SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

DELIBERAZIONE DEL DIRETTORE GENERALE

N. 1998 **del** 12/11/2026

OGGETTO: Revisione del percorso diagnostico terapeutico diagnosi prenatale

STRUTTURA PROPONENTE: Area di Staff - UOC SVILUPPO ORGANIZZATIVO, PDTA, QUALITÀ E AUDIT INTERNO

Centro di Costo: L'Estensore:Dott.ssa DOMENICA PATRIZIA SPOSATO Il presente Atto non contiene dati sensibili

Il Dirigente e/o il Responsabile del procedimento, con la sottoscrizione del presente atto, a seguito dell'istruttoria effettuata, attestano che l'atto è legittimo nella forma e nella sostanza.

Il Responsabile del Procedimento	UOC SVILUPPO ORGANIZZATIVO, PDTA, QUALITÀ E AUDIT INTERNO	Area di Staff
Dott.ssa DOMENICA PATRIZIA SPOSATO	Dott.ssa DOMENICA PATRIZIA SPOSATO	Dott.ssa ASSUNTA MAMMARELLA
Firmatario: DOMENICA PATRIZIA SPOSATO Data: 12/11/2026 09:05:12 CET	Firmatario: DOMENICA PATRIZIA SPOSATO Data: 12/11/2026 09:05:58 CET	Firmatario: ASSUNTA MAMMARELLA Data: 12/11/2026 12:00:37 CET

L'Atto non comporta impegno di spesa

Parere del Direttore Amministrativo Dr. Francesco Quagliariello

Favorevole — Firmatario: FRANCESCO QUAGLIARIELLO
Data: 12/11/2026 12:58:21 CET

(con motivazioni allegate al presente) Non favorevole

Parere del Direttore Sanitario Dr. Gennaro D'Agostino

Favorevole — Firmatario: GENNARO D'AGOSTINO
Data: 12/11/2026 13:35:55 CET

(con motivazioni allegate al presente) Non favorevole

Il presente provvedimento si compone di n.68 pagine di cui n.64 pagine di allegati

Il Direttore Generale
Dr. Giuseppe Quintavalle

Firmatario: GIUSEPPE QUINTAVALLE
Data: 12/11/2026 14:46:28 CET

REGIONE LAZIO

IL DIRETTORE DELLA UOC SVILUPPO ORGANIZZATIVO, QUALITA', PDTA, AUDIT INTERNO

VISTA la Deliberazione del Commissario Straordinario n. 1 del 1° gennaio 2016, con la quale si è provveduto a prendere atto dell'avvenuta istituzione dell'Azienda Sanitaria Locale Roma 1 a far data dal 1° gennaio 2016, come previsto dalla Legge Regionale n. 17 del 31.12.2015 e dal DCA n. 606 del 30.12.2015;

VISTO il Decreto del Presidente della Regione Lazio n. T00006 del 10 gennaio 2025, avente ad oggetto: "Nomina del Direttore Generale dell'Azienda Sanitaria Locale Roma 1" con il quale è stato nominato Direttore Generale dell'Azienda Sanitaria Locale Roma 1, il Dott. Giuseppe Quintavalle;

VISTA la Deliberazione 138 del 25/02/2025 avente ad oggetto: "Sistema aziendale di deleghe e conseguente individuazione delle competenze nell'adozione degli atti amministrativi", con la quale tra l'altro, sono state individuate le competenze nell'adozione degli atti amministrativi;

VISTO nelle more della sua completa attuazione che avverrà con opportuna gradualità l'Atto di Autonomia Aziendale adottato con Delibera n. 377 del 04/04/2025, approvato con Deliberazione di Giunta Regionale del 8 maggio 2025 e pubblicata sul BURL n. 38 del 13/05/2025;

VISTA la Legge 22 maggio 1978, n. 194 Norme per la tutela sociale della maternità e sull'interruzione volontaria della gravidanza;

VISTA la Legge 19 febbraio 2004, n. 40 Norme in materia di procreazione medicalmente assistita;

VISTO il DPCM 12 gennaio 2017, recante definizione e aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), con particolare riferimento alle prestazioni di screening e diagnosi prenatale e alla consulenza genetica;

VISTA la DGR n. 971/2017, di recepimento del DPCM LEA 12 gennaio 2017;

VISTO Il DM 25.11.2024 "Definizione delle tariffe relative all'assistenza specialistica ambulatoriale e protesica";

VISTO le linee guida e raccomandazioni emanate dall'Istituto Superiore di Sanità – Sistema Nazionale Linee Guida (SNLG), in materia di screening prenatale, diagnosi prenatale invasiva e counselling;

VISTA la Determinazione 18 dicembre 2020, n. G15691 "Linee di indirizzo per la stesura dei Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali – PDTA nella cronicità";

VISTA la Determinazione G18206/2022 "Approvazione dei documenti integrativi alla deliberazione di Giunta regionale 26 luglio 2022 n. 643 "Approvazione del documento Linee Guida generali di programmazione degli interventi di riordino territoriale della Regione Lazio in applicazione delle attività previste dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza e dal Decreto Ministeriale 23
maggio 2022 n. 77" quale recepimento del DM 77/2022 ai sensi dell'art. 1 comma 2 del citato provvedimento";

ASL Roma 1
Borgo S. Spirito, 3
00193 Roma

t. +39.06.6010.1
www.aslroma1.it
p. iva 13664791004

VISTA la Determinazione G02706/2023 "Programmazione regionale degli interventi di riordino territoriale della Regione Lazio in applicazione delle attività previste dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza e dal Decreto Ministeriale 23 maggio 2022 n. 77, in coerenza con le Linee Guida generali di programmazione di cui alla Deliberazione 26 luglio 2022, n. 643 e la Determinazione regionale 18206/2022: approvazione dei documenti prodotti dal Gruppo di lavoro regionale di cui alla Determinazione regionale G14215 del 19 ottobre 2022";

CONSIDERATO che la diagnosi prenatale costituisce parte integrante del percorso di tutela della maternità e della salute materno-infantile, e richiede un approccio strutturato, multidisciplinare e basato su counselling informato e consapevole;

RITENUTO che il PDTA si prefigge di garantire:
la facilità del paziente nell'accesso alle cure;

PREMESSO che la ASL Roma 1 propone un approccio integrato per affrontare le minacce per la salute secondo il Modello One Health e che il PDTA rappresenta uno strumento per realizzare tale modello in quanto percorso di presa in carico del paziente globale per ogni bisogno assistenziale del paziente dalla prevenzione (primaria, secondaria e terziaria) alla riabilitazione tramite interventi multiprofessionali e multidisciplinari che interessano diversi ambiti: psico-fisico, sociale e delle eventuali disabilità con il coinvolgimento del territorio e dei MMG in un percorso integrato di cura, sia territoriale sia ospedaliero, orientato alla continuità, all'integrazione e alla completezza della presa in carico;

RITENUTO che l'adozione di un PDTA aziendale consente di migliorare la governance clinica, la sicurezza delle cure e l'allineamento agli indirizzi nazionali e regionali vigenti;

ATTESTATO che il presente provvedimento a seguito dell'istruttoria effettuata, nella forma e nella sostanza è totalmente legittimo, utile e proficuo per il servizio pubblico ai sensi e per gli effetti di quanto disposto dall'art. 1 della Legge n. 20/1994 e ss.mm.ii. nonchè alla stregua dei criteri di economicità e di efficacia di cui all'art. 1, comma 1, della Legge 241/1990 e ss.mm.ii,

CONSIDERATO che il PDTA è stato deliberato in data 30.12.2025 n.1852, e che si è ritenuto necessario effettuare l'aggiornamento dei codici CUR, della casistica aziendale e della nomina dei nuovi referenti

PROPONE

Per i motivi e le valutazioni sopra riportate, che formano parte integrante del presente atto:

- la deliberazione della revisione del "Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale per la diagnosi prenatale nella ASL Roma 1".

- Letta la proposta di delibera sopra riportata presentata dal Dirigente Responsabile dell'Unità in frontespizio indicata;

- Preso atto che il Direttore della Struttura proponente il presente provvedimento, sottoscrivendolo, attesta che lo stesso, a seguito dell'istruttoria effettuata, nella forma e nella sostanza è totalmente legittimo, utile e proficuo per il servizio pubblico ai sensi e per gli effetti di quanto disposto dall'art. 1 della Legge n. 20/1994 e successive modifiche nonché alla stregua dei criteri di economicità e di efficacia di cui all'art. 1, comma 1, della Legge n. 241/1990 e successive modifiche ed integrazioni;

- Acquisiti i pareri favorevoli del Direttore Amministrativo e del Direttore Sanitario riportati in frontespizio

- di disporre che il presente atto venga pubblicato in versione integrale nell'Albo Pretorio on line aziendale ai sensi dell'art. 32, comma 1, lella legge 18.06.2009 n. 69, nel rispetto comunque della normativa sulla protezione dei dati personali e autorizzare il competente servizio aziendale ad oscurare eventuali dati non necessari rispetto alla finalità di pubblicazione.

IL DIRETTORE GENERALE

IN VIRTÚ dei poteri previsti:

- dall'art. 3 del D. Lgs 502/1992 e ss.mm.ii.
- dall'art. 8 della L.R. n. 18/1994 e ss.mm.ii.

nonché delle funzioni e dei poteri conferitigli con Decreto del Presidente della Regione n. T00006 del 10 gennaio 2025;

LETTA la proposta di delibera sopra riportata presentata dal Dirigente Responsabile dell'Unità in frontespizio indicata;

PRESO ATTO che il Dirigente della Struttura proponente il presente provvedimento, sottoscrivendolo, attesta che lo stesso, a seguito dell'istruttoria effettuata, nella forma e nella sostanza è totalmente legittimo, utile e proficuo per il servizio pubblico ai sensi e per gli effetti di quanto disposto dall'art. 1 della Legge n. 20/1994 e successive modifiche nonché alla stregua dei criteri di economicità e di efficacia di cui all'art. 1, comma 1, della legge 241/1990 e successive modifiche ed integrazioni;

ACQUISITI i pareri favorevoli del Direttore Amministrativo e del Direttore Sanitario riportati in frontespizio;

DELIBERA

- di prendere conoscenza che dal presente atto non scaturiscono oneri a carico dell'Azienda;
- di disporre che il presente atto venga pubblicato in versione integrale nell'Albo Pretorio on-line aziendale ai sensi dell'art. 32, comma 1, della legge 18.06.2009 n. 69, nel rispetto comunque della normativa sulla protezione dei dati personali e autorizzare il competente servizio aziendale ad oscurare eventuali dati non necessari rispetto alla finalità di pubblicazione.

Il Direttore della Struttura proponente provvederà all'attuazione della presente deliberazione curandone altresì la relativa trasmissione agli uffici/organi rispettivamente interessati.

IL DIRETTORE GENERALE
Dott. Giuseppe Quintavalle

DATA	REVISIONE	REDATTO	APPROVATO	VERIFICATO
28/10/2026	Rev. 1 (nomina nuovi referenti, aggiornamento codici CUR e della casistica aziendale)	Per il GdL Dott.ssa G. Carluccio Direzione Generale Firmato digitalmente da: GIOVANNA CARLUCCIO Data: 02/11/2026 13:43:52	Dott.ssa D. Sposato Dir. UOC Sviluppo Organizzativo, PDTA, Qualità e Audit Interno Firmato digitalmente da: DOMENICA PATRIZIA SPOSATO Data: 02/11/2026 14:13:59 Dott.ssa M. Quintili Dir. UOSC Risk Management Firmato digitalmente da: MADDALENA QUINTILI Organizzazione: ASL ROMA 1/13664791004 Data: 02/11/2026 17:25:49 Dott.ssa M. Bonfiglio Dir. P.O. Oftalmico e Centro Sant'Anna M. Bonfiglio Firmato da: MARIA ANTONIETTA BONFIGLIO Data: 03/11/2026 12:13:22 UTC Dott.ssa Donatella Rinaldo UOSD Diagnosi Prenatale Centro Sant'Anna Firmato digitalmente da: DONATELLA RINALDO Data: 04/11/2026 09:52:03 Dott. C. Turci Dir. Dipartimento Professioni Sanitarie e Sociali	Direttore Generale Dott. G. Quintavalle Direttore Sanitario Dott. G. D'Agostino Direttore Amministrativo Dr. F. Quagliariello
16/12/2025	Rev.0	Per il GdL Dott.ssa D. Sposato Direzione Generale	Dott.ssa P. Magrini Dir. Area di Direzione Ospedaliera Dott.ssa M. Bonfiglio Dir. P.O. Oftalmico e Centro Sant'Anna Dott.ssa M. Quintili Dir. UOC SQRM Dott.ssa Donatella Rinaldo UOSD Diagnosi Prenatale Centro Sant'Anna Dott. C. Turci Dir. Dipartimento Professioni Sanitarie e Sociali	Dott. G. Quintavalle Direttore Generale Dott. G. D'Agostino Direttore Sanitario Aziendale Dott. F. Quagliariello Direttore Amministrativo

SOMMARIO

1. GLOSSARIO E ABBREVIAZIONI 5
2. PREMESSA E SCOPO 6
3. CAMPO DI APPLICAZIONE E CRITERI DI INCLUSIONE 7
4. STRUTTURE E SERVIZI COINVOLTI NEL PERCORSO 8
5. PROFESSIONISTI COINVOLTI E RUOLI (GRUPPO MULTIDISCIPLINARE) 11
6. MATRICE DELLE RESPONSABILITA' 13
7. ATTIVITÀ CENTRO DI DIAGNOSI PRENATALE (2024 e 2025) 14
8. MODALITÀ OPERATIVE DEL PDTA – FASI ASSISTENZIALI 17
8.1 FASE 1: ACCESSO AL PDTA 17
Tabella 3. Modalità di accesso al percorso 18
8.2 FASE 2: MODALITÀ OPERATIVA A SECONDA DELL'EPOCA GESTAZIONALE E DELL'INDICAZIONE 20
FASE 2.1. ARRUOLAMENTO NEL PERCORSO E PRIMA VALUTAZIONE (<12 SETTIMANE) 22
FASE 2.2. SCREENING DEL I TRIMESTRE (11-13 SETTIMANE) 23
FASE 2.3. SCREENING DEL II TRIMESTRE – ECOGRAFIA MORFOLOGICA (19-21 SETTIMANE) 26
FASE 2.4. DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA 27
FASE 2.5. SNODI DECISIONALI E GESTIONE DEI RISULTATI 30
FASE 2.6. PERCORSO DI INTERRUZIONE DI GRAVIDANZA (IVG/ITG) – QUANDO APPLICABILE 32
FASE 2.7. DOCUMENTAZIONE E SISTEMI INFORMATIVI 32
9. MONITORAGGIO DEL PDTA E INDICATORI DI QUALITÀ 32
Tabella 4. Indicatori di monitoraggio 33
10. ALLEGATI 36
11. RIFERIMENTI NORMATIVI, LINEE GUIDA DI RIFERIMENTO E BIBLIOGRAFIA 37

GRUPPO DI LAVORO

Nome e Cognome	Unità di appartenenza
Donatella Rinaldo-*Responsabile del PDTA* Anna Delfino Antonella Spagnuolo Maria Antonietta De Oronzo Jia Li Angela Lu Elisa Spataro Paola Scafati- *case manager* Cinzia Nicastro Laura Leggio Rita Rossetti Stefania Costanzo Marina Antonini	UOSD Diagnosi Prenatale Sant'Anna
Maria Cristina Muzi Carlotta Vaccari Simona Amenta Barbara Raso Alessandro Civolani	UOSD Genetica Medica CSA
Daniele Frattolillo	Laboratorio Analisi San Filippo Neri
Maria Antonietta Bonfiglio	UOC Direzione Sanitaria CSA/Ospedale Oftalmico
Mauro Carboni Tiziana Cernicchi	Coordinamento infermieristico CSA
Marco Calcagno Davide Fusco Paolo Gastaldi Clara Masulli	UOC Ginecologia e Ostetricia Ospedale Santo Spirito
Fabio Bechini Marina Marceca Emanuela Marinoni Luca Rizzo	UOC Ginecologia e Ostetricia Ospedale S. Filippo Neri
Assunta Mammarella Ornella Corrado Simone Magnoli	UOC Gestione Flussi Informativi Sanitari e Analisi Processi Assistenziali
Stefania Greghini	UOC Risk Management
Andrea Campoli Claudia Felici Ombretta Papa	Medico di Medicina Generale
Giovanna Carluccio	Direzione Generale

I. GLOSSARIO E ABBREVIAZIONI

AFP	Alfa-fetoproteina
Amnio	Amniocentesi
AOGOI	Associazione Ostetrici Ginecologi Ospedalieri Italiani
Array CGH	Array Comparative Genomic Hybridization (in italiano: ibridazione genomica comparativa su array). È un esame genetico che serve a cercare: microdelezioni (piccole perdite di pezzi di DNA) e microduplicazioni (piccoli pezzi di DNA in più)
CA	Circonferenza Addominale
CC	Circonferenza Cranica
CMA	Chromosomal Microarray Analysis (analisi cromosomica su microarray)
CRL	Crown–Rump Length, in italiano lunghezza vertice-sacro
CSA	Centro Sant'Anna
CTG	Cardio Toco Grafia (detta anche "monitoraggio")
CUP	Centro Unico di Prenotazione
CVS	Chorionic Villus Sampling, è il termine inglese per la villocentesi
DBP	Diametro Bi Parietale
DV	Dotto Venoso
ECMO	Extra Corporeal Membrane Oxygenation (Ossigenazione extracorporea a membrana)
FBF	Fatebenefratelli
FHR	Fetal Heart Rate, cioè frequenza cardiaca fetale
FMF	Fetal Medicine Foundation
Free Beta HCG	Subunità libera della gonadotropina corionica umana (in inglese Human Chorionic Gonadotropin)
HUB	Luogo o organizzazione che fa da punto di incontro e connessione
ISS	Istituto Superiore di Sanità
ITG	Interruzione Terapeutica della Gravidanza
IVG	Interruzione Volontaria della Gravidanza
LA	Amniocentesi
LEA	Livelli Essenziali di Assistenza

LF	Lunghezza del Femore
LG	Linee Guida
NB	Nasal Bone (in italiano: Osso Nasale)
NGS	Next Generation Sequencing (in italiano: sequenziamento di nuova generazione)
NICE	National Institute for Health and Care Excellence (Istituto Britannico per l'eccellenza delle cure)
NIPT	Non-Invasive Prenatal Testing (in italiano spesso chiamato test prenatale non invasivo o test sul DNA fetale libero circolante). Nel sangue della mamma si analizza il DNA fetale libero (che deriva in gran parte dalla placenta)
NT	Traslucenza Nucale
OPBG	Ospedale Pediatrico Bambin Gesù
PAPP-A	Pregnancy-Associated Plasma Protein A, in italiano Proteina A plasmatica associata alla gravidanza
PDTA	Percorso Diagnostico Perapeutico Assistenziale
PMA	Procreazione Medicalmente Assistita
PO	Polo Ospedaliero
PPV	Valore Predittivo Positivo
QF-PCR	Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction (in italiano Reazione a catena della polimerasi quantitativa fluorescente)
RM	Risonanza Magnetica
SIEOG	Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica
SIGO	Società Italiana di Ginecologia e Ostetricia
SIMP	Società Italiana di Medicina Perinatale
SIN	Società Italiana di Neonatologia
S-IUGR	Selective IntraUterine Growth Restriction (ritardo di crescita intrauterino selettivo nei gemelli)
TC	Test Combinato
TIN	Terapia Intensiva Neonatale
TORCH	E' un acronimo usato in medicina (soprattutto in gravidanza) per indicare un gruppo di infezioni che possono causare problemi al feto. • T = Toxoplasma gondii → toxoplasmosi • O = Others (Altre) → es. sifilide, varicella-zoster, parvovirus B19, HIV, ecc. • R = Rosolia • C = Cytomegalovirus (CMV) • H = Herpes simplex virus (HSV)
TR	Valvola Tricuspide

TTTS	Twin-To-Twin Transfusion Syndrome (sindrome da trasfusione feto- fetale)
UOC	Unità Operativa Complessa
UOSD	Unità Operativa Semplice Dipartimentale

2. PREMESSA E SCOPO

Il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per il Centro di Diagnosi Prenatale ha l'obiettivo di garantire presa in carico globale e gestione integrata di tutte le donne in gravidanza, assicurando continuità assistenziale e uniformità di intervento secondo le migliori evidenze e norme vigenti. La gravidanza, pur essendo fisiologica nella maggioranza dei casi, comporta un impegno sanitario significativo ed un'attenta sorveglianza per identificare precocemente eventuali patologie fetali congenite. I difetti congeniti interessano infatti circa il 3-5% dei neonati, con impatto variabile da anomalie minori a malformazioni maggiori che possono influire sulla sopravvivenza e qualità di vita. Tali condizioni rappresentano circa il 25% della natimortalità e il 45% della mortalità perinatale, e riconoscono cause genetiche nel ~25-30% dei casi (aberrazioni cromosomiche o mutazioni geniche), mentre nel restante 70% l'eziologia è multifattoriale o ignota.

In questo contesto, il PDTA di diagnosi prenatale è uno strumento di governance clinica che definisce la sequenza ottimale di screening, diagnosi e interventi assistenziali in gravidanza, dal primo contatto nei servizi territoriali fino agli eventuali approfondimenti specialistici. Esso è costruito sulla base delle linee guida nazionali (Sistema Nazionale Linee Guida – ISS) e regionali, al fine di:

- Identificare precocemente gravidanze a rischio di anomalie fetali e altre condizioni cliniche rilevanti, offrendo i test e gli interventi appropriati a ciascun profilo di rischio.
- Personalizzare il percorso assistenziale in base alle esigenze cliniche della gravida e del feto (gravidanza fisiologica, concepita spontaneamente o mediante PMA, gravidanza con fattori di rischio genetici, anamnestici o età materna avanzata, presenza di anomalie riscontrate agli screening, ecc.).
- Integrare le competenze multidisciplinari (ostetriche, ginecologiche, genetiche, psicologiche, ecc.) e i diversi setting assistenziali (territorio – consultorio, ospedale, laboratorio, centro di medicina fetale) garantendo comunicazione efficace tra i professionisti e continuità di cure.
- Assicurare qualità e sicurezza in ogni fase, mediante protocolli standardizzati per ridurre la variabilità e migliorare gli esiti materno-fetali in tutte le strutture definendo:
  - ❖ gli obiettivi singoli e quelli comuni,
  - ❖ i ruoli di ciascuno
  - ❖ i tempi di intervento
  - ❖ gli ambiti di intervento e i compiti degli operatori

Lo scopo ultimo del documento è delineare un protocollo operativo dettagliato per il Centro di Diagnosi Prenatale, che serva da riferimento tecnico-scientifico per specialisti e operatori sanitari.

3. CAMPO DI APPLICAZIONE E CRITERI DI INCLUSIONE

Campo di applicazione: il PDTA si applica all'assistenza prenatale delle **donne in gravidanza** afferenti alla ASL Roma 1 e al Centro di Diagnosi Prenatale del P.O. Sant'Anna. Include l'intero *percorso nascita* nella fase prenatale, dalla conferma della gravidanza fino alla definizione della prognosi fetale e delle decisioni terapeutiche prenatali (proseguimento o interruzione della gravidanza nei casi previsti). Il focus è sulla **diagnosi prenatale delle anomalie fetali** e sulle procedure correlate (screening ecografici e biochimici, ecografia di II livello, test genetici non invasivi e invasivi), integrandosi con il percorso assistenziale ostetrico generale.

Criteri di inclusione: tutte le donne in gravidanza che afferiscono al nostro Servizio, **senza distinzione di età materna o profilo di rischio**. In linea con le raccomandazioni ISS-SNLG, lo screening combinato del primo trimestre viene offerto a *tutte* le gravide indipendentemente dall'età. Questo approccio è motivato dal fatto che circa **60% delle aneuploidie fetali** si manifestano in nati da madri <35 anni (più numerose, ma a basso rischio individuale), contro il 40% riscontrato in madri ≥35 anni. Pertanto, l'offerta generalizzata di screening consente di identificare anche le gravidanze a rischio in donne giovani, evitando al contempo l'uso indiscriminato di tecniche invasive in questa popolazione.

Il percorso distingue sottogruppi di destinatarie per una maggiore personalizzazione:

- **Gravidanze fisiologiche a basso rischio:** nessun fattore di rischio particolare noto all'anamnesi. Seguiranno il percorso standard di screening di base (test combinato + ecografie) e controlli periodici.
- **Gravidanze ad aumentato rischio genetico/malformativo:** includono età materna avanzata significativa, anamnesi familiare di malattie genetiche, esiti anomali di precedenti gravidanze, esposizioni teratogene, **screening prenatali positivi** o rilievi ecografici sospetti. Queste gravidanze seguiranno il percorso con approfondimenti diagnostici mirati (test non invasivi di II livello, diagnosi invasive, consulenze specialistiche).
- **Gravidanze ottenute con Procreazione Medicalmente Assistita (PMA):** monitorate con maggiore attenzione e frequenza, data la maggiore incidenza di complicanze (es. gravidanze gemellari, età materna spesso elevata, patologie ostetriche). Sono previsti controlli ecografici più ravvicinati e un *counseling* preconcezionale/prenatale dedicato, offerto dalla UOC di PMA della nostra Azienda.
- **Gravidanze con diagnosi di anomalia fetale:** qualora nel corso della gestazione emergano conferme di malformazioni o patologie fetali, la gravida e il partner entrano in un percorso **multidisciplinare intensivo**, con intervento di specialisti in medicina fetale, genetisti, neonatologi e, se necessario, chirurghi pediatrici, per pianificare al meglio la gestione prenatale e post-natale.

