesia	x	x			x
ASLAT	Osp Asti	x	x	x		x
ASL VCO	Osp . Verbania	x	x			x
ASO	Osp. Novara	x	x	x	x	x
ASL NO	Osp. Borgomanero	x	x			x

Legenda:

X si esegue la prestazione;

X° si esegue la prestazione con alcune limitazioni: in caso di malformazione cardiaca fetale la donna viene inviata al Centro di riferimento – AOU Città della Salute e della Scienza

