Si è a lungo parlato delle possibilità diagnostiche e dei confini sempre più ampi della Diagnosi Prenatale.

Questa recente sovraspecializzazione dell'Ostetricia moderna fornisce informazioni progressivamente più numerose e precise sulla salute del nascituro. Ciononostante si deve considerare anche la possibilità che tale pratica, di per sé invasiva dell'ambiente fetale, possa nuocere al nascituro. Le diverse procedure (amniocentesi, villocentesi, funicolocentesi, embriofetoscopia), infatti, prevedono comunque che si introduca un ago nell'ambiente fetale e che si prelevi o si osservi, sempre comunque si invade un compartimento che, di per se stesso, è uno dei più protetti che la Natura ha disposto.

Il rischio di produrre aborti, morti intrauterine o diverse, e comunque gravi, complicanze alla gravidanza è noto e studiato da tempo.

Allo scopo di ridurre tali effetti nocivi si è tentato di utilizzare tecniche più delicate e procedure meno dannose.

In effetti il numero di complicanze si è progressivamente ridotto negli ultimi anni in modo considerevole, tanto che, oggi, la scelta di eseguire una Diagnosi Prenatale invasiva viene fatta con molta, ed a volte eccessiva, tranquillità. Ma a latere della ben nota possibilità di provocare l'aborto si stanno delineando nuove patologie, più propriamente legate ad un danno iatrogeno causato dall'aver violato un ambiente così naturalmente chiuso e protetto come è quello del feto.

Si deve sempre tenere presente, infatti, l'alta possibilità di mettere in diretto contatto i due compartimenti, materno e fetale con il conseguente rischio di contamina-

In tema di diagnosi prenatale: il feto rischia quando la madre è infetta

Claudio Giorlandino

zione. La contaminazione produce due effetti:

- Il primo ad essere noto fu quello legato alla possibilità che il sangue fetale potesse evocare nella madre, se di fattore Rhesus avverso, una reazione immune con conseguente Malattia Emolitica Fetale. Questa possibilità è oggi prevenuta tramite la somministrazione di una opportuna quantità di immunoglobuline anti-D alla madre, entro le 36 ore dalla procedura invasiva. La successiva scoperta di altri fattori antigenici, fetali e trofoblastici, ha aperto la speculazione su nuovi possibili rischi iatrogeni, per i quali ancora si dovrà investigare e che comunque non possono essere esclusi a priori.

- Il secondo e più recente, scaturì drammaticamente da due osservazioni sperimentali che recentemente abbiamo segnalato al mondo scientifico internazionale: la possibilità di infettare il feto con una malattia materna. Tale rischio risulta tanto maggiore quanto più diffuso diviene il ricorso a tecniche diagnostiche invasive ai fini di ricercare la trasmissione materno fetale di un'infezione iatrogenica, come ad esempio la Rosolia, il Citomegalovirus e la Toxoplasmosi. Attualmente, l'introduzione delle tecniche di biologia molecolare nella ricerca dell'agente infettivo, ha portato ad altissimi gradi di affidabilità la diagnosi prenatale di infezione fetale. Ciononostante, qualora il feto non risulti affetto vi è la possibilità che l'infezione venga trasmessa durante la manovra diagnostica. Con l'ago prelevatore si interrompe quella naturale barriera che protegge il feto e che è rappresentata dal filtro placentare. Filtro che, solitamente, funziona per un tempo limitato, a causa dell'aggressione prodotta su di esso dallo stesso agente infettivo. Tale periodo è però spesso

sufficiente affinché la madre produca quelle classi di immunoglobuline che poi proteggeranno il feto anche quando la naturale barriera placentare verrà interrotta.

Ciò vale per tutte le infezioni materne. Attualmente infatti ci confrontiamo sempre più spesso con nuovi ceppi infettivi, per i quali non sono ben noti i meccanismi di trasmissione perinatologici. Tra questi va assolutamente segnalata la modalità di trasmissione prenatale dell'epatite B e C. In un primo momento sembrava che il feto risultasse alquanto protetto dalla trasmissione prenatale, per entrambe le forme. Queste impressioni derivavano dal fatto che, sia nella madre, che nel neonato, venivano ricercati esclusivamente gli anticorpi specifici, ed invero questi mostravano un significativo trend di risoluzione nel neonato ad un anno dalla nascita. Oggi sembra invece sempre più chiaro che la trasmissione in utero sia estremamente frequente quando la madre sia positiva non solo agli anticorpi, ma anche alla PCR. Tale metodo infatti, individuando direttamente il virus, ne dimostra la presenza nel torrente circolatorio. La spiegazione è oggi molto semplice, la presenza nella madre dei soli anticorpi, non dimostra che il virus possa circolare ed infettare. Solo il ricorso alla PCR sul sangue materno e lo stesso esame eseguito precocemente sul neonato può dimostrare l'avvenuta infezione in utero.

Cosa fare?

Innanzitutto la presenza di infezioni materne non deve in assoluto farci astenere da eseguire la Diagnosi Prenatale, in particolare in occasione di gravi sospetti che l'infezione sia stata già trasmessa al feto.

Valgono alcune regole generali, come evitare di eseguire Diagnosi Prenatali invasive in soggetti con infezioni in atto o soltanto in condizione di stato febbrile. Bisogna tener conto del calcolo rischio/beneficio che dovrà essere attentamente valutato caso per caso, poi eseguire le procedure invasive solo quando siamo certi che non vi siano mezzi alternativi di diagnosi. In caso di infezione accertata materna bisognerà attendere che vi sia per il feto la migliore garanzia di protezione passiva ed attiva. Per protezione passiva si intende il ricorso a procedure che non permettano il contatto sangue materno-sangue fetale, come la villocentesi o l'amniocentesi transplacentare; la protezione attiva si realizza eseguendo la procedura solo se la madre ha già prodotto anticorpi specifici di classe G che possano difendere il feto anche se si realizzasse la contaminazione. In alternativa, quando è possibile, bisogna ricorrere a terapie di copertura specifiche, come gli antibiotici per la Toxo.

In ultimo sarà opportuno che la coppia venga accuratamente informata in modo che anch'essa, resa conscia dei rischi, possa ben valutare le alternative proposte.