Non rientrano nel PDTA in oggetto gli aspetti del travaglio/parto e del puerperio, che sono trattati in altri percorsi (Percorso Nascita per la parte neonatale e del parto). Tuttavia, il presente PDTA mantiene collegamenti formali con il Percorso Nascita regionale/aziendale, ad esempio per la continuità assistenziale in caso di trasferimento intrapartum verso centri di riferimento o per il follow-up neonatale in presenza di diagnosi fetali che richiedono interventi immediati alla nascita. I casi di gravidanze gemellari monocoriali o condizioni ostetriche speciali (es. patologie materne severe) vengono ugualmente indirizzati ai percorsi specialistici appropriati, pur beneficiando in fase precoce delle valutazioni del presente PDTA (ad es. ecografie e screening genetici dedicati alle gravidanze a rischio).

4. STRUTTURE E SERVIZI COINVOLTI NEL PERCORSO

L'implementazione del PDTA richiede la stretta collaborazione tra strutture sanitarie territoriali e ospedaliere, creando una **rete integrata** per l'assistenza materno-fetale. Le principali strutture coinvolte sono:

- **Consultori familiari territoriali:** rappresentano il punto di accesso iniziale per la maggior parte delle gravidanze. Svolgono l'importante compito di **arruolare la paziente nel percorso nascita**, effettuando la prima visita ostetrica (idealmente entro 8-10 settimane di gestazione) e offrendo informazione completa sui test di screening prenatale disponibili. Le ostetriche dei Consultori prenotano direttamente le prestazioni di diagnosi prenatale di I livello (esami del primo e secondo trimestre) attraverso il sistema CUP integrato, inserendo le richieste nelle agende dedicate del Centro di Diagnosi Prenatale [agenda percorso nascita-ecografie ostetriche (CSA 1437_per_nascita)]. Le pazienti risultate a basso rischio agli screening continueranno ad essere seguite presso i consultori invianti.

- **Centro di Diagnosi Prenatale del P.O. Sant'Anna**: è la struttura specialistica ospedaliera deputata all'esecuzione degli esami di screening e diagnostici prenatali. Presso il Centro si svolgono:

  a) l'**ecografia del I trimestre** per la datazione della gravidanza (e della corionicità nelle gravidanze gemellari) e per lo screening delle principali aneuploidie, con la misurazione della translucenza nucale (NT) e la valutazione dell'osso nasale che, integrandosi con la valutazione dei marker biochimici Free- B HCG e PAPP-A (bi-test), costituiscono il test combinato;

  b) il **counseling pre/post-test combinato,** per spiegare scopi e limiti degli screening e risultato del test;

  c) l'**ecografia di screening morfologico** del II trimestre; eventuali ecografie di II livello (ecografia di riferimento);

  d) le procedure di **diagnosi prenatale invasiva** (villocentesi, amniocentesi) con relativo counseling pre e post-procedura.

  Il Centro opera in sinergia con il personale dei consultori (ad es. concordando disponibilità di posti agenda dedicati al percorso nascita) e con i servizi diagnostici (laboratorio e genetica), descritti di seguito.

  La Diagnosi Prenatale, inoltre, gestisce direttamente agende con prenotazione diretta, a cui afferiscono numerose donne con gravidanze a rischio che non fanno parte del Percorso Nascita interno, ma sono inviate da strutture esterne o da ginecologi privati. Si può prenotare un esame urgente (per il **II livello** o **diagnosi invasiva**) telefonando al numero 06.60102636 (dal lunedì al venerdì dalle ore 08.30 alle 12.30), oppure utilizzando la mail prenatale@aslroma1.it .

- **Laboratorio della UOC di Patologia Clinica:** esegue gli esami biochimici su sangue materno previsti dallo screening combinato (dosaggio di *free β-hCG* e *PAPP-A* sul prelievo effettuato intorno alla 10ª settimana). I risultati dei marcatori biochimici vengono integrati insieme ai dati ecografici nel software dedicato al calcolo del rischio combinato. In caso di adozione di test di screening di nuova generazione come il **NIPT** (Non Invasive Prenatal Testing su DNA fetale libero circolante), il laboratorio di Patologia Clinica e la UOSD di Diagnosi Prenatale garantiscono il prelievo e l'invio del campione al centro di riferimento specializzato convenzionato con la ASL Roma 1 (HUB dell'Ospedale S. Camillo), assicurando l'interpretazione dei risultati.

- **UOSD di Genetica Medica:** fornisce **consulenza genetica specialistica** alle coppie sia prima che dopo eventuali test diagnostici: ad esempio consulenza pre-test invasivo (villocentesi/amniocentesi) per discutere sui rischi-benefici e ottenere il consenso informato; consulenza post-diagnosi in caso di risultati positivi (aneuploidie, sindromi genetiche) per illustrare implicazioni e opzioni. Il servizio di Genetica è strettamente coordinato con il Centro Diagnosi Prenatale, in particolare nella definizione delle indicazioni a procedure invasive e nell'interpretazione di risultati complessi (varianti genetiche, mosaicismi, ecc.). Inoltre, il laboratorio della U.O.S.D. di Genetica Medica processa i campioni ottenuti da diagnosi invasive: coltura cellulare e **cariotipo fetale** e/o **analisi di genetica molecolare** (es. array-CGH o NGS per esami mirati) secondo le indicazioni cliniche.

- **Reparti ospedalieri per interventi specialistici:** in alcuni casi è necessario l'invio ad altre strutture ospedaliere: ad esempio, il **Day Surgery del S. Anna** e la **U.O.C. di Ginecologia e Ostetricia del P.O. San Filippo.** Le procedure di Interruzione Volontaria di Gravidanza (IVG/ITG), nei casi in cui la coppia opti per l'interruzione ai sensi della Legge 194/1978 (entro i limiti gestazionali previsti), verranno effettuate secondo la specifica procedura aziendale. È previsto l'invio ai reparti di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale (TIN) e di **Chirurgia Pediatrica**, in previsione di nascite di neonati con malformazioni che richiedano assistenza intensiva o chirurgia immediata dopo il parto. A tal proposito, il PDTA prevede protocolli di collegamento con l'ospedale pediatrico di riferimento per garantire alle pazienti con feti affetti da condizioni critiche la valutazione prenatale e la presa in carico da parte di équipe chirurgiche/neonatologiche pronte alla nascita.

- **Servizi di supporto e Consultazione:** Include, in caso di necessità, i **Mediatori culturali** (attivati dal Consultorio o dall'ospedale per pazienti straniere con barriere linguistiche, in modo da assicurare una piena comprensione e partecipazione informata in tutte le fasi) e l'**Assistenza sociale** (nei casi che richiedono valutazione socio-familiare, ad esempio gravidanze in minori, disagio socioeconomico, ecc.)

Tabella 1. STRUTTURE E SERVIZI COINVOLTI NEL PERCORSO

Struttura	Attività
Consultori famigliari Territoriali	Arruolare la paziente nel percorso nascita, informazione sui test di screening, prenotazione diretta da parte delle Ostetriche del consultorio sull'agenda CUP dedicata
Centro di Diagnosi Prenatale del P.O. Sant'Anna	Esecuzione degli esami di screening e diagnostici prenatali ed esami invasivi
Laboratorio Analisi Cliniche e Genetiche	Esegue gli esami biochimici su sangue materno previsti dallo screening combinato
Servizio di Genetica Medica	Fornisce consulenza genetica pre e post test. Processa i campioni ottenuti da diagnosi invasive (coltura cellulare e cariotipo fetale etc)
Reparti ospedalieri per interventi specialistici	Procedure di Interruzione Volontaria di Gravidanza (IVG/ITG) - eventuali interventi in utero o chirurgia pediatrica su patologie fetali correggibili. Espletamento del parto.
Servizi di supporto e Consultazione	Mediazione culturale e/o Assistenza sociale in caso di necessità.

5. PROFESSIONISTI COINVOLTI E RUOLI (GRUPPO MULTIDISCIPLINARE)

Il gruppo di lavoro multidisciplinare del PDTA comprende differenti figure specialistiche, ciascuna con **compiti e responsabilità** specifiche lungo il percorso assistenziale:

- **Medici Ostetrici e Ginecologi consultoriali/ambulatoriali:** sono i **referenti clinici principali** per la gravida. Si occupano della valutazione iniziale (anamnesi, esame clinico), della prescrizione e prenotazione degli esami di screening, dell'invio per esecuzione delle ecografie ostetriche di I livello (ecografia del I trimestre con NT, ecografia morfologica II trimestre) e di alcune ecografie di II livello se di loro competenza. In caso di test di screening positivi, viene formulata l'indicazione agli approfondimenti successivi in accordo con gli specialisti in Medicina Fetale e con i genetisti (es. propongono villocentesi, amniocentesi o NIPT). Gestiscono inoltre le eventuali complicanze ostetriche concomitanti (esempio ipertensione o diabete gestazionale). Un ruolo fondamentale è il **counseling** continuo: forniscono spiegazioni chiare sui test, discutere i risultati e supportare la coppia nelle decisioni (proseguire iter diagnostico, opzione di IVG/ITG). In sintesi, coordinano la gestione clinica complessiva della donna in gravidanza.

- **Specialisti in Medicina Fetale/Ecografisti specializzati:** sono ginecologi con elevata specializzazione nell'**ecografia ostetrica avanzata** e nella diagnosi prenatale, sono regolarmente formati e sottoposti a verifiche annuali per ridurre la variabilità inter-operatore e assicurare elevati standard qualitativi. Posseggono certificazioni specifiche (es. certificazione FMF – Fetal Medicine Foundation di Londra, accreditamenti SIEOG, etc.) e aggiornamento continuo. A loro competono gli esami ecografici di **Screening del I trimestre per le principali aneuploidie** e il **II livello**, come l'ecografia dettagliata (di riferimento) quando il test di screening suggerisce anomalie, l'**ecocardiografia fetale** (spesso affidata a cardiologi pediatri di altre strutture collegate). Forniscono referti specialistici e collaborano con i genetisti nell'individuare eventuali segnali indiretti di patologie genetiche. Grazie alla loro esperienza, migliorano la sensibilità diagnostica in fasi precoci; tutti i ginecologi appartenenti al Centro di Diagnosi Prenatale sono in grado di effettuare singolarmente o in equipe le eventuali ecografie di riferimento e gestire il percorso riservato ai feti con sospetta o accertata anomalia ecografica. In quest'ultimo percorso, sarà necessario coinvolgere i nostri genetisti e i vari specialisti di branca a seconda della patologia riscontrata per una gestione multidisciplinare.
  Tutti sono in grado di prendere decisioni efficaci ed efficienti per la risoluzione dei casi, di svolgere un counseling adeguato e di accompagnare la paziente nelle sue scelte decisionali.

- **Medici specialisti in genetica medica:** hanno un ruolo cruciale nel **counseling genetico** e nella pianificazione degli esami diagnostici genetici. Valutano la storia familiare e personale per identificare fattori di rischio genetico. Prima degli screening, supportano gli ostetrici nel fornire informazioni esaurienti sulle opzioni (in accordo con le linee guida ISS e Raccomandazioni SIGU (Società Italiana di Genetica Umana), che sottolineano come la *consulenza pre-test* sia elemento fondamentale del percorso). In caso di indicazione a test invasivi, incontrano la coppia per illustrare finalità, limiti e rischi (rischio di perdita fetale ~0,2-1% per amniocentesi/villocentesi in centri esperti) e ottenere un consenso informato dei test genetici indicati. Dopo una diagnosi di anomalia genetica, forniscono alla coppia spiegazioni sulle conseguenze cliniche e sulla prognosi, aiutandoli a comprendere le opzioni (continuare o interrompere la gravidanza). Sono aggiornati sulle nuove tecnologie di **diagnostica molecolare** (es. array-CGH, pannelli NGS, exome sequencingWGA) e ne curano l'applicazione appropriata nei casi complessi.

- **Radiologi esperti in Imaging Materno-Fetale:** includono radiologi o specialisti con competenza nell'esecuzione di altre tecniche di imaging complementare all'ecografia come la **Risonanza Magnetica fetale** (collegamento diretto con il Servizio di Radiologia del Policlinico Umberto I). Intervengono in casi selezionati, ad esempio per studiare dettagli anatomici non ben visualizzabili ecograficamente (sistema nervoso centrale, apparato toracico etc.) o nel sospetto di patologie malformative (es. anomalie del volto fetale). Lavorano in equipe con gli ecografisti per fornire un quadro completo delle anomalie riscontrate.

- **Neonatologi e Chirurghi pediatrici:** entrano in gioco soprattutto nei casi di **anomalie fetali**

diagnosticate che prevedono interventi alla nascita o in utero. In queste circostanze, le donne vengono inviate a consulenze prenatali per il counseling specialistico e per la pianificazione del luogo e delle modalità del parto, per esempio parto in centro di II livello con trasporto precoce in TIN e chirurgia pediatrica pronta per interventi neonatali immediati (chirurgia correttiva di malformazioni cardiache, addominali, ecc.). Nei rari casi candidabili a **chirurgia fetale** intrauterina (ernia diaframmatica), vengono coinvolti in consulto centri super-specialistici (Ospedale Pediatrico Bambin Gesù). La loro precoce attivazione garantisce continuità assistenziale per il neonato e i migliori esiti post-natali.

- **Ostetriche e Infermiere specializzate:** sono figure chiave nell'**accoglienza e gestione logistica** delle pazienti. Presso il Consultorio e il Centro di Diagnosi Prenatale si occupano dell'accoglienza iniziale (verifica documenti, raccolta informazioni, valutazione dei dati anamnestici e delle settimane di gestazione all'accesso). Durante le visite e gli esami forniscono supporto pratico (esecuzione del prelievo ematico per il bi-test presso il Centro Prelievi, assistenza durante l'ecografia, monitoraggio post-procedura invasiva). Gestiscono l'agenda appuntamenti dedicata, fungendo da **case-manager** per assicurare che ogni donna effettui nei tempi previsti gli esami programmati. Le ostetriche ed infermiere in servizio presso il Centro di Diagnosi Prenatale assistono i medici durante le villocentesi/amniocentesi e curano l'osservazione successiva (rilevazione parametri, istruzioni alla paziente su cosa fare in caso di sintomi) delle pazienti, con le quali devono essere in grado di interagire con sensibilità ed empatia. Tutte queste attività richiedono competenza professionale specifica ed esperienza maturata nel tempo, perciò è importante poter disporre di personale dedicato. Le ostetriche possono inoltre condurre colloqui di counseling su stili di vita, allattamento e altre tematiche di educazione sanitaria parallele al percorso clinico.
- **Personale Amministrativo e di Segreteria, Coordinatori:** assicurano la **gestione organizzativa** del percorso.

Il personale sanitario coinvolto partecipa a **programmi di formazione continua** inerenti la diagnosi prenatale e l'aggiornamento sulle linee guida. In particolare, i ginecologi ecografisti aderiscono a corsi periodici e sono sottoposti a verifiche annuali delle proprie performance (ad es. audit sugli spessori di NT misurati) per minimizzare la variabilità inter-operatore e garantire standard elevati di accuratezza dei test di screening. L'approccio **interprofessionale** multidisciplinare è un punto cardine: audit condivisi con cadenza regolare, ogni mese, simulazioni di counseling in team, discussione collegiale dei casi, creano un ambiente di collaborazione che riduce le frammentazioni tra professionisti e migliora la qualità percepita dalle pazienti.

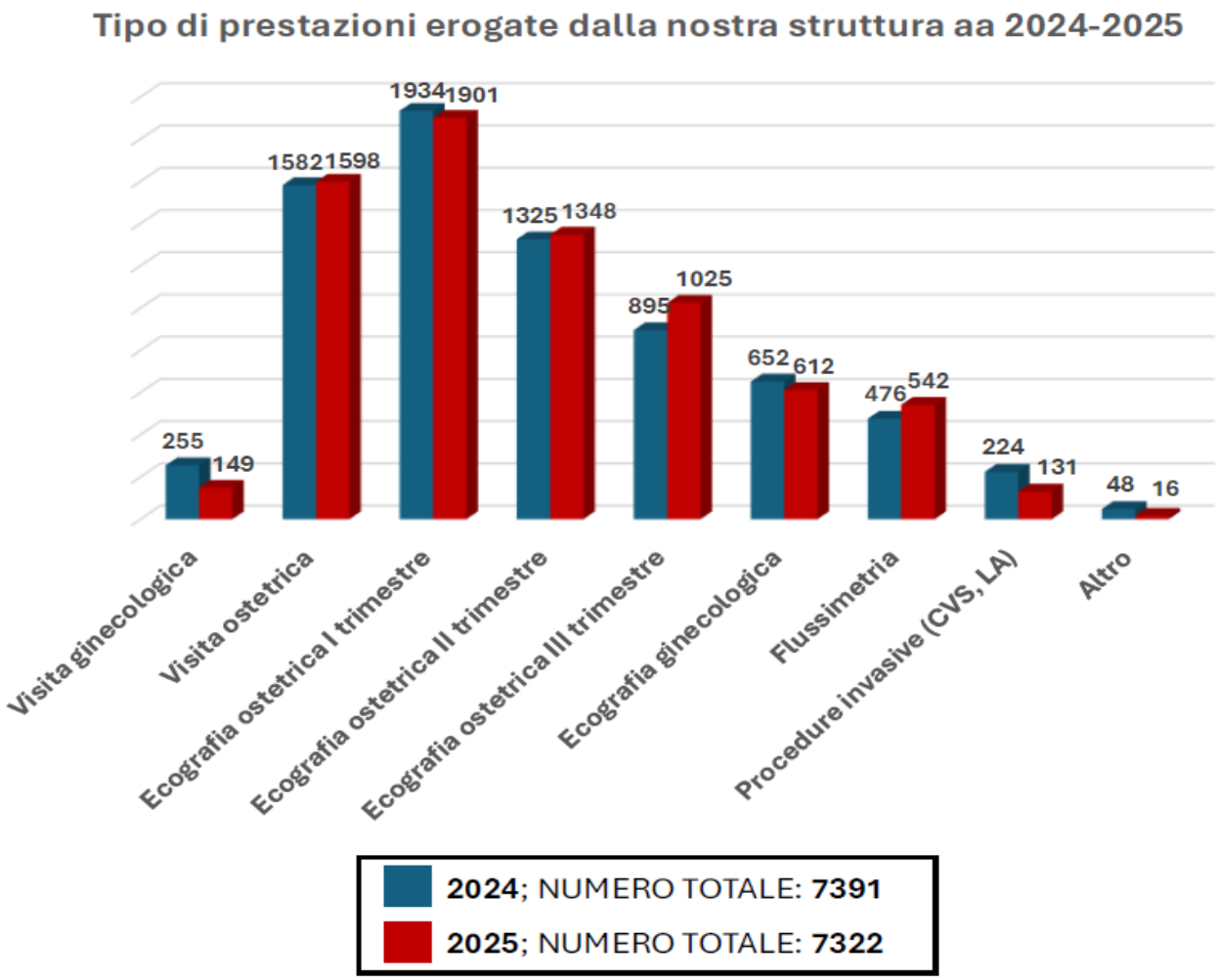
6. MATRICE DELLE RESPONSABILITA'

ATTIVITA' / OPERATORE	Ginecologo percorso nascita / curante	Infermiera / Ostetrica	Ginecologo esperto di diagnosi prenatale	Genetista medico	Biologo Genetista	Tecnico lab. Patol Clinica	Medico di laboratorio Patol.. Clinica	Dipartim. salute donna e fisiopatologia della riproduzione	UOC Ginecologia e Ostetricia S.S e SFN	Consulente medico specialista	Psicologo	Anestesista	Laboratori genetici esterni	Anatomo patologo	UOC Direzione sanitaria CSA	UOC Gestione Flussi Inf. Sanit. e Analisi Proc.
Prima visita e arruolamento	R*	R*						I	C							I
Screening I trimestre	C	C	R*	I	I	R*	R*	I	C						I	I
Screening II trimestre	C	C	R	I	I			I	C		I				I	I
Ecografia di II livello	C	C	R*	I	I			I	C		R*	I		I	I	I
NIPT	I	R*	R*	I	I	R*	I	I		I	I		R*		I	I
Procedure invasive	I	C	R*	R*	R*	I	I	I	C	I	C	I	C	I	I	I
IVG/ITG	R*	R*	C	I	I	I	I	I	R*	R*	R*	R*		R*	I	I
Documentazione e Sistemi informativi	R*	R*	R*	R*	R*	C	R*	R*	I	I				C	R*	R*
Monitoraggio PDTA indic. qualità	R*	R*	R*	R*	C	C	R*	R*	R*	C					R	R*

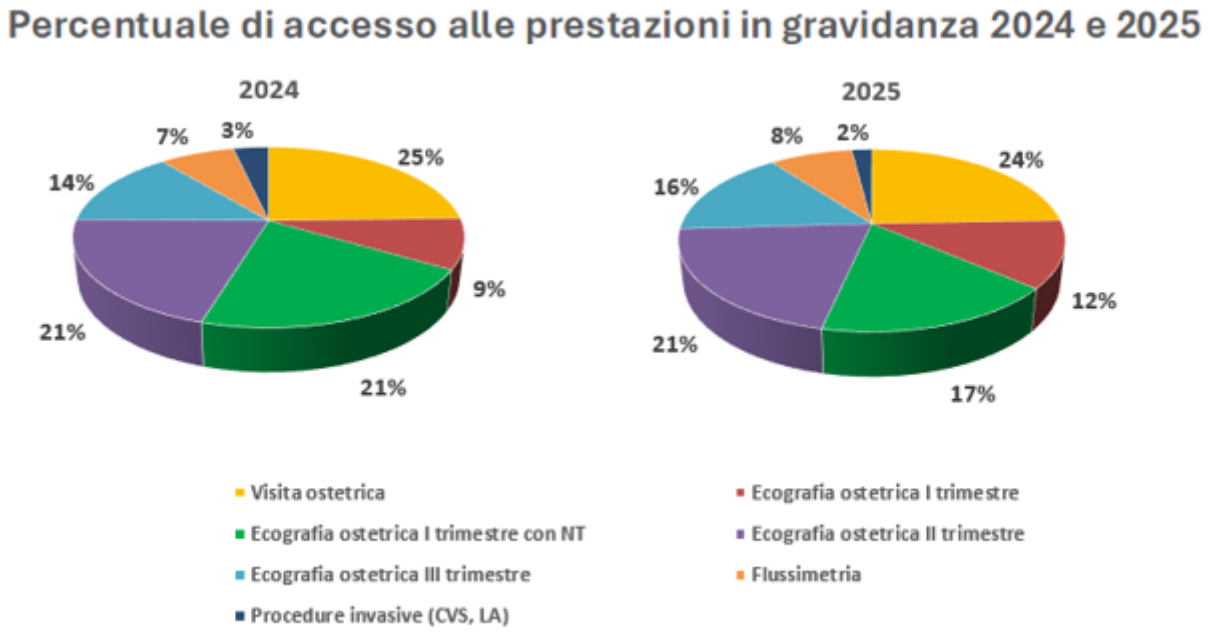
Legenda: R=Responsabile, R*=Responsabile per ambito di competenza C=Coinvolto, I=Informato

7. ATTIVITÀ CENTRO DI DIAGNOSI PRENATALE (2024 e 2025)

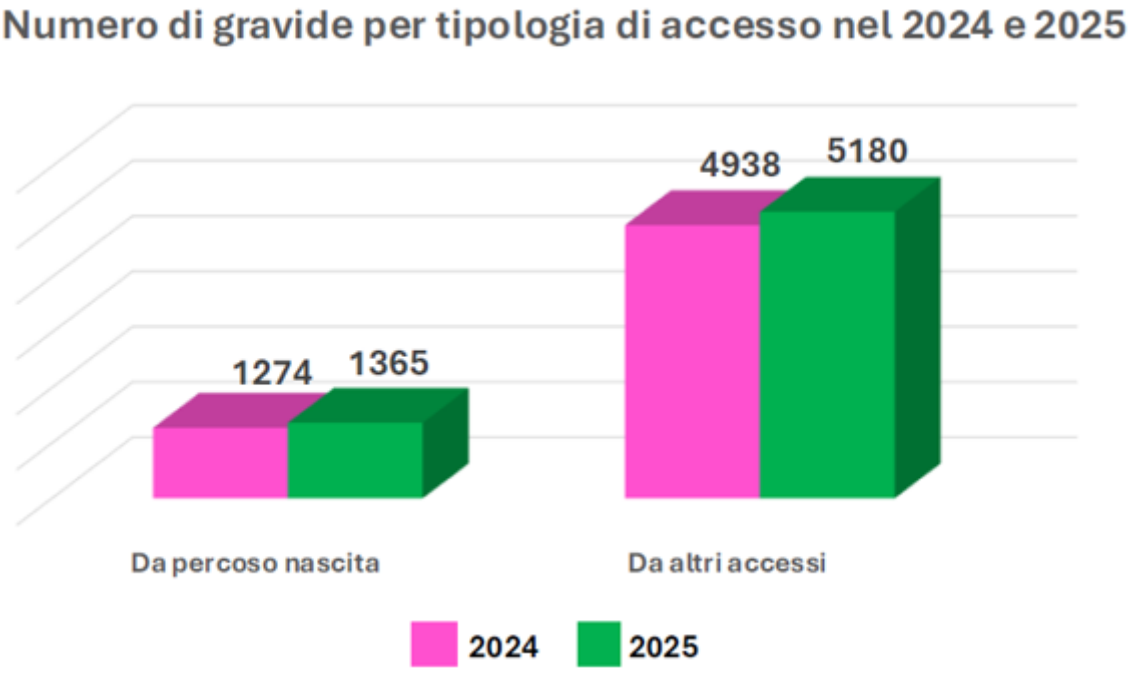
Nel Centro di Diagnosi Prenatale del P.O. Sant'Anna sono state erogate nell'anno 2024 nr. 7.391 prestazioni totali (di cui 864 ecografie di II livello), mentre nell'anno 2025 sono state erogate nr. 7.322 prestazioni totali (di cui 887 ecografie di II livello), con la distribuzione delle tipologie indicate nel grafico seguente:



