

Screening neonatale
della
DISPLASIA EVOLUTIVA DELL'ANCA (D.E.A)

Raccomandazioni

Aprile 2010

Gruppo di studio per l'elaborazione delle raccomandazioni:

Paola Dalla Casa	neonatologa – responsabile gruppo di studio
Dante Baronciani	neonatologo – Centro per la Valutazione dell'Efficacia dell'Assistenza Sanitaria – CeVEAS - Modena
Giuseppe Atti	pediatra – ortopedico - Centro Marino Ortolani per la diagnosi e la terapia precoce della LCA -Ferrara
Fabrizio De Maria	neonatologo – Azienda USL Bologna
Massimo Farneti	pediatra di comunità – Azienda USL Cesena
Alfredo Ferrari	pediatra di famiglia – Azienda USL Modena
Cinzia Magnani	neonatologa - Azienda USL Parma
Giovanni Marmi	pediatra di famiglia – Azienda USL Bologna
Luciana Nicoli	pediatra di comunità – Azienda USL Bologna
Francesco Torcetta	neonatologo – Azienda USL Modena
Ermanno Bacchini	radiologo -Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma

Copia del documento può essere scaricata dal sito internet: <http://www.saperidoc.it/screening>

La riproduzione, in parte o totale, o la traduzione di questo documento sono consentite a condizione che venga citata la fonte e che la distribuzione non avvenga a fini di lucro o congiuntamente a prodotti commerciali

RACCOMANDAZIONE

Lo screening attraverso la manovra di Ortolani-Barlow è parte dell'esame clinico di tutti i neonati.

Non vi sono sufficienti prove di efficacia che supportino la raccomandazione ad effettuare lo screening ecografico universale, salvo che sia parte di un progetto di ricerca approvato dal comitato etico.

La Commissione Nascita preso atto dell'eterogeneità che caratterizza l'offerta dello screening a livello regionale (*Allegato 1: Modelli organizzativi screening Displasia Evolutiva Anca*) raccomanda:

▪ Screening clinico attraverso la manovra di Ortolani-Barlow

Il test di screening presenta importanti limiti relativi alla sua validità (in particolare per quanto riguarda la sensibilità) e di riproducibilità.

La Commissione raccomanda che il processo di formazione preveda:

- la formazione di professionisti dedicati (formatori), relativamente all'effettuazione della manovra, presso il "Centro Marino Ortolani per la diagnosi e la terapia precoce della LCA" di Ferrara e il "Centro Displasia dell'anca" di Reggio Emilia. Sarebbe auspicabile la presenza di uno o più di tali professionisti in ogni punto nascita della Regione (31 centri).
- ogni professionista dedicato sarà responsabile della formazione dei professionisti di ogni punto nascita. La formazione prevede anche l'utilizzo di un simulatore (Lerdal Baby Hippy).
- la formazione sarà rivolta prioritariamente ai pediatri/neonatologi che operano nei punti nascita e, ove si ritenga opportuno, a professionisti non medici (infermiere, ostetriche) dedicate all'effettuazione dello screening neonatale. In un secondo tempo la formazione sarà rivolta ai pediatri di famiglia.

La Commissione raccomanda

- che l'esito della manovra di Ortolani-Barlow venga sempre comunicato al pediatra di famiglia.
- che nel caso di manovra di Ortolani-Barlow positiva (atteso 1%) il bambino sia sottoposto ad indagine ecografica, se possibile prima della dimissione. L'esito di tale indagine deve essere comunicata al pediatra di famiglia.

▪ Screening ecografico della Displasia Evolutiva dell'Anca

Dai dati riportati nel Rapporto Tecnico si evince che le due maggiori aree di ricerca riguardano:

1. validità e riproducibilità del test di screening
2. storia naturale delle anche classificate di tipo IIa-, IIc e II d.

La Commissione raccomanda che si sviluppi una ricerca regionale su entrambi questi temi.

1. Validità e riproducibilità del test di screening

Problemi da affrontare

Sulla base di quanto riportato nel Rapporto tecnico due sono i maggiori problemi da affrontare (aree grigie):

- l'effettuazione del test di screening non comporta, nel nostro Paese, una certificazione delle competenze professionali necessarie alla sua effettuazione.

