

I QUADERNI DI
SCIENZA & VITA®

3
VENIRE AL MONDO

I Quaderni di Scienza & Vita

Periodico dell'Associazione Scienza & Vita
Iscrizione ROC n° 14872 del 29/09/2006
Reg. Trib. Roma n° 116 del 05/04/2007
Lungotevere dei Vallati, 10 - 00186 Roma
Tel. 06.68192554 - Fax 06.68195205
www.scienzaevita.org
segreteria@scienzaevita.org

n° 3 - Giugno 2007

Direttore responsabile
Piergiorgio Liverani

Direttore
Lucetta Scaraffia

<i>Comitato scientifico</i>	<i>Comitato di redazione</i>
Carlo Valerio Bellieni	Marina Casini
Adriano Bompiani	Paolo Cianconi
Daniela Notarfonso Cefaloni	Giulia Galeotti
Francesco D'Agostino	Anna Giuli
Bruno Dallapiccola	Palma Sgreccia
Luca Diotallevi	<i>Responsabile comunicazione</i>
M. Luisa Di Pietro	<i>e coordinamento</i>
Marianna Gensabella	Beatrice Rosati
Gianluigi Gigli	<i>Segreteria di redazione</i>
Giorgio Israel	Luca Ciociola
Giuseppe Mari	Emanuela Vinai
Claudia Navarini	<i>Studio e progettazione grafica</i>
Marco Olivetti	BLUE Communication Consulting Srl
Laura Palazzani	Roma
Gino Passarello	<i>Impaginazione</i>
Edoardo Patriarca	Format Roma Srl
Adriano Pessina	<i>Stampa</i>
Rodolfo Proietti	Impatto Srl - Roma
Claudio Risè	
Eugenia Roccella	
Lucio Romano	
Patrizia Vergani	

®Tutti i diritti riservati. Nessuna parte di questo volume può essere riprodotta, registrata o trasmessa, in qualsiasi modo e con qualsiasi mezzo, senza il preventivo consenso formale dell'Associazione Scienza & Vita.

INDICE

pag. 5 | INTRODUZIONE
di Lucetta Scaraffia

pag. 9 | IL “BAMBINO DI CAREGGI”
di Assuntina Morresi

pag. 13 | L'ATRESIA ESOFAGEA
di Lucio Romano

pag. 17 | QUALITÀ DELLO SGUARDO
E CONTROLLO DELLA QUALITÀ
di Barbara Duden

pag. 25 | LA SALUTE È UN DIRITTO COSTITUZIONALE?
di Annamaria Poggi

pag. 29 | LA DIAGNOSI PRENATALE
FRA MEDICINA ED ETICA
di Lucio Romano

pag. 43 | DIAGNOSI GENETICHE PRENATALI NON INVASIVE
di Maria Luisa Di Pietro e Zoya Serebrowska

pag. 51 | TERAPIE FETALI E DIRITTO ALLA VITA
DEI FETI CHE PURE MORIRANNO
di Giuseppe Noia

pag. 65 | CURE PER I NEONATI
CONSIDERATI “GRANDI PREMATURI”
di Carlo Bellieni

pag. 77 | LINEE-GUIDA PER L'ASTENSIONE
DALL'ACCANIMENTO TERAPEUTICO
NELLA PRATICA NEONATOLOGICA
*a cura dell'Università Cattolica del Sacro Cuore Facoltà di Medicina
e Chirurgia “A. Gemelli”, Roma, Cattedra di Neonatologia, Istituto e Centro di Bioetica*

pag. 93 | EUTANASIA NEONATALE
di Laura Guerrini

pag. 109 | LETTURE DI APPROFONDIMENTO

pag. 111 | LESSICO



INTRODUZIONE

di Lucetta Scaraffia*

Venire al mondo oggi non è un evento scontato, il cui buon esito dipende solo dalla salute della madre e del bambino. Il mondo in cui il piccolo nato deve entrare, oggi, lo può infatti rifiutare: perché è stato concepito nel momento “sbagliato”, o in una situazione “sbagliata”, oppure perché non “è venuto bene” ed è un “prodotto difettoso”. La nascita di un bambino ha così perso completamente il suo carattere originario di esperienza naturale e collettiva, cioè la sua funzione di garante della continuità nel tempo di un gruppo umano, e nelle nostre società la procreazione è diventata un fatto squisitamente privato, frutto di una scelta individuale della madre, per cui il figlio è l’esaudimento di un desiderio, non un fatto di rilevanza sociale. Quindi è la madre che, su informazione e consiglio dei medici, decide se accogliere il nuovo nato o rifiutarlo.

Proprio per questo la gravidanza e il parto hanno assunto una dimensione di medicalizzazione esasperata, in cui l’attesa non è rivolta a un figlio, ma al “figlio desiderato”, che quindi non solo deve nascere al momento voluto, ma anche corrispondere alle aspettative di chi l’ha voluto.

Ma, come ha scritto Marcel Gauchet, il “figlio desiderato” – grande novità della modernità, che ha messo in atto nelle nostre società una mutazione antropologica così profonda da toccare la concezione stessa di essere umano – può realizzarsi solo creando il suo opposto, cioè il “figlio rifiutato”. L’aborto, più ancora della contraccezione, garantisce la possibilità che nascano solo “figli desiderati” nel momento desiderato, mentre la diagnosi prenatale serve anche a eliminare i bambini malati, imperfetti, quelli che non corrispondono al desiderio.

Venire al mondo, dunque, significa oggi passare indenni al setaccio del desiderio della madre e del controllo dei medici, non più l’esito naturale di un rapporto sessuale. La trasformazione di fondo che ne deriva – come ha messo in luce acutamente Luc Boltanski – è il venir meno del concetto di uguaglianza e di dignità di tutti gli esseri umani: “la nozione di comune umanità perde allora tutto il suo senso e una inquietudine permanente rischierebbe di situarsi sulla questione di sapere dove passano, o piuttosto, senza dubbio, dove devono passare, le frontiere

* Professore Associato di Storia Contemporanea, Università La Sapienza, Roma; Vice Presidente Associazione Scienza & Vita; componente del Comitato Nazionale per la Bioetica.

¹ Cfr. M. GAUCHET, *L’enfant du désir*, “Le Débat”, 2004.

di umanità. Al limite, l'appartenenza, una volta per tutte, all'umanità non sarebbe più ovvia, per nessuno². Dopo duemila anni, quando cioè – sottolinea sempre Boltanski – si mise fine allo statuto diverso di umanità attribuito fino ad allora agli schiavi, si è riaperta questa questione antropologica che ci fa vivere con inquietudine e alla quale dobbiamo continuamente portare una risposta: il nostro venire al mondo e il nostro essere riconosciuti come esseri umani sono diventati dubbi e la nostra stessa appartenenza al genere umano è discussa.

Infatti, per permettere l'aborto e per risolvere la questione morale a essa sottesa – cioè l'infrazione del divieto di uccidere³ – si è dovuto negare al feto il riconoscimento di persona umana. Questo problema di fondo è stato risolto da filosofi utilitaristi come Michael Tooley e Peter Singer enfatizzando la distinzione fra esseri solo coscienti ed esseri autocoscienti, e quindi considerando privi di valore umano sia gli individui senzienti come i neonati sia i feti umani in fase avanzata di gravidanza. Pertanto, questo punto di vista teorico non solo giustifica moralmente l'aborto, ma arriva ad ammettere anche l'infanticidio che, almeno per un breve periodo successivo alla nascita, è considerato, in caso di handicap, praticabile in alcuni paesi europei come l'Olanda. In questi casi, non potendo difendere di per sé la legittimità morale dell'atto, si applica la logica del minore dei mali, intendendo la morte come “male minore” rispetto alla malattia.

In Italia la situazione è diversa, almeno in teoria, come dimostrano i pareri in proposito messi a punto nel 1998 dal Comitato nazionale di bioetica⁴: “se considerato nei riguardi diretti dell'interessato principale, il nascituro, il problema bioetico abbia una sola via di scioglimento, fondata sul suo diritto di nascere e sul ‘dovere’ di tutti coloro che ne sono in grado di porgergli aiuto”. E più avanti: “Sembra doversi affermare che il diritto a nascere una volta raggiunta la capacità di vita autonoma vada riconosciuto a chiunque, essendo improponibile, proprio sul piano etico, operare una selezione, in ordine alla sopravvivenza, fra esseri umani in base al loro grado di salute”.

Ma oggi la possibilità di diagnosi prenatali più avanzate e quella di rianimare neonati anche di peso inferiore ai cinquecento grammi hanno reso più difficile l'applicazione della legge 194 e posto sul fronte della rianimazione neonatale nuovi problemi, che cerchiamo di affrontare in questo Quaderno partendo da un caso particolarmente significativo, quello “del bambino di Careggi” (si veda l'articolo di Morresi). Intorno a questo caso si dipartono più questioni: da una parte, la diagnosi prenatale e i problemi, medici ed etici, a essa connessi, dall'al-

² L. BOLTANSKI, *La condition fœtale. Une sociologie de l'engendrement et de l'avortement*, Paris, Gallimard, 2004, pp. 328-329 (traduzione italiana, Milano, Feltrinelli, 2007).

³ Cfr. M. REICHLIN, *Aborto. Una questione morale*, Roma, Carocci, 2007.

⁴ *La gravidanza e il parto sotto il profilo bioetico*. Pareri del Comitato nazionale di bioetica, 17 aprile 1998, pp. 9 e 10.

tra, la rianimazione di feti, abortiti e non, nati prima della venticinquesima settimana. Sono due questioni che in questo caso, così come in molti altri, si intrecciano – essendo la prima, cioè la diagnosi prenatale, talora la causa dell'altra, l'aborto/nascita come prematuro – implicando nodi etici complessi come il rapporto fra innovazione scientifica e intervento sulla vita umana; e, ancora più in generale, il senso della gravidanza e del parto, la loro "naturalità" e il diritto per ogni essere umano di venire al mondo.

E ci pongono di fronte a un problema morale cruciale: è giusto impedire la venuta al mondo di neonati malati, di esseri umani dei quali si può fondatamente ipotizzare una cattiva "qualità della vita" futura? Naturalmente, noi rispondiamo che non esiste vita "indegna di essere vissuta", e che a questo si dovrebbero ispirare i medici che devono intervenire nelle situazioni controverse. Ma senza cadere nell'errore opposto, quello che possiamo chiamare "accanimento terapeutico".

La diagnosi prenatale, da strumento prezioso per prevenire e guarire malattie, si può trasformare in elemento disumanizzante della gravidanza (Duden) o in strumento di selezione (Romano, Di Pietro e Serebovska, Noia). Si apre qui il problema degli effetti pericolosi che può provocare una eccessiva, e spesso inutile, medicalizzazione di un processo naturale come quello della gravidanza.

Altra questione esaminata è quella delle cure da dedicare ai "grandi prematuri", cioè ai neonati che non arrivano a contare venticinque settimane di gestazione, e che ora, se pure solo in parte, possono essere salvati. Bisogna però decidere non solo se ci siano le condizioni base per tentare un salvataggio, ma anche se il neonato eventualmente salvato non soffrirà di gravi e invalidanti menomazioni: in tal caso, è stato giusto mantenerlo in vita a ogni costo? Su quest'ultimo problema le soluzioni che proponiamo – se pure sostanzialmente favorevoli alle terapie e alla rianimazione – sono un po' diverse: Bellieni è convinto che, dato che in sala parto nulla o quasi sappiamo del futuro del singolo bambino, una chance di sopravvivenza vada data a tutti; le linee guida elaborate dal Policlinico Gemelli sono più realistiche e consigliano di evitare, in certe situazioni drammatiche ben definite, quello che può essere considerato "accanimento terapeutico".

Guerrini ci apre al confronto con quanto avviene in proposito in altri paesi europei, mentre Poggi si interroga sul diritto alla tutela della salute sancito nella nostra Costituzione, di fronte a casi che si possono considerare di "strapotere" della ricerca medico-scientifica.

Ancora una volta, al centro della nostra riflessione è il valore della vita di fronte alle nuove possibilità offerte dalla scienza, cuore di ogni problema etico contemporaneo. Che si fa particolarmente delicato quando si tratta degli esseri umani più deboli e indifesi: i feti e i neonati prematuri.

IL “BAMBINO DI CAREGGI”

di Assuntina Morresi*

Il 2 marzo 2007 all'ospedale Careggi di Firenze nasce Tommaso, abortito alla ventitreesima settimana di gravidanza. È un feto sano, ma è quello che comunemente viene definito come un “grande prematuro”. Viene assistito solo dopo venti minuti dalla nascita. Morirà dopo sei giorni.

Se fosse nato morto, anche se sano, probabilmente non l'avremmo mai saputo. Se fosse nato vivo, ma con qualche grave malformazione, la sua storia non sarebbe mai finita sui giornali.

Invece ne siamo venuti a conoscenza perché Tommaso, che doveva essere abortito perché malformato, è nato vivo e sano: insomma, il caso è scoppiato sui media per un doppio “errore”, un aborto non riuscito e una diagnosi sbagliata.

Il settimanale L'Espresso, due settimane dopo, pubblica la storia del calvario della mamma di Tommaso: un figlio voluto, una gravidanza in cui venti visite con nove specialisti e altrettanti esami portano alla diagnosi di “atresia dell'esofago” nel feto, una malformazione per la quale è assente, del tutto o parzialmente, il collegamento fra lo stomaco e l'esofago. In casi come questo si interviene chirurgicamente, con percentuali variabili di successo (fino a oltre il 90%) a seconda della gravità della malformazione.

Impressionante la testimonianza della donna, che viene commentata così dall'Espresso “Nel suo racconto c'è l'overdose di esami, la mancanza di medici che sappiano essere un riferimento per i pazienti, l'assenza di una vera comunicazione in grado di essere compresa da chi sta attraversando un momento difficile. Dalle sue parole emerge un atto di accusa agghiacciante contro la macchina ospedaliera che azzera il rapporto medico-paziente, non si preoccupa di una persona in difficoltà, ma affida il responso a un crescendo di tecnologie diagnostiche sempre più complesse e sempre più incomprensibili per la donna che finisce col soccombere incapace di comprendere cosa accade”.

Diverso il modo con cui la notizia era stata data sui quotidiani: «purtroppo, solo dopo l'aborto si è scoperto che il figlio era sano» (corriere.it), «Abortisce, ma il figlio è sano e vivo» (Repubblica), e si potrebbero citare molti altri titoli, sempre sullo stesso tono. C'è stato anche chi ha parlato di “malasanità”, riferita alla dia-

* *Docente Associato di Clinica Fisica, Università di Perugia; componente del Comitato Nazionale per la Bioetica.*

gnosi di una malformazione che non c'era, anziché all'evidente eccesso di medicalizzazione della gravidanza e all'esasperata ricerca del difetto genetico.

Oramai sembra ovvio che un figlio malformato lo si abortisca, talvolta anche se la diagnosi non è certa, e pure se il danno può essere riparato da un intervento medico. Gravidanze come malattie, e l'aborto usato per "setacciare" i feti sani, e distinguerli dai malati: questo lo scenario in cui si è consumato il dramma del Careggi.

Il 9 marzo, il giorno dopo la morte di Tommaso, si aggiungono altre polemiche: «Siamo stati chiamati dall'ostetrica 20 minuti dopo la nascita del bambino e solo allora siamo intervenuti. Il piccolo fino a quel momento è rimasto senza assistenza. Forse se non avessimo tardato sarebbe potuto sopravvivere». Lo dichiara al Corriere della Sera e al Foglio Firmino Rubaltelli, che dirige il reparto di terapia intensiva neonatale del Careggi. «Fino a quando il piccolo è rimasto fra noi, prima del trasporto al Meyer dovuto alla mancanza di posto nel nostro reparto, ha ricevuto cure normali, non straordinarie. Solo farmaci per aprire i polmoni e facilitare la respirazione. Non so per quale motivo hanno aspettato prima di chiamarci».

Cioè il feto è stato tanto forte da resistere ben venti minuti, prima di essere assistito. Non sapremo mai se Tommaso ce l'avrebbe fatta, se i medici fossero intervenuti tempestivamente.

Ma perché il ritardo dell'intervento dei neonatologi, in questo caso? Nei media comincia a farsi strada una notizia, di cui si parlava da tempo, quasi sottovoce, finora mai apertamente: tanti aborti tardivi si concludono con la nascita di un feto vitale, a volte lasciato morire. Emergono testimonianze, racconti, e anche il fatto che ad esempio la Clinica Mangiagalli di Milano si è data un regolamento interno, che impedisce di effettuare aborti oltre le 22 settimane di gravidanza "Alla mia porta bussavano in continuazione neonatologi, ginecologici e rianimatori combattuti tra l'obbligo professionale di fare vivere il feto e la terribile consapevolezza di condannarlo nella stragrande maggioranza dei casi a una vita di sofferenza", dichiara al Corriere della Sera Basilio Tiso, direttore sanitario della Mangiagalli.

Una decisione, quella della clinica milanese, che lascia indovinare come quello della sopravvivenza dei feti ad aborti tardivi sia un problema diffuso, ricorrente, e soprattutto finora sottovalutato – se non ignorato - dalle autorità competenti: quanti sono ogni anno i feti nati vivi dopo un aborto tardivo nel nostro paese? Quanti sono stati rianimati? Quanti quelli sopravvissuti? A tutt'oggi non lo sappiamo.

Nella stampa si è parlato molto della necessità di "abbassare il limite della 194 per gli aborti terapeutici", per evitare altri casi come quello del Careggi. Ma la legge non individua nessuna settimana limite per aborti oltre i novanta giorni di gravidanza, stabilendo invece un criterio molto chiaro: gli artt. 6 e 7 prevedono

che «quando sussiste la possibilità di vita autonoma del feto», quando cioè il feto ha qualche possibilità di sopravvivere al di fuori dall'utero, si può abortire solo “quando la gravidanza o il parto comportino un grave pericolo per la vita della donna”. “Possibilità” non equivale a “probabilità”: non si parla di percentuali di sopravvivenza, ma del fatto che anche un solo caso di sopravvivenza di un feto in un certo stadio della gravidanza fa “possibilità”, e impedisce di effettuare un intervento abortivo a quello stadio della gravidanza. Si specifica poi il grave pericolo per la vita della donna - come ad esempio nel caso di una ipertensione altissima - e non di salute. Inoltre «il medico che esegue l'intervento deve adottare ogni misura idonea a salvaguardare la vita del feto”.

In altre parole la legge 194 non permette aborti tardivi - non usiamo volutamente la parola terapeutico, perché l'aborto non è una terapia per nessuno - ma, al contrario, afferma che se una donna in stato avanzato di gravidanza è in grave pericolo di vita (cioè può morire) si deve far di tutto per salvare la vita a lei e al figlio, inducendo il parto¹ e utilizzando tutti i mezzi disponibili, compresa quindi, ovviamente, un'adeguata assistenza al prematuro eventualmente nato vivo. Ma quando un feto è vitale? Chiaramente non può esserci termine di legge a stabilirlo: è noto però che circa il 25% dei prematuri nati a 23 settimane di gravidanza - come il piccolo Tommaso - sopravvive, purché soccorso adeguatamente, il che significa, ad esempio, che il neonatologo dovrebbe essere presente al momento dell'espulsione, poiché se il feto dovesse nascere vivo il suo intervento deve essere tempestivo: impiegare anche solo qualche minuto per cercare il medico e farlo arrivare potrebbe significare perdere secondi preziosi e provocare danni cerebrali gravi al feto.

La mamma di Tommaso racconta: “La dottoressa mi ha detto che era possibile farlo entro la 23ma settimana e ha spiegato che era necessario che mi rivolgesse a uno psichiatra. [...] Con la dottoressa non abbiamo mai parlato né delle prospettive di vita del feto, né dei presupposti per poter effettuare l'aborto terapeutico. Io non capivo il motivo per cui dovevo andare da uno psichiatra”. Un'altra dottoressa invece “mi disse o che non poteva farmi un certificato di malformazione o comunque qualcosa di simile. Ciò non mi fece sorgere i dubbi che tale malformazione potesse non esistere o non essere sufficiente a giustificare l'aborto. Nessuno mi ha mai spiegato che l'interruzione era giustificata dal mio stato psichico”.

Alle autorità competenti il compito di accertare se la legge 194 è stata o meno rispettata, in questa tragica vicenda. Sicuramente il piccolo Tommaso ci ha mostrato quanto la legge che regola l'aborto in Italia sia equivocata e disattesa lad-

¹ Aborti dopo i novanta giorni si eseguono solitamente inducendo le contrazioni per via farmacologica, e causando l'espulsione del feto. Naturalmente, più la gravidanza è in fase avanzata, maggiore è la probabilità che il feto nasca vitale.

dove la si invoca per abortire feti malformati: la 194 non si esprime sulla qualità della vita del nascituro, e non avrebbe, se interpretata correttamente, tratti eugenetici. È invece la prassi oramai consolidata nel nostro paese ad averla trasformata in uno strumento per individuare i malati e distinguerli dai sani, per eliminare i diversi in nome di una vita degna o meno di essere vissuta, con decisioni che spesso si consumano nella confusa solitudine dei genitori.

La storia del piccolo Tommaso ci ha coinvolto tutti: sopite le emozioni, però, riusciamo a riflettere e almeno a cercare, per quanto possibile, di correre ai ripari? Dopo quasi trent'anni dalla sua entrata in vigore, è accettabile che una legge tanto discussa e altrettanto condivisa e importante sia ancora in parte disattesa, mal applicata, e soprattutto, non è forse venuto il tempo di riflettere su come sia cambiata la questione dell'aborto, in questi trent'anni?



L'ATRESIA ESOFAGEA¹

di Lucio Romano*

Tra la 4^a e l'8^a settimana di gravidanza l'intestino primitivo si divide in una parte anteriore, da cui origina la trachea, ed in una parte posteriore, da cui si forma l'esofago. Se si realizza una incompleta divisione dell'intestino primitivo si ha l'atresia dell'esofago con o senza fistola tracheoesofagea.

L'atresia è la mancanza di continuità dell'esofago, vale a dire che l'esofago si interrompe, termina a fondo cieco e non comunica con lo stomaco.

La fistola tracheoesofagea è la comunicazione tra una porzione dell'esofago e la trachea che in questi casi, per un tratto più o meno lungo, è in comune alla via respiratoria e digerente. Evidentemente, in caso di fistola tracheoesofagea, i liquidi somministrati alla nascita per via orale invadono le vie respiratorie ed i polmoni.

In Europa l'incidenza media dell'atresia esofagea è di circa 3 casi su 10000 nati (inclusi i nati vivi, i nati morti e le interruzioni volontarie di gravidanze), variando da un massimo di 1 neonato su 2500 ad un minimo di 1 neonato su 4000 nati vivi.

Per quanto riguarda le percentuali inerenti le diverse tipologie di atresia con o senza fistola, nell'8% dei casi si presenta la sola atresia; nell'1% atresia con comunicazione tra trachea e moncone superiore dell'esofago; nell'88% atresia con comunicazione tra trachea e moncone inferiore dell'esofago; nell'1% atresia con fistola tra trachea e moncone superiore ed inferiore dell'esofago; nel 2% dei casi c'è solo la comunicazione tra esofago normalmente formato e trachea, senza atresia. In oltre il 90% dei neonati con l'atresia esofagea è presente anche comunicazione tracheoesofagea.

Il 50-70% dei feti con atresia dell'esofago presenta concomitanti malformazioni gastrointestinali (28%), cardiache (24%), genitourinarie (13%), muscolo scheletriche (11%), nervose centrali (7%), facciali (6%). La sindrome VACTERL (acronimo di: anomalie vertebrali, atresia anale, anomalie cardiache, fistola tracheoesofagea ed atresia esofagea, agenesis e displasia renale, difetti degli arti) si verifica nel 6% circa dei casi. Fino a 25 sindromi genetiche, cromosomiche o sporadiche sono descritte in associazione con atresia esofagea o comunicazione tracheoesofagea, in particolare in letteratura si riportano con maggiore frequenza le trisomie dei cromosomi 18 e 21.

**Università degli Studi di Napoli "Federico II", Dipartimento di Scienze Ostetrico Ginecologiche, Urologiche e Medicina della Riproduzione; Dottore di Ricerca Bioetica; componente Consiglio Esecutivo Associazione Scienza & Vita; vicepresidente Movimento per la Vita Italiano.*

¹ già pubblicato in *La Salute*, anno III n°2. Aprile 2007.



La diagnosi, in genere, è possibile con l'ecografia solo dopo la 24^a settimana di gestazione perché prima di questa epoca di gestazione la deglutizione del feto non svolge un ruolo significativo nel ricambio del liquido amniotico.

Prima della 24^a settimana la diagnosi può essere solo sospettata, sulla base dei seguenti segni: mancata visualizzazione dello stomaco o visualizzazione di uno stomaco di dimensioni molto ridotte, aumento del liquido amniotico (polidramnios).

Consideriamo con maggiori dettagli i segni di sospetto.

La mancata visualizzazione dello stomaco può riferirsi alla esistenza di atresia dell'esofago che impedisce del tutto il passaggio del liquido amniotico verso lo stomaco. Lo stesso aspetto ecografico si presenta quando c'è una fistola tracheoesofagea molto stretta che consente il passaggio solo di minime quantità di liquido amniotico così che all'ecografia si può rilevare anche uno stomaco molto piccolo.

In letteratura si annoverano, inoltre, diversi casi di fistola tracheoesofagea non diagnosticata con l'ecografia, in quanto la comunicazione tra esofago e trachea è molto ampia così da consentire il passaggio di congrui quantitativi di liquido amniotico. Ma la mancata visualizzazione dello stomaco può dipendere anche da altri fattori quali un reperto transitorio in un feto normale, la presenza di un'ernia diaframmatica o malformazioni cerebrali che possono inibire la deglutizione del feto. La stessa obesità materna rappresenta un ostacolo per una corretta realizzazione dell'esame ecografico.

Per questi motivi si richiedono controlli ecografici seriati nel tempo al fine di assicurare una maggiore possibilità di certezza diagnostica.

Altro segno di sospetto è l'aumento del liquido amniotico (polidramnios) che usualmente si verifica però solo dopo la 20^a settimana di gravidanza. Il polidramnios è causato dall'assente (atresia esofagea) o ridottissimo passaggio (comunicazione tracheo-esofagea serrata) del liquido amniotico nello stomaco e nell'intestino fetale. Sebbene la concomitanza della mancata visualizzazione dello stomaco ed il polidramnios possano essere fortemente sospetti per fare diagnosi di atresia esofagea, solo nel 50% dei casi se ne ha conferma.

Ulteriore segno di sospetto può essere la presenza di polidramnios e ritardato accrescimento intrauterino del feto.

Segni ecografici ritenuti di certezza, ma di difficile individuazione, sono il riempimento di liquido amniotico di uno dei due monconi dell'esofago ed il rigurgito del feto dopo la deglutizione.

Il feto con atresia esofagea nel corso della gestazione non va incontro a pericoli, ad esclusione del polidramnios che può scatenare un parto pretermine. Le complicanze del polidramnios e della prematurità rappresentano la causa maggiore di mortalità.

Fortemente sospettata o fatta la diagnosi di atresia dell'esofago, è necessaria una corretta, esauriente e comprensibile informazione da fornire ai genitori, che

si avvalga della consulenza del chirurgo pediatra che spieghi chiaramente i percorsi assistenziali da concretizzare immediatamente dopo la nascita, i risultati e la prognosi.

La prognosi e la sopravvivenza dei neonati con atresia esofagea dipendono dalla tempestività della diagnosi e dalla presenza di altre malformazioni.

La correzione chirurgica consiste nella individuazione, legatura e sezione della comunicazione tra trachea ed esofago, avvicinamento e ricongiungimento dei monconi esofagei. È un intervento che richiede grande accortezza ed abilità chirurgica perché a volte la distanza che separa i due monconi è tale da non consentire una correzione immediata.

Le complicanze postoperatorie principali possono essere immediate (distacco parziale o totale della sutura effettuata sull'esofago o per chiudere la comunicazione tracheoesofagea) e tardive (restringimento dell'esofago nel tratto operato, rigurgito gastroesofageo)

Oltre il 95% dei neonati sopravvive al trattamento chirurgico.

QUALITÀ DELLO SGUARDO E CONTROLLO DELLA QUALITÀ

di Barbara Duden*

Conforterò le mie affermazioni parlando dell'effetto di una tecnica ginecologica che oggi è parte costitutiva di qualsiasi gravidanza sotto controllo medico, al punto che alcuni la scambiano per la gravidanza stessa: l'ecografia². Questa tecnica moderna ed elegante che visualizza gli organi interni si impose già negli anni sessanta come strumento diagnostico in medicina interna e in chirurgia. All'inizio degli anni settanta fu introdotta in ostetricia. Dal 1979, nella Repubblica Federale Tedesca l'accertamento con ultrasuoni è diventato un controllo di routine durante la gravidanza. Secondo le «direttive sulla maternità» la donna incinta doveva sottoporsi a due ecografie, finché, nel 1995, si è stabilito un limite minimo di tre ecografie. Tutte, qui, sappiamo che questo esame per i ginecologi è pane quotidiano: in nessuna parte del mondo le ecografie sono altrettanto frequenti come in Germania; se il rimborso mutualistico³ medio in un anno è di sette ecografie a gravidanza, possiamo immaginare che cosa significhi nel caso singolo. «Una sola ecografia di controllo», dice il medico alla donna, e alla fine della gravidanza il nascituro è stato osservato sullo schermo venti volte.

Ormai anche gli specialisti sollevano dubbi su questa applicazione indiscriminata dell'esame. Alcuni pensano che i controlli di routine non abbiano né sulla gravidanza e sul parto, né sulla salute del nascituro, effetti positivi statisticamente apprezzabili⁴. Altri invece sono convinti che grazie a questi è possibile intervenire sul feto a livello terapeutico e ottenere risultati positivi. D'altra parte si sostiene che l'ecografia permette di riconoscere per tempo le anomalie fetali e di ricorrere a un aborto, risparmiando così recriminazioni successive alla madre, responsabile di una vita inaccettabile. Si deplora tuttavia il fatto che in Germania, malgrado i frequenti esami, negli ultimi anni la maggior parte delle malformazioni fetali sia

* *Docente presso l'Università di Hannover, specializzata in Storia delle Donne, Storia delle Scienze, Sociologia e Psicologia.*

¹ Tratto da B.DUDEN *I geni in testa e il feto nel grambo* Ed. Bollati Boringhieri Torino 2006 Pagg. 95 - 104

² Per una buona introduzione alla storia dell'uso degli ultrasuoni in ostetricia, cfr. Ann Oakley, *The Captured Womb. A History of Medical Care of Pregnant Women*, Blackwell, Oxford 1984; sull'uso degli ultrasuoni nei controlli di routine in gravidanza, cfr. Eva Schindele, *Schwangerschaft. Zwischen guter Hoffnung und medizinischem Risiko*, Rasch & Rhoring, Hamburg 1995.

³ Cfr. Schindele, *Schwangerschaft.*, p. 69.

⁴ Cfr. *ibid.*, p. 70

passata inosservata; c'è poi chi sostiene che non solo le «rilevazioni»⁵, in percentuale, lasciano a desiderare, ma che anche il numero dei referti «falso-positivi» sia esageratamente alto. È probabile che la frequenza degli errori diagnostici abbia un effetto depressivo sulle donne incinte. Infine, non è da escludere che conseguenze di poco conto, come l'irrequietezza del nascituro, o supposti effetti collaterali, come l'attorcigliamento del cordone ombelicale, o un peso insufficiente alla nascita siano da attribuire a ecografie troppo frequenti. Per alcuni anni si ritenne che le apparecchiature semplici, che funzionavano a bassa intensità e con una frequenza da 2 a 10 MHZ, fossero relativamente innocue; un'opinione che oggi ha pochi sostenitori. In poche parole: si dubita che la cosa sia utile alla futura madre e nessuno sa sino a che punto possa nuocere a lei e al bambino.

Sono soprattutto le conseguenze sociali di questo «filtraggio fine» di routine a suscitare la preoccupazione delle donne — incinte e non — e delle ostetriche⁶. Dopo l'avvento dell'ecografia è aumentata a vista d'occhio la percentuale delle donne classificate come «gravide a rischio». Nella Bassa Sassonia soltanto il trentasei per cento delle donne⁷ sfugge a questa etichetta. Quello che una volta era uno strumento diagnostico cui si poteva ricorrere nell'anamnesi clinica ormai è ampiamente utilizzato per provare l'assenza di patologie: è avvenuto uno scambio di fine e mezzo. È soltanto nella seconda metà della gravidanza che si possono diagnosticare sempre nuove «anomalie» nel feto come oggetto di osservazione, ma a quel punto i medici non possono intervenire: si crea un «paziente» che non va aiutato a vivere⁸. In pochi anni le macchine hanno estinto nei ginecologi il senso del tatto; poiché le levatrici non hanno bisogno di macchinari, il loro lavoro è stato svalutato sul piano simbolico. E la svalorizzazione del loro sapere operata dalla tecnica finisce con il mortificare anche la loro autostima. «Con quello che fanno oggi, la gente si fida molto meno della levatrice, mentre una volta sapeva che bastavano le

⁵ Schindele ha utilizzato uno studio austriaco, pubblicato su «Arztezeitung» del 19 novembre 1992, secondo il quale i ginecologi professionisti rilevarebbero appena un quinto delle malformazioni fetali.⁶ L'impiego degli ultrasuoni angoscia le donne, nella misura in cui dà loro «sicurezza»: è ciò che afferma Beate Zimmermann, *Wie Schwangere zu Patientinnen werden*, in Eva Fleischer e Ute Winkler (a cura di), *Die kontrollierte Fruchtbarkeit. Neue Beiträge gegen die Reproduktionsmedizin*, Verlag für Gesellschaftskritik, Wien 1993, pp. 95-106.

⁷ L'aumento drastico dei casi classificati come «gravidezze a rischio» tra il 1987 (29,9%) e il 1999 (74,0%) nella Bassa Sassonia è stato analizzato da Clarissa Schwartz nel progetto di ricerca *Technisierung der «normalen Geburt»*. Interventionen in Kreissaal, in collaborazione con Beate Schucking a Osnabruck, Le due studiose dimostrano che in quell'arco temporale «una «gravidanza a rischio» è diventata «la normalità», e una gravidanza normale l'eccezione» (informativa sul progetto, novembre 2001, p. 7).