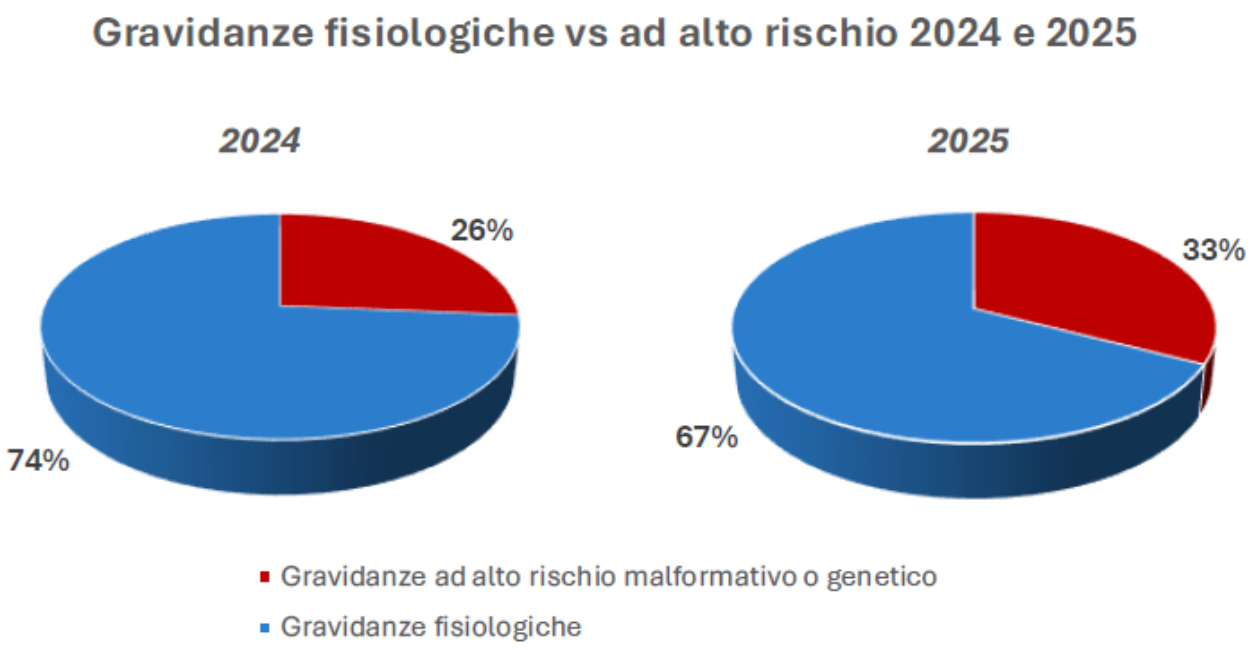
La percentuale di accesso alle prestazioni in gravidanza è riportata di seguito:



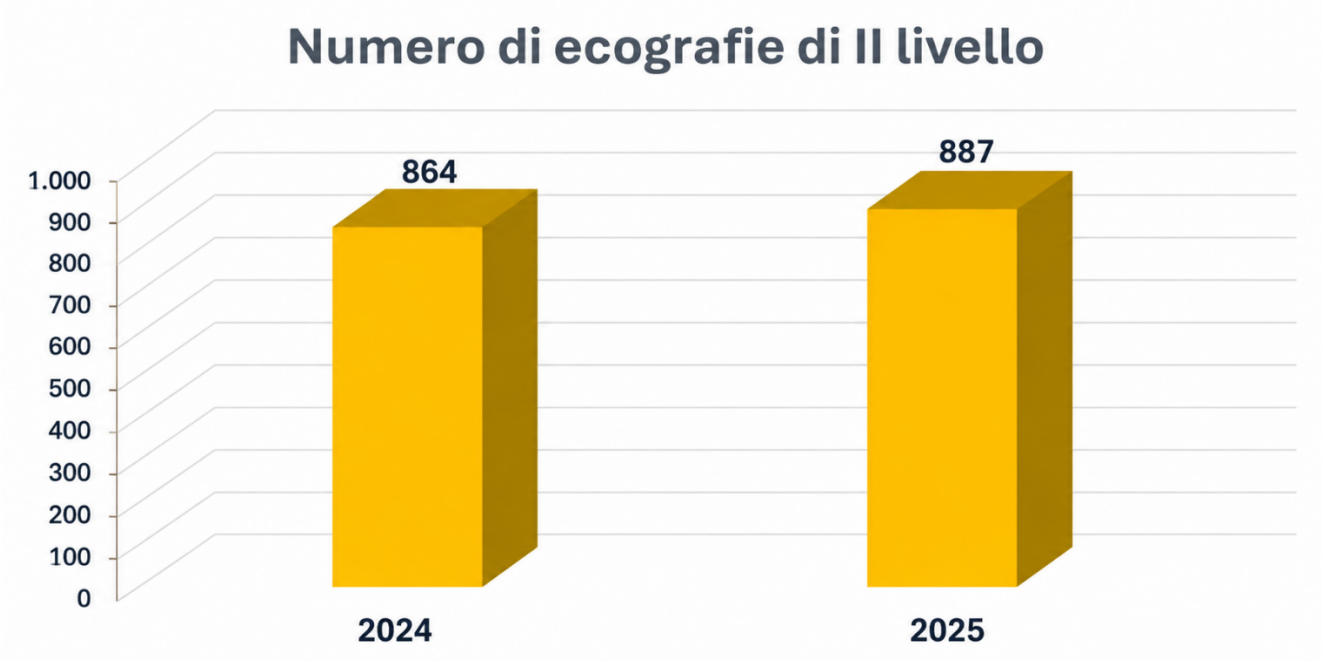
Di queste prestazioni, nr. 1.274 nel 2024 e nr. 1365 nel 2025 provenivano dal Percorso Nascita come sotto indicato:
:



Nella figura seguente è indicato il rapporto tra le gravidanze fisiologiche e quelle ad alto rischio che hanno avuto accesso alla Diagnosi Prenatale del P.O. Sant'Anna nel 2024 e nel 2025:



Nell'ambito delle ecografie in gravidanze ad alto rischio, abbiamo registrato un totale di ecografie di II livello pari a nr.864 nel 2024 e nr.887 nel 2025:



8. MODALITÀ OPERATIVE DEL PDTA – FASI ASSISTENZIALI

Il presente PDTA si articola nelle seguenti fasi:

Fase 1: accesso al PDTA

Fase 2: modalità operativa a seconda dell'epoca gestazionale e dell'indicazione

8.1 FASE 1: ACCESSO AL PDTA

L'accesso al servizio può avvenire con differenti modalità (Tabella 3):

- molte delle nostre pazienti giungono dal Percorso Nascita Aziendale: l'ostetrica del consultorio inserisce direttamente l'appuntamento su agenda dedicata e la ginecologa del consultorio rilascia le impegnative necessarie a seconda del caso.
- altre sono prenotate telefonicamente dal Recup Regionale con impegnativa rilasciata dal medico di medicina generale
- altre ancora effettuano una prenotazione diretta al numero dedicato (0660102636) del servizio di Diagnosi Prenatale (in orario 08.30-12.30) con accesso diretto telefonico o richiesta via email (prenatale@aslroma1.it) per gli esami invasivi (amniocentesi e villocentesi), non gestibili dal Recup regionale (data la complessità della valutazione corretta dell'epoca gestazionale)
- Accesso al II livello per gravidanze patologiche: possono accedere, tramite contatto diretto o inviando richiesta via email (prenatale@aslroma1.it), pazienti con patologie fetali eco- evidenziate presso altre strutture dell'ASL Roma 1, della Regione Lazio o fuori regione che verranno accolte da infermiere e ostetriche opportunatamente formate ed esperte. Possono inviare la richiesta sia i curanti che le pazienti interessate.

Poter disporre di personale di supporto dedicato consente di azzerare gli errori di prenotazione degli esami più complessi; è infatti fondamentale che alcune prestazioni (soprattutto villocentesi ed amniocentesi) vengano prenotate in epoche gestazionali calcolate con estrema precisione, in modo da effettuare l'esame nel primo momento utile (in base all'epoca gestazionale) e in un intervallo di tempo ben definito. Solo una prenotazione nella finestra temporale corretta può consentire uno svolgimento del lavoro multidisciplinare in tempi utili a garantire l'accesso al servizio del Day Surgery nei termini di legge, che consentono di effettuare una eventuale IVG/ITG nei casi con risultato più infausto.

Fondamentale è anche la precisione nella prenotazione diretta dei controlli multiseriati per gli esami di II livello, che devono essere programmati ad intervalli di tempo caso specifici.

Tabella 3. Modalità di accesso al percorso

Modalità di accesso	Modalità di prenotazione	Tipologia di prestazione	Impegnativa
Dal Consultorio-Percorso Nascita	Diretta-prenotazione app.to su agenda dedicata da parte del consultorio, (con esenzione M + n° settimane)	➢ Ecografia I trimestre ➢ Ecografia I trimestre con NT ➢ Ecografia screening II trimestre ➢ Ecografia III trimestre ➢ Flussimetria materno fetale ➢ Visita ostetrica ➢ Richiesta di laboratorio per β -HCG free + PAPP-A	➢ 88.78_3 ➢ 88.78.4_100 ➢ 88.78.3_100 ➢ 88.78_4 ➢ 88.78.5_0 ➢ 89.26.3_0 ➢ 90.17.6_0
Invio da parte del MMG	Prenotazione tramite Recup regionale	Come sopra	Come sopra
Richiesta tramite contatto telefonico o email per esami invasivi (villocentesi e/o amniocentesi) previa verifica dell'indicazione all'esame da parte del CSA	Diretta-personale del Centro Sant'Anna fissa app.to su agenda dedicata sia per UOSD di Genetica e sia per UOSD Diagnosi Prenatale, con impegnative preparate tutte dalla nostra UOSD (esenzione M50)	➢ Colloquio Pre-Test e Colloquio Post-Test con il genetista medico (visita genetica); ➢ Colloquio con il ginecologo di Diagnosti Prenatale (visita ostetrica); ➢ Prelievo Villi coriali ➢ Amniocentesi	➢ 89.7B.1_0 ➢ 89.26.3_0 ➢ 75.10.1_0 ➢ 75.10.2_0
Richiesta tramite contatto telefonico o email per esami ecografici di II livello o di riferimento del I, II e III trimestre	Diretta-personale del Centro Sant'Anna fissa app.to su agenda dedicata per UOSD Diagnosi Prenatale, con impegnative preparate tutte dalla nostra UOSD (esenzione M50)	➢ Ecografia I trimestre di II livello; ➢ Ecografia II trimestre di II livello; ➢ Ecografia III trimestre di II livello. ➢ Flussimetria ➢ Visita ostetrica (colloquio post esame) per counseling su patologia specifica riscontrata	Come sopra, ma scrivendo a penna sull'impegnativa che è un II livello (specificando la patologia in oggetto) con timbro e firma.

Tabella 4. Agende e Slot dedicati al PDTA.

Presidio	Agenda	Posti	Giorni	Orario	Esame	Modalità di prenotazione
Centro Sant'Anna	PERCORSO NASCITA-ECOGRAFIE OSTETRICHE CSA [1437_PER_NASCITA]	5	LUN-MERC-VEN	08.30-10.00	ECOGRAFIA MORFOLOGICA E TEST COMBINATO	prenotazione diretta
		3	MART	09.00-10.30	ECOGRAFIA MORFOLOGICA E TEST COMBINATO	
		5	GIOV.	14.30-18.30	ECOGRAFIA MORFOLOGICA E TEST COMBINATO	
Centro Sant'Anna	CUP ECO OST 1E2 - SERVIZIO DIAGNOSI PRENATALE [ECOOST1E2]	3	MART-MERC-	14.30-16.00 E 17.30-19.00	ECOGRAFIA MORFOLOGICA E ECO I TRIMESTRE	ReCUP
		3	GIOV.	14.30-16.30 E 18.00-19.00		
Centro Sant'Anna	ECOOST3-SERVIZIO DIAGNOSI PRENATALE [ECOOST3]	3	MART-MERC	16.00-17.30	FLUSSIMETRIA, ECO III TRIMESTRE E ECO MORFOLOGICA	ReCUP
		4	GIOV.	16.30-18.00		
Centro Sant'Anna	ECO OSTETRICHE SERVIZIO DIAGNOSI PRENATALE [CSA_ECO001]	5	MERC	14.30-19.00	ECO MORFOLOGICA, FLUSSIMETRIA, ECO I-II-III TRIMESTRE	ReCUP
Centro Sant'Anna	ECO OSTETRICHE SERVIZIO DIAGNOSI PRENATALE [CSA_ECO002]	6	VEN	14.30-19.00	ECO MORFOLOGICA, ECO I-III TRIMESTRE	ReCUP
		6	SAB	08.30-13.00		
Centro Sant'Anna	SERVIZIO DIAGNOSI PRENATALE CSA [1437 PRENATALE]	10+8	LUN	10.30-13-00 E 14.00-18.30	ECO MORFOLOGICA, ECO I-III TRIMESTRE	prenotazione diretta
		15+14	MART E GIOV	08.30-13-30		
		7+7	MERC E VEN	10.45-13.30		
Centro Sant'Anna	SERVIZIO DIAGNOSI PRENATALE CSA [1437 PRENATALE]	SECONDO LE RICHIESTE	VEN	09.00-13.00	AMNIOCENTESI	prenotazione diretta
			MERC	09.00-13.00	VILLOCENTESI	
Centro Sant'Anna	SERVIZIO DIAGNOSI PRENATALE CSA [1437 ECOOST2LIVEL]	SECONDO LE RICHIESTE	DA LUN A VEN	09.00-13.30	ESAMI DI RIFERIMENTO (II LIVELLO) DEL I, II E III TRIMESTRE	prenotazione diretta

Nota: l'ecografia del I trimestre può essere effettuata insieme al Test Combinato a scelta della paziente

Tutto il personale medico che fa parte del servizio di Diagnosi Prenatale è formato da operatori esperti in Medicina Fetale, in grado di diagnosticare ecograficamente e gestire con un lavoro di squadra e multidisciplinare i casi di malformazioni fetali con diagnosi differenziale più complessa. I ginecologi del servizio devono avere le conoscenze scientifiche necessarie per poter effettuare un counseling adeguato caso specifico, per spiegare con tatto ed in modo facilmente comprensibile quanto emerso nel percorso diagnostico ed informare sulle possibilità decisionali successive. Devono inoltre essere esperti nelle tecniche di diagnosi invasiva (amniocentesi e villocentesi), per minimizzare il rischio di contaminazione del campione e il rischio di aborto, insito nella procedura.

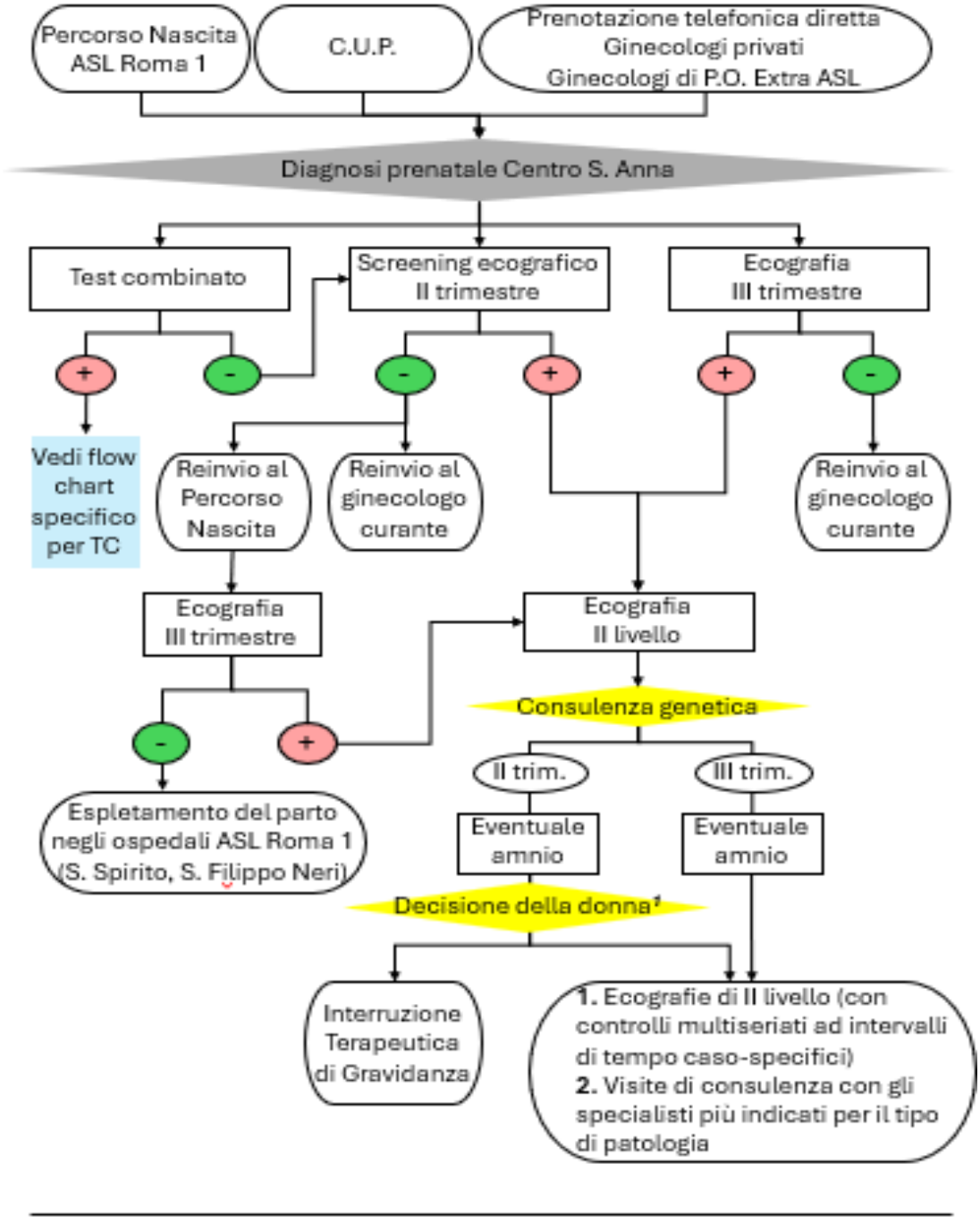
Nelle gravidanze fisiologiche che giungono attraverso il Percorso Nascita Aziendale è sempre fortemente raccomandato da parte di tutti gli operatori (ginecologi, ostetriche ed infermiere) l'espletamento del parto nelle strutture ospedaliere della ASL Roma 1 (P.O. Santo Spirito e San Filippo).

8.2 FASE 2: MODALITÀ OPERATIVA A SECONDA DELL'EPOCA GESTAZIONALE E DELL'INDICAZIONE

Di seguito si descrivono nel dettaglio le **fasi operative** del percorso assistenziale della gravida nel Centro di Diagnosi Prenatale, evidenziando gli *snodi decisionali* e le azioni da intraprendere in funzione dei differenti profili di rischio. A seconda dell'epoca gestazionale, verrà proposto il test combinato per le gravidanze entro il I trimestre, lo screening ecografico del II o ecografia del III trimestre. Il percorso è schematizzato nel **diagramma di flusso** allegato (Figura 1), che distingue con colori differenti l'iter per le gravidanze a decorso fisiologico rispetto ai percorsi attivati in caso di risultati positivi o condizioni di rischio.

Modalità di prenotazione: la prenotazione per le visite, gli esami ecografici e di laboratorio sono effettuate direttamente dal personale e prenotate su apposite agende dedicate secondo le modalità già espresse nella tabella 3.

Accesso al centro di diagnosi prenatale del CSA e relativo percorso diagnostico



[1] *Fino a 22 settimane + alcuni giorni*

Figura 1

FASE 2.1. ARRUOLAMENTO NEL PERCORSO E PRIMA VALUTAZIONE (<12 SETTIMANE)

- **Accesso iniziale (Consultorio o Ambulatorio ostetrico):** Idealmente entro la 10ª settimana la donna incinta effettua la **prima visita ostetrica**. In questa sede viene raccolta l'anamnesi completa (personale, familiare, ostetrica, teratologica) e si conferma ecograficamente la vitalità e datazione della gravidanza. Vengono fornite le informazioni sulle opportunità di **screening prenatale** disponibili (sia di I livello che eventuali di II livello), in modo **neutro e completo**, consentendo alla donna/coppia una scelta informata. In particolare, si spiega il significato del test combinato, dell'ecografia di screening morfologico del II trimestre e l'eventuale disponibilità del test DNA fetale (NIPT) – chiarendo che tutti questi test **sono volontari**: la gestante può scegliere di aderire o meno, e il compito del personale dedicato è quello di assicurare che la scelta sia consapevole. Si illustra inoltre quali potrebbero essere i passi successivi in caso di risultati patologici (per evitare sorprese, rassicurare e ridurre l'ansia). Contestualmente, oltre agli esami prenatali specifici, si prescrivono gli esami ematochimici routinari (gruppo sanguigno, emocromo, infezioni TORCH, ecc.) secondo i protocolli. Alla paziente vengono consegnate brochure informative e viene fatto firmare, se previsto, un modulo di attestazione di avvenuto counseling sugli screening prenatali.

- **Scelta del percorso e prenotazione esami:** Se la donna **accetta** di eseguire lo *screening combinato del I trimestre*, il Consultorio provvede a prenotare: (a) un appuntamento al Centro Prelievi intorno alla **10 settimana** per il prelievo sanguigno (marcatori biochimici); (b) un appuntamento presso il Centro Diagnosi Prenatale tra **11+0 e 13+6 settimane** per l'**ecografia del I trimestre con translucenza nucale** e contestuale elaborazione del **test combinato**. Queste tempistiche rispettano le finestre raccomandate (il prelievo del sangue materno deve precedere di qualche giorno l'ecografia, per poter calcolare il rischio combinato al momento dell'eco e per consentire una migliore valutazione del rischio). Nel sistema di prenotazione informatizzato (CUP) è presente un'agenda dedicata al "Percorso Nascita – Diagnosi Prenatale" con slot riservati, in modo da garantire l'esecuzione degli esami nei tempi adeguati. Se la donna **rifiuta** ogni tipo di screening genetico (situazione rara ma possibile), si rispetta la sua volontà e si programma semplicemente l'ecografia del I trimestre per datazione e valutazione anatomica di base, proseguendo poi con il normale follow-up ostetrico. Questa scelta viene registrata in cartella clinica, ma la paziente rimane comunque nel percorso per gli altri controlli. Se la donna manifesta interesse per il **test del DNA fetale (NIPT)** in luogo o in aggiunta al combinato, le viene spiegato che attualmente nel SSN il NIPT è offerto come step secondario (non gratuito nella Regione Lazio neppure se lo screening combinato risultasse a rischio intermedio). Può comunque eseguirlo a sue spese presso la nostra struttura con prezzi calmierati, grazie alla convenzione con l'Hub del S. Camillo (anche con un risultato del Test Combinato a basso rischio o in assenza di altro screening del I trimestre); è consigliato, tuttavia, eseguire sempre la valutazione e misurazione ecografica della NT.

- **Accoglienza al Centro Diagnosi Prenatale:** All'arrivo al Centro (tipicamente per l'ecografia del 1° trimestre), il personale ostetrico-infermieristico procede a una **verifica preliminare**:

    - controlla l'impegnativa e la correttezza della richiesta,
    - raccoglie gli ultimi aggiornamenti (eventuali sintomi, minacce d'aborto, ecc.),
    - conferma le **settimane di gestazione** in base all'ultima mestruazione ed eventuali ecografie già eseguite,

      immediata attivazione di ricerca del supporto di un familiare facilitatore, di un mediatore culturale o di un assistente sociale come da bisogno se la paziente appartiene a categorie fragili (non italofona, minore non accompagnata, ecc.), per la firma del **consenso informato** all'esame ecografico e al test combinato.

