

Screening neonatale della morte improvvisa infantile (SIDS)

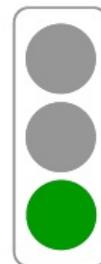
Scheda sintetica

PREVALENZA E GRAVITÀ

La SIDS è definita come morte di un bambino, di età inferiore a un anno, che si verifichi improvvisamente e che resta inspiegabile dopo un'accurata valutazione diagnostica comprendente: l'esecuzione dell'autopsia; l'esame dello scenario in cui si è verificato il decesso; l'esame della storia clinica.

La frequenza della SIDS è stimabile attorno allo 0.1‰-0.8‰ dei nati vivi; costituisce la prima causa di morte in epoca post-neonatale (circa il 40% dei decessi). I dati italiani, non aggiornati, sembrano indicare un'incidenza tra 0.5‰ e 0.7‰. In Emilia Romagna, nel periodo 1989-92, l'incidenza è stata dello 0.62‰ (Osservatorio epidemiologico della SIDS dell'Emilia Romagna). Si osserva una riduzione dei casi nei Paesi ove è stata implementata una campagna di prevenzione, anche se non si può escludere che la riduzione sia in parte determinata da un miglioramento nell'approccio diagnostico e nella classificazione dei casi di morte "senza causa".

Le difficoltà nella stima dell'incidenza della SIDS derivano dalla accuratezza del processo diagnostico nonché da problemi relativi alla classificazione della condizione.



MODIFICABILITÀ STORIA NATURALE

La storia naturale della SIDS non è completamente nota; vi è un accordo sul fatto che si tratti di una condizione multifattoriale.

Gli studi relativi all'associazione tra posizione del sonno e SIDS hanno favorito lo sviluppo di un'ipotesi di "modello di rischio triplice", basato cioè sulla contemporanea presenza di: una vulnerabilità prenatale di base, di un periodo critico nello sviluppo (da 2 a 6 mesi) e di fattori di stress esogeni.

Dai dati epidemiologici che supportano tale modello sono derivate alcune raccomandazioni relative alla rimozione dei fattori di rischio esogeni (in particolare posizione supina nel sonno e interruzione del fumo materno) che si sono rivelate efficaci nel ridurre l'incidenza di SIDS. Gli studi relativi all'implementazione di tali raccomandazioni sono di scarsa qualità. Dai dati disponibili si evidenzia una importante difficoltà nel raggiungere con l'informazione la popolazione con svantaggio socio-culturale.



SINDROME DEL QT LUNGO E SIDS

Una serie di studi supportano l'associazione tra sindrome del QT lungo e SIDS. La sindrome congenita del QT lungo è caratterizzata da un prolungamento dell'intervallo QT (dovuto a difetti dei canali ionici) nell'ECG con un elevato rischio di aritmie fatali o minacciose per la vita. Ha una prevalenza stimata di 1:2500 nati vivi. L'età di inizio dei sintomi, inclusa la morte improvvisa, dipende dal sottotipo di LQTS. Nel 75% dei casi di LQTS le mutazioni genetiche interessano 3 geni.

La storia naturale della LQTS è modificabile in quanto la terapia con β -bloccanti è in grado di ridurre, ma non di annullare, la probabilità di eventi cardiaci avversi associati alla sindrome. L'impiego di cardiovertori defibrillatori impiantabili è problematico nei primi mesi di vita.

I difetti nei canali ionici potrebbero render conto del 5%-15% dei casi di SIDS. Non vi sono studi con analisi multivariate che indichino quanti casi di SIDS si verificano in soggetti con LQTS esposti alla presenza dei principali fattori di rischio (posizione prona nel sonno e fumo materno).



Screening neonatale della morte improvvisa infantile (SIDS)

Scheda sintetica

TEST DI SCREENING PER LA SIDS

L'efficacia degli interventi preventivi costituisce un punto fondamentale per decidere se effettuare o meno uno screening. Ne deriva che prima di ipotizzare l'effettuazione di uno screening dovrebbero essere messi in atto gli interventi di prevenzione per rimuovere i fattori di rischio esogeni.

Il test di screening con ECG porterebbe a diagnosticare i casi di LQTS che, tuttavia, costituiscono un sottogruppo dei soggetti a rischio di SIDS. L'effettuazione del test di screening (l'ECG) è sicuramente accettabile da parte dei genitori.