⁸ Cfr. MARGRE BRAK, COBI VAN DE COEVERING, RENSKÉ DREJER E NICKY VAN WELY, *Routine echoscopie in de eerstelijns verloskunde?*, in «Tijdschrift Voor Verloskundigen», XVII, marzo 1992. La tesi sostenuta è che un impiego di routine degli ultrasuoni non produca risultati migliori né minori interventi. La prognosi esatta del termine della gravidanza e le sue condizioni, il suo stato di avanzamento sia sua durata non perdono la loro efficacia suggestiva: soprattutto nelle primipare, la durata fisiologica della gravidanza, con l'ecografia, si è accorciata.

mie mani ... E tutto qui, allora? Adesso preferiscono vedere tutto»⁹.

Tutto ciò è noto. Molte di voi qui lo sanno meglio di me. Perché continuare la litania? All'ultimo congresso di ostetriche di lingua tedesca tenutosi a Friedrichshafen lo scorso ottobre, un relatore parlò ampiamente dell'inefficienza medica e delle presunte conseguenze dannose della tecnologia. La sua competente analisi dimostrò che nei controlli in gravidanza gli ultrasuoni sono più attendibili di un senso del tatto esercitato solo quando non si può parlare di «diagnostica»: nella selezione di malformazioni passate al «filtraggio fine». E qui arriva la sentenza: «Ma gli ultrasuoni oggi fanno parte del patrimonio della donna incinta!». E ancora: «Dobbiamo lasciare che siano le donne a decidere che cosa chiedere o non chiedere alla tecnica!» Questo espediente retorico, con cui si cambiano rapidamente le carte in tavola, viene scodellato ogni volta che si segnala lo scarso valore degli ultrasuoni come strumento diagnostico. E l'asso nella manica dei medici «critici». Per quanto ne so, a questo c'è un solo rimedio: la distanza storica e una visione delle cose che cerchi di ancorarsi al passato.

Lo storico sulle orme del mago

Chi sono io perché mi sia permesso toccare il tabù dell'«autodeterminazione» e della «libertà di scelta della donna incinta»? Vi debbo una risposta. Io mi dedico a studiare la storia. Lo storico per me è qualcuno che imita il prestigiatore. Con le mie storie sul corpo vissuto cerco di far rivivere la prestidigitazione.

Senza attori, anzi, senza maghi incantatori, ci dicono gli etnologi, le società non potrebbero esistere: Eshu-Elegba per gli Yoruba, Loki per i Norvegesi, Ermes il gran burlone, Tiresia, che divenne cieco nel momento in cui ricevette il dono, quando vide la dea nuda, e la Pizia, che in *trance* vedeva il futuro. Tutti questi maghi provengono da altri lidi. Hanno il talento di spezzare il consenso. Nell'epoca dei sistemi, della logica e della scienza abbiamo sbarrato porte e finestre per non far entrare lo spirito dei maghi. Ma da storica, quale sono, della percezione e dell'esperienza femminili, voglio seguire le orme dei maghi e mettermi a cavalcioni dello steccato. Vorrei mostrarvi lo specchio magico in cui le nostre certezze vanno in frantumi.

Il privilegio dell'ostetrica

Credo che l'occasione di una tale, liberatoria, dissacrazione qui si sia già presentata: non c'è settore del sistema sanitario nel quale l'atteggiamento verso i pregiudizi inveterati sia critico e smalzato come in quello delle ostetriche. Infatti,

⁹ KOBER, *Schwangerschaft und Geburt als Zeitdiagnostik* cit., p. 86.

come ho appena cercato di dimostrare con l'esempio dell'ecografia, neppure i più radicali critici della medicina attuale riescono ad ammettere che essa abbia ridefinito la paziente. Soltanto fra le ostetriche ci sono ancora operatrici esperte in grado di riconoscere il potere somatogeno, di trasformazione del corpo, insito nella tecnologia, la minaccia che risiede nelle statistiche angosciose, il disagio provocato da tecniche di indagine che cancellano la persona e la paralisi della percezione racchiusa nella terminologia del tecnoproloquio: impianto, feto, genoma, rischio ecc. Un luogo come questo, in cui le ostetriche si riuniscono, è davvero unico all'interno del comparto sanitario: qui si può sperare di essere capiti quando si dice che da tempo è la medicina stessa a creare la paziente, a trasformarla in cliente della quale ha bisogno; che questa creazione investe il corpo non meno che la mente. E in nessuno dei numerosi interventi tecnici a cui normalmente la donna di oggi va incontro nel corso della gravidanza il circolo vizioso fra trattamento e produzione del corpo appare lampante come nell'ecografia.

Due tipi di critica della tecnologia

Quando si ripercorre la storia della tecnica, se ne possono valutare le conseguenze in due modi. La mia critica dell'ecografia esemplifica il primo di essi: sollevare la questione di ciò che la tecnica fa. Quali opzioni mediche si delineano applicando una certa tecnica? Senza l'ecografia, per esempio, non ci sarebbe l'amniocentesi. Come agiscono gli ultrasuoni sui tessuti? Si parla, dunque, di conseguenze e di effetti collaterali. E quali sono le ricadute sulla situazione giuridica delle donne? Senza l'ecografia, i giudici di Karlsruhe non avrebbero riconosciuto al feto, con la sentenza sul paragrafo 218, lo status di soggetto giuridico, attribuendogli dignità e diritti.

Un modo del tutto diverso di valutare la tecnica e il suo impatto sul mondo contemporaneo consiste nel chiedersi non che cosa fa, ma che cosa «dice» una nuova tecnica: quali modalità rappresentative, stili percettivi e stati d'animo essa induce con la sua esistenza e la sua applicazione. Nella mente e nel corpo. Che cosa dice la tecnica a coloro che se ne servono, a coloro ai quali offre il suo servizio? E infine a coloro che né ci guadagnano né se ne servono, ma sono semplicemente spettatori, come mariti o partner? E come «parla» la tecnica, con quale timbro? Nel nostro caso, in modo così tonitruante da suggerire che la dipendenza da certe prestazioni sia in realtà un desiderio. Nessuna tecnica medica del passato è stata gravida di conseguenze sulla percezione quotidiana delle donne fertili come l'ecografia: né l'apparecchio per la TAC, né lo sfigmomanometro e neppure il cardiocotografo.

La domanda che ci si pone in questo caso riguarda dunque la particolare gravidanza simbolica dell'ecografia. Analisi chimiche e biologiche come il test di gra-



vidanza o quello sull'epatite o analisi del sangue e delle urine non creano immagini. Lo sfigmomanometro o il saccarimetro provocano, in gruppi limitati di pazienti, sensazioni, ma nessuna immagine. La TAC o la risonanza magnetica per il momento sono applicate solo a pochi individui con una patologia particolare. Invece con l'ecografia l'indagine ha una duplice, eccezionale pregnanza: il potere *somatogeno* di una tecnica specifica e la produzione di un bisogno psicosomatico a partire dalla sintesi tra carne e cibernetica, nell'era di Windows. Come ha detto una volta un'ostetrica di Gop-pingen: «E una sciocchezza e diventa un desiderio»¹⁰.

Vorrei proporre quattro tesi su questa azione *somatogena* di un rituale di dubbia utilità, e verosimilmente dannoso e dispendioso:

— L'interazione della donna incinta con lo schermo dell'apparecchio a ultrasuoni decorporeizza la donna.

— In questa interazione dello sguardo con il fantasma dell'interno del proprio corpo si indebolisce, anzi si paralizza, la sensibilità degli organi percettivi.

— Al posto della percezione sensibile, che afferra con il tatto e si può esprimere soltanto simbolicamente con immagini e quasi per nulla con parole, subentra una mappatura eterogena, straniante, sulla quale si orienta l'autopercezione, ormai primariamente ottica.

— In questa «riscossione» dell'interno del proprio corpo attraverso un fantasma prodotto con strumenti tecnici, si dà, sempre, un giudizio qualitativo: una molteplice valutazione di un neoplasma intrauterino. L'esperienza unica, intuitiva, storicamente ancorata a una tradizione, della «buona speranza» [*gute Hoffnung*], si è trasformata in un dossier per la pianificazione, l'assicurazione e la diagnostica.

Voglio illustrare queste tesi, anche se riflettere a fondo sull'argomento mi deprime; mi deprime il pensiero di queste donne, spesso delle amiche, che hanno disimparato a sorridere, e rivendicano il diritto di desiderare un bambino su misura.

La storia dello sguardo che decorporeizza

Oggi le donne incinte evitano i sonniferi, il fumo passivo, le verdure che provengono dai dintorni di Cernobyl. Le donne di un tempo si proteggevano gli occhi: avevano paura del fulmine o dell'incendio del fienile, che passando attraverso i loro occhi potevano incidersi nel bambino in arrivo. Avevano paura del malocchio dello sguardo invidioso delle donne sterili. Conoscevano il potere delle voglie in gravidanza, *les envies*: di un bel dolce, di un boccale pieno di birra. Proverò a par-

¹⁰ Questa tesi ormai classica sui bisogni indotti dalla tecnica è riferita all'anestesia epidurale: cfr. KOBER, *Schwangerschaft und Geburt als Zeitdiagnostik* cit., p. 50.

larvi dello sguardo delle donne incinte odierne: della minaccia che incombe sulla futura madre nel modo in cui il sistema medico la osserva, la scruta e la giudica. La sua gravidanza è stata a malapena diagnosticata, e già lei è divenuta oggetto di innumerevoli procedure che le risultano imperscrutabili. Prima c'erano le «direttive» sulla condotta degli impiegati; dalla fine degli anni sessanta assistiamo all'inflazione delle «direttive sulla maternità». La maggior parte dei risultati delle misurazioni effettuate sulla donna le viene mostrata sotto forma di tabelle e valori, diagrammi e curve geometriche. La donna percepisce gli annessi e i connessi, ma non può capire il perché e il come. Nel corso degli ultimi vent'anni, la «prevenzione» prescritta in gravidanza si è incrementata del cinquecento per cento. A ogni donna incinta si prescrive un minimo di centonovanta analisi per la «prevenzione ordinaria» che solitamente diventano duecentocinquanta indagini diagnostiche nell'arco complessivo dei nove mesi, suddivise in venti sedute: si va dal tri-test alla dopplersonografia fino all'ecografia intravaginale e al test anti-HIV¹¹.

Tutte queste misure hanno un valore discutibile, comportano costi e fastidi e non sono prive di pericoli. Ognuna di esse dice qualcosa alla donna, le mostra qualcosa. Mi chiedo che cosa le dicano. Di certo, mi pare, con ogni invito ad accettare una procedura, con ogni prelievo ordinario di sangue o di altri liquidi corporei, con ogni radioscopia e misurazione, si certifica alla donna che «qui qualcosa potrebbe esserci», anche se per il momento «non c'è nulla» e tutto per ora «è in ordine». Non c'è modo più subdolo di angosciare la donna né modo più astuto di far dipendere la sua sensibilità da un giudizio estraneo. La donna, che con tutti i sensi percepisce la sua gravidanza, impara a non fidarsi più dei suoi sensi. Impara a farsi dire come sta, e quali sono le sue prospettive. La sicurezza di sé, la fiducia nel fatto che la natura sa quello che fa, la «buona speranza» su cui vegliava la levatrice sono morte e sepolte. L'offerta di prestazioni ginecologiche ne aumenta la produzione e il consumo incrementa la domanda, creando nuovi diritti.

Chiedo sempre — racconta una vecchia levatrice a proposito delle donne che frequentano il suo corso di preparazione al parto — «È pronta?» «Sì». «E come va?» «È tutto a posto». «E come si sente?» «Ah, sono tranquilla». Questo è importante. Quando si sa che tutto è in ordine, quando si pensa che tutto è in ordine¹².

L'affievolimento dei sensi, la paralisi della percezione

La tecnica della visualizzazione ha un effetto ancor più profondo delle procedu-

¹¹ Sulla frequenza di interventi in gravidanza, cfr. AA.VV, *Unter anderen Umständen. Mutter "werden" in dieser Gesellschaft*, Bremische Zentralstelle für die Verwirklichung der Gleichberechtigung der Frau, Bremen 1977.

¹² KOBER, *Schwangerschaft und Geburt als Zeitdiagnostik* cit., p. 29.

re e delle analisi di laboratorio. Negli ultimi decenni la gravidanza è diventata una condizione corporea plasmata da strumenti tecnici che rendono visibile ciò che un tempo era invisibile: il microscopio elettronico, la visualizzazione grafica di frequenze statistiche, l'ecografia. Ognuna di queste tecniche lascia una diversa ombra simbolica sulle donne. L'impiego clinico dell'esame ecografico agisce con particolare intensità sulla loro esperienza del proprio corpo e di quello del bambino in arrivo: in una nuova situazione clinica, appunto, nella quale le donne imparano a interpretare come il loro «tesoro», il loro «bebè», quell'immagine visualizzata sullo schermo attraverso la rielaborazione digitale delle misurazioni di tessuti più o meno compatti all'interno del loro corpo.

Con gli ultrasuoni diretti sul ventre, a seconda della compattezza dei tessuti, nel punto colpito dalle onde sonore si rileva un'eco di varia intensità. Questa eco viene numerata elettronicamente con diversi valori. Ciascun valore misurato viene convertito in una tonalità di grigio e dai minuscoli quadratini di queste tonalità nasce un mosaico, che si può portare a casa sotto forma di istantanee o di videocassetta. Fino a dieci anni fa nelle «tonalità di grigio» non c'era granché da vedere, poco più di un'ombra sfilacciata, in cui con la buona volontà e il commento di un esperto si poteva riconoscere il profilo del tronco e degli arti. Ma nel frattempo la qualità dell'immagine è migliorata in modo considerevole e la tecnica si è talmente sviluppata che la donna incinta può «dare un'occhiata» al suo ventre in *real time* insieme con il medico. Può vedere con i propri occhi lo svolgimento di un processo biologico e conferirgli uno statuto di realtà. «La percezione della donna viene oggettivata biologicamente», scrivevo già nel 1991¹³. Questo invito ad amalgamarsi con il proprio tesorino e a fantasticare su un processo biologico di cui la donna può seguire lo sviluppo, per me è uno scandalo. Lo è altrettanto il fatto di mescolare il fantasma che si vede nel proprio ventre e il «feto pubblico», ricavandone l'emblema di «una vita». Nello «sguardo» che la donna incinta dirige sullo schermo dell'apparecchio a ultrasuoni, il senso della vista è separato dal mondo reale, fatto di oggetti che si possono vedere, toccare e sentire; questo accade allo scopo di fabbricare un nuovo oggetto, di 320 x 200 pixel, che sarà a sua volta un «corpo». La donna guarda in uno «spazio» buio costruito tecnicamente e la sua «vista» viene indotta a «vedere» là il suo bambino in arrivo.

La mappatura: qualità dello sguardo e controllo di qualità

Con il venir meno del «corpo», percepibile con i sensi, viene meno anche il presupposto in base a cui si giudicava e si esprimevano giudizi nel passato: il senso

¹³ BARBARA DUDEN, *Der Frauenleib als öffentlicher Ort. Vom Missbrauch des Begriffs Leben*, Luchterhand, Hamburg 1991, p. 91 (Trad. it. *Il corpo della donna come luogo pubblico. Sull'abuso del concetto di vita*, Bollati Boringhieri, Torino 1994, p.87).

comune, *sensus communis*, *common sense*. Così fino all'inizio del XVIII secolo filosofi e medici chiamavano quel senso che tutti sapevano di avere, anche se variamente localizzato: dietro il naso, nel cuore o nel ventre. Il suo compito consisteva nel mettere a confronto i cinque sensi e nel rendere possibile la percezione di ciò che è «buono», su cui fare affidamento. Il senso comune era il presupposto del sapersi incinte, dell'essere «in buona speranza».

Alla fine del XVII secolo il senso comune cominciò progressivamente a scomparire dall'anatomia e a trasformarsi in un concetto del linguaggio giuridico. Aveva così inizio il processo storico di decorporizzazione del bene e della speranza. Questo processo raggiunse il culmine con le «direttive sulla maternità» promulgate negli anni ottanta del Novecento. L'affetto della donna incinta per il nascituro si indirizza a un «corpo» tanto fittizio quanto oggettivato: nell'interazione dello sguardo con il fantasma all'interno del proprio corpo la sensibilità degli organi percettivi si affievolisce, fino a paralizzarsi. Di più: ciò che la donna incinta «vede» e il suo ginecologo interpreta come «bambino» appare sullo schermo tra due assi cartesiani graduati sulla media statistica di una classe di feti. La «massa misurata» con scrupolosa precisione, che viene rappresentata come il suo «bambino», è una raffigurazione registrata, controllata e tecnicamente gestita di un corpo, la cui deviazione dalla norma o coincidenza con la norma è stabilita in precedenza in base alle coordinate prescelte. Sappiamo poco di ciò che comunica alla donna questa collocazione, constatata di persona, del bambino tra deviazione e conformità rispetto alla media di una popolazione di feti paragonabili. La difficoltà della donna incinta a rifiutare la proposta di uno screening genetico del nascituro si basa appunto sul fatto che la sua sensibilità le viene requisita attraverso la costruzione strumentale del fantasma all'interno del suo corpo.

LA SALUTE È UN DIRITTO COSTITUZIONALE?

di Annamaria Poggi*

L'art. 32 della Costituzione italiana prospetta la salute dell'uomo come specifico oggetto di tutela costituzionale (*"La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività..."*), con ciò introducendo una netta soluzione di continuità con il precedente periodo liberale e fascista.¹ A parte la discontinuità normativa, assai netta, che si concretizza nel passaggio da un'attività statale repressiva e di mera vigilanza in tema di sanità ad una assunzione globale di responsabilità della Repubblica rispetto alla "salute", la rottura ancora più rilevante si riscontra sotto il profilo culturale.

In primo luogo la considerazione che la tutela della salute non è sganciata dall'interesse della collettività, e, dunque, dal "bene comune", supera le classiche antinomie tipiche delle società liberali. La dimensione collettiva, infatti, non costituisce unicamente un limite alla tutela individualistica della salute ma, ben oltre, va a fondare quel vincolo di solidarietà tra individuo e collettività, nell'ambito del quale vanno inquadrare le limitazioni al diritto stesso.

Sotto il profilo contenutistico, in secondo luogo, la fundamentalità o inviolabilità del diritto assume spessore specifico alla luce dell'art. 2 Cost., cioè della norma che fonda la rilevanza meta-costituzionale e meta-giuridica di taluni diritti. Laddove, infatti, la norma prevede che *"La Repubblica riconosce e garantisce i diritti inviolabili dell'uomo, sia come singolo sia nelle formazioni sociali ove si svolge la sua personalità"* va rinvenuta la pregnanza del diritto inviolabile: il fatto cioè che la Repubblica "riconoscendolo" ne ammette la preesistenza rispetto al fattore diritto e alla organizzazione statale.

I diritti inviolabili (o fondamentali) dell'uomo, dunque, costituiscono un dato che precede la struttura organizzativa del potere pubblico, come, del resto, la realtà precede la norma e questa ha senso in tanto in quanto sia indirizzata alla disciplina della realtà stessa. Ciò spiega il motivo per cui non tutti i diritti e non tutte le libertà sono qualificati inviolabili o fondamentali: quelli cui non è riservata tale qualifica sono quelli che il nostro ordinamento decide di non garantire, ovvero di garantire in quanto connaturati ai valori sociali e politici che stanno alla base della convivenza civile. In quanto tali essi sono ovviamente graduabili, limitabili, com-

* Professore Ordinario di Istituzioni di Diritto Pubblico, Università degli studi di Torino; Presidente dell'Associazione Scienza & Vita di Torino.

¹A.SIMONCINI, E.LONGO, Art. 32, R.BIFULCO, A. CELOTTO, M.OLIVETTI (a cura di), *Commentario alla Costituzione*, vol. I, Torino, Utet, 2006, 656.

primibili e soccombono nella garanzia a fronte della necessità di dare certezza di realizzazione a quelli definiti come inviolabili.

Naturalmente ciò non significa che i diritti inviolabili non trovano limiti, bensì che i limiti che essi incontrano devono scaturire dal temperamento con interessi ritenuti costituzionalmente prevalenti. Così il diritto all'invulnerabilità del domicilio trova un limite nei motivi di sanità o incolumità pubblica.

Come ha più volte ribadito la Corte costituzionale *“la libertà di domicilio non è assoluta, ma trova limiti stabiliti dalla legge ai fini della tutela di preminenti interessi costituzionalmente protetti (...) in specie dagli accertamenti ed ispezioni per motivi di incolumità pubblica”* (sent. n. 110/1976). Allo stesso modo la libertà personale è limitata dall'attività della forza pubblica finalizzata alla prevenzione dei reati: *“la libertà personale si presenta come diritto soggettivo perfetto nella misura in cui la Costituzione impedisce alle autorità pubbliche l'esercizio della potestà coercitiva personale”* (sent. n. 11/1956).

Il diritto inviolabile o fondamentale, dunque, è quello che qualifica, differenziandolo, l'individuo. Proprio tale riferibilità diretta all'individuo, quale secondo elemento della definizione, costituisce in fondo il motivo della sua più accentuata garanzia. Anche in questo caso non è senza significato il fatto che la Costituzione, quando si riferisce a libertà o diritti inviolabili o fondamentali, li garantisce a *“tutti”* e non ai soli cittadini dove, per converso, determinati diritti sono garantiti e riconosciuti ai soli cittadini (associazione, riunione, circolazione).

Da questo punto di vista, e proprio con riguardo alla salute, ha colto nel segno la Corte costituzionale quando, nella sent. n. 37/1991, l'ha definita un *“valore primario caratterizzante la forma di Stato sociale disegnata dalla Costituzione”*. La priorità dell'individuo e degli elementi che lo qualificano in quanto tale rispetto al potere pubblico e all'organizzazione amministrativa costituiscono scelte costituenti l'ordinamento nel suo complesso. Costituiscono, cioè, i pilastri su cui si fonda la convivenza civile e sociale e per cui un ordinamento normativo può qualificarsi *“democratico”* e uno Stato *“sociale”*.²

Ma cosa deve intendersi per *“salute, alla luce delle considerazioni sopra esposte?”*

Un dato di significativa rilevanza, e cioè che il contenuto di tale diritto prima ancora che estrinsecarsi esattamente *“in una attività giuridica o materiale”*³ si riferisce ad *“uno stato, una certa condizione di benessere da conservare nel tempo o, meglio, un valore percepito dal soggetto e generato da una serie complessa ed interdipendente di fattori esterni ed interni al soggetto stesso”*.⁴

² Sia consentito rinviare sul punto a A.POGGI, *Istruzione, formazione e servizi alla persona tra Regioni e Comunità nazionale*, Torino, Giappichelli, 2007, Cap. IV.

³A.SIMONCINI, E.LONGO, Art. 32, R.BIFULCO, A. CELOTTO, M.OLIVETTI (a cura di), *Commentario alla Costituzione, vol. I*, Torino, Utet, 2006, 657.

⁴ Ibidem.

La tutela della salute si sgancia, dunque, da una concezione patrimonialistica o solo materialistica connessa all'idea di integrità meramente fisica, per assumere un rilievo ed uno spessore più complesso teso a garantire la "qualità" della vita umana.

Vari i profili che attengono a tale stato e di cui alcuni sono stati ormai precisati nella giurisprudenza.

Tra essi ha assunto uno specifico rilievo la salute intesa come integrità fisico-psichica, rispondente all'idea che la tutela costituzionale di cui all'art. 32 sia finalizzata alla realizzazione della persona umana nella sua totale integrità. Salute ed integrità fisica, dunque, non sono concetti necessariamente sovrapponibili, e neppure necessariamente opponibili, mentre occorre contemperarli entrambi.

Altro profilo di tutela assai specifico è costituito dal nesso tra tutela della salute ed ambiente. Esso ha ricevuto uno straordinario sviluppo, anche in ragione dello sviluppo delle conoscenze scientifiche in materia.

Assai più problematici i profili della tutela della salute connessi al "diritto ad essere curati" e al "diritto a rifiutare le cure".

Circa il primo, infatti, esso è oggetto di un andamento oscillatorio per cui a volte prevale la sua negazione motivata dalla disponibilità finanziaria del Servizio sanitario nazionale. Altre volte, invece e più correttamente, prevale la sua tutela anche a scapito delle limitate risorse economiche. Il famoso caso Di Bella ne costituisce la riprova più evidente: il diritto ad una prestazione sanitaria che poteva recuperare il bene stesso della vita ha costretto il renitente Ministero a venire a patti con le richieste dei pazienti e a stipulare protocolli di intesa per la sperimentazione del farmaco. Una sentenza della Corte costituzionale suggellava questa posizione: la sent. n. 185/1998, infatti, estendeva l'erogazione gratuita di farmaci a pazienti affetti da patologie tumorali fra quelle sottoposte alla sperimentazione clinica del multitrattamento Di Bella. La Corte, nella motivazione, ha fatto leva sul concetto di "*speranza di vita*", e ha fatto prevalere tale speranza sul divieto legislativo dell'erogazione gratuita di cure, l'efficacia delle quali, peraltro, non era (e non è tutt'ora) dimostrata.

Il "diritto a rifiutare le cure" ha trovato specifico fondamento nel co 2 dell'art. 32 laddove per un verso, per i trattamenti sanitari obbligatori si richiede il positivo rispetto della "dignità umana" e, per altro verso, impone gli stessi trattamenti solo nei casi particolari previsti dalla legge e a garanzia della salute collettiva, previa richiesta di consenso. In tal modo si è ritenuto legittimo il rifiuto di trattamenti sanitari per motivi religiosi, ritenuto ammissibile in ragione dell'impossibilità di ricorrere a trattamenti coattivi che non siano giustificati dal bisogno di tutela della salute altrui e della preminenza del rispetto della persona umana.

Più controversa la legittimità del diritto a rifiutare le cure, sul quale vi è stato un intervento del Tribunale di Roma, in merito al caso Welby, che si è pronuncia-

to in modo diverso rispetto ad altre sentenze, in cui è stata sancita la liceità delle leggi che limitino l'autodeterminazione individuale, in considerazione di un interesse superiore della collettività. La questione, comunque, è ancora aperta e qualche divergenza in proposito è presente anche all'interno del mondo cattolico.

La tutela della salute, dunque, è strettamente connessa al concetto di "dignità della persona umana". Essa, nei moderni ordinamenti costituzionali, a differenza che nel passato, è questione non più lasciata all'autodeterminazione personale ma costituisce un "problema pubblico che incide direttamente sul funzionamento del sistema".⁵

Come incisamente ha affermato Luhmann il costituzionalismo liberale aveva affidato i problemi della dignità umana alla sola rappresentazione interna dell'individuo, mentre le costituzioni moderne ne danno una rappresentazione diversa e strettamente connessa alla relazionalità tra persone. Ne propongono, cioè, una dimensione capace di orientare i comportamenti e fondare le basi della convivenza.⁶

Tocca ai legislatori, allora, tentare le sintesi tra dimensioni di diritti a volte anche contrapposti (l'autodeterminazione e l'interesse o bene della società umana), con la consapevolezza che la sfida dei nostri giorni non è tanto nell'affermazione della libertà di autodeterminazione individuale, già così tutelata ed enfatizzata, quanto nella realizzazione di società più giuste e orientate al bene comune.

⁵ M.ZANICHELLI, *Il discorso sui diritti. Un atlante teorico*, Padova, Cedam, 2004, 148.

⁶ N.LUHMANN, *I diritti fondamentali come istituzione* a cura di G.Palombella e L. Pannarale, trad. it. Di S.Magnolo, Bari, Laterza, 2002, 126.



LA DIAGNOSI PRENATALE FRA MEDICINA ED ETICA

di Lucio Romano*

La diagnosi prenatale è la valutazione delle condizioni fetali (fisiche, genetiche, biochimiche) mediante tecniche strumentali e di laboratorio, invasive e non invasive, con finalità prognostiche e terapeutiche¹. Nel definirla, la Società Italiana di Diagnosi Prenatale e Medicina Materno Fetale (S.I.Di.P.) riporta la seguente formulazione: “[...] predisporre la prevenzione della nascita di feti affetti e, laddove presenti, gli interventi terapeutici ottimali per il trattamento del feto/neonato affetto sia in utero che alla nascita” (S.I.Di.P., n°2, 2006)².

Come si evince dalle evidenze di un ricorrente sentire comune e dalle istanze della medicina difensiva, la diagnostica prenatale è un complesso di tecniche finalizzate sì alla conoscenza, seppure incompleta e non del tutto certa, dello stato di salute dell’embrione e del feto, ma propedeutica anche alla concretizzazione di una visione eugenetica o selettiva dell’inizio vita. Quasi da far ritenere che la frequenza nell’induzione dell’aborto selettivo, in caso di diagnosi sfavorevole, rappresenti un evento immediatamente consequenziale.

Una nuova semantica, suggestiva della cultura “*pro choice*”³, è entrata nel vocabolario della medicina prenatale: *designer baby*, *consumerism in prenatal diagnosis*, *wrongful life*, *wrongful birth*, *diritto a non nascere* (Lawson, 2007; Henn, 2000; Clement, 2006)⁴.

Una vasta eco, sia nella comunità scientifica che nei media, ha suscitato un articolo del quotidiano francese *Le Monde* del 4 febbraio 2007, dal titolo “*La France au risque de l’eugénisme*”, nel quale sono riportate dichiarazioni di Didier Sicard, presidente del Comitato consultivo di etica in Francia. Nell’articolo Sicard

*Università degli Studi di Napoli “Federico II”, Dipartimento di Scienze Ostetrico Ginecologiche, Urologiche e Medicina della Riproduzione; Dottore di ricerca in Bioetica; componente Consiglio Esecutivo Associazione Scienza & Vita; vicepresidente Movimento per la Vita Italiano.

¹ Emblematica la vicenda clinica di Samuel Alexander Armas, operato in utero per spina bifida alla 21^a settimana presso l’università Vanderbilt di Nashville in Tennessee e nato il 28 dicembre 2007, la cui documentazione fotografica, che ha avuto ampia diffusione sui media, fu titolata dal quotidiano USA Today “la mano della speranza”.

² “[...] predisporre la prevenzione della nascita di feti affetti [...]”, significa in altri termini indurre l’interruzione volontaria della gravidanza (IVG).

³ *Pro choice*: diritto di scelta

⁴ Per una più approfondita valutazione degli aspetti bioetici della diagnosi prenatale, cfr.: SGRECCIA E, Manuale di Bioetica. Vol. I. Fondamenti ed etica biomedica. Milano: Vita e Pensiero, 1999.

richiama come la diagnosi prenatale generalizzata si sia trasformata in strumento eugenetico e che la scienza non significhi “padronanza del vivente”.

In altri termini, non può essere sottaciuta una deriva antropologica fondata sulla considerazione che non solo debba essere ricercata la perfezione dell'embrione e del feto, ma che debba essere accolta solo la nascita del figlio secondo criteri preordinati di qualità ed accettabilità conformi alle volontà ed alle aspettative dei genitori e della società. Quindi un neonato che non abbia alterazioni e disfunzioni, anche se eventualmente prevedibili per il futuro (Brewer, 2006).

Forse ci si dovrebbe iniziare a porre la domanda se è sempre un vantaggio per il feto che si possa conoscere sempre più della sua situazione, ovvero in che misura si rispetterebbe poi un diritto alla privacy del nascituro così da evitare discriminazioni nel corso della vita intrauterina o dopo la nascita (Fsher, 2006). Basti appena ricordare, ad esempio, le discriminazioni in base al sesso o quelle riconducibili al c.d. “bilanciamento familiare” e “bilanciamento sociale” (sex selection for family balancing, sex selection for social reasons)⁵ (American College of Obstetricians and Gynecologists, 2007; Dar, 2006).

Altro aspetto di attualità è la sempre maggiore medicalizzazione della gravidanza che, finalizzata al perseguimento del benessere materno e fetale, accresce le aspettative verso la diagnosi prenatale sebbene non si possa assicurare piena certezza nei risultati. Tutto ciò si traduce in un costante aumento nel ricorso alle tecniche: più del 50% delle gravidanze è sottoposta a diagnosi prenatale, con un incremento negli ultimi anni della domanda superiore al 90% per le strutture pubbliche e oltre il 276% per quelle private. Si calcola che in Italia sono state eseguite oltre 190000 analisi di genetica molecolare per il solo anno 2004, e tra queste prevalgono i test per la fibrosi cistica.

È importante, altresì, ricordare che “la diagnosi prenatale, in considerazione dell'epoca in cui si effettuano le indagini, non permette di correlare in tempo reale il fenotipo con il genotipo. Pertanto in alcuni casi (es. malformazioni ecografiche) non è possibile formulare una precisa diagnosi clinica. L'utilizzo di test genetici consente di identificare lo specifico difetto (es. anomalia cromosomica, mutazio-

⁵ È interessante riportare quanto affermano coloro che sono a favore del “sex selection for family balancing” e che risulta davvero stupefacente e grave per il riduzionismo antropologico che si evince: “No selection is allowed for the first child or where there is an equal number of both sexes; the application of the technology for family balancing is not considered as good but as morally acceptable; the restriction of sex selection to applications for family balancing gives parents more control of the composition of their family and simultaneously avoids the potential disasters caused by the unrestricted application of sex selection the parents do not choose the sex of a future child but a future child of the other sex”. Diversamente, le motivazioni in opposizione sono: “Sex selection for non-medical reasons is intrinsically sexist; sex selection for social reasons is seen as an issue of human rights which entails non-discrimination on grounds of sex (as well as religion or phenotype), enshrined in both the Universal Declaration of Human Rights of 1948 and the European Convention of Human Rights of 1950” (ESHRE, 2003).

ne genica, ecc.) ed ha quindi un valore diagnostico anche se, in alcuni casi, le conseguenze sul fenotipo potranno essere valutate con certezza solo al momento della nascita a termine (o dopo interruzione della gravidanza). Nelle patologie ad insorgenza tardiva (es. malattia di Huntington, distrofia miotonica, ecc.) il test genetico si configura tra quelli di tipo «presintomatico» (S.I.Di.P., n°2, 2006).

Ulteriori considerazioni in ambito bioetico derivano dalla diffusione della diagnostica prenatale con analisi del DNA per malattie genetiche ad insorgenza tardiva. «La prescrizione di un test genetico in una fase pre-sintomatica risulterebbe infatti ineccepibile in presenza di una adeguata terapia o qualora fosse quanto meno possibile modificare l'evoluzione della malattia, riducendone le possibili complicanze, mediante un trattamento medico precoce; appare invece quanto meno discutibile per tutte quelle condizioni, per le quali non è di fatto disponibile alcun rimedio terapeutico. La nascita di una moderna «medicina molecolare» di tipo predittivo impone pertanto una riconsiderazione complessiva dei benefici e dei danni apportati dalla scienza medica. [...]. I test genetici infatti non identificano sempre la presenza di una determinata malattia, seppur in una fase iniziale del suo sviluppo, ma piuttosto la presenza di una mutazione in un gene in grado di determinare l'insorgenza della malattia. Tale condizione potrà essere variamente definita con i termini di «predisposizione», di «susceptibilità», di rischio «potenziale», ovvero «probabile». [...] La capacità di predire con certezza - attraverso l'analisi del genoma in epoca prenatale o della costituzione genetica di individui adulti - che un soggetto si ammalerà di una determinata malattia o che, pur ancora in perfetta salute, è comunque predisposto a contrarre determinate patologie, può anche comportare un costo elevato in termini psicologici e sociali» (Comitato Nazionale per la Bioetica, 1999).