FASE 2.2. SCREENING DEL I TRIMESTRE (11-13 SETTIMANE)

Esami eseguiti:

- **Prelievo biochimico:** intorno a 10-11 settimane la paziente esegue il prelievo di sangue presso il Centro prelievi indicato per il dosaggio dei marcatori free Beta-hCG e PAPP-A. Il campione viene analizzato presso la UOC Patologia Clinica nella sede S. Filippo Neri (su analizzatore Roche Cobas), e i risultati sono inviati al sistema informatico integrato (generalmente entro pochi giorni).
- **Ecografia del I trimestre con Translucenza Nucale:** intorno alle 12 settimane (finestre ammesse 11set+2gg – 13+6, CRL 45-84 mm) la paziente si reca al Centro Diagnosi Prenatale per l'ecografia ostetrica. Questa include: la conferma della vitalità fetale e il numero dei feti (escludendo gemelli monocoriali con particolari necessità), la misura del **CRL** per datare con precisione la gestazione, e la misura della **Translucenza Nucale (NT)** secondo i criteri standard (perpendicolare, in sezione sagittale, feto in posizione neutra). Si valuta sempre presso il nostro servizio anche l'**osso nasale**, mentre eventuali parametri aggiuntivi (la **flussimetria Doppler del dotto venoso** e la **valutazione dell'eventuale rigurgito tricuspidale)** sono raccomandati per migliorare la detection rate nel rischio intermedio o quando la NT si colloca oltre il 95° centile. L'operatore esegue inoltre un primo esame morfologico di base ("*early anomaly scan*"), visualizzando gli arti superiori e inferiori, lo stomaco, la vescica, l'inserzione del cordone e la presenza delle ossa craniche, per escludere grossolane malformazioni già a tale epoca. Al termine, tramite software validato (**ViewPoint**), integra i dati materni (età, peso, eventuali fattori come fumo, diabete, PMA ecc.), i dati ecografici (NT, osso nasale, FHR, eventuali marcatori aggiuntivi) e il risultato biochimico (free B HCG e PAPP-A), ottenendo il **calcolo del rischio combinato** per le principali trisomie (Trisomia 21, 18, 13). Il **referto finale** riporta: la valutazione ecografica (CRL, NT, anatomia di base), i MoM dei due markers biochimici, e il rischio individuale calcolato (sia relativo all'età che post-test). Il referto cartaceo viene consegnato alla paziente e spiegato con adeguato counseling. Ciascun operatore provvede ad inserire nel software Viewpoint la propria licenza di calcolo del rischio del primo trimestre autorizzata dalla Fetal Medicine Foundation. Tale licenza viene protetta da una password personale in modo che ognuno possa lavorare in autonomia e provvedere alla propria statistica e audit che deve essere rinnovata annualmente.

Criteri di interpretazione del test combinato:

- Si definisce *"screening positivo"* un esito che indichi **rischio elevato** di aneuploidia. Il cutoff adottato nel nostro centro è ≥**1:300** per Trisomia 21 (o per 18/13). Corrisponde a circa il 3%-6% delle pazienti. Tali casi verranno indirizzati verso consulenza e diagnostica di II livello (vedi fase successiva).
- Un rischio compreso tra 1:301 e 1:1000 è considerato *"rischio intermedio"*: la paziente non è in fascia alta, ma nemmeno totalmente tranquillizzante. In accordo con le linee guida, se anche l'NT è superiore al 95°pc, proponiamo in questi casi un approfondimento con **NIPT** (test del DNA fetale) come opzione aggiuntiva.
- Un rischio <1:1000 è considerato *"screening negativo/di basso rischio"*: la paziente rientra nel percorso standard senza ulteriori esami genetici. Si stima che in questa categoria rientri ~85-90% delle partecipanti allo screening.

Gestione immediata post-screening: il risultato viene spiegato alla paziente già durante l'appuntamento ecografico. Se il **test è negativo**, la coppia viene rassicurata sul basso rischio di anomalie cromosomiche ed è consigliato di proseguire con i normali controlli. Se il **test è positivo o dubbio**, subito **"si accende" il percorso successivo**: la paziente viene accompagnata in una sala colloqui per un primo **counseling genetico/ostetrico** sul significato del risultato.

Vengono illustrate le opzioni: test di approfondimento **non invasivi** (NIPT) oppure direttamente **diagnosi prenatale invasiva** (villocentesi o amniocentesi a seconda dell'epoca gestazionale). In questa fase, di norma un genetista clinico e il ginecologo ecografista parlano con la coppia, presentando pro e contro. Se il test di screening del I trimestre risulta ad alto rischio o il valore della NT risulta maggiore del 99 centile (3,5mm), o in presenza di anasarca fetale, **si propone l'esecuzione della villocentesi** che nel nostro centro può essere eseguita **immediatamente** grazie alla presenza contestuale nello stesso stabile nosocomiale sia del servizio di genetica che del servizio della diagnosi prenatale con i ginecologi competenti e personale dedicato. Se invece il rischio è intermedio (es. 1:301), si propone il **NIPT** come test contingente: verrà fatto un prelievo di sangue materno per analisi del cfDNA fetale, con tempo di referto <7 giorni; in caso di NIPT positivo si dovrà comunque eseguire un test invasivo di conferma. Questo approccio *step-wise* è in linea con le raccomandazioni ISS. Qualunque sia la decisione della coppia, viene **rispettata**: alcuni potrebbero rifiutare sia NIPT che invasiva e voler effettuare solo i controlli ecografici necessari – in tal caso si documenta il rifiuto e si invita la paziente a proseguire strettamente i controlli ecografici previsti a seconda del caso specifico (rischio intermedio, rischio alto con marcatori aggiuntivi negativi o positivi).

Il Percorso Diagnostico e la Gestione Clinica del Test Combinato sono riportati nel diagramma di flusso della Figura 2.

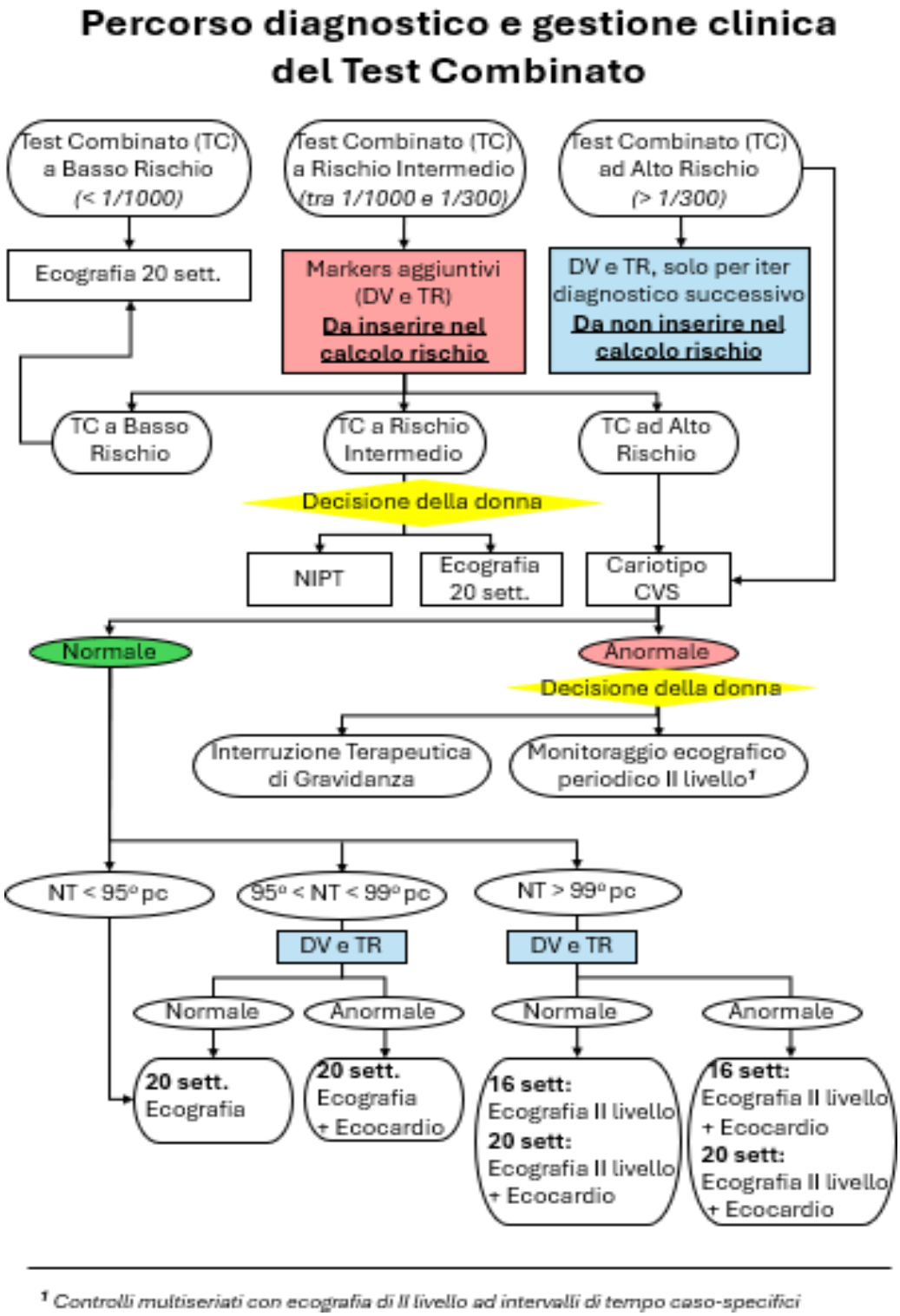

Percorso diagnostico e gestione clinica del Test Combinato
Test Combinato (TC) a Basso Rischio (< 1/1000)
Test Combinato (TC) a Rischio Intermedio (tra 1/1000 e 1/300)
Test Combinato (TC) ad Alto Rischio (> 1/300)
Ecografia 20 sett.
Markers aggiuntivi (DV e TR) Da inserire nel calcolo rischio
DV e TR, solo per iter diagnostico successivo Da non inserire nel calcolo rischio
TC a Basso Rischio
TC a Rischio Intermedio
TC ad Alto Rischio
Decisione della donna
NIPT
Ecografia 20 sett.
Cariotipo CVS
Normale
Anormale
Decisione della donna
Interruzione Terapeutica di Gravidanza
Monitoraggio ecografico periodico II livello¹
NT < 95° pc
95° < NT < 99° pc
NT > 99° pc
DV e TR
DV e TR
Normale
Anormale
Normale
Anormale
20 sett. Ecografia
20 sett. Ecografia + Ecocardio
16 sett: Ecografia II livello + Ecocardio 20 sett: Ecografia II livello + Ecocardio
16 sett: Ecografia II livello + Ecocardio 20 sett: Ecografia II livello + Ecocardio
¹ Controlli multiseriati con ecografia di II livello ad intervalli di tempo caso-specifici

Figura 2

FASE 2.3. SCREENING DEL II TRIMESTRE – ECOGRAFIA MORFOLOGICA (19-21 SETTIMANE)

Indipendentemente dagli esiti del primo trimestre, tutte le gravidanze in carico eseguono l'**ecografia di screening del II trimestre** (detta anche "morfologica"), preferibilmente tra **19+0 e 21+6 settimane**. Questa ecografia – gratuita come da LEA – è essenziale per lo studio dettagliato dell'anatomia fetale.

Procedura: L'esame viene svolto da un ginecologo esperto in ecografia ostetrica. Si valutano sistematicamente tutti i distretti fetali secondo le linee guida SIEOG: **testa e cervello** (strutture mediane, ventricoli, cervelletto, profilo facciale, labbro superiore), **colonna vertebrale**, **torace** (cuore a quattro camere, uscita dei tratti ventricolari, polmoni), **addome** (stomaco, reni, vescica, inserzione cordone, parete addominale), **arti** (ossa lunghe, mani e piedi). Si esamina la **placenta** (localizzazione, aspetto), il **liquido amniotico** e si effettuano misurazioni biometriche (DBP, CC, CA, LF) per valutare la crescita. In caso di visibilità subottimale (es. obesità materna, posizione fetale sfavorevole), se necessario si riprogramma un controllo a breve distanza. Ai genitori viene illustrato in tempo reale ciò che si vede, mantenendo un approccio comunicativo equilibrato (sottolineando gli aspetti normali per rassicurare, ma anche spiegando con tatto se si riscontra qualcosa di inaspettato).

Risultati possibili:

- **Esame nella norma:** la maggioranza (~90-95%) degli esami morfologici risulterà normale o senza rilievi patologici significativi. In questi casi, la paziente viene informata che non sono emerse malformazioni evidenti. Si ricorda comunque che l'ecografia, pur accurata, non può garantire l'identificazione del 100% delle anomalie (alcune possono manifestarsi più tardi o essere non identificabili ecograficamente). La donna proseguirà il **follow-up ostetrico di routine** presso il consultorio (visite periodiche ogni 4-6 settimane, ecografia della crescita a ~30-32 settimane se indicata, CTG a termine). Il **referto ecografico** dettagliato viene consegnato direttamente alla donna, che viene re-inviata al consultorio o al ginecologo curante.
- **Identificazione di anomalie o markers sospetti:** se l'ecografista riscontra una **anomalia fetale** (es. difetto cardiaco, spina bifida, difetto intracardiaco, ventricolomegalia, ecc.), oppure **soft markers** multipli (es. intestino iperecogeno, femore corto, ecc. che possono suggerire aneuploidia residua), la paziente viene informata con sensibilità del riscontro. Si attiva immediatamente il percorso di approfondimento diagnostico: vengono effettuate presso il nostro centro di Diagnosi Prenatale un'**ecografia di II livello** e una **consulenza di Medicina Fetale,** per confermare ecograficamente e informare la gestante e il partner (quando presente) sul sospetto diagnostico. In altri casi, ad esempio, in presenza di un sospetto difetto cardiaco si programma ecocardiografia fetale (**I livello**) presso il nostro servizio. Se l'anomalia è confermata è previsto l'invio ad un consulente esterno (es. Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Cardiologia pediatrica Pol. Gemelli/Isola Tiberina o Cardiologia pediatrica dell'Ospedale S. Maria Goretti di Latina) per un'**ecocardiografia fetale specialistica** (**II livello**) eseguita da un cardiologo pediatrico. Una sospetta anomalia cerebrale può portare a eseguire una **RM fetale** intorno a 22-24 settimane *(N.B. per alcune patologie è indicato farla più tardi es. lissencefalia)* per chiarire l'anatomia (in questo caso si programma l'esame presso un centro dedicato, es. Policlinico Umberto I). Allo stesso tempo, viene offerta la consulenza genetica presso **la U.O.S.D. di Genetica del Centro S. Anna**, finalizzata ad un eventuale esame invasivo. Spesso, infatti, di fronte a anomalie strutturali maggiori la raccomandazione è di procedere con **amniocentesi** per analisi genetica completa (cariotipo/Microarray), in quanto la probabilità di sindromi genetiche occulte è elevata. Questo viene discusso con la coppia in un nuovo colloquio di **counseling multidisciplinare** (ostetrico, genetista, eventuale specialista dell'anomalia riscontrata). Se la coppia accetta, si programma l'amniocentesi rapidamente (idealmente entro 2-3 giorni dal riscontro ecografico, compatibilmente con le 20-22 settimane).

Nota: Va sottolineato che alcune anomalie possono essere **scoperte tardivamente** anche dopo uno screening del I trimestre negativo e un'ecografia di screening del II trimestre (morfologica) apparentemente normale (es: alcune forme di cardiopatia evolutiva, restrizioni di crescita, alcune forme di nanismo, microcefalia, lissencefalia, infezioni contratte dopo il II trimestre). Il PDTA prevede perciò un'attenzione costante anche nelle visite successive: i

medici del consultorio sono formati per riconoscere segnali d'allarme tardivi (es. ridotta crescita uterina, alterazione movimenti fetali); in queste circostanze la paziente viene reindirizzata al nostro Centro di Diagnosi prenatale per controlli aggiuntivi o ulteriori esami (es. ecografie terzo trimestre, doppler, ecc.).

FASE 2.4. DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA

Si intende per **Diagnosi Prenatale Invasiva** l'insieme delle procedure diagnostiche idonee a prelevare tessuti embrio-fetali o annessiali (villocentesi, amniocentesi) per l'estrazione del DNA fetale e coltura cellulare per lo studio del cariotipo. Le indicazioni più frequenti sono:

- test di screening del I trimestre positivi (TC e NIPT)
- riscontro di alterazioni fetali all'ecografia di screening del II trimestre o III trimestre
- genitori portatori di patologie genetiche ereditarie (beta-talassemia, fibrosi cistica, ecc.) o di alterazioni cromosomiche
- patologie fetali nelle precedenti gravidanze

Sottoporsi o meno alla diagnosi prenatale invasiva è una scelta della donna. Infatti, è opportuno che la donna sia informata dal medico sulle possibilità di screening e di diagnosi delle anomalie a seconda dell'indicazione sui rischi correlati alle tecniche di diagnosi prenatale invasiva, sui limiti diagnostici di queste e sui tempi necessari per ottenere la diagnosi, nonché sulle modalità di esecuzione delle procedure diagnostiche e sulle opzioni di comportamento dopo la diagnosi (legge 194/78) in modo che ogni donna possa decidere valutando rischi e benefici.

L'accesso alla diagnosi prenatale invasiva può essere **diretto o urgente** nel caso di un riscontro di patologia fetale nel primo e nel secondo trimestre o per test di screening positivo (TC o NIPT), che presuppone un intervento immediato. L'accesso può essere effettuato tramite **appuntamento programmato** in caso di anamnesi ostetrica per pregressa patologia fetale o per indicazioni genetiche ereditarie o cromosomiche dei genitori. In tutti i casi viene eseguita una consulenza genetica medica, dove si apre la cartella clinica, si raccoglie la documentazione, si acquisisce il consenso informato e si programma l'esame invasivo.

Lo stesso giorno si effettua una Visita Ostetrica per Consulenza Prenatale con il ginecologo esperto in Medicina Prenatale, nel corso della quale si spiega la tecnica dell'esame si ribadiscono i rischi correlati; si forniscono inoltre le raccomandazioni per la preparazione all'esame invasivo secondo le linee guida (ISUOG, SIEOG).

Il giorno dell'esame il personale infermieristico/ostetrico dedicato procede all'accettazione della donna, all'acquisizione della documentazione da inserire nella cartella clinica e all'invio presso l'ambulatorio preposto per l'esecuzione della procedura (villocentesi/amniocentesi). Il luogo dove viene svolta la procedura necessita di:

- uno spazio adeguato dedicato e di materiale monouso sterile, idonei ad evitare la trasmissione al feto di eventuali microorganismi causa di infezioni;
- un'apparecchiatura ecografica di alta performance;
- della presenza di due medici ginecologi con comprovata esperienza (LG ISUOG SIGO ISS);
- un biologo genetista e cappa sterile in caso di villocentesi;
- un infermiere/ostetrica specificamente preparata a svolgere azione di supporto

La scelta della tecnica dipende dall'indicazione, dall'epoca di esecuzione del prelievo, dalla specifica esperienza dell'operatore e del laboratorio di riferimento (nel caso di diagnosi specifiche il campione può essere spedito in convenzione ad un laboratorio esterno), dalla preferenza della donna dettagliatamente informata.

L'**amniocentesi** ed il **prelievo dei villi coriali** hanno lo stesso rischio aggiuntivo di aborto (cosiddetto "rischio legato alla procedura"), che è circa dell'1%. Qualora il prelievo dei villi coriali sia di difficile esecuzione (utero retroverso, presenza di miomi, ecc.) è da preferire l'amniocentesi. Il medico che deve effettuare il prelievo valuta quale sia la metodica migliore per il singolo caso e coinvolge attivamente la donna nelle scelte decisionali. Dopo la procedura, la gestante resta

in osservazione per circa 30\60 minuti e in seguito viene rinviata a domicilio, dopo il rilascio del referto nel quale vengono indicati il report dell'ecografia di supporto all'esame invasivo e la descrizione della procedura, l'eventuale profilassi anti Rh-D (che riporta con il numero del lotto e il nome commerciale del prodotto usato), nel caso di donna con gruppo sanguigno Rh Negativo con partner Rh positivo. Viene spiegata, stampata e allegata al referto la procedura per ottenere il referto genetico dell'esame invasivo, con l'eventuale modello di delega per il ritiro.

In caso di diagnosi di patologia fetale o in caso di ricerca genetica negativa in presenza di patologia fetale malformativa, si fissa, a risultati ottenuti, una consulenza multidisciplinare post test, nel corso della quale il medico genetista e il ginecologo perinatale informano sui percorsi della legge194 o sulla possibilità del monitoraggio ecografico di II livello comprensivo di approfondimenti caso specifici.

Il Percorso della Diagnosi Prenatale Invasiva è schematizzato nel diagramma di flusso della Figura 3.

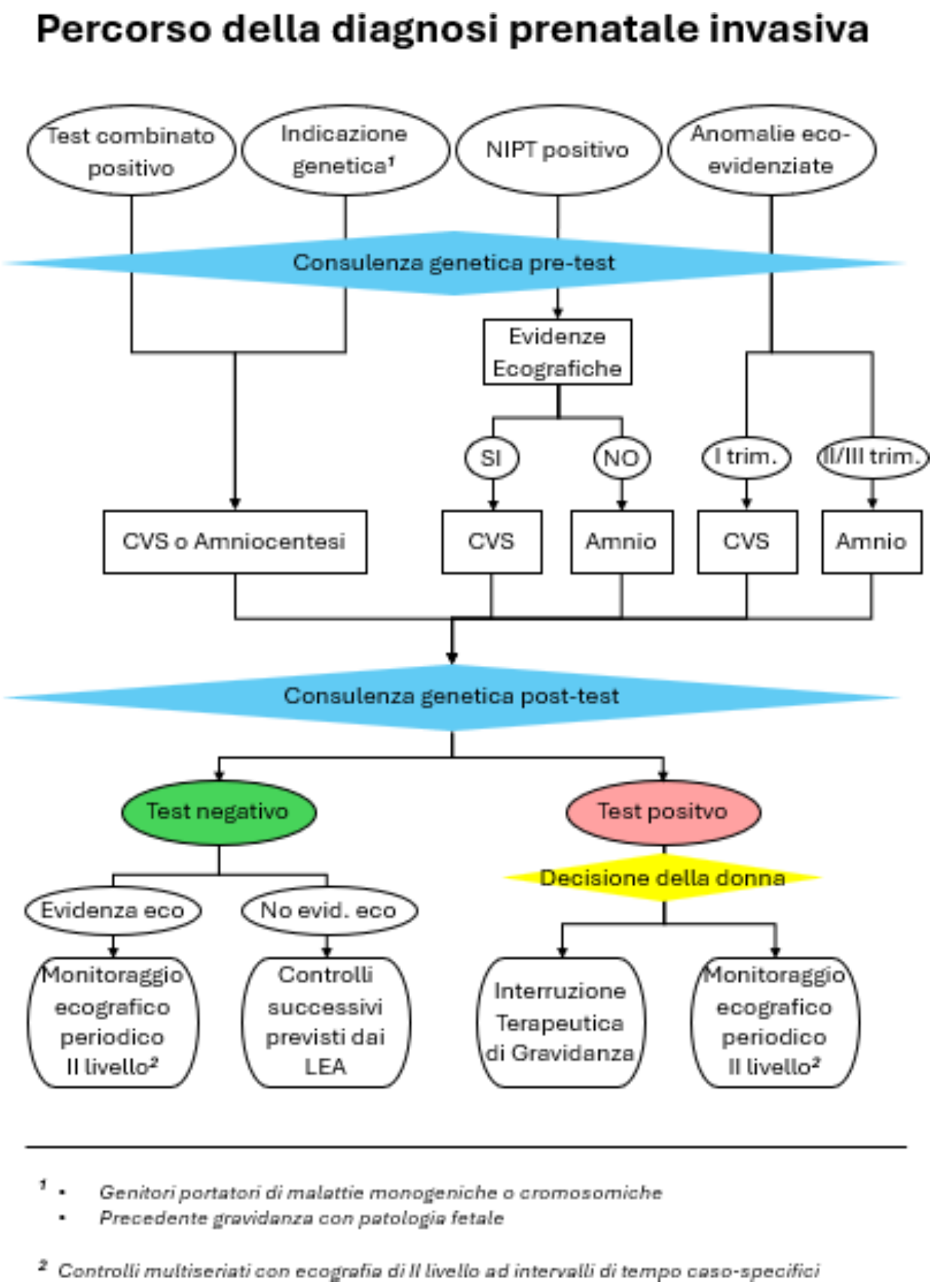

Percorso della diagnosi prenatale invasiva
Test combinato positivo
Indicazione genetica¹
NIPT positivo
Anomalie eco-evidenziate
Consulenza genetica pre-test
Evidenze Ecografiche
SI
NO
I trim.
II/III trim.
CVS o Amniocentesi
CVS
Amnio
CVS
Amnio
Consulenza genetica post-test
Test negativo
Test positvo
Decisione della donna
Evidenza eco
No evid. eco
Monitoraggio ecografico periodico II livello²
Controlli successivi previsti dai LEA
Interruzione Terapeutica di Gravidanza
Monitoraggio ecografico periodico II livello²
¹ • Genitori portatori di malattie monogeniche o cromosomiche
• Precedente gravidanza con patologia fetale
² Controlli multiseriati con ecografia di II livello ad intervalli di tempo caso-specifici

Figura 3

FASE 2.5. SNODI DECISIONALI E GESTIONE DEI RISULTATI

L'esito combinato delle fasi di screening determina diversi possibili **percorsi successivi**:

- **Caso A – Gravidanza a basso rischio (screening negativo):** La paziente prosegue il normale percorso di gravidanza fisiologica. Dopo essere stata sottoposta agli screening previsti con risultato di basso rischio la gestante torna in carico esclusivo del consultorio per i follow-up di routine fino al termine. È previsto un ultimo controllo nelle strutture consultoriali/ambulatoriali intorno a 36-37 settimane per valutare la presentazione e il benessere fetale (es. ecografia di accrescimento se indicata, valutazione flussimetrica in casi selezionati), come da linee guida sulla gravidanza a basso rischio. In assenza di ulteriori problemi, la gravidanza giungerà a termine spontaneamente con parto nelle strutture di I livello della ASL Roma1 (P.O. Santo Spirito e San Filippo Neri), e il PDTA si conclude con la dimissione post-partum e invio al follow-up neonatale standard.