Non vi sono studi formali sulla validità e riproducibilità del test, dai dati disponibili si può dedurre che:

- vi sono problemi di riproducibilità che richiedono, sul piano organizzativo, che l'interpretazione dei tracciati sia validata da un professionista con competenze specifiche per quanto riguarda l'ECG in epoca neonatale. Ciò può comportare anche un miglioramento nella specificità del test;
- vi sono problemi di sensibilità e specificità. Non può essere trascurato l'effetto dell'esistenza dei "falsi negativi" sulla possibile mancata attuazione degli interventi preventivi relativi alla SIDS (sottostima o incomprensione del rischio residuo). L'esistenza di "falsi positivi" può ripercuotersi sui genitori (aumento dell'ansia) e sul processo di crescita del bambino (diverse modalità di allevamento).

La decisione di effettuare il test a 2-3 settimane di vita aumenta la specificità (rispetto all'effettuazione nei primi giorni di vita), ma può tuttavia comportare una perdita nel reclutamento dei soggetti.

TEST DI SCREENING PER LA SINDROME DEL QT LUNGO

La scelta di effettuare uno screening elettrocardiografico, al fine di evidenziare i soggetti con LQTS, non è solo determinato dalla possibilità di prevenire la SIDS ma potrebbe ridurre gli esiti negativi associati alla LQTS (sincope, arresto cardiaco "abortito", morte cardiaca improvvisa).

La frequenza dell'LQTS e la sua associazione con un aumentato rischio di gravi eventi cardiaci fa sì che tale patologia possa essere candidata ad uno screening.

Lo screening dovrebbe essere a due stadi:

- utilizzo del test ECG per identificare i casi di LQTS;
- genotipizzazione degli stessi (e dei familiari).

Allo stato attuale vi è una carenza di studi prospettici, relativi ai soggetti identificati con LQTS, che supportino l'efficacia pratica di uno screening di massa. Comprendere meglio la storia naturale dei soggetti considerati a basso rischio che sarebbero comunque sottoposti ad un trattamento risulta una delle aree grigie di maggior importanza.

Sui problemi di validità e riproducibilità del test ecografico vedere quanto già scritto precedentemente.

Per quanto riguarda lo screening genetico la sua validità clinica deve essere ulteriormente studiata.

Scheda sintetica

ORGANIZZAZIONE E COSTI

Nel caso non si adottasse una politica di screening universale sembra comunque opportuno agire in due direzioni:

- effettuare la valutazione del QT in tutti i familiari di bambini deceduti per SIDS al fine di evidenziare eventuali casi di LQTS;
- inserire nell'anamnesi neonatale una serie di quesiti relativi ad eventuali morti improvvise precoci nei familiari al fine di valutare la necessità di effettuare un ECG neonatale per evidenziare la presenza di eventuale LQTS.

Nell'organizzazione dello screening risulta rilevante:

- la validazione del tracciato sia posta da un professionista con competenze relative l'ECG in epoca neonatale;
- l'acquisizione di abilità comunicative da parte dei professionisti coinvolti (comunicazione del test positivo, rischio di ricorrenza, rischio residuo per i casi negativi);
- la definizione di percorsi diagnostici volti a minimizzare la perdita nel reclutamento anche nei casi in cui l'ECG evidenzia un QTc \leq 440 msec. per cui è necessario un secondo esame a distanza di pochi giorni.



LA SCELTA DELLE ALTRE AGENZIE

Gran Bretagna. *UK screening committee*. **Lo screening non è preso in esame**

Stati Uniti. *U.S. Preventive Services Task Force*. **Non prende in esame lo screening ECG; raccomanda interventi nell'ambito della prevenzione (rimozione fattori di rischio). In particolare viene sconsigliato l'utilizzo di monitor cardiorespiratori quale strategia per ridurre il rischio di SIDS**

RACCOMANDAZIONE DELLA COMMISSIONE NASCITA - REGIONE EMILIA-ROMAGNA

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

(Vedi allegato relativo alle raccomandazioni organizzative e di ricerca)

Il testo integrale del rapporto tecnico "Screening neonatale della morte improvvisa infantile (SIDS)" è disponibile in Saperidoc all'indirizzo: www.saperidoc.it/screening