Assolutamente prioritaria, prima di procedere alla diagnosi prenatale di tipo genetico, è la consulenza genetica che ne accerti la fondatezza e la necessità. In particolare la consulenza genetica deve fornire tutte le informazioni in merito ai rischi ed ai limiti delle vari esami richiesti così che la donna o la coppia siano pienamente a conoscenza e consapevoli. Inoltre si richiede la illustrazione dei mezzi di sostegno, degli aiuti sociali e delle strutture disponibili per un accoglimento della vita del nascituro. La consulenza genetica è doverosa sotto il profilo medico, etico e giuridico-deontologico.

Nelle dinamiche relazionali proprie della consulenza genetica, risulta fondamentale "l'incontro tra la verità e la vita: è un ruolo che non può essere svolto con asettica neutralità, anche quando si deve rispettare l'altrui libertà. [...] il doveroso rispetto verso la libertà altrui non può giustificare né comportare l'abdicazione alla propria libertà e responsabilità. Verità scientifica e valori della vita umana, libertà e responsabilità, coscienza del paziente e coscienza del medico sono i termini fondamentali dell'agire etico del medico e vengono tutti insieme chiamati in

causa in questo complesso e delicato problema.” (Sgreccia, 2007)

Prima della descrizione delle varie metodiche di diagnosi prenatale, alcune considerazioni preliminari:

a) in Italia ogni anno nascono 30000 neonati affetti da una malattia genetica o congenita, ma il termine “genetico” non significa necessariamente “ereditario”, perché molte anomalie genetiche non sono trasmesse (Nyberg, 2003)⁶;

b) l’attuale incidenza di malattie genetiche alla nascita è ~3%, con la possibilità di curarne meno del 15%;

c) non tutte le anomalie sono diagnosticabili e non tutte le tecniche danno certezza diagnostica, alcune delle quali possono dare solo una indicazione probabilistica se non addirittura errata;

d) la diagnosi prenatale deve essere proposta solo su indicazione specifica del tipo di patologia da ricercare e su fondati e specifici fattori di rischio la cui valutazione è compito della consulenza genetica;

e) le malattie genetiche o congenite diagnosticabili in epoca prenatale sono suddivise in: anomalie cromosomiche, malattie genetiche, malformazioni congenite, infezioni fetali. Tali malattie possono essere: incompatibili con la vita, associate con un’alta morbilità e disabilità a lungo termine, soggette ad una potenziale terapia intrauterina, sottoposte ad accertamenti o trattamenti postnatali più o meno precoci (S.I.Di.P., n°1, 2006);

f) per embriopatie si definiscono le condizioni patologiche che si verificano entro le prime 7 settimane⁷ di sviluppo, anche se diversi autori pongono il limite alla 12^a settimana di età gestazionale corrispondente alla 10^a settimana di sviluppo embrionale (Pescetto, 2001)⁸;

g) durante la fase di embriogenesi⁹ un episodio patologico può provocare aborto, malformazione più o meno composita o anche non danneggiare l’embrione in maniera dimostrabile. Se l’evento patologico interviene durante la fetogenesi, ne potrà conseguire una lesione organica o una anomalia funzionale transitoria o permanente, oppure non conseguirà alcun effetto nocivo e dimostrabile;

h) “le coppie che prendono in considerazione i trattamenti di procreazione

⁶ I disordini genetici sono generalmente di 4 tipi: disordini cromosomici, disordini di un singolo gene (disordini mendeliani), disordini poligenici o multifattoriali, disordini a carico dei mitocondri.

⁷ Quando si usa il termine “settimane” senza ulteriori specificazioni, si fa riferimento alle settimane complete.

⁸ Età gestazionale: si calcola dal giorno di inizio dell’ultima mestruazione regolare. Età concezionale o di sviluppo: si calcola dal giorno dell’ovulazione, poiché tra ovulazione e fecondazione vi è una differenza al massimo di 24 ore fatte salve rare eccezioni.

⁹ Embriogenesi: dal concepimento fino alla 8^a settimana di sviluppo. Fetogenesi: dalla 8^a settimana di sviluppo fino al termine della gravidanza. Per la Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica (S.I.E.O.G.) si definisce “embrione” dal concepimento fino a 10 settimane compiute (pari a 10 settimane e 0 giorni di età gestazionale), si definisce “feto” da 10 settimane e 1 giorno in poi (S.I.E.O.G., 2006)



assistita¹⁰ per un fattore maschile di infertilità, devono essere informati sulla possibilità di un aumentato rischio di sviluppo di anomalie cromosomiche “de novo” nel feto. Per tale motivo vengono proposte tecniche (villocentesi e amniocentesi) in caso di concepimento” (S.I.Di.P., n°1, 2006).

In base allo sviluppo embrio/fetale, la diagnosi prenatale può essere realizzata prima dell’impianto dell’embrione (diagnosi genetica preimpianto)¹¹ e dopo l’impianto. I test prenatali possono essere classificati come test di screening¹² e test diagnostici. Test di screening non biochimici per anomalie cromosomiche sono l’ecografia e la risonanza magnetica; test di screening biochimici sono quelli effettuati sul sangue materno per valutare il rischio di specifiche patologie fetali¹³. I test diagnostici sono gli esami genetici effettuati su campioni biologici prelevati con villocentesi, amniocentesi e cordocentesi.

Test prenatali di screening non biochimici

Traslucenza nucale (NT, Nuchal Translucency)

È la valutazione ecografica dello spessore della regione posteriore del collo fetale, compresa tra la cute e la colonna vertebrale. La misurazione si effettua tra la 10^a e la 13^a settimana di gestazione. Si ritiene che la NT da sola non sia abbastanza sensibile da essere utilizzata come test di screening. Lo screening con la NT è orientato principalmente alla diagnostica della sindrome di Down¹⁴ e di altre cromosomopatie (trisomia 18, trisomia 13, sindrome di Turner). “L’esame ecografico per la misura della translucenza nucale deve essere effettuato solo alle donne che lo richiedono e solo da operatori accreditati da Società Scientifiche nazionali o internazionali, i quali abbiano ricevuto un adeguato training teorico e pratico, e siano sottoposti a controlli periodici di qualità” (S.I.E.O.G., 2006).

¹⁰ Per “procreazione assistita” vengono intese, in questo caso, le tecniche di fecondazione artificiale ed in particolare la ICSI (*Intra Cytoplasmic Sperm Injection*).

¹¹ La diagnosi preimpianto richiede una trattazione sua propria, non viene riportata nell’articolo e sarà oggetto di una specifica riflessione in un prossimo Quaderno di Scienza & Vita.

¹² Screening: metodo per identificare la presenza di una determinata malattia in una popolazione di individui apparentemente sani.

¹³ Sono in corso di sviluppo linee di ricerca finalizzate alla determinazione di altri parametri (cellule, DNA, proteine, ecc) rilevabili direttamente dal sangue materno e che rappresenterebbero, secondo le prime valutazioni dei ricercatori, un valido sistema per limitare o evitare il ricorso a tecniche invasive di diagnosi prenatale (Di Renzo GC, 2006).

¹⁴ Attualmente in Italia 1 bambino su 1200 nasce con la S. di Down. Si stima che oggi vivano in Italia circa 38.000 persone con sindrome di Down di cui il 61% ha più di 25 anni. Nel secondo trimestre di gravidanza, con l’ecografia è possibile individuare dal 60% al 91% dei feti affetti da trisomia 21 in base ai marker presi in considerazione (cisti dei plessi corioidei, aumentato spessore della plica nucale, difetti del setto interventricolare, rigurgito tricuspideale o mitralico, versamento pericardico, pielectasia, intestino iperecogeno...).

Ultrasuonografia (USG)¹⁵

Le motivazioni più comuni per eseguire una USG in gravidanza sono: definire il numero degli embrioni o dei feti, visualizzare l'attività cardiaca fetale, determinare l'epoca di gravidanza, valutare l'anatomia e la crescita fetale, individuare alcuni parametri circa lo stato di benessere fetale, ecc. Inoltre con l'USG è possibile controllare la corretta esecuzione della villocentesi e dell'amniocentesi nel corso delle procedure. Non vi è evidenza scientifica che sia utile effettuare un esame ecografico durante ogni visita ostetrico-ginecologica¹⁶.

Effettuando una USG nel primo trimestre di gestazione è già possibile distinguere una gravidanza patologica da una fisiologica (Creinin, 2006; Morin, 2006). L'USG, per la valutazione di anomalie strutturali del feto, deve essere praticata tra la 18^a e la 22^a settimana di gestazione, evidentemente da ecografista esperto e che si avvalga di appropriata strumentazione. Con l'USG alla 20^a settimana è diagnosticabile, in media, il 75% delle malformazioni del sistema nervoso centrale, il 50% di quelle polmonari, il 42% di quelle gastro-intestinali, il 67% del tratto urinario, il 24% delle malformazioni scheletriche e il 17% di quelle cardiache. In generale, la sensibilità media dello screening ecografico delle malformazioni fetali varia dal 50% al 61%, secondo i vari autori, con la "possibilità di identificare dal 30 al 70% da cui, per i limiti intrinseci della metodica, è possibile che alcune anomalie anche importanti non vengano rilevate" (S.I.E.O.G., 2006).

Risonanza magnetica (RM o MRI, Magnetic Resonance Imaging)

La RM è indicata se l'ecografia richiede ulteriori informazioni riguardo l'anatomia fetale in quanto non in grado di fornire una adeguata diagnosi. Non risultano rischi conosciuti dopo RM e si ritiene che a distanza di tempo possano essere estremamente ridotti o del tutto inesistenti, anche se non è stata definitivamente provata la sicurezza della tecnica applicata in gravidanza. La RM è indicata per la valutazione del sistema nervoso centrale. Un settore in rapida evoluzione è quello inerente la determinazione morfologica del feto che potrebbe essere sottoposto ad intervento chirurgico in utero.

¹⁵ La ultrasuonografia o 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. Il principio è lo stesso usato dai sonar delle navi per localizzare i sottomarini. Quando le onde sonore arrivano al feto, gli echi o onde di ritorno sono trasformati in immagini sul monitor dell'ecografo. "Gli ultrasuoni sono utilizzati nella pratica ostetrica da oltre 30 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" (S.I.E.O.G., 2006).

¹⁶ Nel 2004, a livello nazionale, sono state effettuate in media 4,5 ecografie per ogni parto con valori regionali variabili tra 3,9 della P.A. Trento e 6,4 della Liguria. In quasi il 72,4% delle gravidanze si registra un numero di ecografie superiore a 3, valore raccomandato dai protocolli di assistenza alla gravidanza del Ministero della Salute. Rispetto al decorso della gravidanza, il numero di ecografie effettuato non sembra avere alcuna correlazione con il decorso della gestazione (Ministero della Salute, 2007)



Test prenatali di screening biochimici

Si utilizzano marcatori sierici materni combinati tra loro e con le caratteristiche strutturali del feto determinate mediante ecografia e con l'età gestazionale. I test maggiormente utilizzati sono: Duo-test, Triplo-test, Quadruplo-test, Test combinato, Test integrato, Test integrato sierologico.

È opportuno ricordare che questi test di screening non danno assolutamente certezza in merito al risultato, avendo solo carattere probabilistico. Inoltre si riscontrano falsi positivi e falsi negativi. Infatti la stessa S.I.Di.P. sottolinea che “numerosi studi condotti per valutare l'efficacia dei test di screening per la sindrome di Down presentano frequenti discrepanze nei risultati, probabilmente dovute a differenze nei disegni di studio, nelle epoche di esecuzione dei test, nei cut-off utilizzati, nelle capacità degli operatori e nella difficoltà di standardizzare le tecnologie utilizzate. I test di screening migliori in termini di efficacia e sicurezza, sulla base di un grosso lavoro pubblicato dal programma per la valutazione delle tecnologie sanitarie del Servizio Sanitario Inglese (Health Technology Assessment, HTA) e dello studio multicentrico statunitense FASTER (First And Second Trimester Evaluation of Risk) condotto dal National Institute of Child Health and Human Development (NICHD) sono risultati: (1) il test integrato sopra a tutti gli altri; (2) se la NT non è possibile, il test integrato sierologico; (3) se la donna giunge al controllo solo nel secondo trimestre, il quadruplo-test; (4) se la donna sceglie di sottoporsi al test solo nel primo trimestre, il test combinato. Il duo-test, il triplo-test e la translucenza nucale (presa singolarmente) non vengono raccomandati poiché, utilizzando lo stesso cut-off di rischio, presentano una sensibilità minore rispetto ad altri test. Inoltre, a parità di sensibilità e affidabilità¹⁷ presentano un più alto tasso di falsi positivi. In pratica, un numero maggiore di donne verrebbe sottoposta ad un test invasivo senza aumentare la proporzione di feti con sindrome di Down identificati, aumentando invece il numero di feti sani persi per le procedure invasive intraprese.” (S.I.Di.P., n°3, 2006).

A conferma ulteriore dell'aspetto probabilistico dei test prenatali di screening biochimici, le linee guida consigliano che nel corso della consulenza genetica i genitori siano chiaramente informati e consapevoli che i test non danno certezza e che possono risultare anche falsi positivi e falsi negativi (Marteau, 2001). Infatti si ritiene opportuno che alla gestante sia proposto uno screening che abbia una affidabilità standard almeno del 60% con un tasso di falsi positivi inferiore al 5%, ulteriormente migliorabile nel tempo al 70% per l'affidabilità standard ed al 3% per i falsi positivi.

¹⁷ In termini tecnici si definisce *deteccion rate* (DR): è la proporzione (in percentuale) di donne con feto affetto che risultano positive al test.

Duo-test

Si esegue tra la 10^a e la 14^a settimana. Si dosano la Beta-hCG (subunità Beta della gonadotropina corionica umana) e la PAPP-A (proteina A plasmatica associata alla gravidanza) che, in presenza di anomalie del cariotipo fetale, presentano variazioni. Incrociando le concentrazioni di queste sostanze con l'età materna e l'epoca gestazionale si calcola il rischio della singola gestante.

Triplo-test

Si esegue preferibilmente tra la 15^a e la 17^a settimana, dosando sul sangue materno l'alfafetoproteina, l'estriolo non coniugato e la Beta-hCG. L'incrocio dei risultati ottenuti con l'età materna e l'epoca gestazionale permette di calcolare il rischio individuale. Il Triplo-test è quello più diffuso.

Quadruplo-test

Ai dosaggi propri del Triplo-test si aggiunge la determinazione della inibina A.

Test combinato

È l'associazione della translucenza nucale con i livelli di Beta-hCG e PAPP-A, l'età materna. Si esegue tra l'11^a e non oltre la 13^a settimana ecografica.

Test integrato

È l'insieme del test combinato effettuato al primo trimestre e di un secondo esame del siero materno eseguito alla 16^a settimana.

Test integrato sierologico

È come il test integrato senza la translucenza nucale.

Test diagnostici con tecniche invasive

Per tecniche invasive si intende il complesso di procedure finalizzate a prelevare tessuti embriofetali o annessiali per la diagnosi prenatale di difetti congeniti, per la ricerca di agenti infettivi o per la valutazione di parametri ematologici fetali in alcune patologie della gravidanza.

Le tecniche invasive che consentono il prelievo di campioni biologici per gli esami genetici sono: villocentesi, amniocentesi, cordocentesi, fetoscopia. La scelta della metodica da utilizzare si basa sul calcolo costo/benefici, vale a dire il rapporto tra rischio di aborto e beneficio del risultato in termini di efficacia diagnostica¹⁸

¹⁸ In letteratura non esiste unanime consenso nella scelta delle metodiche, anche se è consuetudine indirizzare alla villocentesi le gravidanze ad "alto rischio" di anomalie fetali (es.: entrambi genitori portatori di malattia autosomica recessiva, malattia X-linked, ecc) ed all'amniocentesi quelle considerate a "basso rischio".

e in base alla patologia da diagnosticare.

Generalmente il ricorso alle tecniche invasive di diagnosi prenatale viene proposto o è richiesto dalle donne con un più alto rischio, rispetto alla media, di anomalie cromosomiche o di malattie geniche. “Qualora non esista nessuna di tali indicazioni, durante il colloquio precedente l’esecuzione del prelievo la gestante deve essere esplicitamente edotta del fatto che, nel suo caso, non esistono indicazioni specifiche all’esecuzione della diagnosi prenatale invasiva e che si sottopone alla procedura per sua scelta ed assumendosene tutti i rischi” (S.I.Di.P., n°1, 2006).

Villocentesi (CVS: Chorionic Villus Sampling)

Le principali indicazioni riportate in letteratura sono: determinazione del cariotipo fetale, età materna avanzata superiore ai 35 anni, genitore portatore di riarrangiamento cromosomico strutturale, genitore con aneuploidie¹⁹ dei cromosomi sessuali compatibili con la fertilità, precedente figlio con malattia cromosomica, malformazioni fetali rilevate all’esame ecografico, test ecografico o biochimico che indichi un rischio elevato per sindrome di Down o altra anomalia cromosomica, studio del DNA fetale. La tecnica consiste nel prelievo di villi coriali²⁰ nel corso del primo trimestre di gravidanza (9^a - 12^a settimana di gravidanza). Il prelievo si può effettuare per via vaginale (transcervicale) o per via transaddominale. La tecnica era stata pensata per consentire una diagnosi precoce, tra la 6^a e la 8^a settimana di gestazione, tuttavia oggi si sconsiglia di fare ricorso alla CVS prima della 10^a settimana per la documentata possibilità di comparsa nei nati di malformazioni agli arti. Pertanto, il periodo ottimale per praticare la CVS va dalla 10^a alla 12^a settimana. Con la metodica transcervicale si introduce per via vaginale ed attraverso il collo dell’utero un catetere o una pinza e, sempre sotto controllo ecografico, si prelevano i villi coriali. Con la metodica transaddominale, la procedura si avvale di una cannula che, introdotta fino a raggiungere la placenta, consente di aspirare il tessuto coriale. Le indicazioni della CVS riportate in letteratura sono simili a quelle dell’amniocentesi²¹. Un’indicazione attuale all’esecuzione del prelievo di villi coriali è la presenza di uno screening ecografico del primo trimestre,

¹⁹ Aneuploidia: anomalia cromosomica, per cui i cromosomi nelle cellule sono in numero diverso dal normale corredo cromosomico diploide, doppi rispetto al corredo aploide dei gameti. Sono esempi di aneuploidia le monosomie, in cui un cromosoma è rappresentato in copia singola mentre per il resto il corredo cromosomico è diploide, e le trisomie, in cui un cromosoma o parte di esso è presente in una copia in più rispetto al resto del corredo diploide.

²⁰ I villi coriali sono una parte della placenta e consentono all’embrione di legarsi all’utero, consentendo lo scambio dei gas e delle sostanze nutritive. I villi coriali originano dall’embrione e possiedono lo stesso patrimonio genetico..

²¹ Patologie diagnosticabili con il CVS includono la fibrosi cistica, la distrofia muscolare di Duchenne, l’osteogenesi imperfetta. Viceversa, il CVS non può essere usato per la diagnostica dei difetti del tubo neurale e ha un ruolo limitato nella diagnosi prenatale dei ritardi mentali da Sindrome dell’X-fragile.

risultato positivo. Le complicanze principali sono ascrivibili al fallimento del prelievo, all'abortività ed alle malformazioni a carico degli arti. Per quanto riguarda il fallimento del prelievo, in un trial randomizzato svolto negli Stati Uniti si è riscontrata la necessità di più inserzioni del catetere nel 6% dei prelievi transaddominali e nel 10% di quelli transcervicali (Nyberg, 2003), mentre in Centri particolarmente specializzati la performance è più alta fino a raggiungere il 100% di risultati positivi su più di 16000 prelievi consecutivi (Jenkins, 1999), certamente non sovrapponibili alla media. In merito all'abortività indotta dalla tecnica, questa rappresenta la maggiore causa di rischi: si ritiene ragionevole valutare che l'aumentato rischio abortività nel CVS, rispetto all'amniocentesi del secondo trimestre, varia tra lo 0.5% e l'1%, entro il limite massimo del 2.7%.

Controversi i dati riportati in letteratura sulla abortività con prelievo transcervicale *vs* transaddominale. Secondo alcuni autori il CVS transcervicale è più pericoloso *vs* il transaddominale, in altri i rischi sono pressoché sovrapponibili in mani esperte. Per quanto attiene poi la possibilità che si abbiano malformazioni nei nati sottoposti a CVS, a partire da una prima rilevazione del 1991, l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha rilevato una riduzione delle anomalie a carico degli arti da CVS praticato tra la 8^a settimana (11.7/10000) e la 12^a settimana (2.3/10000) (WHO/PAHO, 1999). Sebbene non ci siano dati conclusivi in letteratura, è ragionevole prevedere un possibile rischio di malformazioni agli arti ed al volto pari a 1/3000 nati (American College of Obstetricians and Gynecologists, 1995). Altre complicanze connesse al CVS sono le perdite ematiche vaginali (7%-10% per prelievi transcervicali) e le infezioni con varie incidenze negli studi effettuati (dallo 0% per via transaddominale al 4.1% per via transcervicale). Una considerazione specifica deve essere fatta in merito al contrasto tra cariotipo dei villi prelevati che può evidenziare un mosaicismo²² e quello del neonato alla nascita che invece risulta normale (falso positivo che incide nell'1% dei campioni esaminati). Il fenomeno viene anche descritto come "mosaicismo confinato alla placenta". Quando si rileva un mosaicismo con il CVS, viene consigliata generalmente l'amniocentesi che nel 60-90% dei casi conferma che il feto è euploide²³, ed in alcuni casi è necessario prelevare sangue fetale o campioni di tessuto prima che si possa escludere del tutto l'aneuploidia. Generalmente l'incidenza dei falsi negativi²⁴ è di 1/20000. La concordanza tra anomalia del test (risultato positivo) e conferma alla nascita è di 0,525.

²² Mosaicismo: presenza nello stesso individuo di cellule con differenti genotipi, ma derivate dallo stesso zigote (es.: 45,X/46,XX; 45,X/46,XY). Chimerismo: presenza di due o più differenti linee cellulari che originano però da due o più zigoti.

²³ Euploidia: condizione in cui una cellula possiede il normale corredo cromosomico della specie cui appartiene.

²⁴ Si intende utilizzando sia l'analisi diretta che colturale.



Amniocentesi Precoce o Genetica.²⁵

È la tecnica invasiva maggiormente usata (90% dei test prenatali). Si calcola che dal 1995 le donne in gravidanza che si sono sottoposte ad amniocentesi è aumentato dal 5% al 15%-20%. Si esegue nel secondo trimestre di gravidanza, preferibilmente tra la 15^a e la 18^a settimana così da poter ridurre il rischio di aborto e perché l'utero ha raggiunto un volume adeguato, il liquido amniotico è quantitativamente ben rappresentato ed il numero delle cellule desquamate dal feto e dalla membrana amniotica è elevato. Anche senza anestesia locale ma con guida ecografica, si introduce per via transaddominale un ago che entra in utero così da prelevare circa 20-30 millilitri di liquido amniotico²⁶. Le cellule estratte sono poste in coltura per circa 10 giorni, prima di procedere all'analisi cromosomica, biochimica o del DNA. Le indicazioni all'amniocentesi riportate in letteratura sono rappresentate principalmente dallo studio del cariotipo fetale quando la gestante ha un'età superiore ai 35 anni perché il rischio approssimativo della Sindrome di Down, ad esempio, aumenta in funzione dell'età²⁷; dopo screening di laboratorio (Triplo-test) che ha evidenziato un maggior rischio probabilistico di patologie cromosomiche; in seguito a screening ecografico positivo nel secondo trimestre di gravidanza; per storia familiare o personale di trisomia²⁸; per ricerca di agenti infettivi o protozoi nel liquido amniotico.

Per quanto riguarda il ricorso alla amniocentesi per gestanti di età superiore ai 35 anni, riportiamo, per ulteriori approfondimenti in merito, quanto richiama la S.I.Di.P. nelle linee guida edite nell'ottobre 2006 e non più in quelle aggiornate al dicembre 2006: "per anni si è utilizzato il criterio dell'età materna, che si basa sull'osservazione che più aumenta l'età materna maggiore è il rischio di cromosomopatie. Ad esempio, la probabilità di avere un neonato affetto da sindrome di Down all'età di 20 anni è circa 1:1140; tale probabilità sale a 1:338 a 35 anni e 1:32 a 45 anni. Tale criterio è stato messo in discussione, in quanto si è visto che sottoponendo ad amniocentesi tutte le donne di età uguale o maggiore a 35 anni, si riesce ad individuare solo il 50% di tutti i feti Down ed inoltre la percentuale di falsi positivi è troppo alta (45%). Per tali motivi il criterio dell'età materna, da solo, non è più considerato un buon

²⁵ Non si riporta l'amniocentesi genetica "precocissima", effettuabile tra la 10^a e la 14^a settimana di gestazione. È una metodica caduta in disuso. Così per l'amniocentesi "tardiva" della seconda metà della gravidanza, che è finalizzata alla diagnosi di maturità fetale ed alla valutazione delle condizioni fetali.

²⁶ In gravidanze gemellari monocoriali biamniotiche si pratica l'amniocentesi su ognuno dei sacchi amniotici, per la possibilità ancorché rara di mosaicismi cellulari. Si parla di mosaicismi quando sono presenti due o più linee cellulari con corredo cromosomico differente nello stesso individuo (se la linea cellulare con corredo cromosomico aberrante si ritrova in una sola coltura, può essere considerata un semplice artefatto colturale). Un mosaicismi fetale vero si ritrova nel 60-70% dei casi.

²⁷ Si calcola che il rischio della Sindrome di Down è calcolato in 1/885 gestanti a 25 anni di età, mentre a 35 anni è di 1/237. Se si prende in considerazione l'incidenza, in funzione dell'età, di qualsiasi anomalia cromosomica, il rapporto a 25 anni è di 1/1533 ed a 35 anni di 1/135.

²⁸ Trisomia 21 (Sindrome di Down), trisomia 18 (Sindrome di Edwards), trisomia 13 (Sindrome di Patau).

metodo di screening per le cromosomopatie” (S.I.Di.P., n°3, ottobre 2006).

Altre indicazioni sono: disordini di singoli geni evidenziati in famiglia, alterazioni endocrine materne, sospetta infezione o anemia fetale.

I rischi: insufficiente prelievo di liquido amniotico, anche se con il supporto dell'ecografia nel 99.6% dei casi il risultato è soddisfacente; aborto precoce o tardivo nello 0.5-1% dei casi (Caughey, 2006) con una stima per l'Italia di circa 500-1000 gravidanze/anno che esiteranno in aborto dopo amniocentesi²⁹; lesioni dirette sul feto, evento raro per operatori esperti che praticano amniocentesi ecoguidata; perdita di liquido amniotico, con incidenza variabile tra lo 0.8 ed il 2%; infezione, stimata da 1 a 2 ogni 3000 procedure. Nelle donne in età avanzata il rischio di aborto spontaneo è già di per sé del 2-3% e l'amniocentesi aggiunge a questo rischio lo 0.5-1.0%. Complicanze minori che incidono nell'1-5% dei casi, con spontanea risoluzione, sono la perdita continua di liquido amniotico ed il sanguinamento per insorgenza di attività contrattile uterina.

La concordanza tra anomalia del test (risultato positivo) e conferma alla nascita è di 0.909.

Funicolocentesi o Cordocentesi (PUBS, Percutaneous Umbilical Blood Sampling)

Si preleva sangue fetale (2-3,5 millilitri) dal cordone ombelicale introducendo l'ago nel sacco amniotico con sistema ecoguidato. La PUBS viene praticata generalmente dopo la 18^a settimana di gestazione. La più comune indicazione è lo studio di parametri ematologici del feto, la valutazione del cariotipo fetale in tempi rapidi (48-72 ore dal prelievo) e la realizzazione di terapie mediche fetali. La PUBS viene anche indicata nei casi dubbi all'amniocentesi (mosaicismi) o per un approfondimento diagnostico (anemia fetale e idrope). Prevalentemente il ricorso alla PUBS è consigliato per la valutazione dei difetti congeniti del sistema coagulativo (emofilia A e B, trombocitopenia alloimmune); la determinazione dell'anemia fetale da presenza di anticorpi anti-Rh; la diagnosi di infezione fetale (rosolia, toxoplasmosi, citomegalovirus, ecc). Inoltre con la PUBS è possibile procedere a trasfusione direttamente nella circolazione fetale³⁰. Complicazioni della PUBS sono: mancato prelievo di sangue fetale al primo tentativo (3%), interruzione della gravidanza (0.9%-3.2%), stillicidio dal cordone ombelicale (20.2%), transitoria bradicardia fetale (4.3%), infezione del liquido amniotico (0.15%), ematoma del cordone ombelicale (<0.1%)³¹. “La perdita fetale che si osserva dopo cordocentesi

²⁹ La stima è determinata sulla base delle circa 100000 amniocentesi praticate per anno.

³⁰ Indicazioni alla trasfusione fetale sono: anemia fetale da incompatibilità per il fattore Rh, trombocitopenia alloimmune, ecc.

³¹ La percentuale di interruzione della gravidanza dipende anche dalle indicazioni alla PUBS: 1% per feti con ecografia normale, 7% per feti con malformazioni strutturali e 25% per feti con idrope non immune.

è più alta di quella che si può avere dopo amniocentesi o prelievo dei villi coriali ed è direttamente correlata all'esperienza dell'operatore. Pertanto l'esecuzione della cordocentesi deve essere limitata a condizioni nelle quali non sono proponibili procedure meno invasive e riservato ad operatori di grande esperienza ed in Centri di riferimento" (S.I.Di.P. n°1, 2006).

Fetoscopia

Si introduce in utero un sistema ottico che consente di visualizzare direttamente il feto (prima della 18^a settimana) e di praticare prelievi sul cordone ombelicale o biopsie della cute e del fegato fetali (dopo la 18^a settimana). È una tecnica poco impiegata e viene proposta per ragioni terapeutiche nei casi gravi di trasfusione intrauterina da gemello a gemello (*twin-twin transfusion syndrome*). Complicanza principale è l'aborto spontaneo (3-15%).

Test diagnostici con tecniche non invasive per il prelievo di DNA fetale

Le tecniche non invasive per il prelievo del DNA fetale sono il lavaggio cervicale e l'analisi delle cellule fetali e del DNA fetale ottenuto dal sangue materno.

Lavaggio cervicale (Cervical Washing)

Le cellule fetali e del trofoblasto possono essere prelevate dal collo dell'utero (cervice) o dall'ultimo tratto dell'utero. La tecnica si avvale dell'aspirazione e selezione delle cellule fetali sulle quali poter analizzare il DNA. È possibile così determinare l'eventuale trisomia, ma la tecnica è da considerare ancora sperimentale e richiede ulteriori approfondimenti.

Analisi DNA fetale dal sangue materno

Diverse tecniche si stanno sviluppando per isolare dal sangue materno cellule fetali e DNA fetale extracellulare. Le metodiche studiate si basano sul rilievo che nel sangue materno sono presenti significativi quantitativi di DNA fetale extracellulare. Diversamente dalle cellule fetali che attraversano la placenta, il DNA fetale è immediatamente reperibile nel sangue materno dopo il parto. Comunque queste procedure sono ancora nell'ambito sperimentale e non sufficientemente sviluppate per essere già applicate routinariamente (Di Renzo, 2006; Bianchi, 2006).

Bibliografia

American College of Obstetricians and Gynecologists, Chorionic villus sampling. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee Opinion. Washington, DC: The College, October 1995.

American College of Obstetricians and Gynecologists. Committee on Ethics, ACOG Committee Opinion No. 360: Sex selection. *Obstet Gynecol.* 2007; 109:475-478.

Bianchi DW, Hanson J, Sharpening the tools: a summary of a National Institutes of Health workshop on new technologies for detection of fetal cells in maternal blood for early prenatal diagnosis, *J Matern Fetal Neonatal Med* 2006; 19:195-198.

Brewer RM, Thinking critically about race and genetics. *J Law Med Ethics* 2006; 34:513-519.

Caughey AB, Hopkins LM, Norton ME, Chorionic villus sampling compared with amniocentesis and the difference in the rate of pregnancy loss. *Obstet Gynecol* 2006; 108:612-616.

Clement R, Rodat O, Post-Perruche: what responsibilities for professionals? *Med Law.* 2006; 25:31-43.

Comitato Nazionale per la Bioetica, Orientamenti bioetici per i test genetici. Sintesi e raccomandazioni. 19 novembre 1999

Creinin M, SOGC clinical practice guidelines: ultrasound evaluation of first trimester pregnancy complications. *J Obstet Gynaecol Can.* 2006; 28:581.

Dar H, Zuck C, Friedman S, et al., Chorionic villous sampling: differences in patients' perspectives according to indication, ethnic group and religion. *Isr Med Assoc J.* 2006; 8:536-538.

Di Renzo GC, Picchiassi E, Are we facing a revolution in non-invasive prenatal genetic diagnosis? *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2006; 19:195-8.

ESHRE Ethics Task Force, Taskforce 5: preimplantation genetic diagnosis. *Human Reprod* 2003; 18:649-651

Fisher CB, Privacy and Ethics in Pediatric Environmental Health Research - Part I: Genetic and Prenatal Testing. *Environ Health Perspect* 2006; 114:1617-1621.

Henn W, Consumerism in prenatal diagnosis: a challenge for ethical guidelines. *Journal of Medical Ethics* 2000;26:444-446.

Jenkins TM, Wapner RJ, First trimester prenatal diagnosis: chorionic villus sampling. *Semin Perinatol* 1999; 23:403-413.

Lawson KL, Pierson RA, Maternal decisions regarding prenatal diagnosis: rational choices or sensible decisions? *J Obstet Gynaecol Can.* 2007; 29:240-246.

Marteau TM, Dormandy E. Facilitating informed choice in prenatal testing: how well are we doing? *American Journal of Medical Genetics* 2001;106:185-90

Ministero della Salute, Certificato di assistenza al parto (CEDAP). Analisi dell'evento nascita (anno 2004). Gennaio 2007.