- **Caso B – Screening positivo per aneuploidia (e/o marker ecografici):**
  Si attiva il *Percorso Diagnostico Approfondito*. Questo include:

  (1) Test di II livello non invasivi: in primis il **Test cffDNA/NIPT** offerto alle pazienti con rischio intermedio o, come ulteriore conferma, nei casi in cui la coppia, pur avendo uno screening positivo è fortemente motivata ad evitare l'esame invasivo. Il prelievo per il NIPT, se eseguito, viene effettuato in loco e inviato al laboratorio dell'HUB di riferimento. Un NIPT *negativo* riduce enormemente la probabilità di trisomie e permette di rassicurare la coppia a tale riguardo. Rimane comunque sempre valida l'indicazione ad effettuare le indagini ecografiche necessarie per individuare eventuali anomalie fetali di altro tipo (es. malformazioni cardiache). Un NIPT *positivo* (es. alto rischio di trisomia 21) viene gestito come una diagnosi probabile: si procede ad **esame invasivo di conferma**.

  (2) Diagnosi prenatale invasiva: è il cardine se permane un rischio significativo. A seconda dell'epoca: se ci si trova **entro 12-13 settimane**, si può eseguire una **villocentesi**; oltre tale epoca e tipicamente tra 16 e 18 settimane, si esegue **amniocentesi**. Si ricorda che entrambe le procedure vengono effettuate nel nostro Centro di Diagnosi prenatale, in sala dedicata, e sotto guida ecografica. Dopo la procedura, la paziente resta in osservazione per 30-60 minuti. Prima della dimissione, si forniscono le raccomandazioni comportamentali e in particolare il riposo a domicilio nei 3-4 giorni successivi. Il materiale prelevato è analizzato: entro 4-5 giorni si ottiene un responso rapido (QF-PCR per aneuploidie comuni), mentre il cariotipo tradizionale richiede ~21 giorni. L'array- CGH viene eseguito in parallelo se indicato, con risposta entro 10 giorni lavorativi. Durante l'attesa, la coppia ha contatti di riferimento (telefono del centro di Diagnosi Prenatale del CSA) per qualsiasi dubbio, o se compaiono sintomi (contrazioni, perdite di liquido o sangue, febbre), molto rari di complicanze.

  (3) Approfondimenti Ecografici di II livello: come detto, un esame mirato presso uno specialista in medicina fetale per caratterizzare eventuali anomalie (es. ecocardiografia fetale da richiedere se test positivo con NT compresa tra 95° e 99° centile e marcatori aggiuntivi alterati o, in ogni caso, se NT >99° centile, dato l'alto rischio di difetti cardiaci associati).

  (4) Consulenza genetica sui risultati: quando arriva il risultato diagnostico, la coppia viene convocata rapidamente. Se il risultato è **negativo** (cariotipo normale, ecc.), vengono rassicurati. Rimane comunque l'indicazione a seguire con attenzione l'ecografia di screening morfologico del II trimestre per escludere la comparsa di eventuali altri markers ecografici che possono comparire in epoca gestazionale più avanzata. Se il risultato mostra un'**anomalia genetica** (esito cromosomico anomalo, sindrome genetica diagnosticata), viene dedicato alla coppia tutto il tempo necessario per un colloquio con il genetista, il ginecologo ed eventualmente uno specialista della patologia presso altra struttura (per es., un cardiologo se sindrome di Down per spiegare possibili difetti associati). Si espongono con chiarezza le prospettive: **proseguimento della gravidanza** con il feto affetto, pianificando la migliore assistenza alla nascita e oltre; oppure la possibilità

di **interruzione terapeutica di gravidanza (ITG)**, nei limiti di legge (fino a 22 settimane + alcuni giorni) all'interno delle strutture dedicate nella ASL Roma1 (CSA o S. Filippo Neri). Si ribadisce che la scelta spetta ai genitori, e qualsiasi decisione sarà supportata dal team. Per facilitare la scelta, spesso si organizzano incontri con altri specialisti presso strutture esterne alla nostra azienda: ad esempio, un colloquio con il neonatologo e il chirurgo pediatra, per descrivere come sarebbe la vita e le cure del bambino con quella condizione, in modo che i genitori abbiano un quadro realistico. Sarebbe auspicabile anche il coinvolgimento dello psicologo, per aiutare la coppia ad affrontare il difficile processo decisionale.

- **Caso C – Anomalie malformative confermate (diagnosi ecografica strutturale):** In alcuni scenari, la diagnostica porta alla conferma di **malformazioni fetali** con cariotipo normale (es. spina bifida isolata, cardiopatia complessa isolata, etc.), oppure anomalie con implicazioni di disabilità. Anche in questi casi la coppia riceve **counseling completo**: vengono informati sulla natura della malformazione, sulle possibilità terapeutiche intrauterine o postnatali, sulla prognosi e qualità di vita attesa. Viene discussa l'opzione di **interruzione di gravidanza** se la legge lo consente e se le condizioni sono gravi (la legge 194 consente IVG tardiva quando il feto presenti patologie che costituiscono pericolo per la salute fisica o psichica della donna). Diversamente, se la coppia decide di proseguire, il PDTA si integra con il percorso **materno-fetale specialistico**: vengono pianificati controlli serrati (es. ecografie di II livello mensili o quindicinali per valutare l'evoluzione dell'anomalia), eventuali procedure in utero presso centri di riferimento esterni (es. Ospedale Pediatrico Bambin Gesù), per valutare un'eventuale procedura chirurgica prenatale (es. posizionamento di shunt in caso di idrotorace fetale severo, laser terapia in caso di placenta anteriore previa su cicatrice che sanguina, laser per ablazione delle comunicazioni vascolari anomale a livello placentare in caso di gravidanza gemellare complicata da TTTS o s-IUGR ecc.), e soprattutto la preparazione del parto presso un **Centro di II-III livello**. Si stilano **piani di parto personalizzati**: ad esempio, per un feto con spina bifida, si programma taglio cesareo elettivo in una data ottimale in un centro con neurochirurgia pediatrica, per poter operare il neonato entro 24-48 ore; per un feto con ipoplasia polmonare, si predispone ECMO neonatale se disponibile. Tutte queste decisioni vengono prese in accordo con la coppia.
- **Caso D – Gravidanze da PMA senza anomalie:** Queste, pur senza problemi evidenti, ricevono un follow-up un po' più **intensivo** rispetto alle gravidanze spontanee. La letteratura segnala un leggero aumento di complicanze (es. più rischio di restrizione di crescita o parto pretermine in alcune coorti di PMA, forse per l'età materna più avanzata o le cause di infertilità sottostanti). Pertanto, il PDTA consiglia in questi casi: un controllo ecografico aggiuntivo nel **III trimestre** (32 settimane) per valutare crescita e flussimetria; monitoraggi più ravvicinati verso il termine (ad es. CTG settimanale da 36 sett); e un raccordo stretto con il centro PMA di provenienza per la gestione ottimale (ad esempio scambio di informazioni su eventuali peculiarità, embrio transfer multiplo, ecc.). Inoltre, il counseling genetico è più approfondito in fase iniziale, data l'eventuale anamnesi di infertilità o poliabortività (che potrebbe celare traslocazioni bilanciate, mutazioni, ecc.). Questi accorgimenti assicurano che anche gravidanze preziose come quelle da PMA ricevano un'assistenza su misura.

In ogni snodo decisionale, un concetto è fondamentale: la **donna non va lasciata mai sola nelle decisioni**. Il team accompagna e guida, ma la volontà della donna/coppia è al centro. Tutti i passaggi – dall'accettare o rifiutare uno screening, al decidere se fare un test invasivo, fino a scegliere se interrompere la gravidanza – vengono documentati come decisioni informate della coppia, dopo aver ricevuto informazioni chiare (facendo eventualmente firmare specifici moduli di consenso/rifiuto per test o per la IVG). Questo approccio etico è in linea con la normativa e le linee guida etiche (ISS, documento sul consenso informato in gravidanza).

FASE 2.6. PERCORSO DI INTERRUZIONE DI GRAVIDANZA (IVG/ITG) – QUANDO APPLICABILE

Qualora, a seguito dei risultati diagnostici, la coppia **decida per l'Interruzione Volontaria di Gravidanza** per grave patologia fetale, il PDTA prevede una corsia preferenziale per l'accesso a tale servizio, nel rispetto della legge 194/78. In particolare si rimanda alla procedura pubblicata sul sito aziendale ("Percorso Interruzione Volontaria di Gravidanza ASL ROMA 1, PRO 4A 07, Rev.4/7/2024).

FASE 2.7. DOCUMENTAZIONE E SISTEMI INFORMATIVI

Tutto il percorso è accompagnato da una robusta documentazione clinica e dall'impiego di **sistemi informatizzati** dedicati, al fine di garantire tracciabilità, continuità informativa e integrazione dei dati:

- Ogni gravida inserita nel PDTA ha una **cartella clinica ambulatoriale** (fisica o elettronica) che viene aggiornata ad ogni fase. Sono raccolti i consensi informati specifici (per ecografie, test invasivi, NIPT, ecc.), trascritti i referti di laboratorio, i verbali di consulenza genetica, ecc.
- Il Centro di Diagnosi Prenatale utilizza un software di **reportistica ecografica** (**ViewPoint®**) che permette di archiviare immagini e misurazioni ecografiche e di stampare referti standardizzati. Questo software, dopo l'inserimento manuale dei valori biochimici, consente di calcolare automaticamente il rischio del test combinato, azzerando gli errori di valutazione.
- Nel rispetto della privacy (GDPR), tutti i dati sensibili vengono condivisi solo con i professionisti coinvolti, utilizzando piattaforme protette. Ad esempio, i risultati del NIPT che arrivano dal laboratorio esterno vengono consegnati all'assistita via mail con referti criptati.
- La paziente viene dotata di un **libretto gravidanza/Percorso Nascita** cartaceo su cui sono riportati gli appuntamenti e i risultati salienti, così che anche se si presenta in Pronto Soccorso ostetrico, i colleghi possano leggere in tempo reale i dati (es. "screening combinato negativo, screening ecografico del II trimetre (morfologica) negativo" oppure "in attesa esito amniocentesi").
- I **flussi informativi regionali**: il PDTA può consentire anche di alimentare i flussi informativi verso il sistema sanitario regionale/nazionale. Ad esempio, i casi di malformazione maggiore diagnosticata potrebbero essere segnalati al **Registro regionale delle Malformazioni Congenite**, contribuendo alla sorveglianza epidemiologica e anche a verificare il rispetto degli standard LEA).

La gestione informatizzata è parte integrante del miglioramento continuo: grazie a essa, è possibile condurre **audit clinici** mirati e verificare se l'iter successivo è stato appropriato. Ciò consente al team di individuare rapidamente eventuali criticità organizzative e porvi rimedio. L'adozione di un sistema di monitoraggio costante delle attività consente di modificare rapidamente il flusso delle prestazioni in base alle esigenze emergenti, garantendo così tempi di risposta ridotti e una gestione efficiente delle risorse.

9. MONITORAGGIO DEL PDTA E INDICATORI DI QUALITÀ

Come previsto dalle linee di indirizzo regionali, il PDTA include un piano di **monitoraggio** con indicatori misurabili per valutarne la performance nel tempo. Alcuni indicatori chiave adottati:

- **Tasso di adesione allo screening combinato**: percentuale di donne afferenti alla UOSD Diagnosi Prenatale che eseguono effettivamente il test combinato. (Target: >90%).
- **Percentuale di test combinati positivi confermati da diagnosi**: numero di aneuploidie confermate / numero di screening positivi. Ci si attende un valore in linea con il valore predittivo positivo previsto (~5-10% per Down con solo combinato, che aumenta al ~50-70% dopo NIPT). Un valore troppo

basso di PPV potrebbe indicare un eccesso di falsi positivi (forse qualità subottimale delle misure ecografiche), mentre un valore troppo alto potrebbe suggerire criteri troppo restrittivi.

- **Tasso di ricorso a diagnosi invasive**: percentuale di gravide sottoposte a villocentesi/amniocentesi sul totale. Questo dato viene confrontato con standard nazionali: l'obiettivo è mantenere basso tale tasso (ideale <5%) senza perdere diagnosi (indice di appropriatezza dello screening).
- **Detection rate delle malformazioni maggiori**: percentuale di malformazioni significative (es. difetti maggiori cardiaci, spina bifida, ecc.) diagnosticate in utero su totale malformazioni riscontrate alla nascita. Questo misura l'efficacia del percorso ecografico. L'obiettivo è massimizzare il detection rate (idealmente >70% globale, sapendo che alcuni difetti non sono diagnosticabili prima della nascita).

Il team del Centro di Diagnosi prenatale del Sant'Anna si riunisce mensilmente per discutere i dati di monitoraggio e proporre eventuali miglioramenti. Ad esempio, se un indicatore mostrasse performance sotto target (es. detection rate malformazioni <50%), si potrebbe programmare un audit sulle immagini archiviate. Questo processo di *audit & feedback* è ciclico e finalizzato al **miglioramento continuo della qualità**.

Va sottolineato che l'**aderenza degli operatori al PDTA** è anch'essa oggetto di monitoraggio: come raccomandato dal regolatore regionale, solo PDTA effettivamente applicati e rispettati potranno portare benefici. Si effettuano quindi sessioni di verifica (ad esempio controllo a campione di referti per vedere se sono state seguite le indicazioni PDTA – questo anche in ottica di accreditamento e certificazione di qualità).

Tabella 4. Indicatori di monitoraggio

INDICATORI PER IL MONITORAGGIO E LA VALUTAZIONE DEI PERCORSI DIAGNOSTICO-TERAPEUTICI					
Indicatore	**Target**	**Performance**	**Fonte**	**Responsabile**	**Frequenza**
Tasso di adesione allo screening del test combinato	> 90%	percentuale di donne afferenti alla UOSD Diagnosi prenatale nel I trimestre che eseguono effettivamente il test combinato.	SIAS	Responsabile del PDTA	Ogni 6 mesi
Percentuale di test combinati positivi confermati da diagnosi	~3-6% per Down con solo TC	numero di aneuploidie confermate / numero di screening positivi	ViewPoint	Responsabile del PDTA	Ogni 6 mesi
Tasso di ricorso a diagnosi invasive	< 5%	percentuale di gravide sottoposte a villocentesi/amniocentesi sul totale di gravidanze afferenti alla UOSD Diagnosi Prenatale	SIAS	Responsabile del PDTA	Ogni 6 mesi
Detection rate delle malformazioni maggiori	>70% Globale	percentuale di malformazioni significative diagnosticate in utero su totale malformazioni riscontrate alla nascita o dal riscontro autoptico	Cartella clinica	Responsabile del PDTA	Ogni 6 mesi

Confronto Diretto con le Linee Guida ISS sulla Gravidanza

Come richiesto, si presenta un breve confronto esplicito tra il percorso delineato e le principali **raccomandazioni dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS)** in ambito di gravidanza fisiologica e diagnosi

prenatale, a dimostrazione della loro **piena coerenza**:

- **Offerta universale dello screening combinato:** Le linee guida ISS-SNLG (2023) raccomandano di **offrire a tutte le donne** in gravidanza singola il test combinato come screening delle aneuploidie più frequenti, indipendentemente dall'età. Nel nostro PDTA, lo screening è proposto a **100% delle gestanti** al primo incontro, e l'età materna non è più utilizzata come criterio di selezione (in passato solo le >35 anni venivano indirizzate). Questo garantisce equità e massima sensibilità, in linea con la LG. Inoltre, ogni donna riceve **counseling pre-test** approfondito, come sottolineato dalle LG ("la comunicazione è tempo di cura"): nel percorso questo avviene sia presso il consultorio con materiale informativo dedicato, sia presso il nostro Centro di Diagnosi Prenatale.
- **Ecografie di screening raccomandate:** Le LG ISS (2010/2011, confermate nel 2023) raccomandano almeno **due ecografie in gravidanza**. Il nostro PDTA prevede l'ecografia del I trimestre con NT (che assolve anche alla datazione) e l'ecografia di screening morfologico del II trimestre, quindi rispecchia le raccomandazioni. Aggiungiamo, ove indicato, anche ulteriori ecografie (es. 32 settimane) se necessario per la salute fetale – questo è contemplato dalle LG in caso di situazioni particolari (ad es. placente inserite anormalmente, sospetti ritardi di crescita, etc.). Inoltre, la LG ISS aggiornata raccomanda l'esecuzione di ecografia con misurazione dell'NT anche dopo NIPT negativo: nel PDTA, anche le poche pazienti che avessero fatto NIPT esternamente sono invitate comunque a fare la valutazione ecografica dell'NT.
- **Test del DNA fetale (NIPT):** Le raccomandazioni ISS suggeriscono di utilizzare il NIPT come **screening di II livello** in esito a test combinato a rischio intermedio, e sconsigliano di usarlo come screening primario di massa. Il nostro percorso applica esattamente questo modello: a nessuna paziente viene consigliato di fare direttamente NIPT "saltando" il test combinato (a meno che la scelta sia personale ed informata, ma comunque fuori dal SSN); tutti quei casi con test dubbio ricevono offerta di NIPT a prezzo calmierato come passo successivo. In più, le indicazioni dell'ISS evidenziano di **non abbandonare l'invasiva quando indicata**: ad esempio, in caso di NT molto elevata (≥3.5 mm) o rischio >1:100, raccomandano diagnosi invasiva diretta per l'alta probabilità di anomalie anche diverse dalle trisomie comuni. Nel PDTA ciò è rispettato: se NT >3.5 mm, proponiamo direttamente villocentesi, e se la coppia rifiuta l'invasiva viene comunque caldamente raccomandato un monitoraggio intensivo perché quella situazione può associarsi anche a difetti cardiaci (per cui organizziamo ecocardiografia fetale precoce alla 16° settimana). Dunque, l'uso che facciamo **del NIPT** e la salvaguardia del ruolo della villocentesi/amniocentesi nelle giuste indicazioni sono in linea con le raccomandazioni ISS.
- **Consulenza genetica e supporto decisionale:** Le LG evidenziano la centralità del **counseling** in ogni fase. Il nostro percorso ha previsto sessioni di consulenza dedicate prima e dopo ciascun test chiave (prima del test combinato, prima di NIPT/invasiva, dopo risultato diagnostico). Inoltre, in accordo con l'etica promossa dalle LG, diamo enfasi al **diritto della donna di scegliere** liberamente di sottoporsi o meno agli accertamenti e di accettare o rifiutare l'IVG/ITG: "il test prenatale può essere fatto, ma può anche essere rifiutato", il nostro ruolo è informare, quello della coppia decidere. Questo è esattamente il paradigma adottato. Anche frasi chiave delle LG come "la donna non sia lasciata sola" trovano riscontro nel PDTA dove prevediamo presa in carico e accompagnamento della donna fino all'esito della gravidanza, in parto o ITG.

- **Percorso nascita integrato ospedale-territorio:** Il Sistema Linee Guida ISS insiste sull'integrazione dei percorsi assistenziali e sull'interdisciplinarità. Il nostro PDTA mette in pratica questo concetto integrando consultorio (territorio) e ospedale, e coinvolgendo tutti i professionisti pertinenti (come evidenziato). L'ISS evidenzia che le LG devono servire ad adottare "percorsi assistenziali appropriati" e a promuovere uso efficiente delle risorse. Nel PDTA, l'appropriatezza è ricercata evitando esami ridondanti e concentrando le risorse (es. ecografie II livello) solo su chi ne ha effettivo bisogno; l'efficienza è aumentata tramite la programmazione centralizzata e i sistemi informativi (meno sprechi di tempo, riduzione di errori). Inoltre, la **valutazione delle prove** condotta dal panel dell'ISS ha prodotto raccomandazioni di grado forte su aspetti come offrire il test combinato a tutte le donne, e nel PDTA tali raccomandazioni sono state recepite come standard operativi inderogabili.

In conclusione, il confronto diretto evidenzia che **non vi sono discrepanze sostanziali** tra il PDTA elaborato e le linee guida ISS: al contrario, il PDTA rappresenta la **traduzione pratica locale** delle raccomandazioni nazionali, adattata al contesto organizzativo della nostra Azienda. Eventuali leggere differenze (ad esempio l'offerta di NIPT su fascia di rischio 1:300-1:1000 mentre alcune LG internazionali suggeriscono 1:250 come cut-off) rientrano nella flessibilità consentita e sono state discusse con i professionisti e i decisori locali, comunque sempre all'interno dei confini di evidenza e normative. Il PDTA inoltre incorpora le **linee guida regionali** in termini di struttura e monitoraggio, risultando quindi uno strumento completo e aderente sia all'ISS nazionale, sia alle direttive specifiche del SSR Lazio.

Conclusioni

Il modello di PDTA implementato nel nostro Centro di Diagnosi Prenatale rappresenta un sistema **altamente strutturato e dinamico** per la gestione della gravidanza dal punto di vista diagnostico. Riassumendo i punti salienti:

- **Gravidanze fisiologiche a basso rischio:** beneficiano di un percorso di screening standardizzato (test combinato nel I trimestre e morfologica nel II) e di un monitoraggio regolare fino al termine. Questo garantisce che anche senza fattori di rischio noti ogni donna abbia accesso alle indagini raccomandate, promuovendo la salute fetale e materna secondo il principio di universalità.

- **Gravidanze a rischio o con esami di screening positivi:** vengono tempestivamente intercettate e inserite in un **iter diagnostico di II livello,** che comprende ulteriori ecografie specialistiche (es. ecocardiografia fetale), test non invasivi avanzati (NIPT) e/o diagnosi invasive (villocentesi, amniocentesi) con counseling dedicato. In questo percorso la coppia è supportata da un team multidisciplinare, così da garantire scelte informate e consapevoli, nel rispetto dei tempi e dei criteri stabiliti dalle linee guida.

- **Gravidanze da PMA o con caratteristiche speciali:** sono seguite in modo personalizzato con controlli più frequenti e counseling aggiuntivo (genetico, psicologico), per rispondere alle specifiche necessità di questi casi spesso più complessi. Un esempio di questo è la gestione delle gravidanze gemellari: le bicoriali richiedono un controllo ecografico mensile mentre le monocoriali richiedono controllo ecografico con cadenza bisettimanale dalla 16° settimana in poi per individuare precocemente eventuali segni di TTTS o s-IUGR, da sottoporre a trattamento laser. Ciò massimizza la sicurezza e le chance di esito favorevole anche in presenza di fattori di rischio pregressi.

- **Casi di anomalie fetali diagnosticate:** attivano immediatamente un percorso **multidisciplinare intensivo,** orientato sia alla definizione completa del quadro clinico (attraverso tutti gli esami necessari, inclusi quelli molecolari innovativi) sia al **supporto della coppia** nel processo decisionale. Vengono sempre illustrate sia l'opzione dell'ITG secondo i termini di legge, sia le possibilità di trattamento/assistenza, qualora decidano di proseguire la gravidanza. In entrambi gli scenari, il PDTA garantisce accompagnamento continuo: in caso di interruzione, offrendo sostegno clinico e psicologico appropriato; in caso di prosecuzione, organizzando il parto in condizioni ottimali e predisponendo l'assistenza neonatale.

- **Integrazione PDTA e Interprofessionalità:** l'intero sistema è basato su protocolli condivisi e su una

stretta collaborazione tra tutti gli attori (ospedale e territorio). L'adozione delle **migliori pratiche** (es. diagnostica molecolare avanzata in caso di anomalie, incontri multidisciplinari periodici per tarare il percorso, formazione continua) e delle **pratiche inclusive** verso le pazienti (mediazione culturale, rispetto delle preferenze) assicurano un percorso non solo efficiente ma anche **umanizzato**. L'attenzione alla comunicazione e al consenso informato, in linea con i principi delle LG ISS, fa sì che le coppie si sentano parte attiva e fiduciosa del processo assistenziale.

- **Qualità, sicurezza ed efficacia:** grazie al **monitoraggio costante** degli indicatori e alla possibilità di adattare rapidamente i flussi operativi in base ai risultati, il PDTA si mantiene un documento "vivo" che evolve per migliorare. L'attuazione di questo PDTA ha già mostrato esiti positivi, ad esempio una congrua adesione agli screening, una riduzione dei tempi di diagnosi e una soddisfazione elevata espressa dalle utenti. Continueremo su questa strada, consapevoli che un percorso nascita di qualità inizia dall'epoca prenatale e che investire in prevenzione e diagnosi precoce significa ridurre i costi umani e sanitari a lungo termine.

In conclusione, il PDTA del Centro di Diagnosi Prenatale, così come articolato, consente di **garantire alle pazienti e alle loro famiglie un percorso assistenziale sicuro, tempestivo e personalizzato** in ogni fase della gravidanza. Esso risponde pienamente alle esigenze cliniche ed emotive delle gestanti, promuovendo al contempo la cultura della prevenzione, dell'equità di accesso e dell'eccellenza clinica. Attraverso la sinergia multidisciplinare e l'aderenza alle evidenze scientifiche e normative, il PDTA si pone come strumento di riferimento per gli operatori sanitari e modello organizzativo replicabile nell'ambito regionale.