- l'effettuazione dell'indagine ecografica e la classificazione dei risultati secondo quanto proposto da Graf comportano seri problemi di riproducibilità dell'indagine.

Disegno generale della ricerca-intervento

Per quanto riguarda il primo punto (certificazione delle competenze) si propone che:

- un gruppo di professionisti esperti (operanti presso il "Centro Marino Ortolani per la diagnosi e la terapia precoce della LCA", IRCS Rizzoli, ..) classifichi 100 video-registrazioni di indagine ecografica. Il campione conterrà una serie di casi di diversa gravità (dall'esito normale all'anca di tipo 4). Si studierà la concordanza diagnostica tra i professionisti e saranno discussi tra gli stessi i casi di disaccordo diagnostico. Il set delle 100 video-registrazioni costituirà il gold standard per la certificazione.
- i professionisti che effettuano l'indagine ecografica nelle strutture sanitarie della Regione dovranno, al fine di ottenere la certificazione, avere una concordanza considerevole (statistica kappa: 0.61-0.80) rispetto al gold standard. Nel caso la concordanza risulti inferiore i professionisti dovranno, prima di ripetere il test, effettuare una stage formativo presso un professionista esperto.

Per quanto riguarda il secondo punto (problemi di riproducibilità dell'indagine) si propone che i professionisti esperti e quelli certificati valutino, al fine di aumentare la riproducibilità dell'esame, due possibilità (non mutuamente esclusive):

- una semplificazione dell'indagine rispetto ai requisiti previsti (*Allegato 2: Raccomandazioni per l'esecuzione e l'interpretazione dell'esame ecografico come test di screening della displasia evolutiva delle anche*).
- la semplificazione dell'indagine dovrebbe avere l'obiettivo di mettere a punto un test caratterizzato da una buona sensibilità a scapito della specificità, ipotizzando un modello di screening a due stadi:
 - esecuzione del test "semplificato" (test di screening) da parte di professionisti con minori competenze ecografiche (per standardizzare l'esame può essere previsto l'ausilio di strumento atto a facilitare una corretta posizione del bambino);
 - invio dei positivi a professionisti esperti per una conferma diagnostica (test diagnostico) e decisione relativa agli interventi terapeutici
- una semplificazione della classificazione di Graf in tre categorie: anca normale, anca da sottoporre a follow-up, anca da sottoporre a trattamento al fine di aumentare la riproducibilità diagnostica.

La ricerca in tale ambito potrebbe prevedere che, una volta definita la semplificazione del test e/o della classificazione, si arruoli una coorte di soggetti da sottoporre al test di screening (semplificato) e siano sottoposti ad un'indagine di II livello (test diagnostico) tutti i positivi e un campione random dei negativi (dimensioni del campione da calcolare).

2. Storia naturale delle anche classificate di tipo IIa, IIc e IIId.

Problemi da affrontare

Sulla base di quanto riportato nel Rapporto tecnico si evidenzia che non esistono prove di efficacia che supportino l'ipotesi che le anche di tipo IIa-, IIc e IIId necessitino di una terapia, ovvero che la loro storia naturale non sia caratterizzata da un'evoluzione spontanea verso la normalizzazione. Stante che la terapia può comportare effetti collaterali (necrosi avascolare) o indesiderati (limitazione nello sviluppo motorio e relazionale del bambino, ansia nei genitori ..) è necessario stabilire il rapporto benefici-rischi della terapia.

Disegno generale della ricerca-intervento

E' necessario uno studio clinico controllato randomizzato che confronti gli esiti in due gruppi di soggetti con anca tipo IIa-, IIc e IIId, analizzando l'evoluzione ecografica:

- *trattati*: bambini sottoposti a trattamento;
- *controlli*: bambini sottoposti al solo monitoraggio ecografico

Nel gruppo dei controlli deve essere prevista l'uscita dal gruppo e l'inizio del trattamento per i soggetti in cui si evidenzi una stazionarietà o un peggioramento del quadro ecografico. *(da stabilire i criteri)*

Il monitoraggio ecografico deve essere effettuato, per entrambi i gruppi, da professionisti certificati.