Morin L, Van den Hof MC, SOGC clinical practice guidelines. Ultrasound evaluation of first trimester pregnancy complications. *Int J Gynaecol Obstet.* 2006; 93(1):77-81.

Nyberg DA, McGaham JP, Pretorius DH, Pilu G, Diagnostic imaging of fetal anomalies. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2003.

Pescetto G, De Cecco L, Pecorari D, Ragni N, *Ginecologia e Ostetricia*, Roma: Società Editrice Universo, Vol. II, 2001.

S.I.Di.P., Linee guida sulle indagini in diagnosi prenatale, n°2, dicembre 2006.

S.I.Di.P., Linee guida sulle tecniche invasive in diagnosi prenatale, n°1, dicembre 2006.

S.I.Di.P., Linee guida sullo screening prenatale delle aneuploidie fetali, n°3, dicembre 2006.

S.I.Di.P., Linee guida sullo screening prenatale delle aneuploidie fetali, n°3, ottobre 2006.

S.I.E.O.G., Linee guida della Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica, Cento: Editeam, 2006.

Sgreccia E, *Manuale di Bioetica. Vol. I. Fondamenti ed etica biomedica.* Milano: Vita e Pensiero, 2007.

WHO/PAHO, Consultation on CVS. Evaluation of chorionic villus sampling safety. *Prenat Diagn* 1999;19:97-99.

DIAGNOSI GENETICHE PRENATALI NON INVASIVE

di Maria Luisa Di Pietro* e Zoya Serebrovska**

Introduzione

La diagnosi genetica prenatale invasiva o non invasiva viene considerata, oggi, l'evento centrale di ogni gravidanza. Al di là degli aspetti medici, come la disponibilità di tecniche diagnostiche o la conoscenza della correlazione tra difetti genetici e disordini morfo-funzionali, ci sono importanti ragioni culturali alla base di una sempre più frequente richiesta di diagnosi genetica prenatale.

Nella mentalità attuale, infatti, il concetto di procreazione è profondamente cambiato, divenendo da "evento" una "scelta" programmata, e la nascita di un bambino sano è considerata - per alcuni genitori - un modo per ottenere una completa realizzazione personale. La crescente medicalizzazione della procreazione esaspera, inoltre, questa ricerca di perfezione e amplifica la tentazione di rifiutare un figlio malato. Ne consegue che la diagnosi genetica prenatale tende a perdere la sua finalità meramente diagnostica per divenire, soprattutto in assenza di terapie adeguate, una forma di giustificazione dell'aborto. La possibilità che esseri umani vengano uccisi in nome della "qualità della vita" è così elevata che il binomio diagnosi genetica prenatale/aborto viene addirittura considerato una forma di prevenzione delle malattie genetiche¹. A questo si aggiunga il rischio delle tecniche di diagnosi genetica prenatale invasiva: la possibilità di perdita fetale è il più grave effetto collaterale sia della biopsia dei villi coriali sia dell'amniocentesi. La disponibilità di tecniche citologiche e genetiche non invasive offre, invece, la possibilità di conoscere caratteristiche e di diagnosticare alcune patologie senza venire a contatto con il feto ma utilizzando, solo, campioni di sangue materno. Sebbene l'uso clinico della diagnosi genetica prenatale non invasiva non avverrà se non tra alcuni anni, sono stati già evidenziati alcuni problemi etici relativi all'uso di queste nuove tecnologie. Infatti, seppur è vero che il ricorso a tecniche

* Associato di Bioetica, Università Cattolica S. Cuore, Presidente Associazione Scienza & Vita; membro Comitato Nazionale di Bioetica.

** Docente di Biologia, Università di Kiev (Ucraina).

¹ DI PIETRO M.L., GIULI A., SPAGNOLO A.G., *Ethical implications of predictive DNA testing for hereditary breast cancer*, *Annals of Oncology* 2004; 15 (suppl. 1): 165-170; LAU TK, LEUNG TN., *Genetic screening and diagnosis*, *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2005; 17(2):163-169.

di diagnosi genetica prenatale non invasive azzera il rischio per il feto, non è da escludere un aumento incontrollato di richiesta di screening prenatali.

La diagnosi genetica prenatale non invasiva

La diagnosi genetica prenatale è disponibile dal 1968, quando è stato possibile individuare anomalie cromosomiche attraverso l'analisi delle cellule del liquido amniotico prelevate con l'amniocentesi. Oggi, le tecniche più utilizzate sono - accanto alla cordocentesi - l'amniocentesi e la biopsia dei villi coriali, che possono comportare un elevato rischio di perdite fetali. Per questo motivo lo sviluppo di tecniche non invasive continua ad essere, al di là delle indubbie difficoltà, l'obiettivo prioritario della diagnosi genetica prenatale. La diagnosi genetica prenatale non invasiva è resa possibile dal fenomeno della migrazione di cellule fetali e di acido nucleico libero nel circolo materno. Le due strategie proposte sono: 1. isolare e caratterizzare il DNA delle cellule fetali identificate nel circolo materno; 2. analizzare il DNA fetale libero nel plasma materno. Recentemente, è stata segnalata la presenza di DNA fetale anche nelle urine della madre e ne è stata proposta l'applicazione diagnostica²; così come sono stati individuati frammenti di mRNA fetale nel plasma materno³. L'analisi degli acidi nucleici fetali nel plasma materno è molto più semplice, anche se l'isolamento di cellule fetali apre più possibilità diagnostiche.

Le cellule fetali nel sangue materno

Nel 1893 Schmorl ha descritto, per la prima volta, la presenza di cellule fetali trofoblastiche nei vasi polmonari di 17 donne morte per eclampsia e sottoposte ad autopsia⁴. Il primo isolamento di cellule fetali nel sangue materno è stato effettuato da Herzeberg nel 1979⁵. Allo stato attuale sono stati isolati quattro tipi di cellule fetali nel sangue materno: eritoblasti o cellule rosse nucleate; trofoblasti; cellule staminali mesenchimali; cellule progenitrici emopoietiche fetali⁶.

² UMANSKY SR, TOMEI LD., *Transrenal DNA testing: progress and perspectives*, Expert Rev Mol Diagn. 2006; 6(2):153-163.

³ CHIU RW, LUI WB, CHEUNG MC, et al., *Time profile of appearance and disappearance of circulating placenta-derived mRNA in maternal plasma*, Clin Chem. 2006; 52(2): 313-316.

⁴ SCHMORL G., *Pathologisch-anatomische Untersuchungen über Puerperal-Eklampsie*, Leipzig: Verlag FCW Vogel, 1893.

⁵ HERZENBERG LA, BIANCHI DW, SCHRODERJ, et al., *Fetal cells in the blood of pregnant women: detection and enrichment by fluorescence activated cell sorting*, Proc Natl Acad Sci USA 1979; 76:1453-1455.

⁶ SIMPSON JL, BISCHOFF F., *Cell-free fetal DNA in maternal blood: evolving clinical applications*, JAMA. 2004; 291(9):1135 - 1137; BISCHOFF FZ, HAHN S, JOHNSON KL, et al., *Intact fetal cells in maternal plasma: are they really there?*, Lancet 2003; 361(9352): 139- 140; BISCHOFF FZ, MARQUEZ-DO DA, MARTINEZ DI, et al., *Intact fetal cell isolation from maternal blood: improved isolation using a simple whole blood progenitor cell enrichment approach (RosetteSep)*, Clin Genet. 2003; 63(6):483-489.



La quantità di cellule fetali circolanti nel sangue materno durante la gravidanza è molto bassa anche se il numero esatto non è ancora noto. La maggior parte dei lavori riporta 1-2 cellule fetali in 1 ml di sangue materno, mentre alcuni studi indicano il recupero di 1-3 cellule fetali in 10-30 ml di sangue materno. Il tempo di permanenza delle cellule fetali nel sangue materno dipende dal tipo di cellule: gli eritroblasti scompaiono pochi mesi dopo la nascita del bambino, mentre i sincizio-trofoblasti possono essere identificati nel sangue materno anche per decenni dopo il parto. Per queste ragioni la diagnosi genetica prenatale non invasiva verrebbe eseguita per lo più nel corso della prima gravidanza o per l'identificazione del sesso fetale.

I metodi di separazione delle cellule fetali dal sangue materno oggi disponibili sono ancora incompleti e le maggiori difficoltà sono rappresentate da: la bassa concentrazione di cellule fetali; la perdita di cellule fetali durante le procedure di arricchimento; la mancanza di indicatori (marker) specifici per le cellule fetali. Le analisi genetiche sulle cellule fetali separate dal sangue materno sono state utilizzate per identificare il sesso fetale nel caso di malattie ereditarie legate al cromosoma X, per la tipizzazione Rh e per individuare anomalie cromosomiche (ad esempio, la trisomia 21) o altre mutazioni responsabili - ad esempio - della SMA (Atrofia Muscolare Spinale) o della epidermiolisi bollosa. L'affidabilità delle analisi genetiche sulle cellule fetali separate dal sangue materno non appare sufficiente tanto che viene proposto il ricorso a procedure di diagnosi genetica prenatale invasiva per confermarne o meno il risultato.

In sintesi, per quanto concerne la possibilità di utilizzare nella prassi clinica la separazione di cellule fetali dal sangue materno, si può concludere che allo stato attuale non è fattibile. Nonostante i numerosi tentativi per sviluppare metodi non invasivi di diagnosi genetica prenatale, il fatto che si ricorra - dopo l'esito diagnostico - a tecniche invasive ne annulla il beneficio ricercato.

Gli acidi nucleici fetali nel plasma materno

Nel 1997 Lo ha messo in evidenza che quantità rilevabili di DNA fetale possono essere isolati dal plasma del sangue materno⁷. Oggi la prospettiva della diagnosi genetica prenatale non invasiva basata sull'isolamento e sulla caratterizzazione di DNA fetale è molto più promettente dello studio sulle cellule fetali isolate dal sangue materno⁸. La quantità di DNA fetale nel plasma materno è, infatti, signifi-

⁷ Lo Y.M., *Fetal DNA in maternal plasma/serum: the first 5 years*, *Pediatr Res.* 2003; 53(1): 16-7.15.

⁸ Lo Y.M., *Recent advances in fetal nucleic acids in maternal plasma*, *J Histochem Cytochem.* 2005; 53(3):293-296; DING C., CHIU R.W., LAU T.K., et al., *MS analysis of single-nucleotide differences in circulating nucleic acids: Application to noninvasive prenatal diagnosis*, *Proc Natl Acad Sci USA* 2004; 101(29): 10762-10767; GONZALEZ-GONZALEZ C, GARCIA-HOYOS M, TRUJILLO-TIEBAS MJ, et al., *Application of fetal DNA detection in maternal plasma: a prenatal diagnosis unit experience*, *J Histochem Cytochem.* 2005; 53(3):307-314.

cattivamente più elevata della frazione cellulare; inoltre, l'identificazione del DNA nel plasma non richiede procedure complesse come quelle per la separazione delle cellule fetali.

Il DNA fetale nel plasma materno è stato individuato già alla 18°-37° giornata di gravidanza, addirittura prima che si costituisca la circolazione fetale. Le possibili fonti di DNA fetale nel sangue materno sono: il sinciziotrofoblasto; le cellule apoptiche della placenta; le cellule fetali passate attraverso la placenta e andate incontro a distruzione. La quantità di DNA fetale nel plasma materno aumenta durante la gravidanza: dal 3,4% del totale nel DNA plasmatico nel primo trimestre al 6,2% nel terzo trimestre di gravidanza. Dopo il parto la concentrazione di DNA fetale nel plasma materno si riduce rapidamente.

L'utilizzo diagnostico del DNA fetale nel plasma materno trova un limite nel fatto che non vi sono indicatori (marker) specifici e che la coesistenza di DNA fetale e materno consente di applicare questo tipo di indagini solo qualora sia coinvolta una sequenza genica presente nel feto, ma non nella madre (ad esempio, malattie ereditarie di origine paterna o mutazioni *ex novo*). Tra le situazioni studiate vi sono: la determinazione del sesso del feto nel caso di malattie ereditarie legate al cromosoma X (ad esempio, emofilia o sindrome dell'X fragile), la tipizzazione Rh, la fibrosi cistica, la beta-talassemia e la malattia di Huntington.

L'affidabilità delle analisi genetiche sul DNA fetale isolato dal plasma materno è più alta che nel caso delle cellule fetali, anche se il metodo necessita di essere ulteriormente elaborato prima di passare all'uso nella pratica clinica. Il maggiore problema tecnico è determinato dall'elevata presenza di DNA materno che può mimare una mutazione fetale. Per questo motivo, come già detto, queste indagini vengono proposte nel caso di ricerca di un gene specifico di provenienza paterna.

In conclusione, sebbene la ricerca di base abbia evidenziato la disponibilità biologica sia di cellule fetali sia di DNA libero nel circolo materno, rimane ancora molta strada da percorrere al fine sviluppare tecnologie adeguate per un consistente recupero e un'adeguata analisi del materiale ottenibile.

La deriva eugenetica e il possibile ruolo della non invasività

Che i risultati della diagnosi genetica prenatale siano validi è di fondamentale importanza non solo per questioni di responsabilità professionale e per le inevitabili conseguenze legali in caso di errore, ma soprattutto per ragioni etiche, psicologiche e sociali⁹. È da tenere, inoltre, presente che la diagnosi genetica prenatale

⁹ SANTALAHTI P., LATIKKA A.M., RYNNANEN M., HEMMINKI E., *Women's experiences of prenatal serum screening*, Birth 1996; 23: 101-107; Hemminki E., *Ethical and social aspects of evaluating fetal screening*. In D.L. DICKENSON (ed.), *Ethical issues in maternal-fetal medicine*, Cambridge: Cambridge University Press, 2002: 183-193.



viene eseguita su un soggetto che non l'ha richiesta (il feto), permette di conoscere il genotipo ma non l'eventuale fenotipo della malattia e si basa sul risultato di un singolo test genetico.

La diagnosi genetica prenatale non invasiva può avere importanti effetti sulla donna, sulla coppia e sulla società. Secondo Annas ci sono tre possibili modi di considerare queste tecniche - medico, economico, giuridico (normativo)¹⁰:

a) in base al modello medico, si potrà accedere alla diagnosi genetica prenatale non invasiva solo in presenza di un'indicazione medica, di conseguenza non sarebbe - ad esempio - ammessa la diagnosi genetica prenatale allo scopo di selezionare il sesso;

b) nel modello economico i test per la diagnosi genetica prenatale non invasiva vengono considerati un "prodotto" e il loro utilizzo non dipenderebbe da un'indicazione medica. Il ruolo del medico si limiterebbe, nei fatti, al dovere di informare la donna o la coppia (consumatore) sul tipo di indagine (prodotto) da scegliere. Si assiste così a quello che Reinhardt ha semplificato come segue: l'invenzione è divenuta oggi "madre della necessità", mentre nel passato "la necessità era madre della invenzione" (invenzione)¹¹. Se lo scopo della diagnosi genetica prenatale non invasiva sarà selettivo, il bambino verrà trasformato in oggetto di consumo;

c) secondo il modello normativo, il governo di un Paese potrebbe decidere di far utilizzare la diagnosi genetica prenatale non invasiva e indicare la categoria di persone da sottoporre a screening. Se questo, da una parte, potrebbe essere positivo perché metterebbe la donna (e il medico) nelle condizioni di conoscere lo stato di salute del bambino, dall'altro rappresenta un rischio di una ulteriore pressione sociale all'aborto.

Al contrario, se si muove da una visione che vuole sostenere il piccolo paziente e non considerarlo un "nemico" da eliminare, i risultati ottenuti con la diagnosi genetica prenatale non invasiva dovrebbero essere alla base di interventi a favore della vita e della salute del feto.

La centralità della consulenza pre e post-diagnostica

In questa ottica un utilizzo appropriato della diagnosi genetica prenatale non invasiva richiede, innanzitutto, una consulenza adeguata sia prima sia dopo la diagnosi. Per le implicazioni personali e per la rilevanza nell'ambito della cura della salute, la consulenza per la diagnosi genetica prenatale ha, inoltre, le caratteristi-

¹⁰ ANNAS G.J., *Ethical aspects of non-invasive prenatal diagnosis: medical, market, or regulatory model?*, *Early Human Development* 1996; 47: S5-S11; ID., *Noninvasive prenatal diagnostic technology*, *Ann. NY Acad. Sci* 1994; 731: 262-268; ID., *Reframing the debate on health care by replacing our metaphors*, *NEJM* 1995; 332: 744-747.

¹¹ REINHARDT U., *Reforming the health care system*, *AmJ Law Med* 1993; 19: 21-36.

che di un atto medico anche quando non vi sono possibilità di intervento terapeutico. Di conseguenza, essa deve essere basata su quei principi deontologici e giuridici che regolano di solito la relazione medico-paziente come ad esempio: l'accesso alla consulenza deve essere libero; la consulenza deve essere effettuata da medici specialisti (ginecologi o genetisti); le informazioni e i risultati dei test devono essere coperti dal segreto professionale; la consulenza non deve essere direttiva nella decisione di ricorrere o meno alla diagnosi prenatale¹².

La centralità della consulenza è stata evidenziata per la prima volta già nel 1979 a Val David (Quebec) nel corso della I Conferenza dedicata alla diagnosi prenatale. Nel materiale della ottava sessione (*Raccomandazioni e Considerazioni*) si legge quanto segue: “Le donne, che si sottoporranno ad amniocentesi, dovrebbero venire a conoscenza, nel corso di una adeguata consulenza genetica (obbligatoria prima di procedure genetiche di amniocentesi) dei limiti diagnostici del programma e del fatto che vi possono essere occasionalmente errori diagnostici”¹³.

Nel 1992 il Comitato Nazionale per la Bioetica ha sottolineato “l'importanza e il carattere deontologico” della consulenza: “Le implicazioni personali e sociali e la rilevanza nel sistema delle cure del colloquio con il consulente [...] conferiscono alla consulenza [...] le caratteristiche di un atto medico, persino lasciando fuori la valutazione delle indicazioni conseguenti alla diagnosi”¹⁴.

Lo scopo della consulenza pre-diagnostica è di individuare se vi sono indicazioni mediche alla diagnosi e quale è la tecnica diagnostica più adeguata alla patologia da ricercare e di informare la donna o la coppia in ordine alla libera scelta della diagnosi genetica prenatale¹⁵. Stabilire la necessità che vi sia un'indicazione medica, consente di restituire la dignità di “diagnosi” alla diagnosi genetica prenatale, di sottrarla ad una logica consumistica e di opporsi a quanti considerano la diagnosi genetica prenatale una “arma di difesa” contro una “nascita sbagliata” (*wrongful birth*). Per una procedura corretta dal punto di vista deontologico le indicazioni mediche non possono essere ignorate, anche se si usasse una tecnica non pericolosa per il feto come nel caso della diagnosi prenatale non invasiva.

Nel dare le informazioni alla donna o alla coppia, bisogna tenere conto della sensibilità personale. La donna o la coppia, che accede alla diagnosi genetica prenatale, è sempre in una condizione di grande stress e in preda a sentimenti conflittuali di desiderio, paura e ansietà, che rendono difficile la comunicazione. La consulenza pre-diagnostica deve chiarire le tecniche da usare, l'entità del rischio

¹² D'ALTON M.E., DE CHERNEY A.H., *Prenatal Diagnosis*, NEJM 1993; 328 (2): 114-120.

¹³ HAMERTON J.L., SIMPSON N.E., *Prenatal diagnosis: past, present and future. Report of an international workshop*, Prenatal Diagnosis 1980, 1 (special issues): 51.

¹⁴ Comitato Nazionale per la Bioetica, *Diagnosi prenatali* (18.07.1992), Roma, Presidenza del Consiglio dei Ministri - Dipartimento dell'Informazione e dell'Editoria, 1992: 38-39.

¹⁵ FLETCHER J., POWLEDGE T., *Guidelines for ethical, social and legal issues in prenatal diagnosis*. In: SHANNON T.A., (ed.), *Bioethics* 1

di una determinata patologia fetale, l'affidabilità dei risultati del test, la probabilità di una interpretazione sbagliata.

La fase più drammatica della consulenza è quella post-diagnostica, qualora il risultato del test confermi la presenza di una patologia. La paura diviene, così, realtà e un doloroso dubbio comincia a serpeggiare nella coscienza dei genitori: accettare o no il bambino malato. Il medico non può abbandonare la donna o la coppia in questa situazione di difficoltà e deve cercare di rassicurarli, fornendo loro maggiori informazioni sulla patologia, sulla sua evoluzione, sulle possibili terapie e assistenza. Tale informazione dovrebbe aiutare la donna o la coppia a prendere una decisione in modo più responsabile e meno emotivo. Il medico deve, inoltre, dire alla donna o alla coppia che ogni vita ha un valore incommensurabile e che le si deve sempre il massimo rispetto e la più grande tutela.

Vanno anche presentati gli effetti negativi causati, a livello psicologico, dal ricorso all'aborto volontario: dall'immediata reazione di paura a disturbi emotivi, anche nelle relazioni sociali, che persistono per mesi.

Considerazioni conclusive

Il ricorso alla diagnosi genetica prenatale non invasiva nella clinica richiederà ancora tempo, dal momento che la sensibilità delle tecniche di indagine disponibili e la validità dei risultati non sono ancora sufficienti per introdurla nella prassi.

In previsione di un utilizzo futuro è, comunque, utile tenere presente alcuni aspetti al fine di evitarne un uso eugenetico:

- a) la diagnosi genetica prenatale invasiva dovrebbe essere utilizzata solo su indicazione medica;
- b) in caso di dubbio o di risultati falsi positivi o negativi dopo diagnosi genetica prenatale non invasiva, sarebbe opportuno ricorrere alla tecnica invasiva a più basso rischio per il feto;
- c) la comunicazione e la spiegazione dei risultati dovrebbero essere complete e veritiere; la coppia deve essere accompagnata durante il periodo post-diagnostico; il medico deve spiegare alla donna e alla coppia le condizioni cliniche del feto senza mai sminuire il valore della sua vita;
- d) la donna o la coppia devono essere assicurati sulla disponibilità di varie forme di assistenza e supporto per il bambino.

TERAPIE FETALI E DIRITTO ALLA VITA DEI FETI CHE PURE MORIRANNO

di Giuseppe Noia*

L'evoluzione delle conoscenze sul benessere fetale negli ultimi 30 anni ha fortemente rilanciato la medicina del feto e anche si parla sempre più di feto come paziente, non si può sottacere che dinanzi a molte condizioni di anomalie del feto si procede tout court ad una vera e propria eutanasia prenatale, cioè, ad una morte "attivamente programmata" di un feto considerato terminale.

Cosa si intende realmente per feto terminale? La definizione scientificamente corretta è "condizione fetale che sul piano anatomico strutturale o sul piano della regolazione genica o del numero e struttura dei cromosomi, è incompatibile con la vita". Questa definizione valida il concetto di *feto intrinsecamente terminale* e ha il suo fondamento scientifico nel fatto che è ormai ben conosciuta la storia naturale di condizioni malformative prenatali¹. Tuttavia, secondo la mia opinione, diversi induttori socio/culturali hanno completamente stravolto questo significato, mistificandone la scientificità e aggiungendo nuove forme di terminalità, scientificamente non fondate. Infatti analizzando il contesto storico degli ultimi 20 anni vediamo che il feto è reso terminale da:

- a) il consenso giuridico sociale;
- b) la manipolazione culturale;
- c) l'ignoranza e la medicina difensiva;
- d) l'accidia intellettuale.

La 1^a forma di terminalità che è indotta dal consenso giuridico sociale è emblematicamente e tragicamente evidenziata nel libro di Antonio Socci²: 53 milioni di aborti volontari praticati annualmente nel mondo rappresentano il più grande olocausto della storia umana.

Molto opportunamente l'autore riporta le parole che sembrano scritte per noi da Marcel Proust: «Da tempo non si rendevano più conto di ciò che poteva avere di morale o di immorale la vita che conducevano, perché era quella del loro ambiente. La nostra epoca, senza dubbio, per chi ne leggerà la storia tra 2000 anni, sem-

* Professore Associato di Ginecologia ed Ostetricia, Università del Sacro Cuore di Roma; responsabile della Diagnosi e Terapia Prenatale presso il Policlinico "A. Gemelli".

¹ come ad esempio l'anencefalia, dove la malformazione comporta l'assenza totale o parziale di tessuto cerebrale fetale e l'agenesia renale bilaterale in cui l'anomalia è caratterizzata dall'assenza di ambedue i reni

² A. Socci, "Il genocidio censurato", Piemme 2006

brerà immergere certe coscienze, tenere e pure, in un ambiente vitale che apparirà allora mostruosamente pernicioso e dove esse si ritrovavano a loro agio»³.

Il nostro tempo, assolutamente tragico, non si rende conto di un miliardo di vittime indifese sopprese in più di 30 anni, perché si è verificato un processo di rimozione collettiva, *una narcosi del cuore che rende terminali embrioni e feti che tali non sono*. “Il paradosso è che alla vittime di questa pratica viene negato perfino lo statuto di vittima. Semplicemente non esistono. Non devono esistere, nemmeno nelle statistiche. Anzi, l’interdetto grava persino sullo stesso termine “aborto”. Un’oculata e invisibile censura, ne ha disposto la sparizione”⁴.

In Italia i dati Istat parlano di un aumento come dato assoluto del + 3.4% (dal 2003 al 2004) con un tasso di abortività aumentato del 2.6%, e un rapporto di abortività dell’ 1.8%. Inoltre, proprio nelle regioni dove più diffusa è stata la mentalità contraccettiva (Puglia, Umbria e Liguria) negli ultimi 30 anni si rilevano i tassi di ripetizione dell’abortività volontaria tra i più alti d’Italia (rispettivamente 28.1%, 25.1%, 35.7%).

Una relazione tra l’aborto volontario e la salute psichica delle donne viene spesso sottaciuta per non evidenziare la contraddittorietà di una pratica medica che viene scelta a norma di legge (Legge n. 194, 1978) per tutelare la salute psichica della donna e che invece la danneggia. Alcuni studi esemplificativi chiariscono questa interdipendenza. Nel lavoro di Reardon et All.⁵ si evince che i disturbi bipolari (disturbi della salute psichica) sono tre volte più frequenti in pazienti che hanno avuto aborti volontari rispetto a pazienti che hanno portato avanti la gravidanza e le psicosi depressive sia esse sporadiche che ricorrenti, sono due volte più frequenti facendo la stessa comparazione. Anche la tendenza al suicidio sia come prevalenza per classi di età (Grafico 1), sia per prevalenza in alcuni mesi dell’anno (Grafico 2), è fortemente correlata all’ aborto volontario.

Sebbene non tutte le interruzioni portino alla depressione e/o al suicidio, tuttavia ne aumentano sensibilmente i rischi e l’incidenza⁶. Alla luce di tutto ciò si capisce perché sia dovere dello Stato attuare politiche che prevengano l’aborto volontario con il fine di perseguire il bene e la felicità dei cittadini. Infatti, “*l’aborto volontario non è un affare solo delle donne*: la legge deve tutelare la maternità che è un patrimonio importante per ogni nazione!”⁷ Questa affermazione è completamente disattesa, però, dall’attuazione della legge 194 soprattutto per quello che riguarda il periodo successivo ai 90 giorni. Sebbene la diagnosi prenatale si prefigga di identificare affezioni strutturali, geniche e cromosomiche dell’embrione e del feto, con metodiche invasive e non invasive, essa però, nei fatti, è diventata propedeutica all’interruzione volontaria di gravidanza.

³ A. SOCCI in “*Il genocidio censurato*”, Piemme 2006.

⁴ A. SOCCI, 2006

⁵ *Canadian Medical Association Journal*, may 13, 2003; 168

⁶ *Times on line* 26 ottobre 2006

⁷ P. VERGANI audizione alla *XII Commissione Permanente Affari Sociali* della Camera dei Deputati, 30 novembre 2006.

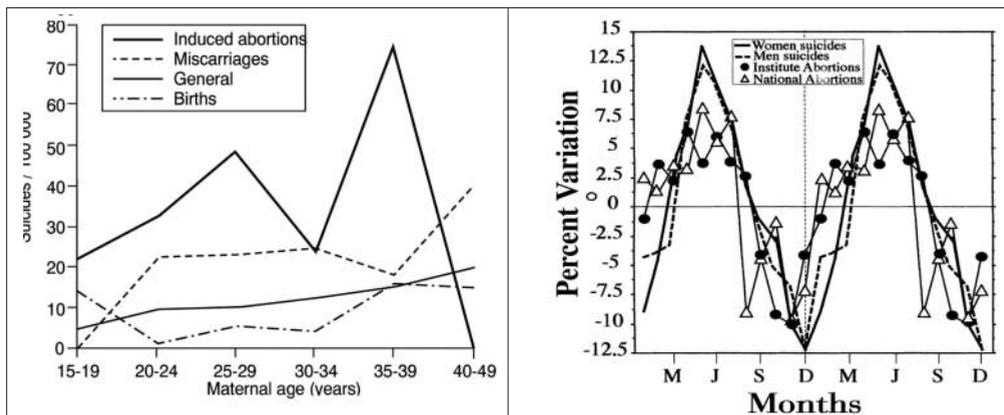


Grafico n. 1
Cagnacci A. e Volpe A. Human Reproduction 2001

Grafico n. 2
Gissler, M. et al. BMJ 1996; 313:1431-1434

Tabella n. 1 - Dati Istat 2004 relativi al trend di abortività volontaria prima e dopo i 90 giorni dal 1981 al 2003

ANNI	ABORTI <90 GIORNI	ABORTI > 90 GIORNI
1981	224.377	1238 (0.5%)
1994	138.952	1788 (1.2%)
1999	139.213	2253 (1.6%)
2001	//	2.1 %
2003	//	2.3%

Nella Tabella 1 sono riportati i dati Istat relativi all'andamento dell'abortività volontaria prima e dopo i 90 giorni dal 1981 al 2003.

Come si vede da questi numeri ufficiali, l'abortività dopo i 90 giorni (dopo 12 settimane) si è quasi quintuplicata. Dopo le 12 settimane però, le motivazioni di legge per l'interruzione volontaria di gravidanza (Legge n. 194) riguardano le anomalie congenite che, guarda caso, hanno il massimo del riscontro diagnostico tra le 12 e le 24 settimane, che è appunto il periodo di massima effettuazione di interruzioni fatte dopo i 90 giorni. Una connotazione che accompagna queste interruzioni è *la sindrome del feto perfetto*, sindrome generata da un'ansia che amplifica l'attesa di un figlio sano. Così come molti desideri umanamente giusti sono assorti nella moderna cultura a diritti esigibili e necessari, l'attesa di un figlio sano si è trasformata nell'attesa di un figlio perfetto e al relativo diritto ad averlo tale. Tale sindrome quindi (sindrome del feto perfetto), non si trova scritta in alcun libro, ma viene respirata e vissuta ampiamente dalla cultura attuale con l'idea che se il figlio perfetto non è, si può eliminare. Per essa il feto malformato è una vita

sbagliata (Wrongfull Life), è una minaccia per la società, per cui è giusto che queste vite vengano fermate mediante l'aborto selettivo ed esso si può attuare con le tecniche diagnostiche. La diagnosi prenatale così intesa utilizza un falso concetto di prevenzione: vedere per eliminare, mentre la sua finalità etica è vedere per curare. Come si vede una stessa conoscenza, senza discernimento etico, può essere usata contro la persona umana!

La "sindrome del feto perfetto" quindi, cresce nell'iter compulsivo e ansiogeno di esami e tecniche diagnostiche che la donna è quasi costretta a fare tra la 10^a e la 23^a settimana di gestazione. Sappiamo però, che questo iter comporta una serie di vissuti personali che non sono solo ansiogeni in relazione alla tecnica che viene usata (per esempio come nel caso delle tecniche invasive come l'amniocentesi) ma anche per l'attesa del risultato e per le conseguenti decisioni da prendere.

Il significato di screening che, nella vita post-natale ha un significato ben preciso (individuare le persone portatrici di una patologia e come tali curarle), nella vita prenatale è stato completamente stravolto: si individuano i feti portatori di anomalie, con metodiche invasive e non invasive, per poi "eliminarli".

Ovviamente, questa dinamica, che sul piano antropologico sancisce un criterio eugenistico e selettivo, è accettata come una prassi ormai consolidata. Come si vede, quindi, il passaggio dall'ansia al rifiuto è breve.

Un'annotazione di carattere prevalentemente scientifico va comunque fatta: secondo alcuni autori⁸, fattori stressanti materni possono causare danni sulla plasticità comportamentale e sull'organizzazione neuronale del feto, soprattutto se avvengono tra il 3° e 5° mese di gravidanza, quando si ha il massimo sviluppo del talamo fetale e quando c'è una massiva migrazione di neuroni verso la corteccia: *questo periodo, però, è esattamente sovrapponibile al periodo in cui si effettuano tutte le diagnostiche invasive e non invasive per le anomalie congenite*⁹ e quando la tensione psico-emotiva è massima.

Una 2^a forma di terminalità riguarda il feto reso terminale dalla manipolazione culturale. In Europa dai dati relativi dal 1999 su 537 cliniche in 22 nazioni per un totale 258.460 cicli, risulta che su 636.508 embrioni trasferiti è nato solo il 13.7%: *ne abbiamo persi 534.660!*¹⁰. Che cosa, se non una manipolazione culturale e scientifica, rende terminali questi embrioni perduti che vengono sacrificati nell'86% dei casi, mistificando il concetto stesso di terapia della sterilità. Può essere definita terapia della sterilità un insieme di tecnologie che per far nascere 87.347 bambini ne deve sacrificare più di mezzo milione? Che cosa è, se non una

⁸ R.O. HUTTUNEN AND P. NISKANEN, *Archive General of Psychiatry* 1978

⁹ H.S. BRACHA et al. *American Journal of Psychiatry* 1992

¹⁰ K.G. NYGREN, A.N. ANDERSEN *Assisted reproductive technology in Europe. Results generated from European Registers by ESHRE "European Society of Human Reproduction and Embryology"* 2002



manipolazione culturale e scientifica, il dato che, dopo la diagnosi pre-impianto, su 17.544 embrioni fecondati si sono avute solo 279 nascite (1'1.5%)¹¹ e che la crioconservazione degli embrioni comporta che se ne perdino il 91.6% su quelli trasferiti e il 95.7% su quelli scongelati?¹²

Un 3° tipo di terminalità è quello indotto dall'ignoranza e dalla medicina difensiva. "I cambiamenti nel mondo che ci circonda aumentano in grandezza ed in velocità, ma la nostra percezione di questi cambiamenti riesce sempre meno a mantenere il passo e quindi se la realtà dei tempi moderni non ti ha confuso le idee vuol dire che sei male informato".¹³ Ancora una volta, con questa riflessione di un maestro della ginecologia europea, entriamo più propriamente nel contesto medico-scientifico del mondo prenatale e sul livello d'importanza che riveste il counseling prenatale, cioè, sulla modalità con cui vengono informate le coppie sul significato, le modalità, i rischi di aborto legati alle metodiche e sui rischi psicologici a distanza di scelte interruttrive della gravidanza (la sindrome post-abortiva).