10. ALLEGATI

- Allegato 1: INFORMAZIONI SULL'ECOGRAFIA IN EPOCA INFERIORE A 11 SETTIMANE
- Allegato 2: INFORMAZIONI SULL'ECOGRAFIA DEL I TRIMESTRE DI GRAVIDANZA (TRA 11+0 -13+6 SETTIMANE)
- Allegato 3: INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO AL TEST COMBINATO
- Allegato 4: INFORMAZIONI SULL'ECOGRAFIA DI SCREENING DEL II TRIMESTRE
- Allegato 5: INFORMAZIONI SULL'ECOGRAFIA DI SCREENING DEL III TRIMESTRE
- Allegato 6: INFORMATIVA E CONSENSO ALL'ECOGRAFIA DI RIFERIMENTO
- Allegato 7: INFORMAZIONE E CONSENSO ALL'EFFETTUAZIONE DEL PRELIEVO DEI VILLI CORIALI PER VIA TRANSADDOMINALE
- Allegato 8: INFORMAZIONE E CONSENSO ALL'EFFETTUAZIONE DELL'AMNIOCENTESI
- Allegato 9: INFORMATIVA SULLA PRIVACY

II. RIFERIMENTI NORMATIVI, LINEE GUIDA DI RIFERIMENTO E BIBLIOGRAFIA

Il PDTA è redatto attenendosi alle normative nazionali e regionali vigenti e recependo le **Linee Guida** autorevoli in materia di diagnosi. In particolare:

- **Linee Guida ISS-SNLG "Gravidanza fisiologica" (2010, aggiornamento 2023):** definiscono gli interventi raccomandati nell'assistenza prenatale di base. Queste LG, pubblicate dall'Istituto Superiore di Sanità, hanno incluso fin dal 2010 lo **screening combinato del I trimestre** e **l'ecografia di screening morfologico del II trimestre** tra le prestazioni da offrire a tutte le donne in gravidanza fisiologica. L'aggiornamento 2023 (Linea Guida ISS 1/2023) ha rivisto le raccomandazioni alla luce delle nuove evidenze: ad esempio, viene **raccomandato di proporre il test combinato a tutte le donne in gravidanza singola per lo screening di trisomia 21, 18 e 13**, senza più distinguere per età materna (raccomandazione forte). Inoltre, è raccomandata almeno **l'ecografia del I trimestre con misurazione della translucenza nucale (NT)** anche nelle donne che eseguono test di screening sul DNA fetale (NIPT), a conferma del valore insostituibile dello screening ecografico strutturale precoce. La LG ISS 2023 sottolinea il ruolo del **counseling informativo**: "la consulenza pre-test e l'ecografia sono due elementi fondamentali del percorso di diagnosi prenatale offerto alla donna". Le nostre procedure di accoglienza e counseling sono quindi modellate su tale principio, garantendo che ogni donna riceva informazioni complete e comprensibili per scelte consapevoli.

- **Linee Guida ISS-SNLG "Diagnosi Prenatale Non Invasiva e Invasiva" (2023):** recentemente pubblicate con il coinvolgimento di società scientifiche (SIGO, AOGOI, SIEOG, SIN, SIMP, etc.), forniscono raccomandazioni sul corretto utilizzo dei test avanzati. Vengono fornite indicazioni precise sull'**uso appropriato del test del DNA fetale**: nella Regione Lazio si **suggerisce di NON sostituire il test combinato con NIPT** come screening primario di popolazione (raccomandazione negativa condizionata, per ragioni di costo-efficacia), bensì di utilizzarlo eventualmente come **screening** nelle donne risultate a rischio intermedio nel test combinato, specialmente se queste non desiderano passare direttamente a una diagnosi invasiva. Per le donne con rischio "intermedio" (range definito presso il nostro centro ~1:300 – 1:1000 al test combinato), è suggerito il ricorso a NIPT, compatibilmente con le disponibilità economiche delle coppie afferenti, poiché nella Regione Lazio il NIPT è al di fuori dei LEA. Nella Diagnosi Prenatale del Sant'Anna è possibile effettuare il NIPT con costi calmierati, grazie ad una specifica convenzione con l'HUB di Riferimento dell'Ospedale San Camillo.

- Le LG specificano che in situazioni di **rischio molto elevato** (ad es. NT ≥3.5 mm, o evidenti malformazioni maggiori), è **raccomandata la diagnosi prenatale invasiva** senza passare per test ulteriori, data l'alta probabilità di anomalie cromosomiche/genetiche in tali contesti. Sul versante delle procedure invasive, le LG evidenziano l'importanza di **offrire la consulenza genetica** a tutte le donne per cui viene indicata diagnosi invasiva, e raccomandano l'impiego delle tecniche diagnostiche con il **maggior rendimento informativo** (ad es. **cariotipo molecolare** – CMA – in presenza di anomalie ecografiche fetali o di NT ≥ a 3,5mm, in aggiunta al classico cariotipo). Il nostro PDTA recepisce tali indicazioni: ad esempio prevediamo che ogni villocentesi/amniocentesi sia preceduta da consulenza e includa l'analisi con array-CGH nei casi indicati.

- **Linee di indirizzo regionali (Regione Lazio) per la stesura dei PDTA**: la Regione Lazio ha emanato atti normativi (es. Determinazione Dirigenziale n. G15691 del 18/12/2020) contenenti indicazioni metodologiche per la progettazione dei PDTA nella rete sanitaria. Tali documenti enfatizzano la centralità del paziente (in questo caso la diade madre-feto), la necessità di definire chiaramente criteri di inclusione ed esclusione, snodi assistenziali, attori coinvolti e indicatori di monitoraggio. Il presente PDTA è strutturato secondo lo **schema regionale raccomandato**, includendo tutte le sezioni previste (Campo di applicazione, Evidenze scientifiche, Modalità operative, Monitoraggio, etc.). Inoltre, si inserisce nel quadro più ampio del Percorso Nascita aziendale, che coordina i punti nascita e i servizi territoriali per garantire uniformità nell'assistenza ostetrica. Nella stesura sono stati considerati i documenti regionali pertinenti, come ad

es. le *Linee di indirizzo per la presa in carico della gravidanza a rischio* e i protocolli operativi già esistenti in altre ASL.

- **Normativa nazionale sui Livelli Essenziali di Assistenza (LEA):** la Regione Lazio ha incluso tra i LEA tutte le prestazioni di screening prenatale raccomandate, esentandole dal ticket per le assistite. Ciò significa che gli esami come il test combinato del primo trimestre, l'ecografia morfologica di screening del II trimestre e quella di II livello (in caso di sospetta anomalia fetale) sono garantiti gratuitamente dal SSN per tutte le donne. Il nostro PDTA prevede quindi che tali servizi siano offerti senza oneri, e informa le pazienti di tale diritto. Inoltre, la Legge 194/1978 (e successive modifiche) regola l'accesso all'IVG: il PDTA ne rispetta i termini (IVG entro 90 giorni senza necessità di motivazione medica, e oltre fino a 22 settimane + 3 giorni se sussistono gravi anomalie fetali o rischi materni, come certificato).

- **Altre Linee Guida e Standard di riferimento:** sono stati consultati anche documenti delle società scientifiche specialistiche: es. **Linee Guida SIEOG** (Soc. Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica) per la definizione degli standard ecografici nei vari trimestri; **Linee Guida SIGO- AOGOI** precedenti (es. Linee guida 2015 su "Gravidanza a basso rischio"); documenti del *National Institute for Health and Care Excellence (NICE)* britannico per confronto internazionale (ad esempio NICE recommends offer of combined test to all, similar to ISS). Inoltre, ci si attiene alle disposizioni ministeriali (es. **Piano Nazionale Percorso Nascita**) e alle circolari sull'organizzazione dei consultori.

Evidenze Scientifiche a Supporto

L'elaborazione di questo PDTA si è basata sulle migliori **evidenze scientifiche disponibili** riguardo efficacia e accuratezza dei test prenatali, nonché sugli studi di outcome per i diversi interventi. Di seguito si sintetizzano alcuni elementi chiave di evidenza che hanno guidato le scelte organizzative e cliniche:

- **Screening combinato del I trimestre (ecografia + bi-test):** È attualmente considerato il test di screening **di prima linea** per aneuploidie fetali. Meta-analisi e studi multicentrici indicano che il test combinato (traslucenza nucale + biochimica materna) ha una **sensibilità per la trisomia 21 attorno all'80-90%** a fronte di un tasso di falsi positivi ~5%. In particolare, uno studio riassuntivo di 65 studi ha stimato sensibilità ~85-90% per T21, ~92% per T18 e ~83% per T13. Ciò significa che, seguendo tale protocollo, si riescono a identificare la gran parte dei feti con Down e altre trisomie comuni, con un numero accettabile di falsi allarmi. Il valore predittivo positivo del test combinato per Down con un cut-off di 1/100 è relativamente basso (7-10%), il che giustifica la necessità di test di conferma diagnostica nei casi positivi. L'evidenza ha anche mostrato che l'introduzione del test combinato, rispetto al criterio basato sull'età materna, **riduce drasticamente le procedure invasive non necessarie**. Prima dell'era dello screening, offrire la diagnosi prenatale invasiva a tutte le donne >35 anni comportava centinaia di procedure inappropiate per ogni caso identificato, mentre con il triage basato sul rischio combinato, il tasso di procedure invasive scende a ~2% delle pazienti, che rappresentano i casi con rischio elevato (vengono quindi inviate all'invasiva solo le poche con rischio elevato).

Ecografia del I trimestre e II trimestre: L'**ecografia ostetrica** rimane fondamentale nella diagnosi di molte malformazioni strutturali. Studi hanno documentato che l'ecografia di **screening morfologico del II trimestre** identifica circa il 50% o più delle malformazioni maggiori in una popolazione generale, con sensibilità maggiore per alcuni distretti (es. anencefalia quasi 100%, difetti cardiaci maggiori 50-70%, difetti del tubo neurale >90% se si include lo screening del AFP sierico) e minore per altri (es. alcune anomalie renali o intestinali possono sfuggire). L'**ecografia precoce 11- 13 settimane** con misura della NT, qualora risulti aumentata e in particolare se ≥3.5 mm, può far sospettare condizioni di aneuploidia, sindromi genetiche o malformazioni (soprattutto cardiache) per le quali verrà avviato un idoneo iter diagnostico. In alcuni casi permette diagnosi precoci, già nel primo trimestre, di difetti maggiori (gravi anomalie come oloprosencefalia, megavescica, acrania, igroma o idrope fetale). L'ISS raccomanda di eseguire sempre la NT anche se la paziente ha fatto NIPT, perché l'ecografia può evidenziare **anomalie strutturali indipendenti dalle alterazioni del cariotipo**. Ad esempio, uno studio (Salomon *et al.*, 2019) ha mostrato che un'ecografia a 20 settimane può rilevare ~45-50% di anomalie strutturali in feti con NIPT negativo (che quindi avrebbero cariotipo normale) – ciò evidenzia che screening genetico e morfologico sono entrambi necessari e complementari. Nel nostro PDTA, pertanto,

nessuna paziente esce dal percorso senza almeno due ecografie ben condotte, una nel I e una nel II trimestre, seguendo standard qualitativi SIEOG.

- **Test del DNA fetale (cffDNA screening, NIPT):** Numerose evidenze supportano l'elevata **accuratezza del test sul DNA libero** per le trisomie comuni. Meta-analisi ha documentato una sensibilità ~99.7% per la trisomia 21, ~98% per T18 e ~99% per T13, con falsi positivi attorno allo 0.04%. In pratica, il NIPT identifica quasi tutti i feti Down con pochissimi falsi positivi, riducendo drasticamente il ricorso alla diagnosi prenatale invasiva inutile rispetto al test combinato. Tuttavia, studi di costo-efficacia (es. in contesti europei) evidenziano che l'utilizzo del NIPT come test di screening universale comporterebbe un importante onere sul SSN e in assenza di una partecipazione al costo totale creerebbe una disparità sociale nell'accesso alle cure. Inoltre, l'effettuazione del NIPT non può prescindere dall'ecografia del I trimetre. Il NIPT può in rarissimi casi fallire (1-3% di esiti non ottenuti per insufficiente frazione fetale) o dare falsi negativi per anomalie non target (es. sindromi genetiche non cromosomiche). Per questo le linee guida italiane ne consigliano un uso **contingente** (secondo livello). La letteratura dimostra che adottando una strategia **sequenziale** – test combinato a tutte le donne a prescindere dall'età, e NIPT solo se rischio intermedio/alto – si ottiene un bilanciamento ottimale tra efficacia e costi: ad esempio, uno studio italiano (Dall'Asta *et al.*, 2019) ha mostrato che con rischio cut-off 1:1000 per NIPT, si potrà offrire NIPT a ~5% delle gravide evitando
  ~90% delle indagini invasive, con un costo aggiuntivo sostenibile rispetto allo scenario di effettuazione di procedure invasive a tutte le donne con età >35 anni. Nel nostro PDTA, coerentemente, **offriamo NIPT a prezzi calmierati come secondo livello** alle donne con test combinato positivo o con indicazioni specifiche (pazienti che non vogliono rischiare una procedura invasiva, gravidanze con controindicazioni relative all'invasiva, ecc.), integrando l'opzione NIPT in un contesto di counseling informato.

- **Diagnosi prenatale invasiva (villocentesi, amniocentesi):** Rappresenta il **gold standard diagnostico** per confermare o escludere in maniera definitiva le anomalie cromosomiche e molte malattie genetiche del feto. Le evidenze hanno quantificato con precisione i **rischi**: i dati più recenti indicano che il **rischio di perdita fetale** correlato ad amniocentesi è intorno allo 0.2-1% e simile per villocentesi, quando eseguite da operatori esperti. Questo rischio, seppur basso, giustifica la necessità di riservare tali procedure ai casi con rischio di anomalie significativamente più alto. Come detto, se il rischio combinato è molto alto, il trade-off è favorevole all'invasiva diretta. L'**analisi citogenetica** standard su liquido amniotico ha sensibilità ~99.8% per anomalie cromosomiche numeriche e grandi riarrangiamenti; l'aggiunta di tecniche molecolari (es. **QF-PCR** per i cromosomi 21,18,13, X, Y) consente di avere risultati rapidi in pochissimi giorni per le aneuploidie più comuni, mentre l'**array-CGH** ha evidenziato un incremento del 6-7% nel rilevare micro-delezioni/duplicazioni clinicamente significative in feti con malformazioni e cariotipo normale (Saada *et al.*, 2017). Questi dati hanno spinto verso l'adozione routinaria dell'array nei casi indicati. Ogni diagnosi invasiva è seguita da analisi cromosomica completa (cariotipo ± microarray) in linea con le raccomandazioni aggiornate. Studi hanno anche confermato l'importanza del **counseling multidisciplinare** attorno al momento della diagnosi invasiva e dopo il risultato: un follow-up psicosociale adeguato riduce il trauma nelle coppie che affrontano scelte eticamente complesse e migliora la soddisfazione delle pazienti verso il percorso (es. studio di Baldi *et al.*, 2018 sul supporto psicologico nelle IVG/ITG tardive).

- **Inclusione e aspetti socio-culturali:** Ricerche in ambito di *cultural competence* in ostetricia sottolineano che offrire un'assistenza **culturalmente sensibile** e adattata alle diverse esigenze (linguistiche, religiose, ecc.) migliora gli outcome perché aumenta l'adesione agli screening e la fiducia nelle raccomandazioni mediche. Progetti pilota nella Regione Lazio hanno mostrato che l'impiego di mediatori culturali nelle consultazioni prenatali ha incrementato la partecipazione agli screening soprattutto tra le utenti straniere, riducendo il tasso di rifiuto per timori o incomprensioni. Sulla base di queste evidenze, il PDTA integra tra le risorse le figure di mediazione e produce materiali informativi plurilingue. Anche le cosiddette **pratiche inclusive** (es. permettere la presenza del partner/familiari durante le visite, rispettare credenze sul genere del consulente, etc.) fanno parte degli standard assistenziali del percorso.

In sintesi, il PDTA è costruito *evidence-based*, con riferimenti alla letteratura e ai dati epidemiologici locali/nazionali.

Ogni fase del percorso ha un **razionale** documentato: ad esempio, l'intervallo raccomandato 11-13+6 settimane per il test combinato deriva dagli studi FMF che hanno identificato quell'epoca come ottimale per NT e markers; la finestra 19-21 settimane per la morfologica segue studi SIEOG/NICE sull'epoca migliore per visualizzare l'anatomia fetale; la definizione di "alto rischio" come >1:250 per indicare l'amniocentesi risale agli studi che davano quel cutoff per ~5% FPR. Tali parametri vengono regolarmente rivisti e nel nostro PDTA, ad esempio, la soglia per definire *screening positivo* è stata aggiornata in accordo con l'ISS (rischio combinato 1:300 considerato positivo, e ulteriori categorie di rischio intermedio fino a 1:1000).

- ***Allyse, M., Minear, M. A., Berson, E., Sridhar, S., Rote, M., Hung, A., Chandrasekharan, S.*** *"Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges." International Journal of Women's Health, vol. 7, 2015, pp. 113-126.*
- ***American College of Obstetricians and Gynecologists*** *"Practice Bulletin No. 162: Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders." Obstetrics & Gynecology, vol. 127, no. 5, 2016, pp. e108-e122.*
- ***American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).*** *"Screening for fetal chromosomal abnormalities: ACOG Practice Bulletin No. 226." Obstetrics & Gynecology, vol. 136, no. 4, 2020, pp. e48-e69.*
- ***Bianchi, D. W., Parker, R. L., Wentworth, J., Madankumar, R., Saffer, C., Das, A. F., Craig, J. A., Chudova, D., DeVore, S. M., Zachary, J. M., Holmes, A., Demko, Z., Martin, K., Bhatt, S., Zolot, L., McKanna, T., Lu, T., Kurtzman, K., Futch, T., Sehnert, A. J.*** *"DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening." New England Journal of Medicine, vol. 370, no. 9, 2014, pp. 799-808.*
- ***Chiu, R. W. K., Lo, Y. M. D.*** *"Non-invasive prenatal diagnosis by fetal nucleic acid analysis in maternal plasma: the coming of age." Seminars in Fetal and Neonatal Medicine, vol. 16, no. 2, 2011, pp. 88-93.*
- ***D'Addario, V., Rossi, A. C., Pinto, V., Pintucci, A.*** *"Prenatal diagnosis and management of fetal malformations." Journal of Prenatal Medicine, vol. 3, no. 1, 2009, pp. 1-5.*
- ***Dall'Asta, A., Ghi, T., Pedrazzi, G., Rizzo, G., Frusca, T., Pelusi, G., Youssef, A., Pilu, G.*** *"Fetal subcutaneous tissue thickness (SCTT) in early onset fetal growth restriction (FGR): relationship with Doppler velocimetry and perinatal outcome." Prenatal Diagnosis, vol. 33, no. 12, 2013, pp. 1173-1178.*
- ***Dall'Asta, A., Ghi, T., Rizzo, G., Frusca, T., Pilu, G.*** *"Fetal cerebral Doppler in term and preterm small fetuses with normal umbilical artery Doppler: relationship with placental histopathologic findings." Prenatal Diagnosis, vol. 32, no. 12, 2012, pp. 1183-1188.*
- ***Deans, Z., Hill, M., Chitty, L. S., Lewis, C.*** *"Non-invasive prenatal testing for single gene disorders: exploring the ethics." European Journal of Human Genetics, vol. 21, no. 7, 2013, pp. 713-718.*

- ***Dondorp, W., de Wert, G., Bombard, Y., Bianchi, D. W., Bergmann, C., Borry, P., Chitty, L. S., Fellmann, F., Forzano, F., Hall, A., Henneman, L., Howard, H. C., Lucassen, A., Ormond, K., Peterlin, B., Radojkovic, D., Rogowski, W., Schmid, M., Tranebjaerg, L., van El, C. G., Cornel, M. C.*** *"Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening." European Journal of Human Genetics, vol. 23, no. 11, 2015, pp. 1438-1450..*
- ***Ghi, T., Dall'Asta, A., Rizzo, G., Pelusi, G., Youssef, A., Pilu, G.*** *"The prognostic role of fetal subcutaneous tissue thickness in early onset fetal growth restriction." Prenatal Diagnosis, vol. 34, no. 13, 2014, pp. 1306-1311.*
- ***Hall, A., Bostanci, A., Wright, C. F.*** *"Non-invasive prenatal diagnosis using cell-free fetal DNA technology: applications and implications." Public Health Genomics, vol. 13, no. 4, 2010, pp. 246-255.*
- ***Holzgreve, W.*** *"Fetal Anomalies-From prenatal diagnosis to therapy." Journal of Perinatal Medicine, vol. 46, no. 9, 2018, pp. 951-952.*
- ***Holzgreve, W., Hahn, S.*** *"Editorial: Fetal Cells in Maternal Circulation. What is the Relationship to Obstetrics Ultrasound?" Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, vol. 17, 2001, pp. 1-3.*
- ***Kagan, K. O., Wright, D., Valencia, C., Maiz, N., Nicolaides, K. H.*** *"Screening for trisomy 21 by maternal age, fetal nuchal translucency thickness, free ß-human chorionic gonadotropin, and pregnancy-associated plasma protein-A." Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, vol. 31, no. 6, 2008, pp. 618-624.*
- ***Malone, F. D., Canick, J. A., Ball, R. H., Nyberg, D. A., Comstock, C. H., Bukowski, R., Berkowitz, R. L., Gross, S. J., Dugoff, L., Craigo, S. D., Timor-Tritsch, I. E., Carr, S. R., Wolfe, H. M., D'Alton, M. E.*** *"First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome." New England Journal of Medicine, vol. 353, no. 19, 2005, pp. 2001-2011.*
- ***National Institute for Health and Care Excellence (NICE).*** *"Antenatal care for uncomplicated pregnancies: Clinical guideline [CG62]." NICE Clinical Guidelines, 2019.*
- ***Nicolaides, K. H.***"*Aspirin for the prevention of preeclampsia in women with singleton pregnancy.*"***American Journal of Obstetrics and Gynecology****, vol. 226, no. 2, 2022, pp. S1107-S1119. DOI: 10.1016/j.ajog.2022.01.012.*
- ***Norton, M. E., Jacobsson, B., Swamy, G. K., Laurent, L. C., Ranzini, A. C., Brar, H., Tomlinson, M. W., Pereira, L., Spitz, J. L., Hollemon, D., Cuckle, H., Wapner, R. J.*** *"Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy." New England Journal of Medicine, vol. 372, no. 17, 2015, pp. 1589-1597.*
- ***O'Gorman, N., Wright, D., Syngelaki, A., Akolekar, R., Nicolaides, K. H.***"*Competing risks model in screening for preeclampsia by maternal factors and biomarkers at 11–13 weeks' gestation.*"***American Journal of Obstetrics and Gynecology****, vol. 218, no. 6, 2018, pp. 618.e1-618.e17. DOI: 10.1016/j.ajog.2018.05.010.*
- ***Pilu, G., Hobbins, J. C.*** *"Sonography of fetal cranial anomalies." Prenatal Diagnosis, vol. 12, no. 7, 1992, pp. 597-608.*
- *Percorso Interruzione Volontaria di Gravidanza ASL ROMA 1, PRO 4A 07, Rev.4/7/2024*
- ***Sayres, L. C., Cho, M. K.*** *"Cell-free fetal nucleic acid testing: a review of the technology and its applications." Obstetrical & Gynecological Survey, vol. 66, no. 7, 2011, pp. 431-442.*
- ***Rizzo, G., Capponi, A., Pietrolucci, M. E., Arduini, D.*** *"Screening combinato del primo trimestre per la trisomia 21: risultati in una popolazione non selezionata." La Radiologia Medica, vol. 111, no. 3, 2006, pp. 417-425.*
- ***Rizzo, G., Capponi, A., Pietrolucci, M. E., Arduini, D.*** *"Screening combinato del primo trimestre per la trisomia 21: risultati in una popolazione non selezionata." La Radiologia Medica, vol. 111, no. 3, 2006, pp. 417-425.*
- ***Royal College of Obstetricians and Gynaecologists*** *"Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling (Green-top Guideline No. 8)." RCOG Green-top Guidelines, 2010, pp. 1-13.*
- ***Spencer, K., Bindra, R., Nix, A. B., Heath, V., Nicolaides, K. H.*** *"Delta-NT or NT MoM: which is the most appropriate method for calculating likelihood ratios for trisomy 21 in the first trimester?" Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, vol. 22, no. 2, 2003, pp. 142- 148.*
- ***Volpe, N., Frusca, T., Ghi, T., Dall'Asta, A., Taddei, S., Rizzo, G.*** *"The role of ultrasound in the management of fetal growth restriction." Journal of Prenatal Medicine, vol. 3, no. 1, 2009, pp. 6-9.*
- ***Volpe, N., Ghi, T., Rizzo, G., Dall'Asta, A., Frusca, T.*** *"Management of fetal growth restriction: the role of Doppler velocimetry." Journal of Prenatal Medicine, vol. 4, no. 2, 2010, pp. 4-7.*

- ***Volpe, N., Rizzo, G., Ghi, T., Dall'Asta, A., Frusca, T.*** *"Fetal growth restriction: strategies for management and delivery." Journal of Prenatal Medicine, vol. 5, no. 3, 2011, pp. 5-8.*

- ***Volpe, P., Marasini, M., Marzullo, A., Buonadonna, A. L., Russo, M. G., Caruso, G., Di Paolo, S., Arciprete, P., Gentile, M., Di Meglio, D., Di Salvo, G., Ventriglia, F., Carminati, M.*** *"Diagnosis and management of fetal congenital heart disease in the era of intrauterine cardiac intervention." Italian Journal of Pediatrics, vol. 42, no. 1, 2016, p. 69.*

- ***Volpe, P., Marasini, M., Marzullo, A., Buonadonna, A. L., Russo, M. G., Caruso, G., Di Paolo, S., Arciprete, P., Gentile, M., Di Meglio, D., Di Salvo, G., Ventriglia, F., Carminati, M.*** *"Diagnosis and management of fetal congenital heart disease in the era of intrauterine cardiac intervention." Italian Journal of Pediatrics, vol. 42, no. 1, 2016, p. 69.*

- ***Volpe, P., Paladini, D., Resta, M., Stanziano, A., Salvatore, M., Quattrocchi, C., Marasini, M., Buonadonna, A. L., Martinelli, P.*** *"Characteristics, associations and outcome of partial anomalous pulmonary venous connection in the fetus." Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, vol. 34, no. 4, 2009, pp. 460-464.*

- ***Volpe, P., Tuo, G., De Robertis, V., Rembouskos, G.*** *"Fetal cardiac tumors: prenatal diagnosis and outcome." Prenatal Diagnosis, vol. 28, no. 7, 2008, pp. 595-601.*

- ***Wright, C. F., Burton, H.*** *"The use of cell-free fetal nucleic acids in maternal blood for non-invasive prenatal diagnosis." Human Reproduction Update, vol. 15, no. 1, 2009, pp. 139-151.*

- ***Wright, D., Syngelaki, A., Bradbury, I., Akolekar, R., Nicolaides, K. H.*** *"First-trimester screening for trisomies 21, 18 and 13 by ultrasound and biochemical testing." Fetal Diagnosis and Therapy, vol. 35, no. 2, 2014, pp. 118-126.*

Allegato 1.

