

Screening neonatale delle anomalie del sistema urinario

Scheda sintetica

PREMESSA

La valutazione dell'efficacia dello screening delle anomalie renali in epoca neonatale non può prescindere dai risultati dello screening ecografico effettuato nel corso della gravidanza.

L'effettuazione dell'indagine ecografica in gravidanza è prassi abituale, anche al di fuori di programmi strutturati di screening e interessa nel nostro Paese la quasi totalità delle gravide. La valutazione della presenza di anomalie dell'apparato urinario è caratterizzata da un valore di sensibilità (attorno a valori dell'80%) più elevato rispetto a quello rilevato per altre anomalie congenite. La discreta sensibilità è accompagnata dalla presenza di falsi positivi: si stima 1 falso positivo ogni 11 veri positivi. Per lo più si tratta di quadri di dilatazione calico pielica (idronefrosi: 1 falso positivo ogni 3.5 veri positivi).

Controversi i dati relativi a quanto la diagnosi prenatale delle uropatie possa influenzare gli esiti a distanza. Stante le insufficienti prove di efficacia a sostegno di interventi correttivi attuati in epoca fetale, non sembra che la diagnosi prenatale possa determinare una riduzione significativa dei casi che evolvono verso l'insufficienza renale cronica in epoca giovanile. E' tuttavia da rilevare come una diagnosi prenatale possa garantire un miglior percorso assistenziale verso le forme meno gravi (vedi punto successivo sulla modificabilità della storia naturale).

Ai fini della valutazione dello screening in epoca neonatale è necessario tenere conto che una serie di diagnosi poste in epoca prenatale (quelle relative alle malformazioni più gravi o letali) porta all'interruzione della gravidanza. Lo screening ecografico in epoca neonatale sarebbe quindi rivolto ad una popolazione selezionata (quella caratterizzata dalla ridotta presenza dei quadri malformativi più gravi).

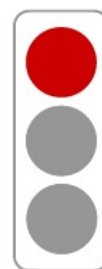


PREVALENZA E GRAVITÀ - MODIFICABILITÀ STORIA NATURALE

La valutazione della efficacia di uno screening delle anomalie urinarie deve necessariamente confrontarsi con alcuni aspetti:

- la frequenza delle uropatie (1.3-2.6‰), e la gravità di alcune di esse, è tale da poter considerare la necessità di uno screening (indipendentemente dall'epoca di effettuazione. Se lo screening neonatale è effettuato su una popolazione già sottoposta a quello prenatale la frequenza è naturalmente assai minore in quanto si riferisce ai falsi negativi al primo screening o alla popolazione "persa" allo stesso.
- teoricamente la storia naturale delle patologie uro-nefrologiche è modificabile in quanto caratterizzata nella maggior parte dei casi da un periodo di latenza rispetto all'esordio dei sintomi;
- le prove di efficacia evidenziano che la diagnosi prenatale delle anomalie urinarie influenza solo parzialmente gli esiti a distanza, in particolare non modifica l'evoluzione verso l'insufficienza renale cronica in epoca giovanile. Stante che lo screening effettuato in epoca neonatale non comprenderebbe la maggior parte dei quadri più gravi, quelli letali o che comportano un'interruzione della gravidanza, è ipotizzabile che la diagnosi in epoca neonatale, analogamente a quella prenatale, influenzerebbe solo in parte gli esiti.

Gli studi che hanno valutato qual è il valore aggiunto dello screening neonatale rispetto alle informazioni ottenute in epoca fetale sono pochi e di scarsa qualità (piccola dimensione del campione, bassa sensibilità dello screening prenatale, diversa epoca di effettuazione degli studi). Non emergono prove di efficacia tali da suggerire l'effettuazione dello screening in epoca neonatale su una popolazione già sottoposta all'indagine in gravidanza.



Screening neonatale delle anomalie del sistema urinario

Scheda sintetica

ORGANIZZAZIONE E COSTI

Stante la precedente affermazione sulla mancanza di prove di efficacia che supportino lo screening in epoca neonatale è opportuno un impegno a migliorare l'efficacia pratica dello screening effettuato in epoca prenatale.

L'implementazione delle raccomandazioni delle Linee Guida e Società scientifiche, nonché una maggiore attenzione ad una comunicazione alla donna che faciliti una scelta informata e una riduzione degli effetti non desiderati (carico emotivo in caso di falsi positivi e falsi negativi), sono le priorità in cui operare nei singoli contesti.

Non vi sono elementi che suggeriscano uno screening selettivo in epoca neonatale per specifici fattori di rischio; sembra opportuno prendere in esame l'effettuazione dell'esame nei casi in cui la donna non sia stata sottoposta ad indagine ecografica in gravidanza.



LA SCELTA DELLE ALTRE AGENZIE

Gran Bretagna. *UK screening committee*. **Screening non preso in considerazione.**

Stati Uniti. *U.S. Preventive Services Task Force*. **Screening non preso in considerazione.**

RACCOMANDAZIONE DELLA COMMISSIONE NASCITA - REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Non vi sono sufficienti prove di efficacia che supportino la raccomandazione ad effettuare lo screening ecografico universale in epoca neonatale.

(Vedi allegato relativo alle raccomandazioni organizzative e di ricerca)

Il testo integrale del rapporto tecnico "Screening neonatale della perdita congenita dell'udito" è disponibile in Saperidoc all'indirizzo: www.saperidoc.it/screening