Ritornando a quell'atto medico importantissimo che è la consulenza, riporto alcuni esempi esemplificativi anche per chi non è medico.

Nelle infezioni prenatali esistono "grandi" distese di ignoranza, nel senso che si ignorano realmente i meccanismi che possono portare ad un danno fetale quando la madre contrae una infezione trasmissibile al feto. Per alcune (vedi toxoplasmosi e citomegalovirus) è possibile effettuare delle terapie in gravidanza, lunghe ma con risultati, per i feti, assolutamente eccellenti.

Per altre, soprattutto se virali (rosolia e varicella) una terapia non esiste. Allora il precisare se il passaggio c'è stato e il periodo gestazionale in cui è avvenuto diventa fondamentale per fare una consulenza corretta, tranquillizzare le coppie e soprattutto non rendere terminale un feto che intrinsecamente non lo è.

Tabella n. 2 - Rosolia in gravidanza						
284 casi dal gennaio 1984 – al dicembre 2002						
	TOT%		PERIC	I TRIM	II TRIM	III TRIM
<i>Infezione primaria</i>	149	52%	16	59	69	5
<i>I G M Chroni Carrier</i>	36	13%	3	23	9	1
<i>Reinfezione</i>	35	12%	-	21	14	-
<i>No infezione</i>	64	23%	-	-	-	-

IST.CLIN.OST.GIN. UCSC ROMA

In questa tabella si vede come in 18 anni su 284 casi di Rosolia in gravidanza, il 23% (quasi 1 feto su 5) delle pazienti che pensavano di interrompere la gravidanza

¹¹ ESHRE *Preimplantation Genetic Diagnosis Consortium*, 2001.

¹² A. DEMOULIN e col., 1991; A. Senn e col., 2000.

¹³ EGON DICZFALUSY, "Lecture" tenuta al Policlinico Gemelli nel Novembre 2006.

za, non avevano addirittura contratto l'infezione: evidentemente c'era stato un errore fatto in un laboratorio esterno. *In tal modo la corretta consulenza salva 64 bambini.* Nel 13% vi erano condizioni immunologiche definite "chronic carriers".¹⁴ In tal caso vuol dire che l'infezione era avvenuta molto tempo prima dell'attuale gravidanza e che quindi quei bambini non erano a rischio.¹⁵ Nel 12% le mamme avevano avuto una reinfezione, col rischio di anomalie nel feto assolutamente risibile.¹⁶ Dei rimanenti 149 bambini, a rischio teorico, 66 pazienti avevano contratto la rosolia dopo le 18 settimane e quindi non avevano alcun rischio di passaggio del virus al bambino.

È bastato spiegare che la Rosolia diventa gravemente pericolosa se contratta entro la 16^a settimana, per cambiare il destino e il concetto di terminalità di altre 66 vite umane. Degli altri casi rimanenti si sono avute anomalie in 12 feti (3% di tutti i casi). Come si evince se non ci fosse stato una precisazione diagnostica scientificamente corretta avremmo perso 272 bambini, resi terminali dall'ignoranza e dalla medicina difensiva.

C'è un ultimo gruppo di feti terminali: quelli resi tali dall' accidia intellettuale. Con questo termine intendo caratterizzare quel comportamento di pigrizia culturale e scientifica che viene proiettato sul mondo prenatale. Accanto allo strombazzare dei grandi opinion leaders che si stracciano le vesti sui media per difendere l'innegabile valore del progresso della scienza, si assiste ad un meditato quanto riduttivo silenzio da parte degli stessi, se quella stessa scienza, con le sue tecnologie, dimostra che è possibile curare un feto considerato terminale e inguaribile solo pochi anni prima.

È come se il progresso scientifico non dovesse riguardare il mondo prenatale e le possibilità di cure di condizioni fetali gravi considerati inguaribili solo sino a pochi anni or sono.

Perché questa distorsione culturale quando invece la terapia fetale è una realtà scientificamente ampia ed evidente?

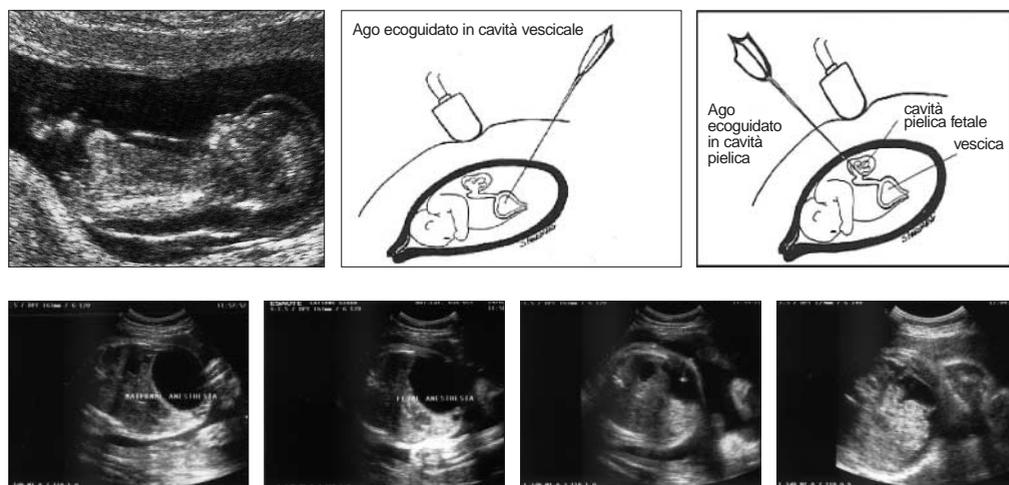


¹⁴ Portatrici croniche di IgM

¹⁵ Altri 36 bambini salvati dalla consulenza

¹⁶ Altri 35 bambini salvati dalla consulenza

L'evoluzione delle conoscenze sul benessere fetale è andata molto avanti. A tutt'oggi le modalità per curare il feto in utero con tecniche invasive e non invasive diventano sempre più numerose sia come metodica (schema pagina precedente) che come approcci (figura sotto).



Le figure precedenti mostrano alcuni *approcci terapeutici invasivi* che sono riportati nell'elenco sottostante in maniera dettagliata ed esemplificano in maniera descrittiva tanti modi di curare il bambino prima della nascita, con un rischio assolutamente proporzionato ed eticamente accettabile:

- *Intralesionale*
- *Intramniotico*
- *Intracardiaco*
- *Intracavità Sierose*
- *Intraurinario*
- *Intra/vascolare*
- *Intra/cavità celomatica*

Utilizzando l'aiuto dell'ecografia oggi, "il medico del feto", può raggiungere con un ago lungo 15 cm e di pochissimi millimetri di diametro il cordone ombelicale e effettuare gli esami che si praticano nell'adulto: azotemia, glicemia, emocromo, coagulazione, indagini ormonali e genetiche.

Se il feto è anemico attraverso la stessa via si può effettuare la trasfusione di sangue (approccio intravascolare) correggere l'anemia o gli altri stati patologici. In tal modo negli ultimi 15 anni la *sopravvivenza dei feti* è *passata dal 60% al 92%*. In altri casi possiamo iniettare nella circolazione del feto farmaci o albumina, quando necessario.

Connesso a questo approccio spesso è la curarizzazione fetale. In alcuni casi il feto è estremamente mobile o addirittura impugna l'ago e lo disloca dal cordone

ombelicale, compromettendo la procedura. Allora viene iniettato, nel gluteo fetale o direttamente nel vaso, un farmaco immobilizzante (curarizzazione) e così si potrà riosservare la normalità dei movimenti del feto dopo 30 minuti, quando l'effetto del farmaco sarà terminato.

In altri casi la presenza di una cisti ovarica in un feto femmina comporta il drenaggio, sempre con un ago eco-guidato, del contenuto liquido della cisti: questo poichè, se essa è di dimensioni voluminose, si potrebbe avere una torsione, la necrosi e la perdita dell'ovaio fetale. Per impedire ciò si drena il contenuto cistico, dopo aver effettuato un'anestesia sulla cute del feto in dosi proporzionali al suo feto stimato. *In tal modo 12 bambine, negli ultimi 6 anni, effettuando il drenaggio prenatalmente, hanno conservato il proprio ovaio.*

Un altro modo invasivo di curare il bambino è quello di immettere soluzione salina riscaldata a 37° mediante un amniocentesi : questo viene fatto quando la paziente rompe le membrane e perde tutto il liquido amniotico al 4°/5° mese di gravidanza. L'importanza di questa terapia risiede nel fatto che, anche se il liquido che noi immettiamo viene perduto nei giorni successivi, tuttavia viene stimolata la deglutizione del feto e la sua urinazione, meccanismo per il quale si aiuta il polmone fetale a maturare e ad essere pronto ad espandersi in caso di parto prematuro. Con questa metodica *la sopravvivenza osservata in queste gravidanze, è passata, negli ultimi 15 anni dallo 0% al 40-60%.*

Questa modalità di cura è stata da noi usata in due casi di grosso gozzo ipotiroidico del feto (approccio transamniotico) mediante amnio-infusione di tiroxina (300-500 mg, preparata nel nostro laboratorio). Per tale condizione si prospettava una grave compromissione della crescita e un ritardo mentale del neonato. Dopo aver evidenziato con l'ecografia che i lobi della tiroide erano molto ingranditi e che la tiroide non funzionava per il blocco indotto dal gozzo, abbiamo iniettato l'ormone tiroideo nel liquido amniotico: il feto ha deglutito la "medicina" e dopo 9 giorni il gozzo è completamente scomparso, permettendo anche l'espletamento del parto per via vaginale in uno dei due casi.

Altri metodi di curare il bambino prima della nascita, con patologie da scompenso cardiaco fetale e presenza di liquidi in molte cavità del corpo, sono rappresentate da una forma di terapia fetale integrata: con questo termine si intende un approccio invasivo e non invasivo per il quale si dà un farmaco alla madre (digitale in dosi ben adeguate). Questo farmaco passando la placenta raggiunge il cuore fetale e si oppone all'effetto negativo dello scompenso.

Contemporaneamente si procede per via invasiva (sempre con un ago eco-guidato) a drenare i liquidi presenti nella pancia del feto (paracentesi) o nel torace del feto (toracentesi), effettuando una analgesia fetale o per via cutanea o per via vascolare al fine di evitare che il feto senta dolore, dovendo in tali casi attraversare alcuni distretti corporei (torace e addome). Togliere questi liquidi migliora il

quadro emodinamico del feto e restituisce la capacità gestazionale a quelle madri che pensavano ad un bambino ormai perduto. Con questo approccio *la sopravvivenza è passata dal 10% al 60%*.

Altre modalità sono rappresentate da quelle condizioni in cui la gravidanza gemellare si complica con una condizione chiamata sindrome da trasfusione fetofetale per la quale la prognosi di ambedue i feti è estremamente negativa. Nella nostra esperienza (più di 200 procedure) l'eccessiva presenza di liquido amniotico (definita poliamnios) veniva affrontata asportandone grandi quantità (fino a 3 litri) per diverse settimane. Con tale metodica (amnio-riduzione) *la sopravvivenza dei casi da noi trattati è passata dal 12% al 42%*.

Qualora un feto presenti una malformazione urinaria che impedisce l'uscita dell'urina attraverso l'uretra, è possibile valutare la funzionalità dei reni prelevando con un ago eco-guidato una quantità di urina (cistocentesi o vescicocentesi) che ci permetta poi di poter posizionare un piccolo catetere nella vescica e fare urinare il feto attraverso l'addome con un doppio risultato: a) evitare che l'accumulo di urina danneggi irreparabilmente i reni; b) permettere la presenza di una quantità adeguata di liquido amniotico che stimoli la maturazione dei polmoni.

Con questi approcci e in varie condizioni *la sopravvivenza si è triplicata*.

Questi risultati sono stati ormai validati a livello nazionale ed internazionale e sono diventati patrimonio della cultura della medicina fetale. È ovvio che i criteri che hanno guidato il raggiungimento di questi risultati erano essenzialmente 3:

1) La considerazione del feto come paziente da trattare con un approccio individualizzato e personalizzato.

2) Un bilanciamento etico rigoroso che ha fatto scegliere in tutte le occasioni metodiche invasive con un rischio eticamente accettabile e proporzionato

3) Un counseling alla coppia che fosse estremamente veritiero sulle possibilità di terapia di quel feto e rifuggisse da forme di accanimento terapeutico.

Tutto l'apporto culturale finalizzato alla terapia prenatale (invasiva e non invasiva) è stato seguito parallelamente, negli ultimi 15 anni in particolare, da studi nell'animale sperimentale con la creazione di modelli di tipo malformativo e la sua successiva correzione prenatale (*atresia delle vie biliari, ostruzione intestinale, mega-vescica patologica, idro-uretere nefrosi bilaterale da chiusura dell'uretra prossimale, spina bifida*).

Negli ultimi 8 anni è stato creato un modello sperimentale di trapianto prenatale di cellule staminali nella cavità celomatica della specie ovina (approccio terapeutico intracelomatico) finalizzato alla cura delle malattie genetiche. Tale modello è

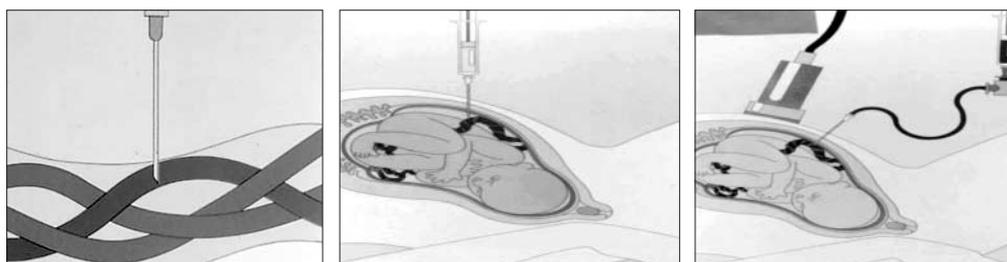
stato ottimizzato nel corso degli anni utilizzando una procedura di immissione eco-guidata di cellule staminali CD-34 purificate o CD-3 totali nella cavità celomatica dell'ovino (specie *ovis aries comisana*). Si tratta, quindi, di un modello di xeno-trapianto (cellule staminali da cordone umano prelevato dopo consenso informato della paziente) immesse in epoche gestazionali molto precoci (40-46 giorni di età gestazionale) in feto di pecora, in un sito posto fuori dal corpo del ricevente.

Il trapianto prenatale è un obiettivo che negli ultimi 15 anni è stato effettuato nella specie umana con risultati contrastanti: nel gruppo delle immuno-deficenze congenite ha raggiunto dei grossi successi, poiché l'assenza di una risposta immunitaria dovuto alla malattia stessa condiziona positivamente l'attecchimento, la persistenza post-natale e il risultato clinico a distanza.

Nel gruppo delle malattie genetiche come la beta-talassemia, invece, i risultati sono stati contraddittori: accanto ad un'efficacia tecnica di un positivo approccio eco-guidato sia alla cavità peritoneale sia al cordone ombelicale, non ha corrisposto nel tempo un tasso di chimerismo adeguatamente utile e quindi clinicamente valido per la cura definitiva della malattia.

Il nostro modello di trapianto prenatale con approccio celomatico (137 trapianti eseguiti sotto guida ecografica) è stato positivamente accolto dalla letteratura¹⁷ non solo per la relativa invasività e riproducibilità ma soprattutto per le basi concettuali che tale approccio permette. Infatti, l'immissione di staminali 3 settimane prima rispetto alle altre procedure potrebbe favorire il superamento della conflittualità immunologica, che, secondo le recenti valutazioni è l'unico vero ostacolo alla persistenza del trapianto. L'extrapolazione di questo modello dalla sperimentazione animale alla pratica clinica nell'umano ha bisogno di molte conferme immunobiologiche. Tuttavia, l'originalità del progetto e la continuità anche di tipo concettuale che lega queste procedure alla cura di malattie fetali ci permette di proporre questo filone di ricerca come una responsabilità istituzionale, storica e culturale cui non possiamo sottrarci così come non possiamo sottrarci dall'affermare che tali risultati sono il frutto di una Scuola che vede nel bambino non nato un paziente a tutti gli effetti.

I dati cumulativi di 20 anni di esperienza (vedi tabella) dimostrano che una medicina fetale eticamente guidata realizza risultati impensabili, restituendo



¹⁷ NOIA et al. *STEM CELLS* 21(6): 638-646, 2003; NOIA et al. *Fetal Diagn. Ther.* 19(1):13-22, 2004)



dignità alla diagnosi prenatale come momento propedeutico per curare e non per uccidere. È quando questo non è possibile c'è una grande dignità scientifica ed umana nell'accettare i limiti momentanei del proprio sapere o operare. Senza vergognarsi di stringere la mano alla paziente che soffre, ci si può stringere alle problematiche della coppia, e si attua così un'azione altamente terapeutica nel contesto del rapporto medico-paziente realizzando quel passaggio del "I Cure" (ti curo) al "I Care" (mi prendo cura di te).

APPROCCI	PATOLOGIE	SOPPRAVVIVENZA
INTRA VASCOLARE	Incompatibilità-Rh Disordini delle Piastrine	40% ÷ 92%
INTRA AMNIOTICO	Rottura precocedelle membrane Poliannios Gozzo Fetale	0 ÷ 40-60%
CAVITA' INTRA-SIEROSE	Idrope Fetale Sindrome da trasfusione fetto-fetale	12% ÷ 42%
TRATTO INTRA-URINARIO	Uropatie Ostruttive	22% ÷ 63%

Un ultimo aspetto da sottolineare è la risposta a questa domanda: *come può la scienza prenatale tutelare la vita nascente e prevenire la nascita di condizioni malformative?* Negli ultimi 20 anni si sono realizzate conoscenze sulla prevenzione delle malformazioni che hanno dimostrato l'importanza dell'assunzione di integratori vitaminici nel prevenire molte anomalie malformative fetali. Un dato assolutamente accettato a livello mondiale è la diffusione della cultura dell'assunzione di acido folico molti mesi prima della gravidanza e in alcune condizioni genetiche per tutta la vita.

Da studi randomizzati¹⁸, e studi di coorte con controlli¹⁹, si è dimostrato che

¹⁸ LAURENCE , GALLES, 1981; MRC, UK, Ungh, ed AA-Euro, 1991; CMR, India 2000

¹⁹ SMITHELLS, Inghilterra, 1980,1983; Vergel, Cuba, 1990; Kirke, Irlanda, 1992

l'assunzione di acido folico riduce le malformazioni del tubo neurale (anencefalia e spina bifida in particolare) del 75-80%.

In Cina con l'assunzione di 0.4 mg di acido folico si sono avute riduzioni dal 41% al 79% e introducendo l'acido folico nei cibi di normale assunzione (la cosiddetta fortificazione dei cibi) si sono avute percentuali di riduzione, di anencefalia e spina bifida, dal 30% al 78%²⁰.

Il controllo pre-concezionale del diabete tipo 1 permette una riduzione del 64% della prevalenza di malformazioni e l'ottimizzazione della terapia antiepilettica preconcezionale o subito dopo il concepimento riduce la prevalenza di malformazioni dal 14% al 73%²¹. L'astensione peri-concezionale dal fumo riduce del 40% la prevalenza della labio-palatoschisi.

La diagnosi prenatale di condizioni incompatibili con la vita apre sempre più al grande problema di come usare la conoscenza scientifica, ma spesso non prepara all'accoglienza della disabilità e anche alla sofferenza che l'accompagna, sia del bambino che dovrà nascere, sia delle famiglie.

Essa propone il termine "feto terminale": propone, cioè, una medicina senza speranza.

Che cosa è la terminalità? Siamo veramente nati per "terminare" o piuttosto, come dice Hannah Arendt: "Gli esseri umani, sebbene debbano morire, non sono nati per morire, ma per incominciare".

LA QUERCIA MILLENARIA

Tutela della maternità e della vita nascente, sostegno alla gravidanza patologica, centro di aiuto per i feti terminali.

L'Associazione quercia millenaria è nata per tutelare la Maternità e la Vita Nascente e per dare sostegno a chi si trova ad affrontare una gravidanza problematica o che presenta malformazioni fetali. Sostiene, grazie ai suoi esperti tra cui medici e psicologi, le famiglie che scelgono di accompagnare il feto terminale fino all'esito naturale, perchè considerano l'essere umano tale, dal momento del concepimento fino alla sua morte. Sono a disposizione di tutti coloro che si rivolgono all'associazione i migliori specialisti per la diagnosi prenatale, per eventuali terapie fetali invasive, neonatali e pediatriche. Tali specialisti prestano servizio in presidi come il Policlinico Agostino Gemelli e l'Ospedale S. Camillo-Forlanini di Roma, l'Ospedale Gaslini di Genova, ma possono anche segnalare dove, in qualunque parte d'Italia, eventuali problematiche possono essere trattate al meglio. Una grande rete di famiglie è inoltre a disposizione per sostenere altre famiglie in questa scelta importante e per condividerne l'esperienza. Si tratta di coppie che hanno voluto portare avanti gravidanze di feti scientificamente "terminali", cioè incompatibili con la vita, per varie patologie, accompagnando con amore e dignità i loro bambini fino alla fine. Tel. 320-8010942; info@laquerciamillenaria.org ; www.laquerciamillenaria.org

²⁰ 1.CDC. MMWR 2004; 53:362-5. Systems with prenatal ascertainment 2.Simmons BDR-A 2004; 70:559-64 3. Ray Lancet 2002; 360:2047-8. 4. De Wals BDR-A 2003; 67:919. 5. Persad CMAJ 2002; 167:241-5. 6. Liu BMC Pregn & Childb 2004; 4:20. 7.Bower ANZPH 2002; 26:150-1 + BDR-A 2004; 70:842-3 8.Chen Nutr Rev 2004 62:S40-3. 9.Lopez-Camelo AJMG 2005; 135:120-5

²¹ Meta-analisi di 10 studi; Fried et al Drug Saf 2004; 27:197-202



GLI OSPEDALI AMERICANI DOVE NASCONO ANCHE I BAMBINI TERMINALI

*di Assuntina Morresi**

Ne ha scritto due giorni fa il New York Times, e per spiegare bene di che si tratta hanno messo un video con tanto di interviste sul sito del giornale. Sta a Minneapolis, al Children's Hospitals and Clinics e si chiama Deeya: in sanscrito significa "una piccola luce", ed è il nome di uno dei quaranta hospice perinatali ai quali ci si può rivolgere, negli Stati Uniti, per essere accompagnati e sostenuti quando il figlio che si ha in pancia ha una malattia genetica "incompatibile con la vita", un figlio che sicuramente morirà prima o poco dopo la nascita.

Sul quotidiano americano, tempio della cultura liberal, leggiamo che dal 20 al 40 per cento delle famiglie a cui è stata fatta questa diagnosi decide di portare avanti la gravidanza, e aumenta il numero di chi si rivolge agli hospice per avere un supporto tecnico e spirituale. Sono associati a strutture ospedaliere, vi lavorano medici, ostetriche, assistenti sociali che preparano le donne al parto, in gruppi separati da quelli con le donne con gravidanze normali, e nel caso in cui il bambino sopravviva più di qualche giorno – circa il 30 per cento, in questi casi – insegnano loro come comportarsi a casa.

In Minnesota dallo scorso anno per legge le donne devono essere informate sull'esistenza di questo tipo di strutture. Gli hospice sono estranei alla logica pro choice contro pro life, e molti non sono neppure affiliati a movimenti antiabortisti: propongono solamente di sostenere le famiglie in circostanze così drammatiche, di aiutarle a vincere l'isolamento che inevitabilmente arriva, quando amici e familiari non sanno più cosa dire per confortare, insegnano come spiegare a fratellini e sorelline che il nuovo arrivato non crescerà con loro, e soprattutto "ci hanno dato la possibilità di capire che questo non è qualcosa al di fuori dell'ordinario, che questa è la vita, e che le persone perdonano i propri figli", come spiega la signora Newell, mamma di Joseph, nato morto l'8 gennaio per via di una enorme cisti piena di liquido, inamovibile, che copriva tutta la colonna vertebrale del suo bambino.

I Newell sono cattolici ma anche sostenitori del diritto ad abortire, e quando hanno saputo che per il loro figlio non c'era niente da fare, hanno chiesto "Cosa possiamo fare per passare bene il tempo con lui, visto che questo sarà il solo nostro tempo con lui?".

Quando è nato, l'infermiera lo ha messo nella culla, come se fosse vivo, i suoi genitori lo hanno potuto tenere in braccio, anche se per poco, e il suo papà lo ha vestito, aiutato dal personale dell'hospice.

Nel video vediamo anche Alaina Kilibardas in braccio al padre, piccolissima e vestita di rosa, che guarda nella telecamera. Lei ha la trisomia 18, cioè un cromosoma in più, e fa parte di quel 10 per cento di bambini con questo tipo di malattia che sopravvive oltre i due mesi. Adesso ne ha venti, e i suoi genitori sanno che difficilmente arriverà all'età prescolare. All'hospice hanno suggerito ai Kilibardas di fare insieme qualcosa da ricordare, e quindi mentre i genitori normalmente evitano di portare i propri figli, sani in posti affollati dove potrebbero ammalarsi, i Kilibardas portano Alaina a casa di amici, nei loro coffee shop preferiti. Vogliono che almeno una volta la piccola possa stare in posti che hanno un qualche significato nella storia della famiglia, come le foreste del nord Minnesota dove è cresciuto suo padre, e dove sono stati da poco. "La sua vita sarà quel che sarà. Se vive due settimane, questa è la sua vita. È la nostra bambina", dice il padre. "Quando stavamo aspettando Alaina – dice la mamma – la gente ci diceva: 'Siete nelle nostre preghiere'. Ma noi non domandavamo 'Fai andare tutto per il meglio'. Dio non scende giù per toccarti e guarirti. Lui manda le persone a farti compagnia".

* *Docente Associato di Clinica Fisica, Università di Perugia; componente del Comitato Nazionale per la Bioetica.*

“Fermiamo le cure intensive per i neonati troppo prematuri”

I medici: limitiamo l'accanimento terapeutico

Firenze, per la prima volta un documento di pediatri e commissione bioetica: tutte le raccomandazioni

MARIA CRISTINA CARRATÙ



25%

I SOPRAVSSUTI
Il 25% (200), sopravvive

0,60‰

22 SETTIMANE
Nati vivi nei paesi sviluppati: 0,60 per mille

0,55‰

23 SETTIMANE
Sono lo 0,55 per mille i nati vivi di 23 settimane

0,50‰

24 SETTIMANE
Sono lo 0,50 per mille, i nati vivi di 24 settimane

FIRENZE — Venti centimetri di lunghezza, 380 grammi di peso. Quando nasce sotto le 22, 23 settimane di gestazione, un bambino è questo. Va dunque trattato con «rispetto, amore e delicatezza», tenendolo al caldo e dandogli un po' di glucosio. Ma nient'altro. Tentare di più sarebbe accanimento terapeutico, contrario all'etica medica. Per la prima volta, la comunità scientifica italiana si pronuncia su un dilemma reso sempre più acuto dai progressi delle tecniche di terapia intensiva neonatale (nonché dall'aumento di gravidanze plurigemellari da fecondazione artificiale), ma di fronte a cui, finora, ogni medico ha dovuto decidere da solo. È giusto far sopravvivere prematuri di 22-3 settimane destinati comunque a morire, o a sopravvivere con handicap gravissimi? No, dicono, unanimi, tutti gli organismi più rappresentativi del settore (dalle Società italiane di pediatria, neonatologia, medicina perinatale, ginecologia e ostetricia,

dei medici legali e delle assicurazioni, alla Federazione degli Ordini dei medici, a rappresentanti della Commissione nazionale di bioetica come il vicepresidente Mauro Barni), chiamati a raccolta dalla Clinica di medicina perinatale dell'Università di Firenze diretta da Giampaolo Donzelli, e da quella di ostetricia e ginecologia di Gianfranco Scarselli. «Raccomandazioni per le cure perinatali nelle età gestazionali estremamente basse» è il documento che sarà presto reso pubblico e dove per la prima volta è scritto chiaro: niente cure intensive per il neonato di 22-23 settimane, ma solo un accompagnamento dolce alla morte; trattamento intensivo per quello di 24 solo se la rianimazione produce «sforzi respiratori spontanei, frequenza cardiaca, ripresa del colorito»; rianimazione e cure intensive obbligatorie, invece, per i nati dalle 25 settimane in poi.

Stretti, finora, fra problemi di coscienza, dovere di «adottare ogni misura» (come dice la legge 194) per salvare il feto, indipendentemente dall'età gestazionale, rischi di denunce per omissione di soccorso, o per accanimento terapeutico, «adesso» dice Donzelli, «i neonatologi potranno lavorare con più serenità». Continua, certo, in Italia, a mancare un riferimento normativo: «Ma si potrà mai dire per legge chi deve vivere e chi morire?» osserva il presidente della Società italiana di neonatologia Giorgio Rondini. «Spetta alla coscienza del medico pronunciarsi, caso per caso. Una legge dovrebbe però tutelarla nelle sue scelte». La medicina, in ogni caso, dice Donzelli, «dovrà sempre più interrogarsi sull'esatto beneficio del suo agire per il cittadino-neonato». Ormai, nota il presidente nazionale della Società di medicina perinatale Giulio Bevilacqua, «dobbiamo accettarlo: almeno per ora, interventi estre-

mi su certi prematuri non sono né giusti né etici». E le «Raccomandazioni» saranno fondamentali anche per le famiglie: «In passato si parlava di aborto tardivo, e tutto finiva lì» dice Maria Serenella Pignotti, aiuto della Clinica di medicina neonatale di Firenze: «Oggi una famiglia si aspetta sempre il massimo. E invece, bisogna darle speranze vere, non finte».

CURE PER I NEONATI CONSIDERATI “GRANDI PREMATURI”

di Carlo Bellieni*

La cura dei neonati estremamente piccoli è uno dei maggiori successi della medicina moderna: oggi è possibile curare neonati di peso bassissimo, addirittura sotto il chilo di peso, cosa impensabile anni fa. Trent'anni fa era quasi impossibile salvare bambini di 28 settimane di età gestazionale (EG), oggi hanno possibilità di sopravvivenza piccoli di 22-23 settimane. I principali successi sono dovuti alla maggior abilità a combattere le infezioni, all'uso di respiratori sempre più sofisticati e di microstrumenti (cateteri filiformi, micrometodi per le analisi del sangue) che possiamo impiegare. Ma soprattutto i maggiori passi sono stati fatti con l'uso di dare dei cortisonici alla madre che sta per partorire per far sviluppare gli alveoli polmonari del bambino, nonché con quello di somministrare una sostanza – detta surfattante – che introdotto nei polmoni attraverso il tubo per respirare, apre gli alveoli polmonari del piccolo.

I primi reparti di neonatologia risalgono agli anni '80 del secolo scorso, dunque siamo in presenza di una disciplina recente, in evoluzione. Cinquant'anni fa, destava molta preoccupazione la nascita di bambini sotto i 2500 grammi, che per distinguerli vennero chiamati bambini “Low Birth Weight (LBW)”¹; ma non ci si arrese con questi bambini, si continuò a cercare di salvarli: la tecnica migliorò e si spostò la frontiera: dopo venti anni non preoccupavano più i minori di 2500 grammi, ma quelli sotto i 1500 grammi, che vennero chiamati “Very Low Birth Weight (VLBW)”², per spiegare che c'erano poche possibilità di sopravvivere sotto quel peso e abbastanza di sopravvivere con qualche patologia. Nel frattempo, accanto ai sopravvissuti malati, aumentava il numero di quelli sani.

Dopo qualche anno, tuttavia, i pediatri divennero ancora più bravi, venne scoperto qualche sistema in più per far sopravvivere i bambini e la frontiera si spostò

* *UO Terapia Intensiva Neonatale Az. Ospedaliera Universitaria Senese; Docente di terapia Neonatale presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Siena; Membro del direttivo del Gruppo di Studio “Analgesia e Sedazione” della Società italiana di Neonatologia; Membro dello Scientific Panel of the European Pain School; componente Consiglio Esecutivo Associazione Scienza & Vita.*

¹ BAIRD D. *The epidemiology of low birth weight; changes in incidence in Aberdeen, 1948-72.* J Biosoc Sci. 1974 Jul;6(3):323-41.

² HIGGS SC, MALAN AF, HEESE HD. *The perinatal infective environment and infants of very low birth weight.* S Afr Med J. 1977 Apr 30;51(18):621-3.



ancora: ora quelli che difficilmente sopravvivevano erano solo i bambini sotto il chilo di peso, detti “Extremely Low Birth Weight (ELBW)”³. Oggi, la nascita di bambini sotto il chilo preoccupa, ma meno di dieci anni fa, tanto che il limite di sopravvivenza è tra 400 e 500 grammi, peso per il quale si sta forgiando un nuovo appellativo: i “micropreemies”... ormai quelli che non sopravvivevano 40 anni fa sono, al confronto, dei giganti, ma anche per questi piccolissimi si iniziano a vedere speranze sempre migliori.

Figuriamoci tuttavia, cosa sarebbe successo se qualcuno, temendo di curare bambini che sarebbero stati male e pensando impossibile la sopravvivenza sotto una certa soglia, avesse vietato di curare quelli sotto i 2500, o i 1500 grammi: oggi tantissime famiglie non avrebbero la gioia di un figlio.

Come tutte le discipline in crescita, la neonatologia è tuttora costellata da successi e fallimenti: trattando di pazienti estremamente fragili, è possibile che buona parte di loro sopravviva ma portando “ricordi fisici” della loro estrema prematurità, fino a manifestare disabilità di varia gravità. C’è chi propone oggi di limitare le cure di questi piccolissimi, alla luce di questi rischi.

Dato che l’argomento sembra complicato, ma in realtà non lo è, vediamo qui di far chiarezza in modo comprensibile per tutti, rispondendo alle più comuni domande sull’argomento.

1. Qual è l’età minima dal concepimento a cui un neonato può sopravvivere?

Ad oggi, la letteratura mostra che possono sopravvivere circa il 5-10% dei neonati nati dopo il compimento della 22^a settimana dal concepimento (Fig 1⁴). Dalla 23^a settimana la possibilità di sopravvivere è in progressivo aumento (circa il 25% a 23 sett., circa 45% a 24 sett; circa 65% a 25 sett.)⁵.