INFORMAZIONI SULL'ECOGRAFIA IN EPOCA INFERIORE A 11 SETTIMANE

Che cos'è l'ecografia?

L'ecografia è una tecnica che consente di vedere gli organi del nostro corpo con l'utilizzo di onde sonore ad alta frequenza (ultrasuoni, non udibili dall'orecchio umano) che attraversano i tessuti: quando esse arrivano al feto producono echi che sono trasformati in immagini sul monitor dell'ecografia.

Come si effettua l'esame?

L'ecografia ostetrica precoce viene eseguita preferibilmente per via trans-vaginale, come l'ecografia ginecologica (inserimento in vagina di sottile sonda con involucro monouso); in assenza di specifiche patologie, è un esame indolore (occasionalmente leggermente fastidioso) e privo di effetti collaterali.

L'ecografia è innocua per il feto?

Gli ultrasuoni sono utilizzati nella pratica ostetrica da oltre trent'anni e non sono stati riportati effetti dannosi, anche a lungo termine, sul feto. Per tale ragione, con le procedure oggi adottate, l'uso diagnostico dell'ecografia è ritenuto esente da rischi. Prima di 10 settimane gestazionali è sconsigliato l'utilizzo del Doppler per la rilevazione dell'attività cardiaca.

Perché è consigliato effettuare l'ecografia precoce del I trimestre?

Le indicazioni specifiche sono sintomi materni come perdite vaginali di sangue e/o dolore pelvico. Tuttavia, viene raccomandata in tutte le gravidanze anche in assenza di indicazioni specifiche, per la valutazione del numero dei feti, della loro vitalità, della sede intrauterina dell'embrione/feto e della corrispondenza dell'epoca gestazionale (datazione ecografica della gravidanza).

Quando viene ridatata la gravidanza?

L'epoca gestazionale viene corretta ecograficamente sulla base della misura della lunghezza del feto, intesa come lunghezza dal suo corpo (escluse le gambe), ossia la lunghezza cranio-caudale o CRL, quando non sia disponibile una ultima mestruazione attendibile o quando venga riscontrata una differenza significativa (> 7 giorni) tra il valore del CRL osservato e quello atteso per l'epoca gestazionale basata sull'ultima mestruazione.

Oltre alla datazione che altro può rilevare l'ecografia precoce del I trimestre?

Come menzionato in precedenza, l'ecografia precoce del I trimestre può rilevare una gravidanza multipla, un aborto spontaneo, una gravidanza in sede anomala (p.e. gravidanza extra-uterina) oppure può evidenziare anomalie dell'utero e degli annessi uterini. Si rammenta che alcune condizioni patologiche come la gravidanza extrauterina e l'aborto spontaneo, possono solo essere sospettate in epoche gestazionali precoci e richiedere

controlli ecografici successivi a breve termine associati ad esami di laboratorio. In caso di gravidanza multipla, è importante definire il numero dei sacchi amniotici (amnionicità) ed il numero delle placente (corionicità).

L'ecografia precoce del I trimestre permette di escludere tutti i problemi della gravidanza?
L'ecografia ostetrica precoce non può escludere altre problematiche della gravidanza oltre quanto specificato. Si fa presente che la diagnosi di eventuali patologie della gravidanza del I trimestre non sempre è effettuabile durante il primo esame ecografico e alcune di queste diagnosi non sono fattibili sempre con elevato grado di affidabilità (es. gravidanza extrauterina).

CONSENSO INFORMATO ALL'ESAME DEL I TRIMESTRE (INFERIORE A 11 SETTIMANE)

Io Sottoscritta ……dichiaro:

- di essere stata dettagliatamente informata sull'Ecografia del I trimestre prima delle 11 settimane e di aver compreso i contenuti dell'informazione.
- di aver avuto la possibilità di rivolgere al Medico quesiti e di averne ottenuto risposte soddisfacenti.
- consapevole del fatto che tale accertamento è consigliato ma non obbligatorio, di volerlo eseguire sapendo che all'ecografia del I trimestre prima di 11settimane possono emergere quadri patologici fetali che richiedono approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

DATA ……

FIRMA DEL MEDICO ……

FIRMA DELLA PAZIENTE ……

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Allegato 2.

CENTRO S. ANNA
U.O.S.D. Diagnosi Prenatale
Responsabile f.f. Dr.ssa Donatella Rinaldo

INFORMAZIONI SULL'ECOGRAFIA DEL I TRIMESTRE DI GRAVIDANZA (TRA 11+0 -13+6 SETTIMANE)

Che cos'è l'ecografia?
L'ecografia è una tecnica che consente di vedere gli organi del nostro corpo con l'utilizzo di onde sonore ad alta frequenza (ultrasuoni, non udibili dall'orecchio umano) che attraversano i tessuti: quando esse arrivano al feto producono echi che sono trasformati in immagini sul monitor dell'ecografia.

Come si effettua l'esame?
Tra 11+0 -13+6 settimane l'ecografia del I trimestre si esegue per via trans-addominale nella maggior parte dei casi. Anche se non si può escludere che sia necessario eseguire l'esame anche per via transvaginale.

Quali sono le finalità dell'ecografia tra 11+0 e 13+6 settimane?
Le principali finalità di questa ecografia sono la valutazione della vitalità fetale, la misurazione della translucenza nucale, la valutazione di base dell'anatomia fetale e, qualora la donna opti per lo screening per aneuploidie, la valutazione del rischio per le comuni trisomie nell'ambito del test combinato. Se non eseguito in precedenza, durante questa ecografia va valutata la corrispondenza dell'epoca gestazionale (datazione ecografica della gravidanza), il numero dei feti e, se la gravidanza è multipla, il numero dei sacchi amniotici (amnionicità) e delle placente (corionicità).

In che cosa consiste la misura della translucenza nucale (NT)?
La misurazione della translucenza nucale dovrebbe essere eseguita in tutte le donne in gravidanza. Si tratta della misurazione dello spessore del tessuto sottocutaneo della regione nucale del feto, effettuabile fra 11+0 e 13+6 settimane gestazionali, che deve essere valutata, con la corretta metodologia e programmazione, in appropriati ambulatori da operatori certificati e sottoposti a controlli periodici di qualità. La translucenza nucale normale abbassa il rischio di anomalie fetali, viceversa se aumentata rappresenta un indicatore di rischio per patologie genetiche incluse le più comuni trisomie (es. trisomia 21, 18 e 13) e patologie malformative (anomalie strutturali cardiache o extracardiache).

In che cosa consiste la valutazione di base dell'anatomia fetale nel I trimestre?

ASL Roma 1
Borgo S. Spirito, 3
00193 Roma

t. +39.06.68351
www.aslroma1.it
p. iva 13664791004

UOSD Diagnosi Prenatale
Via Garigliano 55 – 00198 Roma
t. +39. 06.60102636
email: donatella.rinaldo@aslroma1.it

REGIONE LAZIO

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Qualora eseguita, questa procedura permette di sospettare alcune malformazioni fetali maggiori e di riferire la gestante per un'Ecografia di Riferimento per una valutazione approfondita dell'anatomia fetale, la conferma o meno della sospetta patologia fetale e la successiva gestione. Tuttavia bisogna sottolineare che in questo stadio precoce della gravidanza la valutazione anatomica del feto è molto limitata e maggiormente condizionata da fattori come l'obesità o l'aumentato spessore della parete addominale. Bisogna sottolineare che l'ecografia di screening del II trimestre è caratterizzata da una maggiore accuratezza e rimane l'esame ecografico raccomandato per lo screening delle anomalie strutturali del feto.

In quali casi è necessaria una valutazione approfondita dell'anatomia fetale nel I trimestre?
In tutte le pazienti in cui l'esame di screening delle 11+0 e 13+6 settimane rilevi una translucenza nucale maggiore o uguale di 3,5 mm o una sospetta anomalia strutturale fetale, è necessario programmare una valutazione approfondita dell'anatomia fetale presso un Centro con operatori adeguati ad eseguire un'Ecografia di Riferimento.

CONSENSO INFORMATO ALL'ECOGRAFIA DEL I TRIMESTRE (TRA 11+0 E 13+6 SETTIMANE)

Io Sottoscritta ……dichiaro:

- di essere stata dettagliatamente informata sull'Ecografia del I trimestre tra 11+0 e 13+6 settimane e di aver compreso i contenuti dell'informazione.
- Di aver avuto la possibilità di rivolgere al Medico quesiti e di averne ottenuto risposte soddisfacenti.
- consapevole del fatto che tale accertamento è consigliato ma non obbligatorio, di volerlo eseguire sapendo che all'ecografia del I trimestre tra 11+0 e 13+6 settimane possono emergere
quadri patologici fetali che richiedono approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

DATA ……

FIRMA DEL MEDICO ……

FIRMA DELLA PAZIENTE ……

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Allegato 3.

CENTRO S. ANNA
U.O.S.D. Diagnosi Prenatale
Responsabile f.f. Dr.ssa Donatella Rinaldo

INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO AL TEST COMBINATO

NOME…… COGNOME……
Data di nascita……

Sono consapevole che la decisione di sottopormi ad un test di screening è una mia scelta e non costituisce un obbligo.
Sono stata informata riguardo la possibilità ed i limiti dei test di screening e delle tecniche di diagnosi prenatale per le principali aneuploidie (trisomia 21, trisomia 18, trisomia 13).
Ho compreso che per queste patologie non esiste attualmente alcuna terapia.
Sono stata inoltre informata che qualora tali anomalie venissero riscontrate (mediante accertamento diagnostico invasivo) prima che il feto abbia possibilità di vita autonoma, una mia eventuale richiesta di interruzione della gravidanza verrà valutata dal medico del Servizio al quale mi rivolgerò, che verificherà se esistono le condizioni per accettarla, nel rispetto delle norme previste dalla legge 194/1978.
Ho compreso che la diagnosi delle anomalie cromosomiche può attualmente essere effettuata solo mediante l'impiego di tecniche invasive quali il prelievo di tessuto placentare (villocentesi) o il prelievo di liquido amniotico (amniocentesi) a seguito delle quali può verificarsi un aborto nello 0.2-1% dei casi.
Mi è stato spiegato che esistono test di screening che consentono di identificare il rischio, cioè la probabilità che il feto sia affetto dalle aneuploidie su elencate, in modo più preciso rispetto al semplice dato dell'età materna.
In particolare mi sono state date informazioni relative ai seguenti test:

- Test combinato (Ecografia con misurazione translucenza nucale + dosaggio sierico di papp-a e free βHcg)
- Test del DNA fetale (placentare) circolante nel sangue materno (NIPT).

Ho compreso che se il test di screening risulterà "positivo" (cioè presenterà un rischio elevato di anomalie cromosomiche) si potrà procedere alla diagnosi invasiva mediante villocentesi o amniocentesi; se i test risulterà "negativo" (basso rischio) non verranno proposte ulteriori indagini anche se ciò non significa che "certamente" il feto non sarà affetto.

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Ho compreso che, anche in caso di esito negativo del test di screening, esiste un RISCHIO RESIDUO che il feto sia affetto da una aneuploidia e che solo l'esecuzione di accertamenti invasivi consente di escludere con certezza in epoca prenatale una anomalia cromosomica del feto.
Ho compreso come il test non sia in grado di identificare altre malattie dei cromosomi e dei geni da cui il feto può essere affetto.
Ho discusso con il medico in merito alla capacità dei test di screening di individuare correttamente i feti realmente affetti, la possibilità di risultati falsi positivi e falsi negativi.

Generalità del Sanitario……**Firma del Sanitario**…….

Ritengo queste informazioni sufficienti e complete e dichiaro di avere avuto la possibilità di rivolgere le domande ritenute opportune al Sanitario, di averne ricevuto risposte esaurienti e dichiaro di averle comprese.

Avendo chiaro quanto sopra esposto decido di:

□ Richiedere l'esecuzione del test combinato Firma della paziente …….

□ Non richiedere l'esecuzione del test combinato Firma della paziente …….

Luogo…….. Data ……

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Allegato 3.

CENTRO S. ANNA
U.O.S.D. Diagnosi Prenatale
Responsabile f.f. Dr.ssa Donatella Rinaldo

INFORMATIVA E CONSENSO INFORMATO AL TEST COMBINATO

NOME…… COGNOME……
Data di nascita……

Sono consapevole che la decisione di sottopormi ad un test di screening è una mia scelta e non costituisce un obbligo.
Sono stata informata riguardo la possibilità ed i limiti dei test di screening e delle tecniche di diagnosi prenatale per le principali aneuploidie (trisomia 21, trisomia 18, trisomia 13).
Ho compreso che per queste patologie non esiste attualmente alcuna terapia.
Sono stata inoltre informata che qualora tali anomalie venissero riscontrate (mediante accertamento diagnostico invasivo) prima che il feto abbia possibilità di vita autonoma, una mia eventuale richiesta di interruzione della gravidanza verrà valutata dal medico del Servizio al quale mi rivolgerò, che verificherà se esistono le condizioni per accettarla, nel rispetto delle norme previste dalla legge 194/1978.
Ho compreso che la diagnosi delle anomalie cromosomiche può attualmente essere effettuata solo mediante l'impiego di tecniche invasive quali il prelievo di tessuto placentare (villocentesi) o il prelievo di liquido amniotico (amniocentesi) a seguito delle quali può verificarsi un aborto nello 0.2-1% dei casi.
Mi è stato spiegato che esistono test di screening che consentono di identificare il rischio, cioè la probabilità che il feto sia affetto dalle aneuploidie su elencate, in modo più preciso rispetto al semplice dato dell'età materna.
In particolare mi sono state date informazioni relative ai seguenti test:

- Test combinato (Ecografia con misurazione translucenza nucale + dosaggio sierico di papp-a e free βHcg)
- Test del DNA fetale (placentare) circolante nel sangue materno (NIPT).

Ho compreso che se il test di screening risulterà "positivo" (cioè presenterà un rischio elevato di anomalie cromosomiche) si potrà procedere alla diagnosi invasiva mediante villocentesi o amniocentesi; se i test risulterà "negativo" (basso rischio) non verranno proposte ulteriori indagini anche se ciò non significa che "certamente" il feto non sarà affetto.

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Ho compreso che, anche in caso di esito negativo del test di screening, esiste un RISCHIO RESIDUO che il feto sia affetto da una aneuploidia e che solo l'esecuzione di accertamenti invasivi consente di escludere con certezza in epoca prenatale una anomalia cromosomica del feto.
Ho compreso come il test non sia in grado di identificare altre malattie dei cromosomi e dei geni da cui il feto può essere affetto.
Ho discusso con il medico in merito alla capacità dei test di screening di individuare correttamente i feti realmente affetti, la possibilità di risultati falsi positivi e falsi negativi.

Generalità del Sanitario……**Firma del Sanitario**…….

Ritengo queste informazioni sufficienti e complete e dichiaro di avere avuto la possibilità di rivolgere le domande ritenute opportune al Sanitario, di averne ricevuto risposte esaurienti e dichiaro di averle comprese.

Avendo chiaro quanto sopra esposto decido di:

□ Richiedere l'esecuzione del test combinato Firma della paziente …….

□ Non richiedere l'esecuzione del test combinato Firma della paziente …….

Luogo…….. Data ……

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Allegato 5.

CENTRO S. ANNA
U.O.S.D. Diagnosi Prenatale
Responsabile f.f. Dr.ssa Donatella Rinaldo

INFORMAZIONI SULL'ECOGRAFIA DI SCREENING DEL III TRIMESTRE

Che cos'è l'ecografia?

L'ecografia è una tecnica che consente di vedere gli organi del nostro corpo con l'utilizzo di onde sonore ad alta frequenza (ultrasuoni, non udibili dall'orecchio umano) che attraversano i tessuti: quando esse arrivano al feto producono echi che sono trasformati in immagini sul monitor dell'ecografia.

Perché fare l'ecografia del III trimestre?

Gli scopi per il quale tale accertamento viene proposto ed effettuato sono la valutazione della crescita fetale, della quantità di liquido amniotico e della localizzazione placentare. Nella popolazione a basso rischio l'ecografia del III trimestre ha una buona performance, superiore a quella della misura sinfisi fondo, nell'identificare feti con restrizione di crescita o feti grandi per l'epoca gestazionale e può diagnosticare anomalie strutturali ad insorgenza tardiva. Tuttavia, al momento, i dati presenti in Letteratura sono insufficienti a dimostrare se l'esecuzione dell'ecografia nelle gravide senza fattori di rischio comporti un chiaro miglioramento in termini di morbilità e mortalità perinatale. Nella popolazione ad alto rischio per problematiche di crescita fetale, l'ecografia del III trimestre permette di identificare alterazioni dell'accrescimento fetale e/o anomalie del liquido amniotico. In questa popolazione, potrebbe rendersi necessaria anche una valutazione della velocimetria Doppler dei distretti utero-placentari e/o fetali, a seconda dell'epoca gestazionale e della patologia sottostante. Nelle donne con sospetta localizzazione anomala della placenta è indicata l'esecuzione di una ecografia trans-vaginale per la diagnosi di placenta previa o placenta bassa. Nei casi di sospetto accretismo placentare (invasione anomala della placenta) è indicato un inquadramento più approfondito presso i centri con adeguata esperienza in tale valutazione.

Che cosa si vede con l'ecografia nel III trimestre di gravidanza?

Nel III trimestre si effettuano misurazioni di alcune strutture del feto, ed i valori di tali misure vengono confrontati con quelli delle curve di riferimento per valutare se corrispondono a quelle attese per l'epoca di gravidanza. In questo stesso periodo si visualizzano la sede di inserzione placentare, la quantità di liquido amniotico ed alcuni organi fetali. Tra i fattori che limitano l'esame ecografico vi sono l'obesità materna, la presenza di cicatrici addominali, fibromatosi uterina, liquido amniotico ridotto, la posizione fetale sfavorevole e l'esecuzione dell'esame nelle gravidanze gemellari. Non sempre

l'esame può essere effettuato in modo completo al primo tentativo e questo non vuol dire che ci siano dei problemi. È possibile che la condizione di alcuni
organi (es. stomaco o vescica vuoti) non consentano il completamento dell'indagine al primo tentativo: questo potrebbe richiedere un ulteriore tentativo nel corso della stessa seduta o anche nel/i giorno/i successivo/i. Nel caso in cui venga evidenziato un reperto sospetto il Medico ne discuterà con la persona assistita. È possibile che si renda opportuna una valutazione ulteriore presso un centro di riferimento.

È possibile rilevare con l'ecografia malformazioni fetali nel III trimestre?
Il riconoscimento delle malformazioni non è un obiettivo specifico dell'ecografia del III trimestre. Nella popolazione a basso rischio, l'ecografia può identificare anomalie strutturali congenite non diagnosticate precedentemente o che per la loro natura evolutiva si manifestano solo nel III trimestre di gravidanza. La valutazione ecografica verrà rivolta al ventricolo cerebrale distale più facilmente visibile, alle 4 camere cardiache, allo stomaco, ai reni e alla vescica. Non è sempre possibile valutare correttamente questi organi per limiti legati allo studio ecografico nel corso dell'ultimo trimestre di gravidanza. Inoltre un certo numero di malformazioni a carico degli organi studiabili nel III trimestre, a causa di una tendenza alla evolutività, possono non essere rilevabile anche nel corso di tale esame ecografico ed evidenziarsi solo dopo la nascita.

È sempre possibile rilevare un difetto o eccesso di crescita del feto o del liquido amniotico?
La crescita è un fenomeno dinamico per cui una certa percentuale di ritardi o di eccessi di crescita fetali o variazioni della quantità del liquido amniotico non sono rilevabili con questo esame ecografico per una successiva insorgenza dell'anomalia. Per tutti questi motivi ad un esame ecografico del III trimestre che si conclude con un esito normale (evenienza che si verifica nella maggior parte dei casi) non corrisponde sempre la certezza della nascita di un individuo non affetto da alterazioni della crescita o del liquido amniotico o di una regolare evoluzione della gravidanza.

L'ecografia è innocua per il feto?
Gli ultrasuoni sono utilizzati nella pratica ostetrica da oltre trent'anni e non sono stati riportati effetti dannosi anche a lungo termine, sul feto. Per tale ragione, con le procedure oggi adottate, l'uso diagnostico dell'ecografia è ritenuto esente da rischi.

CONSENSO INFORMATO ALL'ECOGRAFIA DI SCREENING DEL III TRIMESTRE

Io Sottoscritta ……dichiaro:

- di essere stata dettagliatamente informata sull'Ecografia di screening del III trimestre e di aver compreso i contenuti dell'informazione.
- Di aver avuto la possibilità di rivolgere al Medico quesiti e di averne ottenuto risposte soddisfacenti.
- consapevole del fatto che tale accertamento è consigliato ma non obbligatorio, di volerlo eseguire sapendo che all'ecografia di screening del III trimestre possono emergere quadri patologici fetali che richiedono approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

SISTEMA SANITARIO REGIONALE

ASL ROMA 1

DATA ……

FIRMA DEL MEDICO ……

FIRMA DELLA PAZIENTE ……

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Allegato 6.

CENTRO S. ANNA
U.O.S.D. Diagnosi Prenatale
Responsabile f.f. Dr.ssa Donatella Rinaldo

INFORMATIVA E CONSENSO ALL'ECOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Che cos'è l'ecografia?
L'ecografia è una tecnica che consente di vedere gli organi del nostro corpo con l'utilizzo di onde sonore ad alta frequenza (ultrasuoni, non udibili dall'orecchio umano) che attraversano i tessuti: quando esse arrivano al feto producono echi che sono trasformati in immagini sul monitor dell'ecografia.

Che cos'è l'Ecografia di Riferimento?
Con il termine Ecografia di Riferimento si intende indicare una ecografia eseguita da medici esperti nei casi di quadri ecografici fetali sospetti evidenziati all'esame di screening o per condizioni specifiche materne di elevato rischio malformativo fetale.

Quali sono le indicazioni all'Ecografia di Riferimento?
L'indicazione principale all'Ecografia di Riferimento è il riscontro all'esame ecografico di screening di reperti anomali, sospetti o non chiari, a carico di uno o più distretti anatomici fetali. Tuttavia vi sono anche indicazioni preesistenti alla gravidanza come alcune patologie materne o storia di malformazioni fetali nelle gravidanze precedenti che aumentando il rischio malformativo fetale nella gravidanza in corso e rendono opportuna la programmazione di una ecografia di riferimento.

In che cosa si differenzia dagli esami ecografici di screening?
L'Ecografia di Riferimento si differenzia dall'ecografia ostetrica di screening per: 1) Popolazione di donne: A differenza degli esami di screening a cui vengono sottoposte tutte le donne in gravidanza, l'Ecografia di Riferimento è un esame a cui vengono sottoposte esclusivamente le gestanti che presentino un rischio aumentato o un sospetto per malformazione fetale. 2) Scopo: Mentre lo scopo dell'esame ecografico di screening è solo sospettare la presenza di una anomalia fetale, l'Ecografia di Riferimento è un esame "diagnostico" ossia ha lo scopo di escludere o diagnosticare la presenza di una malformazione fetale. 3) Operatori: L'Ecografia di Riferimento viene eseguita da medici esperti nella diagnosi e nella gestione delle malformazioni fetali. 4) Modalità di esecuzione dell'esame: Nell'Ecografia di Riferimento è spesso richiesto, oltre all'approccio trans-addominale, anche quello trans-vaginale.

L'ecografia è innocua per il feto?