2. Quali sono le patologie presenti nei neonati sopravvissuti?

Le più frequenti sono la retinopatia del prematuro, le emorragie cerebrali, la

³ UNGER A, GOETZMAN BW, CHAN C, LYONS AB 3RD, MILLER MF. *Nutritional practices and outcome of extremely premature infants*. Am J Dis Child. 1986 Oct;140(10):1027-33.

⁴ LEMONS JA, BAUER CR, OH W, KORONES SB, PAPILE LA, STOLL BJ, VERTER J, TEMPROSA M, WRIGHT LL, EHRENKRANZ RA, FANAROFF AA, STARK A, CARLO W, TYSON JE, DONOVAN EF, SHANKARAN S, STEVENSON DK. *Very low birth weight outcomes of the National Institute of Child health and human development neonatal research network*, January 1995 through December 1996. NICHD Neonatal Research Network. Pediatrics. 2001 Jan;107(1):E1.

⁵ KAMOJI VM, DORLING JS, MANKTELOW BN, DRAPER ES, FIELD DJ. *Extremely growth-retarded infants: is there a viability centile?* Pediatrics. 2006 Aug;118(2):758-63.

⁶ SERENIUS F, EWALD U, FAROOQI A, HOLMGREN P-A, HAKANSSON SEDIN G.. *Short-term outcome after active perinatal management at 23-25 weeks of gestation. A study from two Swedish tertiary care centres. Part 2: Infant survival*. Acta Paediatr 93:1081-89, 2004



broncodisplasia. In un recente studio svedese⁶ su bambini nati a 23-25 settimane il 35-45% aveva broncodisplasia, il 20% emorragia cerebrale, il 30-45% retinopatia, ma il 30-40% non avevano alcuna di queste patologie. Bisogna notare che, contrariamente a quanto ci si sarebbe aspettati, gli ospedali in cui vige una politica di cure “proattive”, cioè che curano tutti i nati dalle 22 settimane in su, hanno minor tasso di mortalità e di patologie, rispetto a quelli che applicano delle cure “selettiva”.

Questo smentisce l’idea comune che “più si prendono in cura i piccolissimi, maggiore è il tasso di disabilità nella popolazione che esce dal reparto” (Figura 2).

La figura 2, mostra (colonne denominate “Nil”) la percentuale di bambini senza gravi patologie. La colonna scura si riferisce ai reparti che applicano cure selettive e la colonna chiara la percentuale di bambini senza patologie gravi usciti da reparti in cui si applicano cure non selettive.

3. Cosa comportano le suddette patologie?

La retinopatia può avere vari livelli di conseguenze: dalla cecità assoluta alla semplice miopia; avere emorragia intraventricolare o broncodisplasia può comportare patologie gravissime e talora mortali oppure forme minori e transitorie. Un recente lavoro mostra che il 22 % dei bambini nati sotto le 25 settimane hanno disabilità grave, il 24% disabilità media, and 34% disabilità lieve.

Di quelli che avevano disabilità grave a 30 mesi, l’86% avrà disabilità medio-grave a 6 anni⁷.

Dunque per prendere decisioni in questo ambito non ci si può basare su quadri grossolani e spesso catastrofici (“sarà disabile”). Conta tantissimo come si spiegano le cose: se si dice che i nati di 22-25 settimane avranno tutti gravissime conseguenze insopportabili, si dice una cosa non vera.

4. L’emorragia cerebrale è uno dei rischi più temuti: cosa comporta?

Un recente lavoro giapponese mostra che circa il 70% dei prematuri con emorragia cerebrale di 1° grado è normale, mentre lo è solo il 15,4% di quelli con emorragia cerebrale di 4° grado, nel 71% dei quali è presente paralisi cerebrale⁸.

Ma cos’è la paralisi cerebrale? *“La paralisi cerebrale non sempre causa gravi disabilità. Mentre un bambino con paralisi cerebrale grave può non camminare e richiedere cure intensive per tutta la vita, un altro con paralisi cerebrale media*

⁷ MARLOW N, WOLKE D, BRACEWELL MA, SAMARA M, for the EPICure Study Group. *Neurologic and Developmental Disability at six Years of Age after Extremely Preterm Birth*. N Engl J Me. 2005, 352:9-19.

⁸ FUTAGI Y, TORIBE Y, OGAWA K, SUZUKI Y. *Neurodevelopmental outcome in children with intraventricular hemorrhage*. *Pediatr Neurol*. 2006 Mar;34(3):219-24.

*può essere solo leggermente malato e non richiedere speciale assistenza”.*⁹

Dunque, ancora una volta vediamo che anche nel caso peggiore di danno cerebrale, più del 10% dei sopravvissuti è sano, ma la possibile e più temuta malattia (la paralisi cerebrale) può essere presente in diversissimi gradi.

5. Si può fare una prognosi alla nascita per sapere se il bambino morirà a breve o se avrà un grave handicap?

Al momento non abbiamo strumenti per sapere alla nascita se un grave prematuro potrà sopravvivere o sulle patologie cui andrà incontro (tranne nei casi limite di anencefalia o assenza congenita dei reni o simili): l'indice di Virginia Apgar (che valuta battito del cuore, colorito, tono muscolare, reattività e respiro) non è utile per questo, e ovviamente è ancor meno utile usarne solo una parte, come fanno alcuni protocolli che propongono di iniziare le cure solo se il battito del cuore è valido.

Gli indici migliori (per esempio il punteggio CRIB) per conoscere le possibilità di morte o di grave disabilità si basano sull'osservazione del bambino durante almeno le prime 12 ore di vita, e comunque non raggiungono un'attendibilità del 100%.

Dunque, se anche si decidesse di non curare alla nascita chi presenterà una gravissima patologia, ci troviamo di fronte a un ostacolo insormontabile: non abbiamo gli strumenti per conoscerla, perlomeno in sala parto, né nelle ore successive.

6. Il neonato estremamente prematuro può respirare da solo?

Sì, ma non riesce a mantenere aperti i polmoni, dunque ha bisogno di un aiuto con ventilazione meccanica e farmaci. Altrimenti la morte è inevitabile.

7. Cosa accade se non si ventila subito il neonato estremamente prematuro?

Che non arriva ossigeno al cervello, e ogni minuto perso significa un minuto di asfissia. È come se ad un adulto si tenesse bocca e naso chiusi. E l'asfissia nel neonato, quando non provoca morte, può provocare danno ai neuroni ed emorragie cerebrali.

8. Dunque è corretto valutare se il neonato che ancora non ha 25 settimane può “farcela”, prima di decidere se ventilarlo?

No: per valutare i parametri essenziali (frequenza cardiaca precisa, reattività,

⁹ National Institute of Neurological Disorders and Stroke:

www.ninds.nih.gov/disorders/cerebral_palsy/cerebral_palsy.htm

BARR F: *Relationship of neonatologists' end-of-life decisions to their personal fear of death*. Archives of Disease in Childhood - Fetal and Neonatal Edition 2007;92:F104-F107



colorito, presenza di sforzi respiratori, saturazione di ossigeno...) occorre tempo e calma, a meno di non voler essere superficiali; ma il primo imperativo che qualunque neonatologo conosce bene è “non rubare tempo al paziente”, per non danneggiare il sistema nervoso. Una volta che si è costatato che il neonato è vivo, si deve intubarlo, ventilarlo, e solo dopo averlo stabilizzato –cioè quando non rischiamo di fare dei danni sospendendo l’assistenza per “fare varie considerazioni” - fare le nostre valutazioni.

9. Cosa si rischia a prendersi cura di tutti i bambini estremamente piccoli?

Di curare bambini che moriranno dopo poco a causa della patologia che ha determinato il parto prematuro e della prematurità stessa. Ma nessuno può dirci al momento del parto se quel bambino appartiene a questo gruppo.

10. Ma non si rischia di far sopravvivere i bambini, ma con grave disabilità?

Il disabile ha diritto di essere curato come gli altri; ma anche se qualcuno non volesse curare i disabili è bene che si sappia che la disabilità nessuno può rivelarcela già in sala parto.

11. Ma i genitori non dovrebbero partecipare al processo decisionale?

Certamente devono essere messi al corrente di tutto. Ma non sono in grado di prendere decisioni serene e realmente informate sulle cure specialistiche neonatali. Come è possibile che delle persone in un momento di stress e dolore psicologico e fisico (la mamma ha appena partorito) siano lucide per decidere sulla vita o la morte di un figlio? Come possono decidere quando neanche i medici (l’abbiamo appena visto) sanno quali conseguenze riporterà (*se* ne riporterà) quel bambino? Come possono capire in cinque minuti cosa sono termini quali “paralisi cerebrale” o “retinopatia del prematuro” o “broncodisplasia”?

12. Perché c’è chi sostiene che le cure dei neonati estremamente prematuri debbano essere limitate?

È difficile a dirsi, dal momento che, una volta stabilito prima del parto che il bambino ha possibilità di “farcela”, bisogna impegnarsi per dargli il 100% di possibilità, sapendo che comunque la possibilità che muoia è elevata. Ma è uno sforzo che merita di essere fatto anche perché non sappiamo nulla di come andrà a finire. Non penso che però sia fuori luogo ricordare che una recente ricerca¹⁰ ha

¹⁰ GROSS ML. *Abortion and neonaticide: ethics, practice, and policy in four nations*. Bioethics. 2002 Jun;16(3):202-30.

messo in luce che la tendenza dei singoli neonatologi a non curare deriva dalla loro propria paura della morte (“*Neonatologists’ fear of death may influence their end-of-life decisions*”): non è dunque un criterio oggettivo.

13. In questo processo, quanto c’è di accanimento terapeutico?

Cercar di curare un bambino che potrebbe morire, o vivere con una disabilità non è accanirsi, almeno non più di prendersi cura di un adulto che è affogato in una piscina o ha avuto un ictus. Non sappiamo il grado di disabilità che il bambino svilupperà (se la svilupperà), e soprattutto –cosa non irrilevante- non abbiamo il suo parere: quante persone vivono con una malattia e sono felici? E, nel caso di una grave patologia neurologica che determina grave ritardo mentale, la sofferenza che si presume di evitare è quella del malato o quella di chi dovrà assisterlo?

14. Quindi la morte del feto prematuro può essere ricercata non nell’interesse del bambino, ma di terzi?

Michael Gross scriveva nel 2002 che c’è «*un generale consenso al neonaticidio a seconda del parere del genitore sull’interesse del neonato definito in modo da considerare sia il danno fisico che il danno sociale, psicologico e finanziario a terzi*»¹¹. È quest’idea dell’interesse dei «terzi» cui bisogna star attenti. Infatti l’eutanasia neonatale non cura la sofferenza del bambino... ma la nostra. C’è nella società occidentale qualcosa che potremmo chiamare «handifobia», cioè la «fobia dell’handicap». È una fobia, cioè qualcosa di profondo, che genera un blocco e vuole semplicemente che l’oggetto della fobia non esista. Invece i malati esistono... e meritano cure e attenzioni. Semmai è da domandarci perché non si spenda ancor di più per l’integrazione, la lotta alle barriere architettoniche e alla discriminazione.

15. Cosa fare per limitare un eccesso di cure?

Bisogna vigilare per non sentirci al di sopra dell’evidenza. Non si deve mai dare una cura non utile, in particolar modo sperimentale, se non è nell’interesse del paziente, cioè se non gli prolunga la vita in modo significativo o se non serve a migliorare una patologia. Tuttavia il rischio vero è piuttosto l’abbandonare: si può pensare di star esagerando solo quando abbiamo delle certezze e alla nascita queste sono un’utopia: per questo, tutti meritano di essere curati immediatamente e al meglio. Riassumo alcuni punti pratici nella tabella 1.

16. Si può pensare di prendersi cura di tutti alla nascita, riservandosi di sospendere le cure in un secondo momento?

Questo è l’atteggiamento in alcuni Paesi. Bisogna però distinguere tra cure utili

¹¹ GROSS ML. *Abortion and neonaticide: ethics, practice, and policy in four nations*. Bioethics. 2002 Jun;16(3):202-30



e futili e questa è una scelta che va fatta caso per caso, sapendo che se una cura è futile non si deve dare. Futili possono essere certi interventi o terapie se vengono somministrati a chi sappiamo che sta morendo. Futile sarà anche un intervento chirurgico che non migliora la qualità o la durata della vita. Ma non sarà futile qualunque terapia fatta nell'interesse del piccolo paziente, anche se esso è colpito da una grave malattia invalidante.

17. Sono opinioni isolate o sono supportate da un consenso più vasto?

Riporto in Appendice 1 il documento conclusivo del congresso di neonatologia tenuto a Bologna il 7 dicembre 2007, con 550 partecipanti e (Appendice 2) la lettera aperta fatta da 320 sanitari dell'area neonatale; sono considerazioni che sostanzialmente riflettono le linee-guida dell'American Academy of Pediatrics¹². Non sempre le opinioni che arrivano sui giornali sono quelle della maggioranza.

18. Cosa dire dei bambini sopravvissuti ad “aborto terapeutico”?

Che sono pazienti che stanno soffrendo e che meritano di essere curati ed eventualmente dati in adozione. Ricordiamo tuttavia che l'interruzione di gravidanza tranne che in caso di rischio per la vita della madre, in Italia non è permessa quando il bambino ha una possibilità (non la certezza) di poter sopravvivere fuori dall'utero e oggi questa possibilità è documentata dalla 22° settimana di gestazione. Le autorità ospedaliere e giudiziarie devono accertarsi che questo limite venga rispettato.

Per concludere, voglio ritornare all'esempio iniziale: per merito dei nostri maestri che non si arresero e non si fecero mettere steccati dettati dalla paura, oggi la neonatologia ha fatto grandissimi progressi: tantissime famiglie ringraziano e, lo sappiamo bene, non solo quelle dei bambini “sani”; perché l'amore non si misura contando i cromosomi e la tristezza non è sempre proporzionale alle malattie.

Tabella n. 1 - Cure alla nascita dei nati sotto le 25 settimane di gestazione

1. Verificare prima della nascita l'età gestazionale: se è maggiore di 22 settimane il bambino ha oltre il 10% di possibilità di sopravvivenza e va assistito.
2. Alla nascita, dopo l'aspirazione delle prime vie aeree, intubare il bambino, stimolarlo con massaggio, ventilarlo. Quindi valutare la reattività e la frequenza cardiaca.
3. Procedere come per la rianimazione di qualunque bambino con asfissia alla nascita.
4. Se le cure non portano beneficio, cioè non determinano ripresa delle attività primarie, si può sospendere la rianimazione dopo un ragionevole tempo da definire (6).

¹² American Heart Association. 2005 American Heart Association (AHA) Guidelines for Cardiopulmonary Resuscitation (CPR) and Emergency Cardiovascular Care (ECC) of Pediatric and Neonatal Patients: Pediatric Basic Life Support. 11

Figura n. 1 - Percentuali di mortalità per età gestazionali (anni 1995-1996)

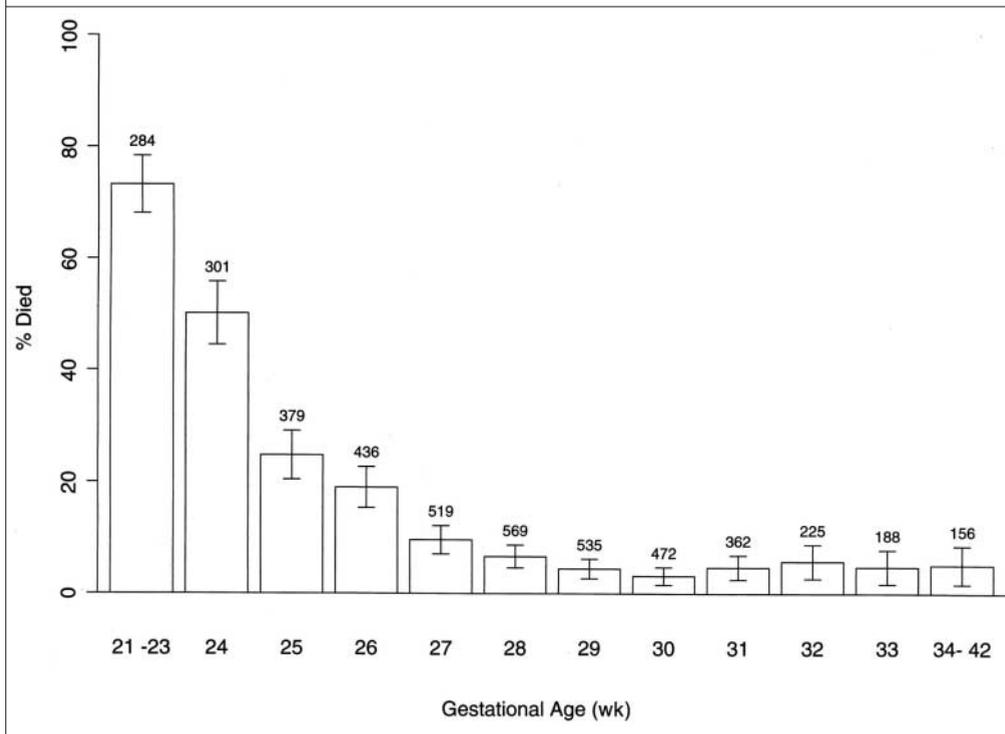
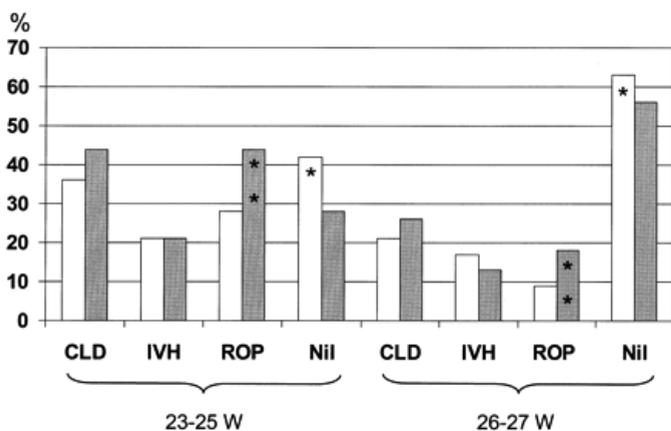


Figura n. 2 - Conseguenze a distanza in nati tra 23 e 25 w (settimane)



Colonne grigie:
Rianimazione solo di una popolazione con certe caratteristiche di basso rischio (rianimazione selettiva)

Colonne bianche:
Rianimazione di tutti i nati, senza selezionare chi rianimare (rianimazione non-selettiva).

CLD: Broncodisplasia
IVH: Emorragia cerebrale

ROP: Retinopatia
Nil: Nessuna delle suddette patologie



APPENDICE 1

Lettera aperta dei neonatologi italiani. Febbraio 2006

Negli ultimi tempi si sono ravvivate le discussioni sulle cure dei neonati di bassissima età gestazionale, la cui sopravvivenza non supera il 40% dei casi, spesso con problemi neurologici gravi. Il primo giudizio è che non essersi arresi di fronte a patologie gravi, è stata nei secoli la chiave di volta per il progresso della medicina. La cura del malato grave è un imperativo:

anche oggi esiste una larga serie di patologie in cui la sopravvivenza non è alta: non per questo le cure non vengono messe in essere. Questo comportamento rispetta la dignità del paziente e di chi cura.

— Viviamo in un periodo in cui c'è una sorta di mito della qualità della vita, tanto che già negli anni '80 la Corte Suprema degli Stati Uniti dovette pronunciarsi per render chiaro che un neonato disabile (un bambino Down in quel caso) ha gli stessi diritti alla cura di qualunque altro bambino. Questa sacralizzazione porta a concepire come "non giusta" (wrongful life) la vita di chi ha un handicap che alcuni reputano intollerabile.

— La nostra professione di neonatologi ci porta spesso a rianimare alla nascita e anche nei giorni successivi dei bambini che hanno seri rischi di disabilità. Questi rischi possono provenire da un'età gestazionale molto bassa, o da una sofferenza del sistema nervoso dovuta ad una molteplicità di cause.

— In questo campo devono essere chiariti due aspetti. In primo luogo al momento della nascita nessuno può essere sicuro della prognosi di un bambino (e qualche volta della sua reale età gestazionale) in presenza o meno di fattori di rischio per disabilità o morte. In secondo luogo si può parlare di accanimento terapeutico allor-

quando si esercitano delle manovre volte unicamente a rimandare di poco la morte ormai inevitabile, invece non si può usare questo termine di fronte al rischio di disabilità.

— Può altresì sorgere in alcuni di noi il dubbio se sia corretto rianimare questi bambini, conoscendo l'ipotetico rischio che questi hanno di vivere con un handicap. Rispondiamo a questa legittima domanda affermando che qualunque paziente ha diritto ad essere rianimato e assistito nel migliore dei modi, indipendentemente dal livello di abilità o disabilità che egli abbia.

— Sappiamo d'altronde che la discriminante per iniziare un intervento rianimatorio è la possibilità che gli alveoli polmonari siano in grado di scambiare ossigeno e CO₂ e questo avviene intorno a 22-23 settimane di età gestazionale.

— Diversi autori hanno dimostrato che un atteggiamento proattivo migliora non solo la sopravvivenza ma anche l'outcome dei neonati di età gestazionale estremamente bassa. Crediamo che non esista una "vita non giusta" e che ogni nato abbia diritto alle cure, così come crediamo che ogni famiglia di persona disabile abbia già dalla nascita diritto alla massima assistenza da parte della Società e dello Stato. Crediamo che queste cure si debbano offrire a chiunque abbia serie possibilità di vita in seguito al nostro intervento, e un neonato dalle 23 settimane di età gestazionale ha serie possibilità di sopravvivere, trattandolo come qualunque altro paziente. Affermiamo quindi, insieme alle famiglie dei nati estremamente prematuri, che la missione del medico è sempre quella di curare e che la rinuncia a salvare una vita umana in previsione di un ipotetico handicap è sempre una sconfitta.

APPENDICE 2

Considerazioni conclusive scaturite dall'incontro dedicato al nato con prematuranza estrema (≤ 25 settimane).

Bologna, Azienda Universitario-Ospedaliera S. Orsola, 7 Dicembre 2006

A conclusione del Convegno "Decidere in Neonatologia", tenutosi a Bologna il 7 dicembre 2006, che ha visto la partecipazione di oltre 500 iscritti, sono stati individuati alcuni punti che gli organizzatori del Congresso credono debbano essere la base di ogni discussione sull'argomento. Questi punti nascono dal riconoscimento che nessuno è autorizzato a sostituirsi ad un altro, seppur ad un minore, per decidere della qualità della sua vita e della susseguen-

te accettabilità della medesima; e dal riconoscere che di fronte all'impossibilità di aver alla nascita una prognosi di certezza quoad vitam e quoad valetudinem, vale con forza l'imperativo a prestare le cure più adeguate che ogni medico ha alla base della sua professione.

I punti fermi sono i seguenti:

1. Alla nascita, tranne casi estremi, è impossibile definire una prognosi certa (1).

2. Al di sotto delle 23 settimane la possibilità di sopravvivere è bassissima (2).

3. Dalla 23a settimana la possibilità di sopravvivere è in progressivo aumento (circa il 25% a 23 sett., circa 45% a 24 sett.; circa 65% a 25 sett.) (3-4). Gli esiti a distanza, tanto più frequenti quanto più bassa è l'età gestazionale, non risultano associati all'aumento della sopravvivenza (5,-6).

4. Le malformazioni congenite diagnostiche in utero e seguite da interruzione di gravidanza in un'epoca gestazionale in cui il feto è vitale sono in progressivo costante aumento (7-8)

5. Il dolore può essere vinto non provocandolo e usando correttamente i farmaci analgesici (9).

Da questi punti derivano delle linee di comportamento che non vogliono essere delle linee-guida, ma semplicemente un punto di partenza ben ponderato:

A. La cura del neonato e l'assistenza alla famiglia devono essere il primo impegno del personale medico ed infermieristico, indipendentemente dalla disabilità del bambino

B. Sotto la 23a settimana è sempre indicata alla nascita una rivalutazione accurata dell'età gestazionale da parte del neonatologo, per conferma o ridatazione corretta, e una altrettanto accurata osservazione della vitalità del bambino anche se, come detto sopra, la sopravvivenza è molto bassa (2). Il criterio della valutazione "caso per caso" ha importanza soprattutto in

queste classi di età.

C. Dalla 23a settimana non c'è un valido motivo scientifico e clinico per non rianimare il bambino, a meno che questo non dimostri alcuna risposta alle manovre per ripristinare minime condizioni di vitalità. Le manovre rianimatorie con una possibilità di sopravvivenza del 30-60% non siano da considerare come un "intervento straordinario". Non si deve escludere dalla prassi assistenziale il nato gravemente pretermine basandosi solo sulla sua EG. Altri parametri devono essere attentamente considerati (condizioni di vitalità, malformazioni associate, risposta alle manovre di rianimatorie,...).

D. Lo sviluppo di una patologia di danno cerebrale estremo irreversibile può essere motivo di non accanimento e di non uso di mezzi straordinari per la sopravvivenza.

E. Il genitore va tenuto costantemente informato e ogni atteggiamento assistenziale va comunicato e condiviso, non pensando però di riversare su di lui/lei la decisione finale, per lo stato particolare in cui si trova e per l'assenza di competenze scientifiche (10).

F. È auspicabile una completa integrazione tra ostetrici e pediatri nella fase della comunicazione della diagnosi in epoca prenatale e la costituzione di team multispecialistico al fine del counseling perinatale (11).

G. È auspicabile una riduzione dell'età gestazionale in cui è consentita la interruzione terapeutica di gravidanza.

Bibliografia

- 1 Ambalavanan N, Carlo WA, Shankaran S, Bann CM, Emrich SL, Higgins RD, Tyson JE, O'Shea TM, Laptook AR, Ehrenkranz RA, Donovan EF, Walsh MC, Goldberg RN, Das A; National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Research Network. Predicting outcomes of neonates diagnosed with hypoxemic-ischemic encephalopathy. *Pediatrics*. 2006 Nov;118(5):2084-93.
- 2 Herber-Jonat S, Schulze A, Kribs A, Roth B, Lindner W, Pohlandt F. Survival and major neonatal complications in infants born between 22 0/7 and 24 6/7 weeks of gestation (1999-2003). *Am J Obstet Gynecol*. 2006 Jul;195(1):16-22.
- 3 Kamoji VM, Dorling JS, Manktelow BN, Draper ES, Field DJ. Extremely growth-retarded infants: is there a viability centile? *Pediatrics*. 2006 Aug;118(2):758-63.
- 4 Serenius F, Ewald U, Farooqi A, Holmgren P-A, Hakansson Sedin G.. Short-term outcome after active perinatal management at 23-25 weeks of gestation. A study from two Swedish tertiary care centres. Part 2: Infant survival. *Acta Paediatr* 93:1081-89, 2004.
- 5 Hakansson S, Farooqi A, Holmgren PA, Serenius F, Hogberg U: Proactive Management Promotes Outcome in Extremely Preterm Infants: A population-based Comparison of two Perinatal Management Strategies. *Pediatrics* Vol. 2004, 114:58-64.
- 6 Marlow N, Wolke D, Bracewell MA, Samara M, for the EPICure Study Group. Neurologic and Developmental Disability at six Years of Age after Extremely Preterm Birth. *N Engl J Me*. 2005, 352:9-19.



7 http://www.timesonline.co.uk/article/0,,2087-1892696_1,00.html

8 Garne E, Loane M, Dolk H, De Vigan C, Scarano G, Tucker D, Stoll C, Gener B, Pierini A, Nelen V, Rosch C, Gillerot Y, Feijoo M, Tincheva R et al. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005 Jan, 25(1):6-11.

9 Anand KJ, Aranda JV, Berde CB, Buckman S, Capparelli EV, Carlo W, Hummel P, Johnston CC, Lantos J, Tutag-Lehr V, Lynn AM, Maxwell LG, Oberlander TF, Raju TN, Soriano SG, Taddio A, Walco GA. Summary proceedings from the neonatal pain-control group. *Pediatrics.* 2006 Mar;117(3 Pt 2):S9-S22.

10 Siegel LB. When staff and parents disagree: decision making for a baby with trisomy 13. *Mt Sinai J Med.* 2006 May; 73(3):590-1.

11 Kaempf JW, Tomlinson M, Arduza C, Anderson S, Campbell B, Ferguson LA, Zabari M, Stewart VT. Medical staff guidelines for periviability pregnancy counseling and medical treatment of extremely premature infants. *Pediatrics.* 2006 Jan;117(1):22-9.

AL SAN CAMILLO DI ROMA

Una firma per non curare il feto nato vivo

Tre mesi fa un caso simile a quello fiorentino. Ora il modulo per il consenso informato

ROMA — Anche lui non sarebbe dovuto nascere. Anche i suoi genitori avevano scelto di rinunciare a lui, colpito da due gravi malformazioni cardiache che, secondo chi le aveva diagnosticate durante la gravidanza, erano incompatibili con la vita. Invece il bambino quando ha lasciato l'utero della mamma si muoveva, era vitale. Aveva poco più di 23 settimane. A quel punto i ginecologi hanno dovuto curarlo con tutte le terapie disponibili: tubi, farmaci per spalancare i polmoni e favorirne la maturazione, culle speciali. È morto dopo circa una settimana. Senza quegli aiuti se ne sarebbe andato in poche ore. Un precedente molto simile al caso Carreggi, avvenuto tre mesi fa al San Camillo-Forlanini di Roma. E per questo, da allora, a chi chiede un aborto terapeutico

ardivo si chiede di firmare il consenso informato per rinunciare alle cure intensive nel caso il piccolo sopravviva al parto. In questo modo riceve solo le cure cosiddette compassionevoli. Niente tubi, né macchinari, né accanimento farmacologico.

«Quel giorno non ero in ospedale, quando ho saputo sono rimasta sconvolta, non ho dormito quattro notti», racconta Giovanna Scassellati, responsabile del centro per le interruzioni volontarie di gravidanza della grande azienda romana, una che alla legge 194 ha sempre creduto e l'ha applicata con convinzione. Il risultato della sua insonnia è stato appunto il modulo per rinunciare alle cure intensive. Iniziativa unica in Italia con cui si è cercato di trovare una soluzione per i casi estremi, fornendo un

supporto scritto al neonatologo e al ginecologo: «Per noi è una grande responsabilità — continua la Scassellati —. Il nostro è diventato un mestiere difficilissimo. La tecnologia oggi consente di rianimare feti molto prematuri. Non vorrei mai trovarmi nei panni del collega di Firenze. Nel '78 quando è arrivata la legge lo spirito era diverso. Non piace a nessuno fare questo mestiere ora che ogni giorno il Papa parla di tutela della vita. Anche i non obiettori hanno sentimenti. Quando ho cominciato, il mio primario mi chiamava Attila. Oggi ho dei cedimenti». La necessità di formulare un consenso informato per l'aborto tera-

peutico le è apparsa chiara soprattutto dopo aver parlato col papà di quel bimbo che non avrebbe dovuto nascere:

«Mi ha raccontato che dopo il parto i medici gli hanno messo sotto gli occhi un modulo dove dichiarava di accettare le cure intensive per il figlio. Mi ha detto che in quel momento non capiva niente e che ha firmato». Femminista, attiva nella Fia-pac, l'associazione internazionale operatori dei servizi per l'aborto, in prima linea quando si tratta di sostenere la battaglia per la pillola Ru486, la Scassellati testimonia la durezza della sua professione: «Negli ospedali del Nord per essere sicuri che il bimbo malformato non sopravviva praticano il feticidio, somministrando cloruro di potassio attraverso il cordone ombelicale, come in Francia. A Roma non lo facciamo, ma che sofferenza poi trovarsi di fronte a queste storie. Non c'è da stupirsi se ci sono tanti obiettori di coscienza...».

Margherita De Bac

LA DOTTORESSA

«Il nostro lavoro è diventato difficilissimo»

I DUBBI

«Anche i non obiettori hanno dei cedimenti»

LINEE-GUIDA PER L'ASTENSIONE DALL'ACCANIMENTO TERAPEUTICO NELLA PRATICA NEONATOLOGICA

a cura dell'Università Cattolica del Sacro Cuore Facoltà di Medicina
e Chirurgia "A. Gemelli", Roma
Cattedra di Neonatologia, Istituto e Centro di Bioetica

Introduzione alla proposta¹

di Costantino Romagnoli*, Patrizia Papacci**,
Ignazio Carrasco De Paula***, Antonio Gioacchino Spagnolo****

Tra le problematiche etico-cliniche più rilevanti nell'ambito della Terapia Intensiva Neonatale vi è senz'altro quella del rischio dell'accanimento terapeutico, un rischio legato alle caratteristiche cliniche delle situazioni che in questo ambito vengono affrontate, e che rendono non semplice l'individuazione dell'intervento di volta in volta più adeguato, da un punto di vista clinico ed etico. In questo campo, infatti, il carattere "straordinario" degli interventi medici che vengono attuati costituisce quasi la "ordinarietà" degli interventi in neonatologia, interventi che hanno permesso a tanti neonati di poter continuare a vivere.

Queste linee-guida sono frutto di uno studio congiunto tra la Cattedra di Neonatologia e l'Istituto e il Centro di Bioetica della facoltà di Medicina e chirurgia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, sede di Roma, costituiscono una proposta per agevolare le scelte operative nel setting neonatologico. Naturalmente, come per tutte le linee guida, esse potranno essere riviste a seguito di nuovi dati scientifici e/o di suggerimenti e riflessioni che eventualmente potranno emergere dopo questa prima stesura.

La "Proposta di Linee-guida" contiene indicazioni le cui finalità prioritarie si possono così indicare:

1. preservare il piccolo paziente dal dolore e dalla sofferenza. È il neonato e il

* Ordinario di Neonatologia, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Cattolica Sacro Cuore, Roma.

** Ricercatrice presso l'Istituto di Pediatria, Università Cattolica Sacro Cuore, Roma.

*** Ordinario di Bioetica; Direttore dell'Istituto di Bioetica, Università Cattolica Sacro Cuore, Roma.

**** Straordinario di Bioetica, Facoltà di Scienze della Formazione, Università degli Studi, Macerata

¹ per le istituzioni che hanno promosso la riflessione ed elaborato la proposta di linee-guida

suo benessere il termine di riferimento e la ragion d'essere delle linee-guida: se qualche intervento non si inizia o si "sospende" è solo in ragione del suo bene prevalente e di nessun altro.