Gli ultrasuoni sono utilizzati nella pratica ostetrica da oltre trent'anni e non sono stati riportati effetti dannosi anche a lungo termine, sul feto. Per tale ragione, con le procedure oggi adottate, l'uso diagnostico dell'ecografia è ritenuto esente da rischi.

Qual è l'epoca gestazionale di esecuzione dell'Ecografia di Riferimento?
Se il motivo per cui si esegue l'Ecografia di Riferimento è il sospetto di una malformazione fetale ad un esame ecografico di screening, tale esame diagnostico va eseguito in tempi brevi a qualunque epoca gestazionale sia stato posto il sospetto. Se l'indicazione all'Ecografia di Riferimento è invece legata a patologie familiari o materne alcune delle quali possono essere preesistenti alla gravidanza, l'esame diagnostico va adeguatamente programmato per tempo (non rappresentando una urgenza) e generalmente, in assenza di indicazioni ad effettuarlo più precocemente, verrà eseguito tra 19-21 settimane, epoca in cui generalmente si esegue l'esame di screening del II trimestre.

Cosa accade se all'Ecografia di Riferimento non viene confermata l'esistenza di una malformazione fetale? Nel caso in cui all'Ecografia di Riferimento non siano diagnosticate anomalie fetali, dopo completamento dell'esame ecografico, non sarà necessario procedere ad ulteriori approfondimenti e la paziente verrà rinviata al Ginecologo/Ostetrica di fiducia.

Cosa accade se all'Ecografia di Riferimento viene diagnosticata una malformazione fetale?
Quando all'Ecografia di Riferimento viene diagnosticata una anomalia congenita fetale la coppia dovrebbe ricevere informazioni dettagliate sulla condizione patologica evidenziata e su eventuali indagini di approfondimento per una migliore definizione della prognosi fetale. Inoltre, alla coppia dovrebbe essere offerto un consulto multidisciplinare. E' diritto della paziente chiedere una seconda opinione ed il Centro di Riferimento dovrebbe rendersi disponibile per qualunque forma di collaborazione.

Qual è l'accuratezza dell'Ecografia di Riferimento?
L'accuratezza dell'Ecografia di Riferimento è superiore a quella delle ecografie di screening, ma varia considerevolmente a seconda del tipo di anomalia considerata. Tra i fattori che limitano l'accuratezza dell'Ecografia di Riferimento vi sono:
- Indicazione all'esame: il grado di accuratezza di un esame diagnostico e subordinato alla indicazione per cui esso viene prescritto.
- Epoca gestazionale di effettuazione dell'esame: ad epoche gestazionali precoci e possibile che diverse malformazioni possano non essere identificate sia per le ridotte dimensioni degli organi del feto, sia per la manifestazione tardiva di alcuni anomalie cognitive. D'altra parte, lo studio ecografico dell'anatomia nel corso del III trimestre risulta più complesso per la minore accessibilità agli ultrasuoni degli organi fetali.
- Evolutività delle anomalie fetali: alcune anomalie fetali sono evolutive ossia si rendono evidenti tardivamente nel corso del III trimestre di gravidanza o solo in epoca postnatale. Questo fenomeno non solo è causa di mancate diagnosi, ma anche di cambiamenti della diagnosi e della prognosi fetale nel corso della gravidanza.
- Fattori limitanti l'esame: La possibilità di individuare una anomalia non e sempre correlata alla sua gravità ma dipende dalla più o meno evidente alterazione dell'immagine ecografica che ne risulta. Pertanto, per i limiti intrinseci della metodica, e possibile che alcune

anomalie fetali, anche gravi, non vengano rilevate. Essa puo inoltre essere condizionata dalla posizione del feto in utero, dalla quantità di liquido amniotico e dalla presenza di eventuali fattori limitanti quali cicatrici addominali, gemellarità, miomi ed aumentata impedenza acustica agli ultrasuoni della parete addominale (frequente nell'obesità).
Per tutti questi motivi il normale esito di una Ecografia di Riferimento non garantisce la nascita di un bambino senza alcuna malformazione.

Qual è il rischio che alcune anomalie riscontrate all'Ecografia di Riferimento non vengano confermate alla nascita? Questa eventualità esiste, ma e maggiore per le anomalie minori. Può anche accadere che reperti anomali evidenziati dall'ecografia di riferimento possono essere transitori e risolversi con il procedere della gravidanza o dopo la nascita.

CONSENSO INFORMATO ALL'ECOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Io Sottoscritta ……dichiaro:

- di essere stata dettagliatamente informata sull'Ecografia di riferimento e di aver compreso i contenuti dell'informazione.
- di aver avuto la possibilità di rivolgere al Medico quesiti e di averne ottenuto risposte soddisfacenti.
- consapevole del fatto che tale accertamento è consigliato ma non obbligatorio, di volerlo eseguire sapendo che all'ecografia di riferimento possono emergere quadri patologici fetali che richiedono approfondimenti diagnostici aggiuntivi.

DATA ……

FIRMA DEL MEDICO ……

FIRMA DELLA PAZIENTE ……

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Allegato 7.

Data di consegna……

CENTRO S. ANNA
U.O.S.D. Diagnosi Prenatale
Responsabile f.f. Dr.ssa Donatella Rinaldo

INFORMAZIONE E CONSENSO ALL'EFFETTUAZIONE DEL PRELIEVO DEI VILLI CORIALI PER VIA TRANSADDOMINALE

Sig.ra …….

Che cos'è il prelievo dei villi coriali (CVS)? Come e quando si effettua?

Consiste nel prelievo di frammenti della placenta sotto guida ecografica continua mediante un ago sottile ed è effettuabile dalla 10° settimana compiuta di età gestazionale. Dopo l'individuazione mediante ecografia della zona della placenta più facilmente accessibile e dopo adeguata disinfezione della sede di infissione dell'ago si procede all'inserimento di quest'ultimo attraverso la parete addominale materna fino a raggiungere il corion.

Quali sono le motivazioni per le quali una donna può decidere di sottoporsi al prelievo dei villi coriali?

Ferma restando la facoltà della persona assistita, resa edotta dei rischi, di richiedere di sottoporsi all'esame, costituiscono attualmente condizioni riconosciute di aumentato rischio per anomalie cromosomiche, secondo i nuovi LEA Ministeriali, entrati in vigore a gennaio 2025: la presenza di una malattia monogenica/cromosomica in uno o in ambedue i genitori, un precedente figlio con malattia genetica, malformazioni fetali rilevate all'esame ecografico, un test di screening (es. test combinato o NIPT) che indichi un rischio elevato per trisomia 21 o altra anomalia, una consulenza genetica che suggerisca l'effettuazione dell'esame.
Resta ferma la facoltà della persona assistita che si trova nelle suddette condizioni di rischio di non sottoporsi all'esame.

Obiettivi della metodica diagnostica

Costituiscono obiettivi dell'esame la determinazione del cariotipo fetale e l'esame del DNA fetale. In tutti i casi la possibilità di individuare una malattia genetica dipende dall'indicazione all'accertamento e delle metodiche di laboratorio impiegate nella fase diagnostica.

L'esame è effettuabile in tutti i casi?
Il successo del prelievo è del 98% al primo tentativo e del 99,8 % al secondo tentativo

È un esame che richiede una particolare preparazione?
Non è necessaria alcuna preparazione specifica. Non è necessario digiuno. I dati desumibili dalla letteratura
non raccomandano attualmente alcuna premedicazione farmacologica all'esame in modo routinario.

È un esame doloroso? Possono presentarsi complicazioni?
L'esame è ben tollerato, seppur possa risultare fastidioso e, a volte, lievemente doloroso. Possono verificarsi
complicazioni. I rischi materni sono quelli comuni a alle procedure invasive; sono possibili, seppur molto
raramente, complicazioni materne anche gravi; il rischio fetale principale correlato al prelievo dei villi coriali è
l'aborto (rischio aggiuntivo dello 0,2-1%). Il rischio di malformazioni fetali è sovrapponibile a quello dalla
popolazione generale, se l'esame viene effettuato dopo la 10° settimana compiuta di età gestazionale. Possono verificarsi perdite ematiche vaginali dopo il prelievo. Le complicanze settiche e le rotture della membrana sono rare.

È un esame diagnostico che ha dei limiti?
L'accuratezza diagnostica nell'analisi del cariotipo fetale è molto elevata. Sono riportate in letteratura
percentuali di fallimento dell'analisi citogenetica dello 0,5-1%, falsi positivi nell' 1% circa e quasi sempre per la
presenza di mosaicismi placentari (90% dei casi); falsi negativi in percentuale di 1:20000 casi.
In caso di mosaicismo può essere suggerito dalla consulenza genetica procedere ad amniocentesi

La sottoscritta dichiara:

- di essere stata esaurientemente informata dal Dr._____

in merito a scopi, modalità di effettuazione, accuratezza diagnostica, limiti ed effetti collaterali/complicazioni, dettagli tecnici dell'indagine;

- di essere a conoscenza della possibilità chiedere all'operatore di soprassedere al prelievo e che

l'operatore stesso potrebbe a sua volta decidere di sospenderlo in funzione di condizioni di rischio che
potrebbero evidenziarsi;

- di essere a conoscenza del fatto che l'impegno del medico operatore resta esclusivamente limitato alle procedure di prelievo e non esteso in merito ad eventuali problemi di pertinenza del Laboratorio di Genetica che formula la diagnosi;

O **di decidere di sottoporsi** all'indagine diagnostica

O **di decidere di non sottoporsi** all'indagine diagnostica

nella più assoluta libertà, avendo avuto la possibilità di rivolgere ogni eventuale domanda al medico ottenendone risposte adeguatamente esaurienti.

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Data: _____

(firma della paziente)_____

(firma del medico)_____

Dichiara di aver verificato l'esatta trascrizione dei dati riportati sulle provette e sui fogli di accompagnamento

(firma della paziente)_____

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Allegato 8.

Data di consegna……

CENTRO S. ANNA
U.O.S.D. Diagnosi Prenatale
Responsabile f.f. Dr.ssa Donatella Rinaldo

INFORMAZIONE E CONSENSO ALL'EFFETTUAZIONE DELL'AMNIOCENTESI

Sig.ra …….

Che cos'è l'amniocentesi? Come e quando si effettua?

L'amniocentesi consiste nel prelievo di liquido amniotico sotto guida ecografica mediante un ago sottile,
effettuabile dalla 15° settimana compiuta di età gestazionale. Dopo l'individuazione mediante ecografia di una
falda adeguata di liquido amniotico e dopo disinfezione della sede di infissione dell'ago si procede all'inserimento di quest'ultimo attraverso la parete addominale materna fino ad attraversare la membrana del sacco amniotico.
Dopo eliminazione di una piccola quantità di liquido amniotico (per ridurre il rischio di contaminazione materna del liquido) se ne aspirano 15-20 cc che vengono raccolti in provette.

Quali sono le motivazioni per le quali una donna può decidere di sottoporsi all'amniocentesi?

Ferma restando la facoltà della persona assistita, resa edotta dei rischi, di richiedere di sottoporsi all'esame,
costituiscono attualmente condizioni riconosciute di aumentato rischio per anomalie cromosomiche, secondo i nuovi LEA Ministeriali, entrati in vigore a gennaio 2025: la presenza di una malattia monogenica/cromosomica
in uno o in ambedue i genitori, un precedente figlio con malattia genetica, malformazioni fetali
rilevate all'esame ecografico, un test di screening (es. test combinato o NIPT) che indichi un rischio elevato per trisomia 21 o altra anomalia, una consulenza genetica che suggerisca l'effettuazione dell'esame.
Resta ferma la facoltà della persona assistita che si trova nelle suddette condizioni di rischio di non sottoporsi
all'esame.

Obiettivi della metodica diagnostica

Costituiscono obiettivi dell'esame la determinazione del cariotipo fetale, l'esame del DNA fetale o l'eventuale
ricerca di agenti infettivi virali o protozoari. In tutti i casi la possibilità di individuare una malattia genetica dipende dall'indicazione all'accertamento e dalle metodiche di laboratorio impiegate nella fase diagnostica.

In quale percentuale il prelievo ha successo?
Il successo del prelievo è del 98% al primo tentativo e del 99,8 % ad un eventuale secondo tentativo.

È un esame che richiede una particolare preparazione?
Non è necessaria alcuna preparazione specifica. Non è necessario digiuno ed è opportuno che la vescica materna venga svuotata poco prima dell'esame. I dati desumibili dalla letteratura non raccomandano attualmente alcuna premedicazione farmacologica all'esame in modo routinario.

È un esame doloroso? Possono presentarsi complicazioni?
L'esame non è doloroso. Possono però verificarsi complicazioni. I rischi materni sono quelli comuni alle
procedure invasive; sono possibili, seppur molto raramente, complicazioni materne anche gravi; i rischi fetali sono l'aborto e/o complicanze della gravidanza che presentano una incidenza dell'0,2 -1 % circa. Il rischio di
malformazioni fetali è sovrapponibile a quello della popolazione generale se l'esame viene effettuato dopo la 15° settimane compiuta di età gestazionale.

È un esame diagnostico che ha dei limiti?
L'accuratezza diagnostica nell'analisi del cariotipo fetale è molto elevata. Sono riportate in letteratura percentuali di fallimento dell'analisi citogenetica dello 0,2%, falsi positivi nello 0,2-0.5%circa, falsi negativi in proporzione 1:5000 casi; in caso di mosaicismo (eventualità che si presenta nell' 1 :1000 dei casi) può essere suggerito dalla consulenza genetica procedere a cordocentesi.

La sottoscritta _____dichiara:

□ di essere stata esaurientemente informata dal Dr. _____in merito
a scopi, modalità di effettuazione, accuratezza diagnostica, limiti ed effetti collaterali/complicazioni, dettagli tecnici dell'indagine;

□ di essere a conoscenza della possibilità chiedere all'operatore di sospendere il prelievo e che l'operatore stesso potrebbe a sua volta decidere di sospenderlo in funzione di condizioni di rischio che
potrebbero evidenziarsi;

□ di essere a conoscenza del fatto che l'impegno del medico operatore resta esclusivamente limitato alle
procedure di prelievo e non è esteso ad eventuali problemi di pertinenza del Laboratorio di Genetica che formula la diagnosi;

□ **di decidere di sottoporsi** all'indagine diagnostica

□ **di decidere di non sottoporsi** all'indagine diagnostica

nella più assoluta libertà, avendo avuto la possibilità di rivolgere ogni eventuale domanda al medico ottenendone risposte adeguatamente esaurienti.

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL
ROMA 1

Data _____

(firma della paziente)_____

(firma del medico)_____

Dichiara inoltre di aver verificato l'esatta trascrizione dei dati riportati sulle provette e sui fogli di accompagnamento

(firma della paziente)_____

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

Allegato 9.

Sig.ra: (Cognome) _____ **(Nome)** _____

INFORMATIVA SULLA PRIVACY

INFORMATIVA PERCORSO DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO ASSISTENZIALE (PDTA DIAGNOSI PRENATALE)

Gentile Signore/Signora, si è rivolto/a a questa struttura per sottoporsi ad esami diagnostici, cure ed assistenza sanitaria. Per questo motivo è necessario fornirLe ogni informazione utile per decidere se acconsentire al percorso di diagnosi e cura proposto. Tale percorso potrà essere iniziato solo dopo che ne abbia compreso i motivi e sottoscritto lo specifico consenso.
Le informazioni sono finalizzate anche a rafforzare l'alleanza terapeutica con i componenti dell'equipe sanitaria a cui si sta affidando, avuto riguardo di quanto ci ha riferito circa le sue convinzioni ed orientamenti sulle scelte in tema di cure.
Ove non volesse ricevere tutte o in parte le informazioni sul suo stato di salute e su quanto connesso ai rischi relativi agli accertamenti e alle cure, può indicare una persona idonea a riceverle oppure decidere di non ricevere ulteriori informazioni.
Per procedere con gli accertamenti e le cure è importante che Lei o chi per Lei titolato sottoscriva il modulo di consenso informato a conclusione del colloquio informativo, che può essere stato accompagnato dalla fornitura del presente foglio informativo. Lo scopo che ci prefiggiamo è quello di rendere edotta la persona assistita rispetto alle sue condizioni di salute e di aggiornarla in modo completo riguardo alla diagnosi, alla prognosi, ai benefici ed ai rischi degli accertamenti diagnostici e/o dei trattamenti sanitari proposti, nonché riguardo alle possibili alternative ed alle conseguenze di un eventuale rifiuto.
Le informazioni che Le sono state fornite durante il colloquio ed eventualmente riportate nel foglio informativo hanno l'obiettivo di metterla in condizione di orientarsi circa:

- la scelta tra le diverse opzioni di trattamento e di assistenza appropriate al suo caso;
- la facoltà di acquisire, eventualmente, ulteriori pareri di sanitari di sua fiducia;
- la facoltà di scegliere un'altra struttura sanitaria che le offra opzioni e condizioni diverse del
- trattamento proposto;
- il diritto di rifiutare, con consapevolezza delle conseguenze, gli interventi invasivi o la terapia, e/o di
- decidere di interromperla;
- le normali sequele anatomiche e funzionali da affrontare connesse al trattamento e/o al decorso post-operatorio e riabilitativo, nonché le eventuali complicazioni prevedibili e non del tutto prevenibili, il cui rischio di accadimento è talora aumentato in base alle personali condizioni cliniche

INFORMAZIONI RELATIVE AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI SENSIBILI NEL PERCORSO DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO ASSISTENZIALE (PDTA)

Specifica finalità di questi trattamenti è permettere la partecipazione del paziente ad un percorso interdisciplinare di cura cui possono accedere, secondo ragione, gli specialisti della Asl, il Medico di Medicina Generale (MMG) e il Pediatra di Libera Scelta (PLS) per rispondere ai bisogni complessi di salute del cittadino, promuovendo la continuità assistenziale e favorendo l'integrazione fra gli operatori. Il percorso si svilupperà attraverso una serie di interventi volti a:

- formulare, promuovere e attuare specifici programmi di educazione terapeutica per una maggiore conoscenza della malattia di cui Lei è affetto;
- favorire una attività preventiva tesa ad individuare forme di maggior rischio rispetto allo sviluppo della malattia oggetto del PDTA;
- migliorare la possibilità di accesso a percorsi clinico – assistenziali dedicati;
- favorire la gestione multidisciplinare del paziente allo scopo di individuare il percorso diagnostico e terapeutico più adeguato

Le informazioni raccolte e condivise dagli specialisti della ASL ROMA 1 nel corso del PDTA potranno essere utilizzate anche per scopi scientifici e nell'ambito di progetti di ricerca, strettamente connessi o comunque affini o simili non incompatibili all'ambito delle patologie oggetto del PDTA unicamente nel caso in cui al paziente, che abbia acconsentito ad essere ricontatto, vengano somministrate ulteriori informazioni privacy ex art. 13 GDPR volte ad informarlo circa lo studio/il progetto che si intende realizzare nonché, volte a raccogliere il consenso esplicito del paziente al trattamento dei propri dati personali per finalità di ricerca.
In attuazione di quanto previsto dal DCA n. U00565 del 22.12.2017 "*Presa d'atto dell'Accordo sottoscritto tra la Regione Lazio e le OO.SS. dei Medici di Medicina generale avente per oggetto "La nuova Sanità nel Lazio: Obiettivi di salute e Medicina d'iniziativa*" e dalla Determinazione G15691 del 18.12.2020 "*Linee di indirizzo per la stesura dei Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali - PDTA nella cronicità*" della Regione Lazio, desideriamo fornirLe anche alcune informazioni sul trattamento dei dati personali, anche appartenenti a categorie particolari e specificamente attinenti alla salute, che la Asl Roma 1 (di seguito anche solo "Asl") e il Suo Medico di Medicina Generale e il Pediatra di Libera Scelta, in qualità di autonomi titolari effettueranno secondo ragione qualora Lei scelga di intraprendere (ovvero di far intraprendere al terzo di cui Lei ha la responsabilità/legale rappresentanza) il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (di seguito anche solo "PDTA").
Base giuridica del trattamento dei suoi dati sensibili, che prevede espressamente la condivisione fra più professionisti sanitari, afferenti all' Asl di Roma 1, anche appartenenti a categorie particolari – relativi all'interessato è da rinvenirsi nel consenso esplicito di quest'ultimo ai sensi degli artt. 6, par. 1, lett. a) e 9, par. 2, lett. a) GDPR.
L'adesione al percorso è sempre facoltativa, ma nel caso in cui si decidesse di partecipare al PDTA, i dati personali necessari per l'accesso e la fruizione dello stesso che potranno essere trattati sono quelli anagrafici del paziente ed eventualmente di chi ne ha la responsabilità ovvero la legale rappresentanza e quelli relativi allo stato di salute del paziente stesso. I dati in questione saranno condivisi fra tutti professionisti di questa Asl, il MMG e il PLS coinvolti nel percorso di diagnosi, trattamento e cura del paziente salva sempre la possibilità per Lei di escluderne qualcuno comunicando, nel caso, la Sua scelta all'atto dell'attivazione del PDTA ovvero successivamente ai recapiti di seguito indicati. Resta inteso che, laddove decidesse di escludere un professionista dal percorso, la sua prestazione professionale non potrà essere svolta in quell'ambito. **È comunque garantita la piena fruizione delle prestazioni di diagnosi e cura anche a chi scegliesse di non partecipare al PDTA. Sarà altresì garantita**

SISTEMA SANITARIO REGIONALE
ASL ROMA 1

la partecipazione al PDTA ai pazienti che non daranno il consenso ad essere ricontattati per futuri progetti di ricerca negli ambiti strettamente connessi alla patologia oggetto del PDTA. È sempre esclusa qualsiasi
diffusione dei dati trattati per questa finalità.
Il trattamento dei dati relativo al PDTA è effettuato con procedure manuali e informatizzate e con l'ausilio di strumenti elettronici, adeguati a garantirne la sicurezza e la riservatezza, nel rispetto di quanto stabilito dal Regolamento (UE) 2016/679 e dal D.Lgs. 196/2003 come modificato dal D.Lgs. 101/2018, esclusivamente da personale previamente autorizzato al trattamento da uno dei titolari autonomi e adeguatamente istruito.
Nell'ambito del PDTA, i dati saranno conservati in apposita cartella ambulatoriale per la durata di cinque anni dall'ultima prestazione erogata. I dati, solo previa trasformazione in forma assolutamente anonima, potranno anche essere conservati oltre tale termine.
Titolari autonomi dei rispettivi trattamenti sono la Asl Roma1, con sede in Roma presso Borgo Santo Spirito 3, e il Suo MMG e/o il PLS.
La informiamo, infine, che sui dati personali trattati nell'ambito del PDTA, ogni interessato potrà esercitare i diritti previsti dagli artt. 15 e seguenti del Regolamento (UE) 2016/679. In particolare, l'interessato ha il diritto di chiedere, in qualunque momento, l'accesso ai dati personali e la rettifica o la cancellazione degli stessi o la limitazione del trattamento dei dati personali che lo riguardano o di opporsi al loro trattamento, oltre al diritto alla portabilità dei dati nei casi previsti dalla legge. L'interessato ha anche il diritto di revocare in qualsiasi momento il consenso senza pregiudicare la liceità del trattamento basata sul consenso prestato prima della revoca. L'apposita istanza potrà essere inviata alla Asl Roma 1 presso la sede di Borgo Santo Spirito 3, contattabile all'indirizzo dpo@asl.roma1.it nonché, per i trattamenti di loro titolarità, al Suo MMG e/o al PLS.
La revoca del consenso all'adesione al PDTA presentata nei confronti di uno dei Titolari autonomi verrà considerata come formulata nei confronti di entrambi.
L'interessato che ritenga che il trattamento dei propri dati personali effettuato nell'esecuzione di quanto disciplinato nella presente informativa avvenga in violazione di quanto previsto dal Regolamento, avrà il diritto di proporre reclamo all'Autorità Garante per la protezione dei dati personali (www.garanteprivacy.it), come previsto dall'art. 77 del Regolamento stesso, o di adire le opportune sedi giudiziarie (art. 79 del Regolamento).
***

CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI

Io sottoscritto/a _____, nato/a a _____ il _____ e residente

in _____, alla via

_____, n. _____, CAP _____, recapiti telefonici

_____, e-mail (facoltativo) _____, in qualità di _____

DICHIARO

- di aver letto e compreso per intero il documento informativo riguardante le attività trattamentali che saranno svolte con i miei dati personali;
- di aver letto e compreso le finalità e le modalità del trattamento dei miei dati personali e di aver avuto sufficiente tempo per decidere, liberamente e volontariamente, se prestare o meno il consenso.
- con la presente dichiara di aver letto e compreso le informazioni che precedono e, con la propria sottoscrizione, esprime il consenso all'inserimento – proprio o del soggetto rappresentato – nel PDTA

PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE PER LA DIAGNOSI PRENATALE

Firma (*leggibile*) _____

Acconsento al trattamento dei miei dati personali e sanitari per le attività inerenti all'adesione ed esecuzione del PDTA PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE PER LA DIAGNOSI PRENATALE

□ SI □ NO

Firma (*leggibile*) _____

Acconsento alla possibilità di essere ricontattato/a per l'eventuale arruolamento in progetti di ricerca strettamente connessi all'ambito delle patologie oggetto del PDTA secondo le modalità descritte nelle presenti informazioni.
□ presta il consenso (numero di telefono _____ - email _____)
□ non presta il consenso

Firma (*leggibile*) _____

Firma di chi riceve il consenso _____