2. preservare il paziente da trattamenti inutili o perfino dannosi, e da trattamenti che, prolungando il processo del morire, violano la dignità stessa del morire, come evento connaturale all'uomo;
3. preservare la famiglia da ingannevoli aspettative che potrebbero produrre ulteriore difficoltà all'accettazione dell'evento inevitabile della morte del loro bambino con un aggravio di sofferenza.

Le linee-guida sono costituite da:

- una premessa generale piuttosto ampia in cui, dopo una rapida contestualizzazione delle problematiche etico-cliniche neonatologiche che sono poi la ragione principale che ci ha spinto a proporle, vengono richiamati i principi a cui dovrebbe ispirarsi la pratica neonatologica per assicurare la proporzionalità delle cure ai neonati ed evitare così di incorrere nell'accanimento terapeutico;
- una parte relativa alle procedure operative da seguire sin dal primo momento del venire al mondo del neonato, in sala parto, e successivamente in Terapia Intensiva Neonatale. Le linee-guida prevedono procedure almeno in parte diversificate secondo un criterio di età gestazionale - neonati di età gestazionale inferiore o pari a 22 settimane compiute, neonati di età gestazionale pari a 23 settimane, neonati di età gestazionale pari a 24 settimane - e di diagnosi prenatale, certa o incerta, di patologia incompatibile con la vita. Come emerge chiaramente, i limiti cronologici, sebbene indicativi, non sono determinanti in quanto al centro c'è la singolarità del piccolo paziente ed il suo modo di presentarsi clinicamente ai neonatologi.
- una terza parte dove vengono considerati alcuni aspetti peculiari della pratica neonatologica: le caratteristiche del dolore neonatale, l'assistenza ai genitori, l'attenzione al vissuto dello staff.

Nell'ambito delle procedure operative vanno segnalati:

- l'attenzione costante ai bisogni del piccolo paziente anche quando si trovi in condizioni di incompatibilità con la vita, per età gestazionale o patologia malformativa: esclusa ogni forma di intervento direttamente volto ad accelerarne l'exitus, così come l'abbandono del piccolo paziente al suo destino, egli diviene il destinatario delle cure degli operatori sanitari, nella misura adeguata alla sua situazione, come espressione di quel "prendersi cura" che a pieno titolo deve essere considerato parte integrante della professionalità medica;

- le condizioni cliniche in cui la “sospensione” dei trattamenti, aspetto particolarmente controverso della pratica medica, soprattutto intensivologica, e carico di valenza simbolica, diviene invece eticamente adeguata;
- l’approccio al neonato con diagnosi prenatale certa di patologia incompatibile con la vita (ad es., il neonato anencefalico) nel caso in cui i genitori avessero espresso il desiderio di donare organi o tessuti del proprio figlio: l’intubazione endotracheale e la ventilazione meccanica, in questo caso applicate per andare incontro al desiderio dei genitori, costituirebbero un accanimento terapeutico, in quanto non motivate da alcun prevedibile beneficio per il neonato, ma solo strumentali al prelievo degli organi e, come tali, eticamente inaccettabili;
- l’adeguato intervento palliativo e la sedazione del dolore, modulata secondo i bisogni del piccolo paziente.

Un aspetto di rilievo in queste linee-guida sta senz’altro nella forte attenzione alla dimensione etica della prassi neonatologica, che le linee-guida realizzano non attraverso una semplice enunciazione di principi orientativi, bensì in una proposta che risulta dettagliata nei vari step operativi e al contempo mostra il riferimento solido e costante ai principi medici ed etici.

In qualche modo le linee-guida elaborate dall’Università Cattolica intendono proporsi anche come alternativa “propositiva” a quanti, sebbene con il condivisibile obiettivo di evitare l’accanimento terapeutico, sono giunti invece a proporre soluzioni che, attraverso l’astensione da ogni tipo di assistenza configurerebbero un biasimevole “abbandono” terapeutico, per giungere fino alla vera e propria eutanasia e cioè alla deliberata anticipazione della morte come unica soluzione – paradossalmente ritenuta “più umana” (sic!) - alle gravi situazioni cliniche dei neonati (cfr. ad es. il recente protocollo di Gröningen). Inoltre, a differenza di altri documenti analoghi che sono stati prodotti, qui l’attenzione e il rispetto principale è alla vita del neonato ed è lungi da queste linee-guida qualsiasi considerazione su un quanto mai controverso, ambiguo e impossibile da definire, concetto di qualità di vita.

C’è infine un ultimo aspetto che deve essere considerato e cioè il rischio di una interpretazione legalistica dei contenuti etico-clinici offerti dalla proposta di linee-guida, cosa che precisamente accadrebbe se gli algoritmi decisionali venissero impiegati, anziché come ausili nel percorso decisionale, come riferimenti esclusivi, di per sé necessari e sufficienti, per identificare la scelta moralmente buona. Tale valutazione, in ultima analisi, consiste in un giudizio prudenziale che sempre tiene conto anche della specificità della singola situazione clinica: mai solo di una individuazione a priori di valori soglia o solo di tipologie di mezzi impiegati. Non si può ignorare, infatti – e anche le linee-guida lo precisano - che,

al di là di qualsiasi proposta operativa, il riconoscimento della inalienabile dignità della persona e l'accettazione della morte quale orizzonte della vita rimangono in ogni caso le premesse indispensabili in un esercizio della medicina neonatologica di alto profilo, che da un lato accompagni con la cura, il sollievo e l'aiuto proporzionato la sofferenza e la morte inevitabile, e dall'altro rifiuti la deriva inaccettabile sia di un accanimento terapeutico sia di una sbrigativa anticipazione della morte.

È necessario, pertanto, un cammino culturale che porti a chiarire meglio – anche dal punto di vista giuridico – che sospendere determinati trattamenti in alcune situazioni cliniche ben definite non vuol dire fare eutanasia né privare i pazienti di cure doverose: spesso infatti è proprio tale “preoccupazione” che può spingere all'accanimento terapeutico ed occorre perciò che l'etica e il diritto qui più che mai si parlino e si chiariscano.

PROPOSTA DI LINEE-GUIDA PER L'ASTENSIONE DALL'ACCANIMENTO TERAPEUTICO NELLA PRATICA NEONATOLOGICA

La neonatologia ha raggiunto traguardi impensabili soltanto venti anni fa. Oltre alle acquisizioni scientifiche derivanti dalla ricerca, l'elevata tecnologia specifica della terapia intensiva neonatale consente, attualmente, sopravvivenze di neonati di peso ed età gestazionale estremamente bassi.

I limiti raggiunti evidenziano l'inadeguatezza della legislazione vigente rispetto al progresso scientifico neonatologico e l'urgenza di una specifica riflessione etico-clinica: la neonatologia si trova infatti, più di ogni altra disciplina medica, costantemente di fronte ad uno dei principali problemi della etica medica: “il rischio dell'accanimento terapeutico”.

Per accanimento terapeutico si intende l'ostinazione in trattamenti *futili*, da cui cioè non si possa ragionevolmente attendere un beneficio per la salute e/o un miglioramento della qualità della vita, oppure in trattamenti i cui possibili benefici *non siano proporzionati* alla gravosità dei mezzi utilizzati specie quando tali mezzi siano straordinari. Tuttavia, va sottolineato che i risultati ottenuti dalla neonatologia attuale sono proprio frutto di approcci assistenziali basati sull'uso di mezzi eccezionali e spesso molto gravosi per i piccoli pazienti, al confine con l'accanimento terapeutico. Tale evoluzione assistenziale ha progressivamente accresciuto le aspettative dei neonatologi e li ha spinti sempre di più verso la soglia che separa l'intervento terapeutico efficace dall'accanimento terapeutico. Il rischio di accanimento terapeutico grava sui medici e sugli infermieri della neonatologia costituendo fonte di notevole disagio assistenziale.



Poter delineare un confine tra assistenza ordinaria e straordinaria semplicemente sulla base della distinzione tra mezzi “ordinari” e “straordinari” è arduo, in quanto nella pratica della terapia intensiva neonatale la maggior parte dell’assistenza ordinaria è costituita da mezzi straordinari. Infatti, è peculiare della terapia intensiva neonatale il sostegno artificiale delle funzioni vitali (respiratorie, cardiocircolatorie, renali, gastroenteriche) ancora immature.

Non è dunque semplice stabilire il punto in cui l’assistenza neonatologica intensiva diventa accanimento terapeutico: tale valutazione, in ultima analisi, consiste in un giudizio prudenziale che sempre tiene conto anche della specificità della singola situazione clinica, mai solo di una individuazione a priori di valori soglia o di tipologie di mezzi impiegati.

Sebbene l’elaborazione di linee-guida in ambito biomedico richieda la conformità ad alcuni criteri procedurali e di validazione, la peculiarità della dimensione etica consente di discostarsi da questi criteri senza che ne venga meno il significato. Pertanto, delle linee guida per evitare l’accanimento terapeutico, possono comunque essere proposte per agevolare le scelte operative in neonatologia. Naturalmente, come tutte le linee guida queste indicazioni potranno essere riviste a seguito di nuovi dati scientifici e/o di suggerimenti e riflessioni che eventualmente perverranno successivamente alla pubblicazione del documento stesso.

Premesse generali per evitare l’accanimento terapeutico

Per non incorrere in interventi assistenziali che si configurino come accanimento terapeutico è essenziale procedere tenendo presente le seguenti raccomandazioni generali:

1. È imperativa la necessità di esaminare caso per caso tenendo conto del rispetto della persona, della sacralità della vita e della dignità della morte.
2. In ogni scelta assistenziale il criterio di giudizio deve basarsi sulla considerazione della adeguatezza medica ed etica dei mezzi e degli interventi e questo richiede che:
 - a) il piano assistenziale e gli interventi terapeutici siano “proporzionati” alla situazione oggettiva del paziente (l’efficacia)
 - b) l’entità dell’intervento e la sua gravosità consentano comunque un beneficio per il piccolo paziente sotto l’aspetto umano complessivo (adeguatezza etica)
3. Il piano di assistenza e le scelte terapeutiche devono essere messe in atto ottemperando ai seguenti aspetti:
 - a) Preservare il paziente dal dolore e dalla sofferenza
 - b) Preservare il paziente da trattamenti inutili o perfino dannosi, e da trattamenti che, prolungando il processo del morire, violino la dignità stessa della morte come evento connesso con la natura umana

- c) Preservare la famiglia da illusorie aspettative che potrebbero produrre ulteriore difficoltà nell'accettazione dell'evento morte del proprio figlio e aggravio di sofferenza
4. L'evidenza o la possibilità di esiti a distanza di tipo neuro-comportamentale e neuro-sensoriale non possono costituire fattore condizionante l'assistenza e gli interventi terapeutici. Pertanto, il giudizio di accanimento terapeutico non include una disamina sulla qualità della vita, ma solo sulla possibilità di vita.

Aspetti particolari dell'assistenza neonatologica per evitare l'accanimento terapeutico

Fatti salvi i principi generali da applicare nelle singole situazioni cliniche, è indicato proporre delle linee guida specifiche per cercare di evitare l'accanimento terapeutico.

Rianimazione in sala parto

Gli interventi di rianimazione in sala parto devono in assoluto riferirsi alla possibilità di vita.

Nel caso di neonati di estrema prematurità si può prendere in considerazione l'accertamento dell'età gestazionale (EG) (settimane di amenorrea ed età ecografica) e le condizioni di benessere fetale (tracciato cardiocografico). Tuttavia le informazioni prenatali possono essere incomplete o inaffidabili. Nei casi di prognosi incerta, come nel caso di età gestazionale dubbia, non è da escludere l'inizio della rianimazione, fatta salva la possibilità di rinunciare agli interventi successivi qualora venisse confermata una situazione di incompatibilità con la vita. Questo approccio consente più tempo per raccogliere informazioni cliniche competenti e per parlare con la famiglia e nello stesso tempo permette di evitare gli svantaggi di un intervento tardivo o parziale che può influenzare la prognosi in caso di sopravvivenza. In linea generale dovrebbero essere considerate le seguenti indicazioni:

1. Neonati di età gestazionale \leq 22 settimane compiute²

Allo stato attuale delle conoscenze scientifiche e delle tecnologie disponibili la sopravvivenza di neonati di età gestazionale \leq 22 settimane (età gestazionale che corrisponde a metà del periodo canalicolare dello sviluppo del sistema respiratorio) è condizionata negativamente dall'assenza delle aree di scambio dei gas (alveoli).

² Cioè sotto le 22 e fino a 22 più sei giorni. Il settimo giorno della 22^a settimana è il compimento della 23^a che va fino a 23 e sei giorni, e così via.



Procedure indicate:

- a) Valutazione obiettiva del neonato (conferma dell'EG).
- b) Astensione dall'intubazione endotracheale e dalla ventilazione.
- c) Permettere alla madre di vedere il neonato, se lo richiede.
- d) Trasferimento del neonato in ambiente riservato (terapia intensiva o unità di osservazione neonatale) che consenta di prendersi adeguatamente cura del neonato e della famiglia, procedendo con le cure palliative che in questa situazione consistono nel:
 - evitare la grave ipotermia cui sono esposti i neonati
 - contenere le stimolazioni d'ambiente (luci e rumori)
 - evitare qualsiasi tipo di stimolazione che possa indurre dolore
 - non intraprendere controlli cruenti (prelievi)
 - effettuare, se necessario, monitoraggi incruenti
 - incannulare la vena ombelicale per infusione di farmaci analgesici (da somministrare secondo protocolli specifici)

L'assistenza ai genitori prevede che:

- siano accolti i desideri in ordine ad aspetti religiosi, culturali e tradizionali
- si consenta ai genitori di vedere e stare vicino al neonato, se richiesto
- si offra disponibilità all'ascolto ed alla informazione

2. Neonati di età gestazionale di 23 settimane compiute

La sopravvivenza di questi neonati è dipendente dallo stadio di sviluppo del sistema respiratorio (seconda metà del periodo canalicolare, comparsa di alveoli primitivi che garantiscono una superficie di scambio gassoso).

Procedure indicate:

- a) Valutazione obiettiva del neonato (conferma dell'EG),
- b) Se il neonato risulta vitale (attività cardiaca presente e *gasps* respiratori) procedere alla intubazione endotracheale ed alla ventilazione manuale.
- c) Permettere alla madre di vedere il neonato, se non sottoposta ad anestesia generale e lo richiede.
- d) Trasferimento del neonato in Terapia Intensiva Neonatale per mettere in atto le cure indicate al caso (vedi Terapia Intensiva Neonatale).

3. Neonati di età gestazionale di 24 settimane compiute

Il sistema respiratorio è nella fase finale del periodo canalicolare ed ha raggiunto una maturazione sufficiente per sostenere lo scambio dei gas.

- a) Procedere alla intubazione endotracheale immediata, alla assistenza ventilatoria ed alla rianimazione cardiocircolatoria.



- b) Permettere alla madre di vedere il neonato, se non sottoposta ad anestesia generale.
- c) Trasferire il neonato in Terapia Intensiva Neonatale e mettere in atto le cure del caso.

4. Neonati con diagnosi prenatale certa di patologia incompatibile con la vita

Nel caso di neonati con diagnosi prenatale di patologia incompatibile con la vita (per es. anencefalia, agenesia renale, alcune cromosomopatie, ecc.) secondo le attuali conoscenze scientifiche e le attuali possibilità assistenziali, è opportuno:

- a) Valutare il corretto iter diagnostico prenatale;
- b) Valutare la obiettività alla nascita;
- c) Astenersi dall'intubazione endotracheale e dalla ventilazione. Tale indicazione rimane valida anche nel caso in cui i genitori avessero espresso il desiderio di donare organi o tessuti del proprio figlio in quanto tale intervento costituirebbe un accanimento terapeutico non essendo motivato da alcun prevedibile beneficio per il neonato, ma solo strumentale al prelievo degli organi e dunque eticamente inaccettabile.
- d) Permettere alla madre di vedere il neonato, se lo richiede
- e) Trasferire il neonato in reparti neonatologici che consentano di prendersi adeguatamente cura del neonato (cure palliative) e della famiglia (vedi Terapia Intensiva Neonatale)

5. Neonati con diagnosi prenatale incerta di patologia incompatibile con la vita

Nel caso di neonati con diagnosi prenatale incerta o condizione non chiara è indicato:

- a) Valutare l'iter diagnostico prenatale;
- b) Valutare l'obiettività alla nascita;
- c) Rianimare il neonato;
- d) Permettere alla madre di vedere il neonato, se lo richiede;
- e) Trasferire il neonato in Terapia Intensiva Neonatale e procedere alla assistenza di routine durante la fase diagnostica.

6. Sospensione della rianimazione

La mancata risposta a tutti gli interventi rianimatori protratti per 15 minuti costituisce una indicazione a sospendere tutti i trattamenti in quanto non più efficaci.

In terapia intensiva neonatale

La vulnerabilità dei neonati ed il rischio di complicanze che insorgono in modo improvviso possono modificare la prognosi *quoad vitam* dei neonati in terapia intensiva.

Queste situazioni spesso ingenerano negli operatori sanitari un grande travaglio operativo derivante dalla “sensazione di fallimento”. Essi, però, hanno un importante ruolo operativo anche nella fase terminale dei piccoli pazienti in ordine alle cure e all’accompagnamento della famiglia.

L’astensione dall’accanimento terapeutico diventa moralmente doverosa nei casi in cui si raggiunge il convincimento che ci si trovi di fronte ad un neonato senza alcuna chance di sopravvivenza, anche se è difficile definire questa situazione.

Tale valutazione non dovrebbe ricadere sul singolo operatore, ma è auspicabile che sia condivisa da tutta l’équipe medico-infermieristica, eventualmente supportata dal Comitato di etica o da un Consulente eticista.

Non è possibile per il neonato fino ad una settimana di vita fare la diagnosi di morte con criteri neurologici (morte cerebrale) e quindi la morte può essere definita solo con criteri cardiocircolatori e respiratori. Quando un neonato non riesce a mantenere una ossigenazione del sangue sufficiente e costante nel tempo o non riesce ad avere una attività cardiocircolatoria idonea alla perfusione del cervello e degli altri organi, si è certi che la vita di quel neonato è mantenuta artificialmente (grazie ad interventi eccezionali) senza alcuna chance di recupero funzionale autonomo.

In linea generale si possono dare le seguenti indicazioni operative:

1. Neonati di età gestazionale di 23 settimane compiute

- Solo cure palliative, evitare la grave ipotermia cui sono esposti i neonati, contenere le stimolazioni d’ambiente (luci e rumori), evitare qualsiasi tipo di stimolazione che possa indurre dolore, non intraprendere controlli cruenti (prelievi), effettuare monitoraggi incruenti, garantire l’analgesia (da somministrare secondo protocolli specifici) se la rianimazione, protratta per 15 minuti, non induce ripresa del colorito, frequenza cardiaca > 100 /bpm, saturazione arteriosa $> 90\%$ con FiO_2 100%.

- Cure intensive finalizzate al supporto della vitalità del neonato se il miglioramento dei parametri vitali determinato dalla rianimazione induce a considerare il neonato in grado di sopravvivere. A questa età gestazionale la sopravvivenza è comunque occasionale ed è indicata una assistenza intensiva in funzione delle risposte che vengono prodotte dal neonato.

Il supporto della vitalità del neonato prevede:

- evitare la grave ipotermia cui sono esposti
- contenere le stimolazioni d’ambiente (luci e rumori)
- evitare qualsiasi tipo di stimolazione che possa indurre dolore
- non intraprendere monitoraggi cruenti (prelievi)
- incannulare la vena ombelicale per prelievi (ridotti al minimo: ematocrito,

glucostix, EAB) ed infusione di soluzione glucosata e farmaci analgesici (da somministrare secondo protocolli specifici)

- iniziare la ventilazione meccanica e somministrare surfactant
- se non c'è risposta al surfactant o si diagnostica ipoplasia polmonare, passare alle cure palliative (evitare l'ipotermia, contenere le stimolazioni d'ambiente, evitare qualsiasi tipo di stimolazione che possa indurre dolore, non intraprendere controlli cruenti (prelievi), effettuare monitoraggi incruenti, garantire l'analgesia) - Se c'è risposta al trattamento respiratorio, iniziare profilassi antibiotica, nutrizione parenterale ed eventuale supporto per la stabilizzazione cardiocircolatoria e proseguire l'assistenza in maniera gradualmente intensiva come supporto alla vitalità del neonato, valutando di volta in volta le risposte del neonato tenendo sempre presenti i principi generali per evitare l'accanimento terapeutico
- informare in modo chiaro e comprensibile il padre o i familiari relativamente alle prospettive di limitata sopravvivenza dei neonati di questa età gestazionale
- provvedere che vengano accolti i desideri dei genitori in ordine ad aspetti religiosi, culturali e tradizionali
- disponibilità all'ascolto e all'informazione dei genitori (vedi principi generali)

2. Neonati di età gestazionale 24 settimane compiute

- Anche a questa età gestazionale è indicato un intervento di supporto della capacità vitale del neonato (vedi sopra)

- Il colloquio con i genitori deve prevedere informazioni relative allo stato della scienza neonatologica per il caso del loro figlio ed è appropriata una informazione relativa ai risultati dell'esperienza clinica del centro (sopravvivenza ed esiti a distanza)

- L'informazione ai genitori dei neonati deve essere costante ("step by step") in quanto le complicanze possono essere gravi e frequenti a questa EG (patologia ipossicoischemica emorragica cerebrale, sepsi e shock settico, enterocolite necrotizzante, ipertensione polmonare secondaria a grave distress respiratorio) e possono modificare, in qualsiasi momento, la prognosi ed indurre a considerare attentamente il rischio di accanimento terapeutico.

3. Neonati con diagnosi prenatale certa di patologia incompatibile con la vita

- Mettere in atto interventi che consentono di prendersi adeguatamente cura del neonato e della famiglia.

- L'assistenza al neonato prevede le cure palliative che in questa situazione consistono nel:

- evitare l'ipotermia
- contenere le stimolazioni d'ambiente (luci e rumori)

- evitare qualsiasi tipo di stimolazione che possa indurre dolore
 - non intraprendere controlli cruenti (prelievi)
 - effettuare monitoraggi incruenti
 - incannulare la vena ombelicale per infusioni, somministrazione di farmaci analgesici ed eventuali prelievi a scopo diagnostico utile alla famiglia (mappa cromosomica)
 - predisporre, dopo il decesso, accertamenti con finalità di precisazione diagnostica
- L'assistenza ai genitori prevede:
- che vengano accolti i desideri in ordine ad aspetti religiosi, culturali e tradizionali, inclusa la possibilità di donazione di tessuti dopo la morte
 - che si consenta loro e/o ai familiari di vedere e stare vicino al neonato, se richiesto
 - la disponibilità all'ascolto e alla informazione
 - che siano mantenuti i contatti con la famiglia per informarli sugli esiti degli accertamenti effettuati ed offrire disponibilità al supporto informativo per i rischi in eventuali gravidanze successive

4. Neonati con diagnosi prenatale incerta di patologia incompatibile con la vita

Nel caso di neonati con diagnosi prenatale incerta o condizione non chiara:

- Proseguire l'assistenza intensiva se gli accertamenti indicano la possibilità di sopravvivenza, passando alle cure palliative (evitare l'ipotermia, contenere le stimolazioni d'ambiente, evitare qualsiasi tipo di stimolazione che possa indurre dolore, non intraprendere controlli cruenti (prelievi), effettuare monitoraggi incruenti, garantire l'analgesia) nel momento in cui venga accertata la incompatibilità con la vita
 - Informare i genitori in maniera costante e continua
- L'assistenza ai genitori prevede:
- che vengano accolti i desideri in ordine ad aspetti religiosi, culturali e tradizionali, inclusa la possibilità di donazione di tessuti dopo la morte
 - che si consenta loro e/o ai familiari di vedere e stare vicino al neonato, se richiesto
 - la disponibilità all'ascolto e alla informazione
 - che siano mantenuti i contatti con la famiglia per informarli sugli esiti degli accertamenti effettuati ed offrire disponibilità al supporto informativo per i rischi in eventuali gravidanze successive

5. Neonati con prognosi infausta

Le condizioni che possono indurre al convincimento di trovarsi di fronte ad un neonato senza chance di sopravvivenza possono essere così riassunte:

- a) Neonato con arresto cardiaco non responsivo all'intervento rianimatorio per oltre 15 minuti
- b) Ipertensione polmonare, primitiva o secondaria, che non risponda al trattamento con iNO e/o Sildenafil e/o prostaciline e che sia in assistenza respiratoria massimale (PIM > 35cm H₂O, FiO₂ 1, MAP >15 cm H₂O). In tali casi anche se si raggiunge una SpO₂ >80% per almeno 12 ore non seguita da un miglioramento spontaneo tale da consentire il decremento dell'intensità assistenziale, si impone la riduzione della terapia farmacologica e/o ventilatoria. Se a tali provvedimenti segue un peggioramento progressivo della SpO₂ gli interventi devono essere considerati inefficaci e la loro prosecuzione ritenuta accanimento terapeutico.
- c) Insufficienza renale anurica persistente per oltre 72 ore, nonostante l'attuazione di terapie e interventi adeguati alla causa della insufficienza renale anurica e in assenza di indicazione e di possibilità di trapianto renale.
- d) Distress respiratorio acuto o cronico (3°-4° stadio di Northway) in assistenza respiratoria massimale (PIM >30 cm H₂O, FiO₂ 1, MAP >15 cm H₂O, pH < 7,00 per più di 12 ore) ed eventuale terapia farmacologica per ipertensione polmonare. In tali casi anche se si raggiunge una SpO₂ >80% per almeno 12 ore non seguita da un miglioramento spontaneo tale da consentire il decremento dell'intensità assistenziale, si impone la riduzione della terapia farmacologica e/o ventilatoria. Se a tali provvedimenti segue un peggioramento progressivo della SpO₂ gli interventi devono essere considerati inefficaci e la loro prosecuzione ritenuta accanimento terapeutico.
- e) Shock settico non responsivo a terapia antibiotica, cardiocircolatoria, antiinfiammatoria e di supporto con presenza o meno di scleredema.
- f) Stato di male convulsivo non responsivo alla terapia sedativa massimale (barbiturici+ benzodiazepine o fenitoina) o stato di coma profondo per almeno 12 ore in associazione a:
 - Emorragia intracranica con tamponamento cerebrale
 - Asfissia gravissima con coinvolgimento pluriorganico

In tali situazioni si è autorizzati a considerare il neonato come privo di qualsiasi prospettiva di sopravvivenza sebbene mantenuto in vita da mezzi terapeutici eccezionali.

In questo caso, l'obiettivo fondamentale dell'assistenza medica e infermieristica è quello di evitare inutili sofferenze al paziente mediante l'analgesia e mediante la sospensione di tutti quegli interventi che apportano maggior disagio al neo-

nato e quindi mettere in atto le cure palliative.

Le cure palliative costituiscono il trattamento del paziente affetto da patologie evolutive ed irreversibili, attraverso il controllo dei suoi sintomi e delle alterazioni psicofisiche piuttosto che della patologia che ne è causa. In terapia intensiva neonatale comprendono:

- l'adeguato intervento analgesico modulabile fino anche alla sedazione profonda
- la riduzione progressiva, fino alla sospensione, di tutti gli interventi straordinari (ventilazione meccanica, terapia respiratoria, supporto isotropo, nutrizione parenterale, trasfusionale), iniziando da quelli più invasivi.
- l'astensione da controlli invasivi (prelievi, monitoraggi cruenti e frequenti) in quanto non più utili
- l'astensione da accertamenti inutili e tali da provocare disagio al neonato (radiografie, ecografie).
- la limitazione al minimo le stimolazioni d'ambiente (luci, rumori)

Il dolore neonatale

In tutti i casi nei quali gli interventi assistenziali siano inefficaci e si configuri la necessità di accompagnare il neonato verso la fine del suo ciclo vitale è necessario evitare al neonato sofferenze inutili.

Per tale motivo è necessario instaurare un trattamento analgesico adeguato.

Infatti, le conoscenze attuali nel campo della neuroanatomia, neurofisiologia e della neurochimica neonatale portano alla seguente conclusione: il SNC del neonato e del prematuro piuttosto che essere, come ritenuto in passato, troppo immaturo per registrare e processare informazioni sensoriali, è invece ipersensibile a tutti gli stimoli che riceve ed è incapace di «tamponare» tutte le informazioni per mancanza di controlli inibitori assicurati da associazioni corticali di più tardivo sviluppo.

Tutto questo significa che il neonato, anche se pretermine, ha una aumentata sensibilità al dolore. Di qui i vari protocolli di analgesia che vengono ormai applicati in tutti i reparti intensivi neonatologici.

Il trattamento analgesico ha posto e pone il problema della valutazione del dolore neonatale che si avvale di score finalizzati alla valutazione del dolore.

Le scale più utilizzate sono:

- la Neonatal Infant Pain Scale (NIPS) (Lawrence J. Neonat. Netw, 1993, 12:59-66)
- il Premature Infant Pain Profile (PIPP) (Stevens B ClinJPain 1996;12:13-22)
- la COMFORT Scale. (Ambuel B et al *J. Pediatr Psychol.* 1992;17(1):95-109.)

Gli oppioidi naturali (morfina) e di sintesi (fentanyl, alfentanil, remifentanil) sono i farmaci più usati nell'analgesia e nella analgesedazione neonatale. Essi

hanno una azione analgesica efficace ed intensa e sono molto utili nell'analgesia nella fase finale della vita del neonato.

I genitori

Quando si hanno tutti gli elementi per la diagnosi di condizione clinica di terminalità i genitori devono essere informati tempestivamente.

L'assistenza medica ed infermieristica della fase terminale del neonato include l'assistenza ai genitori:

- bisogna garantire spazi riservati per il bambino, i genitori e la famiglia
- l'informazione ai genitori non deve essere evasiva, né invasiva
- bisogna lasciare loro il tempo di affrontare l'impatto emotivo e di decidere se e come vogliono partecipare all'evento terminale
- rassicurarli della completa analgesia del loro figlio
- permettere loro di stare accanto al figlio, prenderlo in braccio se lo desiderano
- bisogna essere disponibili all'ascolto e stabilire una condizione empatica aiutandoli ad entrare in una prospettiva diversa
- accogliere i loro desideri in ordine ad aspetti religiosi, culturali e tradizionali

Dopo il decesso del neonato si può suggerire ai genitori di prendere con sé gli oggetti del bimbo (cappellini, carillon, ecc), è importante offrire loro disponibilità all'ascolto per rassicurarli in una fase in cui possono sentirsi disorientati, spaventati e abbandonati e per sostenere le fasi di elaborazione del lutto.

Lo staff

Il decesso di un neonato è per natura rifiutato da tutti in quanto considerato un evento in contrasto con il regolare ciclo biologico della vita. È necessario, dopo la morte di un neonato, che il personale medico ed infermieristico riesaminino il caso ed elaborino le emozioni dell'evento vissuto perché anche dalle esperienze dolorose con esiti infausti si traggano motivazioni che rafforzino le persone in sé e nel loro ruolo professionale.

Conclusioni

Il tentativo di dare una risposta al rischio dell'accanimento terapeutico ha portato alcuni a proporre l'astensione da ogni tipo di assistenza (abbandono terapeutico) fino alla interruzione attiva della vita come unica soluzione "più umana" alle gravi situazioni cliniche dei neonati (cfr. ad es. il protocollo di Gröningen).

In realtà, tra il rifiuto dell'accanimento terapeutico e l'abbandono terapeutico vi è il prendersi cura (cure palliative) di questi piccoli pazienti, intervento sempre



praticabile e eticamente adeguato.

D'altra parte, evitare l'accanimento terapeutico richiede di saper accogliere la morte come evento che segna il compimento dell'esistenza, nella consapevolezza della finitezza della vita umana.

Il riconoscimento della inalienabile dignità della persona e l'accettazione della morte quale orizzonte della vita sono premesse indispensabili in un esercizio della medicina neonatologica di alto profilo, che da un lato accompagna con la cura, il sollievo e l'aiuto proporzionato la sofferenza e la morte inevitabile e dall'altro rifiuta la deriva inaccettabile di un accanimento terapeutico o di una sbrigativa anticipazione della morte.

EUTANASIA NEONATALE

di Laura Guerrini*

Introduzione

Il primo passo per poter affrontare un tema così complesso è sicuramente cercare di fare un po' di chiarezza terminologica visto che troppo spesso argomenti così delicati vengono proposti e discussi (anche dai mezzi di comunicazione di massa) con un'approssimazione linguistica che poco aiuta coloro che cercano di formarsi un proprio parere.

Una possibile definizione di Eutanasia neonatale è quella data dal Prof. Bracci¹: “porre fine alla vita di un neonato in base alla constatazione di un grave danno alla qualità della vita provocato dal fallimento di cure che possono avere salvato un bambino a costo di gravi menomazioni future”, ma credo che sia più giusto definire l'Eutanasia neonatale come “ogni azione o omissione che ha come fine porre termine alla vita di un neonato sulla base della previsione di una prognosi gravemente infausta per la vita”, volendo evidenziare come la richiesta eutanasi possa riguardare anche quei neonati la cui vita è segnata da specifiche patologie (es. anomalie cromosomiche) e la cui prognosi, quindi, non è una conseguenza delle cure alle quali sono stati sottoposti.

Si deve sottolineare che l'eutanasia può consistere sia nella soppressione di cure ordinarie, sia nella somministrazione di farmaci, in quanto sarà il fine di quello che facciamo a conferire il vero significato alla nostra azione e se entrambe le procedure hanno come fine quello di impedire la sopravvivenza del neonato, quello che commettiamo è sempre e comunque un atto eutanasi.

Ben altra cosa è evitare l'accanimento terapeutico decidendo di interrompere i “trattamenti futili” quelli cioè che sono “non proporzionati, privi di alcuna credibile prospettiva terapeutica”: l'astensione da tali trattamenti “va sempre ritenuta non solo lecita, ma addirittura eticamente doverosa”, facendo altresì molta attenzione perché “l'interruzione dell'accanimento terapeutico non deve mai essere occasione o pretesto per l'abbandono terapeutico.”²

* *Dirigente medico neonatologo, Azienda Ospedaliera Universitaria, Pisa.*

¹ R. BRACCI, *L'eutanasia neonatale. Origini e problemi attuali*, in C.V. BELLINI – M. MALTONI, *La morte dell'eutanasia*, Società Ed. Fiorentina, Firenze 2006.

² CNB, *Mozione sull'assistenza a neonati e a bambini afflitti da patologie o da handicap ad altissima gravità e sull'eutanasia pediatrica*. 28/01/05.

Il protocollo di Groningen

Fatte queste premesse cerchiamo di entrare più nello specifico del tema e non possiamo non partire dal testo che ha sollevato in questi ultimi due anni molto scalpore: il “Protocollo di Groningen”: “Eutanasia in severely Newborns” pubblicato nel N. Engl. J Med, il 10 Marzo 2005.

Questo documento chiaramente non nasce dal nulla ed infatti in Olanda già negli anni ottanta erano comparse delle linee-guida elaborate dalla Corte di Rotterdam e riviste dalla Royal Dutch Medical Association dove si faceva distinzione tra il concetto di “morte” come cessazione della vita fisica, e quello di “fine vita” come termine di una condizione di vita degna di essere vissuta. È interessante il fatto che nel 1986 la Corte d’Appello dell’Aja abbia aggiunto alle linee-guida come causa di “fine vita” sia la sofferenza psicologica che le potenziali disfunzioni della personalità. Nel 1993 viene quindi promulgata la legge che sancisce la depenalizzazione dell’Eutanasia e nel 2002 viene approvata la “Legge sul controllo di interruzione della vita su richiesta e assistenza al suicidio” che ricordiamo permette che tale richiesta possa essere fatta a partire dai 12 anni (i genitori devono essere d’accordo quando il figlio ha meno di 16 anni, semplicemente coinvolti quando ha dai 16 ai 18 anni).

In ambito pediatrico il percorso appare molto simile e già nel 1992 Royal Dutch Medical Association presenta delle “Bozza di Norme sull’eutanasia infantile”. Nel 1994 è stato presentato un Rapporto sull’Eutanasia in cui si evidenziava come dei 15 casi di eutanasia pediatrica che si riteneva venissero decisi ogni anno, solo 3 venivano denunciati e nel 2001 il dott. Verhangen, dopo avere invitato il Magistrato a visitare una Terapia Intensiva Neonatale, dà inizio ad una collaborazione che porta alla formulazione del Protocollo di Groningen (2004). Se analizziamo rapidamente questo testo vediamo che la domanda da cui, almeno apparentemente, ha origine il Protocollo è se sia giusto “mantenere in vita bambini con malattie associate a sofferenza acuta e continuata quando questa non può essere alleviata?” ritenendo che una vita di sofferenze che non possono essere alleviate, può essere considerata una di quelle condizioni estreme che fanno sì che, secondo la legislazione olandese, uccidere qualcuno, non sia più considerato un omicidio.

I neonati che potrebbero rientrare in questa situazione vengono divisi in tre categorie: “Bambini che non hanno speranza di sopravvivenza” (Es. Ipoplasia renale o alcune cromosomopatie); “Bambini che possono sopravvivere dopo un periodo di cure intensive, ma che hanno una aspettativa pessima per la prognosi o per la qualità della vita” (Es. gravi anomalie cerebrali o danno di organo esteso per ipossiemia grave) e “Bambini che sperimentano, a giudizio di medici e genitori, sofferenze insopportabili. Pur non dipendendo da cure intensive, la loro qualità di vita è molto ridotta e le loro sofferenze intense” (Es: Spina bifida).



Il comportamento suggerito varia a seconda della categoria di appartenenza e per i primi viene indicato di “non iniziare o sospendere trattamenti di sostegno vitale”, nella seconda categoria si sente il bisogno di sottolineare che “l’obiettivo della TIN non è solo la sopravvivenza del bambino, ma anche la qualità della sua vita” e allora “la sospensione dei trattamenti vitali in questo gruppo è accettabile se i medici e i genitori sono convinti che sia nel *miglior interesse del bambino stesso*”. Infine per il terzo gruppo viene detto che: “Devono essere presi tutti i provvedimenti per alleviare il dolore ma quando i genitori e i medici sono convinti che vi sia una prognosi estremamente negativa, questi possono essere d’accordo sul fatto che *la morte sia più umana della continuazione della vita*”.

Il Protocollo dedica poi molto spazio alla “Procedura” da seguire elencando prima i “Requisiti” che devono essere soddisfatti (la diagnosi e la prognosi devono essere certe; si deve essere in presenza di sofferenze insopportabili; la diagnosi, la prognosi e le sofferenze devono essere confermate da almeno un medico indipendente; entrambi i genitori devono fornire il loro consenso informato; la procedura deve essere eseguita secondo gli standard accettati dalla professione medica) e quindi le “Considerazioni” che devono essere fatte per supportare la decisione (Qualità estremamente bassa della vita; disabilità motoria, dolore, disagio, cattiva prognosi e mancanza di speranza; previsione di non autosufficienza; previsione di incapacità di comunicare; previsione di dipendenza ospedaliera; previsione di una vita lunga) sottolineando come “*Il peso di altre considerazioni è maggiore quando si prevede per il paziente una lunga vita*”: come a dire che la possibilità di vivere a lungo aumenta la probabilità che si opti per una scelta eutanasi.

Vengono poi elencate le “Informazioni” che devono essere fornite per “supportare e chiarire la decisione” e queste riguardano la diagnosi e prognosi, come si è arrivati alla decisione sull’eutanasia, come è avvenuta la consultazione, come l’atto eutanasi è stato portato a termine e infine quello che deve essere fatto dopo il decesso e come i genitori vengono seguiti ed assistiti.

Quando arriviamo alla fine del Protocollo stesso ci rendiamo però conto che il vero fine è “Prevenire le interrogazioni della polizia” tanto che viene scritto che “una volta che la decisione è stata presa e il bambino è morto, un apparato legale deve determinare se la decisione presa era giustificata e le procedure sono state eseguite correttamente”.

Il panorama europeo

Prima di fare qualsiasi valutazione e riflessione su questo Protocollo cerchiamo di veder come esso si situa nel panorama europeo.

Da alcuni anni vengono condotti degli studi per cercare di capire attraverso dei



sondaggi³ quale sia il comportamento dei neonatologi nelle Terapie Intensive di alcuni Paesi Europei: quello che emerge è una notevole variabilità nei comportamenti e nelle opinioni dei neonatologi che sono inevitabilmente influenzati dalla legislazione presente nel proprio paese, ma anche dalla propria situazione di vita (sesso, anzianità di servizio, esperienze personali precedenti, importanza della religione nella propria vita, propensione per la ricerca).

Al di là di questi dati generici, se andiamo ad analizzare in maniera più dettagliata alcuni dei maggiori Paesi europei troviamo, a mio avviso, dei dati interessanti.

In *Belgio* (dove ricordiamo è ammesso il suicidio assistito), secondo alcuni dati pubblicati recentemente⁴ le morti dei neonati e dei bambini nel primo anno di vita è comunemente preceduta da una “decisione di fine vita”: questa comprende sia la somministrazione di farmaci letali (in 17 dei casi studiati) che l’astensione da qualsiasi trattamento (86 casi), astensione che da più del 50% dei medici è motivata dalla precisa volontà di anticipare la morte del bambino.

Non stupisce allora che il 79% dei medici intervistati ritenga che anticipare la morte per evitare sofferenze inutili sia un “dovere professionale”, che il 58% si auspichi una legislazione sull’eutanasia e che la maggior parte sia favorevole alla somministrazione di farmaci letali nei casi in cui vi sia o l’assenza di reali aspettative di vita o la previsione di una scarsa “qualità della vita” futura.

Una revisione delle scelte effettuate in una Terapia Intensiva in *Svizzera*⁵ (anche questo Paese ammette il suicidio assistito) ha messo in evidenza come in quel Reparto la morte sia preceduta da una “decisione medica strutturata e documentata” (termini che ricordano molto il protocollo olandese) raggiunta con il coinvolgimento dei genitori.

In *Gran Bretagna* (dove l’Eutanasia è vietata in tutte le forme) aveva suscitato scalpore la notizia, pubblicata dal Sunday Times il 5 Novembre 2006, che il Royal College of Obstetricians and Gynaecologists aveva chiesto al Nuffield Council of Bioethics (un prestigioso Istituto di Bioetica della Gran Bretagna) di poter sopprimere neonati disabili.

Pochi giorni dopo lo stesso Nuffield Council of Bioethics ha reso pubblico un rapporto con il quale suggerisce ai medici di non rianimare i neonati nati sotto le

³ M. CUTTINI, V. CASOTTO, M. KAMINSKI et al., *Should eutanasia be legal? An international survey of neonatal intensive care units staff*, Arch. Dis. Child. Fetal Neonatal Ed. 2004; 89; 19-24.

M. CUTTINI, V. CASOTTO, M. ORZALESI, EURONIC STUDY GROUP, *Ethical issues in neonatal intensive care and physicians practices: a European perspective*. Acta Paediatr Suppl. 2006 Jul; 95 (452): 42-6.

⁴ V. PROVOOST, F. COOLS, F. MORTIER, et al. *Medical end-of-life decisions in neonates infants in Flanders*. Lancet, 2005 Apr 9-15;365 (9467): 1315-20.

⁵ R. ARLETTAZ, D. MIETH, HU. BUCHER, et al, *End-of-life decision in delivery room and neonatal intensive care unit*. Acta Paediatr. 2005 Nov; 94 (11): 1626-31.

22 settimane di età gestazionale, di non prestare cure intensive a quelli nati tra 22 e 23 settimane (a meno che non lo chiedano i genitori ed i medici siano d'accordo), di prestare le cure intensive a quelli di 24 e 25 settimane a meno che i genitori e medici concordino sul fatto che non vi sono speranze di sopravvivenza, mentre è obbligatorio prestare le cure intensive ai neonati nati dopo la 25 settimana di gestazione.

In un articolo pubblicato recentemente⁶ lo stesso Istituto sottolinea l'importanza che le decisioni nelle Terapie intensive siano prese in modo trasparente auspicando la diffusione di Linee guida.

Per quanto riguarda la *Francia*, il sondaggio⁷ precedentemente citato metteva in evidenza come per i neonatologi francesi non fossero auspicabili linee-guida o norme legali, ritenendo più opportuno lasciare che le scelte siano fatte caso per caso nella convinzione che le decisioni di fine vita rientrino tra le "responsabilità professionali" alle quali il medico deve adempiere senza quelle pressioni che potrebbero derivare da una rigida normativa.

Molto interessante è anche un altro recente articolo⁸ da cui emerge che alcuni neonatologi pensano di avere un ruolo di "tutori" della società: essi devono allora "valutare e decidere quali bambini è giusto restituire" alla stessa e mettere in atto quelle procedure che permettono di adempiere a questa "responsabilità". Significativo e preoccupante è il fatto che gli stessi sanitari affermino che è "molto più rischioso per una famiglia vivere con un bambino gravemente handicappato che... Si preferisce la morte ad un handicap profondo".

La situazione italiana

Nel Gennaio 2005 il Comitato Nazionale di Bioetica⁹ si è pronunciato in modo deciso su questo tema: "Il CNB ritiene che [...] ogni intervento di carattere intenzionalmente eutanasiaco nei confronti dei minori non sia lecito né giuridicamente, né bioeticamente. Merita in particolare ferma condanna l'eutanasia a carico di bambini nati con handicap, anche particolarmente severi, dato che la compromissione della cosiddetta qualità della vita, non ne giustifica in alcun caso, né eticamente, né giuridicamente la soppressione. [...] Un diffuso atteggiamento di tolleranza nei confronti della soppressione di neonati portatori di handicap, e ancor

⁶ D. TEASDALE, *Ethical decisions in fetal medicine and neonatal intensive care*, Paediatr Nurs. 2007 Feb; 19 (1): 34-6.

⁷ M. CUTTINI, V. CASOTTO, M. KAMINSKI et al., *Should eutanasia be legal? An international survey of neonatal intensive care units staff*, Arch. Dis. Child. Fetal Neonatal Ed. 2004; 89; 19-24.

⁸ E. GISQUET, *Agir en situation de choix incertain; les décisions d'arrêt de vie en réanimation néonatale*. Santé publique 2005, volume 17, n°1: 25-34.

⁹ CNB, *Mozione sull'assistenza a neonati e a bambini afflitti da patologie o da handicap ad altissima gravità e sull'eutanasia pediatrica*, 28/01/05

più la legalizzazione di tale prassi, oltre a costituire obiettivamente una biasimevole pratica selettiva, potrebbe demotivare la ricerca nei confronti della prevenzione e della terapia dell'handicap medesimo e potrebbe attenuare il dovere di solidarietà sociale verso i portatori di handicap e le loro famiglie...”.

Il dibattito su questo tema si è fatto però particolarmente acceso nell'ultimo anno, soprattutto dopo la presentazione delle “Raccomandazioni per le cure perinatali nelle età gestazionali estremamente basse”¹⁰. Questo documento ha sollevato molto scalpore perché alcuni passaggi hanno fatto nascere il sospetto che ci si avvicinasse molto alla mentalità olandese. In modo particolare fa riflettere nella premessa il punto in cui si sottolinea come “la prevalenza di disabilità e di morte nel breve e medio periodo dopo la nascita, inducono riflessioni deontologiche relativamente all'assistenza da prestare” perché, di fatto, con questo passaggio si mette in evidenza come diventi un elemento discriminante nelle decisioni la valutazione della “qualità” e della “durata” della vita.

Da non sottovalutare anche la netta distinzione fatta sia per le cure ostetriche che per quelle neonatali in base alla sola età gestazionale (posizione che richiama quella del Nuffield Council of Bioethics), con un intervallo ampio in cui si parla di “non significativa possibilità di sopravvivenza” (“Il neonato di età gestazionale compresa tra le 22 e le 25 settimane può essere definito di incerta vitalità. Infatti al di sotto di tale età gestazionale non esiste significativa possibilità di sopravvivenza al di fuori dell'utero”) che porta a concludere che “le cure al neonato di età gestazionale inferiore alle 25 settimane assumono il carattere di *cure straordinarie*”.

Quello che colpisce oltre alla pretesa di una rigida scelta a priori su come il neonatologo si deve comportare di fronte ad un prematuro, è anche l'uso a dir poco azzardato dell'espressione “cure straordinarie” perché essa fa nascere immediatamente il sospetto che si tratti di accanimento terapeutico quando in realtà i dati¹¹ sulla sopravvivenza parlano di possibilità che vanno dal 25% a 23 settimane fino ad arrivare all'82 % a 25 settimane con notevoli differenze tra i vari centri.

Da un recente articolo pubblicato su Toscana Medica¹², sembra che al documento presentato a Firenze il 3 Aprile 2006, siano state apportate delle modifiche (quantomeno linguistiche) attraverso le quali lo sforzo di questo lavoro pare indirizzato verso la volontà di evitare l'accanimento terapeutico e la sperimentazione

¹⁰ Promosso da Clinica di Medicina Neonatale e Pediatria Preventiva dell'Università degli Studi di Firenze Direttore Prof. Gianpaolo Donzelli - Clinica di Ostetricia e Ginecologia dell'Università degli Studi di Firenze Direttore Prof. Gianfranco Scarselli - Ordine dei Medici di Firenze Presidente Dr. Antonio Panti. Relatori: Dr.ssa Maria Serenella Pignotti e Prof. Gianpaolo Donzelli. Firenze 3 Aprile 2006.

¹¹ J.M. LORENZ, *Management decisions in extremely premature infants*, Semin. Neonatol 2003 Dec; 8 (6): 475-82.

¹² M.S. PIGNOTTI, G. DONZELLI, G. SCARSELLI, *Cure perinatali nelle età gestazionali estremamente basse. Verso linee guida nazionali?*, TOSCANA MEDICA 3, 2007, 10-13

pura (e gli stessi autori sentono il bisogno di sottolineare “senza avere niente da condividere o spartire con eutanasia neonatale ed eugenetica”).

Rimane però il dubbio di quanto, in questo faticoso tentativo di arrivare a delle linee-guida addirittura nazionali, incida l'incertezza prognostica perché, ricordando la definizione data all'inizio di questo mio contributo al termine “eutanasia”, è doveroso ricordare che “la rinuncia alla rianimazione, in questi casi, è dunque una pratica deliberatamente omissiva che finisce in qualche misura con l'assumere un connotato eutanasi, sia pure dettato da scetticismo prognostico circa i risultati e la possibile “qualità della vita” del neonato.”¹³

Se ci soffermiamo ancora sull'articolo citato¹⁰ dobbiamo anche riflettere con attenzione sul significato di espressioni quali “dovere morale di dire la verità alla società” e “svantaggi di tali cure e danni che possono portare sia al bambino che alla madre, che, non ultimo, alla società nella sua interezza”, perché sembrano richiamare la visione di un neonatologo “tutore della società”, simile a quello che abbiamo visto emergere dallo studio francese.

Dopo la presentazione di queste raccomandazioni dobbiamo registrare un significativo susseguirsi di eventi che hanno portato alla formulazione di documenti significativi: oltre 300 tra infermieri e medici impegnati nella cura dei neonati hanno sostenuto in una lettera aperta ai giornali (Aprile 2006) che la futura disabilità non è un motivo per sospendere le cure.

Nel Marzo 2006, a Siena è stata presentata la “Carta dei Diritti del neonato”¹⁴ in cui si evidenzia come il neonato ha diritto “in caso di malattia prolungata o di prognosi gravemente patologica a non vedersi sospendere le cure ma ricevere tutta l'assistenza adeguata al caso”, ad “avere un tipo di assistenza personalizzata centrata su di lui e sulla sua famiglia per promuovere il suo sviluppo”, e, in caso di stato terminale, “ad essere assistito amorevolmente e non andare incontro ad accanimento terapeutico”.

La stessa preoccupazione (evitare l'accanimento terapeutico) emerge anche dalle Linee-guida¹⁵ presentate a Roma nel Settembre successivo: premessa fondamentale per una corretta pratica neonatologica è mettersi davanti al neonato esaminando caso per caso (tenendo conto del rispetto della persona, della sacralità della vita e della dignità della morte) e ricordando il dovere professionale di preservare il neonato dal dolore e da trattamenti inutili e la famiglia da illusorie aspettative. Si sottolinea inoltre che “l'evidenza o la possibilità di esiti a distanza

¹³ A. FIORI, *Editoriale*, *Medicina e Morale* 2006/2

¹⁴ Approvata al termine del Congresso “L'ecologia del nascere: la coppia e l'alba della vita”, Siena 31 Marzo 2006.

¹⁵ Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma. Cattedra di Neonatologia e Istituto e Centro di Bioetica. *Linee-guida per l'astensione dall'accanimento terapeutico nella pratica neonatologica*. Cattedra di Neonatologia -Istituto e Centro di Bioetica. Roma, 22 settembre 2006.

non possono costituire fattore condizionante l'assistenza" e che "il giudizio di accanimento terapeutico non include una disamina sulla qualità della vita, ma solo sulla possibilità di vita".

Nel Dicembre 2006, infine, a Bologna al termine di un interessante convegno "Decidere in Neonatologia" è stato presentato un documento conclusivo nel quale tra le altre cose si sottolinea la necessità di un approccio personalizzato senza scelte aprioristiche basate sul solo calcolo (peraltro soggetto ad errori) dell'età gestazionale, si ribadisce anche che "nessuno è autorizzato a sostituirsi ad un altro, seppur ad un minore, per decidere della qualità della sua vita e della susseguente accettabilità della medesima" richiamando poi il neonatologo a riscoprire l'essenza della sua professione: "di fronte all'impossibilità di aver alla nascita una prognosi di certezza *quoad vitam e quoad valetudinem*, vale con forza l'imperativo a prestare le cure più adeguate che ogni medico ha alla base della sua professione"¹⁶.

Solo avendo ben chiare queste premesse, gli "aspetti particolari" che vengono successivamente presentati e che talora sollevano perplessità, assumono la caratteristica di una cornice di riferimento e non di un rigido protocollo che tanto si avvicinerrebbe al documento di Firenze.

Alcune considerazioni

Davanti a questo complesso ed articolato quadro quali riflessioni possiamo fare?

Un primo punto fondamentale mi sembra sia quello di capire il significato dell'espressione "qualità della vita" perché come abbiamo visto essa compare più volte nei diversi documenti.

Tutti noi speriamo che la nostra vita abbia una buona qualità e quindi anche noi neonatologi ci adoperiamo con tutta la nostra umanità e professionalità, nella speranza di aiutare i nostri neonati a vivere "bene". I problemi nascono quando si vuole dare una "misura" di questa qualità, arrivando anche a proporre delle vere formule matematiche¹⁷ perché da queste emerge come l'elemento dominante sia la valutazione dei costi e del recupero della capacità produttiva; in qualche modo cioè, si insinua la mentalità che una persona non valga per se stessa, ma per i "calcoli" che altri fanno su di lei, calcoli che riducono l'uomo ad una funzione sociale negandogli la dignità di persona. Questo chiaramente apre il campo alle più svariate interpretazioni che vanno da quella fantascientifica (allora forse, ma oggi

¹⁶ C.V. BELLINI, *Final statements from "Decision Making in neonatology – Bologna 2006"*, JMP, March 2007, 4-5.

¹⁷ Spesso si fa riferimento alla formula proposta su Pediatrics, 1983: $QL = NE \times (H+S)$

dove QL= quality of life - NE = newborn errors - H = cost for the home/family - S = cost for the society

molto più reale) presentata da Dick nel suo racconto “Le pre-persone”¹⁸ in cui la dignità di persona spetta a quei bambini per i quali i genitori hanno pagato una “patente di desiderabilità” (revocabile peraltro in qualsiasi momento) senza la quale si è destinati alla “Clinica degli aborti” dove si viene “messi a dormire”, a quella attuale di P.Singer che sostiene che autocoscienza e desiderio siano gli elementi fondamentali per poter dire che un individuo è anche una “persona” da cui consegue, come affermato dallo stesso Singer che “feti, handicappati, neonati, anziani che non hanno reale coscienza non sono persone. Alcuni esseri appartenenti a specie diversa dalla nostra sono persone, alcuni esseri umani non lo sono. È allora più grave uccidere uno scimpanzé, piuttosto che un essere umano gravemente handicappato”¹⁹. Non è un caso che lo stesso autore abbia chiesto “un periodo di ventotto giorni dopo la nascita prima che un infante possa essere accettato con gli stessi diritti degli altri”²⁰.

Non meno pericolosa è però la mentalità utilitaristica in cui l’elemento di giudizio è proprio la produttività sociale perché essa può portare un neonatologo a dire che c’è “un generale consenso al neonaticidio a seconda del parere del genitore sull’interesse del neonato definito in modo ampio da considerare sia il danno fisico che il danno sociale, psicologico e finanziario a terzi”²¹. In questa nostra riflessione sull’eutanasia neonatale non dobbiamo dimenticare che stiamo parlando di persone che non possono esprimere il loro parere per cui sono altri che decidono se la loro vita sia degna di essere vissuta oppure no, secondo dei criteri stabiliti arbitrariamente e sui quali il diretto interessato non può pronunciarsi. Accettando questo, però, si nega il valore dell’autonomia e dell’uguaglianza, e si ammette anche che possa esistere una sorta di “schizofrenia” sociale perché in realtà è proprio in nome di questi due “pilastri” che si vorrebbero giustificare molte altre scelte, affermando anche per il solo fatto che una persona possa scegliere come comportarsi, quello che decide di fare sia automaticamente «buono”.

Credo allora che porre fine alla vita di un neonato sia una grave ingiustizia sociale a meno che non si abbia il coraggio di affermare che i neonati non sono persone oppure che non tutte le persone hanno la stessa dignità: accettiamo allora che nella nostra società ci siano alcune persone che possono decidere quali scelte fare nella loro vita ed altre no.

¹⁸ P. DICK, *Le pre-persone*, in *Piccola città*, Mondadori, Milano, 1981.

¹⁹ P. SINGER, *La vita come si dovrebbe. Le idee che hanno messo in discussione la nostra morale*. Traduzioni di: Enza Ferreri, Stefano Montes, Stefano Rini e Salvatore Romano - Edizioni il Saggiatore (Nuovi saggi)

²⁰ Tratto da Il Foglio, *L’Olanda ora vuole anche il primato dell’eutanasia neonatale*, 9 Marzo 2006.

²¹ M GROSS: *Abortion and neonaticide: ethics, practice, and policy in four nations*. *Bioethics*. 2002 Jun;16(3):202-30.

Domandiamoci allora che cosa abilita una persona a valutare la qualità della vita di un altro? Forse il fatto di essere un medico e, come tale, un esperto? In risposta a questa ipotesi mi sembra molto interessante uno studio²² che ha evidenziato, ad esempio, come i medici abbiano un'idea completamente diversa sulla qualità della vita di un gruppo di ragazzi down rispetto ai genitori degli stessi soggetti (la metà dei primi pensava che i problemi legati alla presenza di un figlio down predominassero sul benessere della famiglia, mentre il 94% dei secondi sosteneva il contrario): è allora veramente possibile esprimere un giudizio sulla qualità della vita di una persona in base alla sola diagnosi? Chi è in grado di decidere?

Sicuramente dobbiamo conservare l'obiettivo di aiutare i nostri pazienti a vivere nel miglior modo possibile, senza dimenticare che questo però presuppone l'esistenza in vita che andrà ricercata mediante cure proporzionate e appropriate, nella convinzione che sia comunque un diritto per tutti, senza discriminazione e senza abbandoni.

Non solo, il neonato va visto inserito nel contesto familiare di cui fa parte ed allora dovremo impegnarci perché il nostro compito non si esaurisca all'interno delle Terapie Intensive ma possa continuare, tramite una rete con il territorio, anche dopo le dimissioni. Credo sia parte integrante della qualità della vita dei nostri neonati prodigarci perché le loro famiglie non si sentano sole, abbandonate al loro destino, ma possano percepire una "solidarietà sociale" che toglierà qualche nube da quel "dopo di noi" che tanto le angoscia.

Arriviamo allora ad un altro punto molto dibattuto: quale deve essere il ruolo dei genitori nelle Terapie Intensive Neonatali?

Le Raccomandazioni presentate a Firenze dicono che "Stante il carattere straordinario delle cure, l'opinione dei genitori deve essere tenuta in massima considerazione" e, se guardiamo i sondaggi precedentemente citati essi mettono in evidenza comportamenti ed indicazioni difformi nelle varie Nazioni e, spesso, anche nei diversi Centri di un stesso Stato. È stato allora molto interessante leggere un articolo²³ in cui veniva confrontato come i genitori erano coinvolti nelle decisioni sui loro figli (chiaramente in situazioni critiche) in due contesti culturali molto diversi: la Francia, dove si ritiene domini ancora una forma di paternalismo medico, e gli Stati Uniti dove invece il modello è quello dell'autonomia. I questionari raccolti hanno messo in luce come, se è vero che in sintonia con il modello paternalistico i medici francesi non chiedono ai genitori il consenso per interrompere le cure, è anche vero che in America (nonostante il modello dell'autonomia) i neo-

²² W.C. COOLEY, E.S. GRAHAM, J.B. MOESCHLER ET AL., *Reaction of mothers and medical professionals a film about Down syndrome*, «Am J Dis Child», 1990, 144, pp. 1112-1116.

²³ K. ORFALI, *Parental role in medical decision-making: fact or fiction? A comparative study of ethical dilemmas in French and American neonatal intensive care units*. Soc. Sci. Med. 2004 May; 58 (10): 2009-22.

natologi non chiedono il consenso per continuare le terapie, come a dire che comunque al di là del modello di riferimento, l'autorità medica è quella che continua ad avere un ruolo dominante nelle decisioni di tipo etico.

Merita anche una attenta riflessione uno studio di Loretta Kopelman²⁴ incentrato sulla valutazione del “miglior interesse” del neonato come elemento indispensabile per decidere cosa fare in situazioni critiche. Infatti l'autrice arriva a concludere che il potere decisionale deve essere di una comunità di esperti (medici, bioeticisti, giudici) e non dei genitori perché questi sono troppo coinvolti emotivamente per poter avere la lucidità necessaria per prendere decisioni di questo tipo.²⁵

Sinceramente, come Neonatologo, non mi sono stupita leggendo questi articoli perché essi confermano semplicemente quello che riscontro quotidianamente nel mio Reparto: l'ondata emotiva che travolge i genitori dei nostri piccoli pazienti rende talora estremamente difficile la comunicazione anche delle informazioni più banali!

Mi sembra però che di fronte a questi dati dovremo avere il coraggio e l'onestà di ammettere che, anche qualora dichiarassimo di fare decidere i genitori, sappiamo benissimo in realtà che noi medici possiamo influenzare pesantemente la loro scelta perché il modo con cui presentiamo il quadro clinico, le parole che scegliamo, ma anche la sguardo ed il solo tono della nostra voce saranno capaci di incidere in modo significativo nella scelta genitoriale e, soprattutto di fronte alla probabilità di esiti a distanza, emergerà inevitabilmente quella che è la nostra visione della vita: se pensiamo che una vita valga solo a certe condizioni, trasmetteremo ai genitori la certezza che, se queste mancano o semplicemente rischiano di mancare (perché non possiamo dimenticare che l'incertezza prognostica rimane a lungo per i nostri pazienti), la vita del loro figlio avrà poco senso.²⁶

Dovremo allora ricordare sempre che il momento della comunicazione di una

²⁴ L. KOPELMAN, *Are the 21-Year-Old Baby Doe Rules Misunderstood or Mistaken?*, “Pediatrics” 2005; 115:797-802

²⁵ Si realizza così quello che alcuni anni fa è stato definito come il “vortice di una scelta di morte”: “Una volta che si sia accettato anche una sola volta, mossi da falsa compassione, di praticare l'eutanasia in via eccezionale, essa si trasforma rapidamente in una passione mortale che avvelena il cervello ed il cuore del medico. Diventa logicamente e tragicamente necessario pensare che il medico, come esperto, debba acquisire un potere discrezionale sulla vita e sulla morte delle persone disabili. Il medico finirà con il pensare che vi sono pazienti il cui desiderio di continuare a vivere è irrazionale e capriccioso, poiché reputa che la vita che essi hanno davanti sia biologicamente detestabile, un peso sociale intollerabile, uno sperpero economico. Il medico sentirà come un dovere sociale l'assumersi la responsabilità morale di porre fine a tali vite “inutili” e gravose. Il medico da servitore della vita diventa arbitro della morte.”

G. HERRANZ, *Il dramma dell'Eutanasia*, Aprile 1995.

²⁶ “Nella comunicazione di diagnosi il medico trasmette il suo vissuto nei confronti dell'handicap. Se non ha una formazione umana tale da riconoscere il valore di ogni persona al di là della sua “efficienza”, trasmetterà un senso di sconforto e di fallimento, la certezza di trovarsi davanti a una condizione di “subumanità” improduttiva”. In S. LEONE – M. LO GIUDICE, *Maxima debetur puero reverentia*- ISB 2002.

diagnosi diventa fondamentale nel processo che i genitori devono fare di accettazione del proprio figlio: “Per i genitori si tratta del risveglio improvviso e doloroso da un sogno: il bambino “sognato” non c’è più; c’è il bambino reale con i suoi problemi. I genitori devono abbandonare il sogno e guardare in faccia la realtà; devono innamorarsi di un bambino che, con la sua disabilità, sembra avere “deluso” i loro progetti e desideri”²⁷. La comunicazione è allora l’inizio del cammino con il quale si vuole restituire ai genitori il proprio bambino, il bambino “sognato” anche se con qualche limite.

Queste osservazioni portano allora a domandarci: ma cosa chiedono i genitori?

La risposta è più semplice di quello che si potrebbe pensare perché molte testimonianze ci dimostrano che spesso essi chiedono di poter “fare i genitori” che significa semplicemente di potere “amare il proprio figlio”. Chiunque operi in un Reparto di Terapia Intensiva Neonatale si è dovuto confrontare con genitori che di fronte alle diagnosi più “spietate”²⁸, superato il comprensibile sgomento iniziale, hanno chiesto di poter semplicemente essere genitori cioè rimanere accanto al proprio figlio, accarezzarlo, parlargli e possibilmente anche accudirlo per quello che era nelle loro possibilità: “alcuni potrebbero dire che le strada che ho scelto è inutile... ma è possibile creare un legame, curare tuo figlio come avevi immaginato, sperimentare un amore incondizionato nella sua forma più vera e permettere che la sua vita ti trasformi in un modo che non avresti mai immaginato”²⁹.

Queste esperienze hanno portato i neonatologi ad interrogarsi sempre di più sull’importanza di estendere il concetto delle cure palliative³⁰ anche all’epoca neonatale rendendosi conto di quanto sia fondamentale aiutare anche la famiglia ad affrontare situazioni così drammatiche.

Certo è allora che, al di là di tutti i tentativi di affrontare un problema di questa portata con atteggiamento tipicamente “scientista”, freddo e calcolatore, alla

²⁷ CNB, *Bioetica e riabilitazione*. 17 Marzo 2006

²⁸ Questo ad esempio è quanto ci ha lasciato scritto una mamma: “Il ricordo di Gloria Maria, tornata fra gli angeli. Dopo dieci anni di matrimonio, io e mio marito stavamo per diventare genitori per la seconda volta, avremmo ricominciato di nuovo con pannolini, pappine, giostrine. Durante la gravidanza abbiamo scoperto che la bambina che portavo in grembo era affetta da una malattia cromosomica che non dava alla nostra bambina alcuna speranza di vita: la trisomia 18. Gloria Maria ci ha lasciato dopo soli dodici giorni di vita...spero di averle fatto sentire che l’amavo, di un amore profondo che mi portava a coprire di baci il suo esile corpicino sofferente, nella consapevolezza che il giorno seguente, forse, non sarei stata più in tempo per stringere quella manina e sentire quel cuoricino battere forte”

²⁹ TRICIA L. ROMESBERG, *Futile care and the neonate*, *Advance in Neonatal Care*, Vol 3, N5, 2003, 217.

³⁰ “Tra il rifiuto dell’accanimento terapeutico e l’abbandono terapeutico vi è il prendersi cura (cure palliative) di questi piccoli pazienti, intervento sempre praticabile e eticamente adeguato.” È certo che “evitare l’accanimento terapeutico richiede di saper accogliere la morte come evento che segna il compimento dell’esistenza, nella consapevolezza della finitezza della vita umana”. *Linee-guida per l’astensione dall’accanimento terapeutico nella pratica neonatologica*, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma. Cattedra di Neonatologia e Istituto e Centro di Bioetica. Roma, 22 settembre 2006, riportate in questo stesso Quaderno Scienza & Vita a pag. 79 e seguenti.

fine ci rendiamo conto della centralità della figura del neonatologo, di quel medico cioè che si è preso, di fronte alla società, il compito di “curare” i neonati: ma cosa significa questo?

Credo che sia fondamentale riscoprire il fine della medicina, cioè quel accompagnare e promuovere e sostenere la vita che nel nostro specifico campo assistenziale è veramente una vita fragile che si affaccia all’esistenza in situazioni di grande precarietà. Di fronte a questa non possiamo e non dobbiamo arrogarci il diritto di decidere quali siano le vite degne di esser vissute, ma con tutta la nostra umanità e professionalità dobbiamo metterci accanto ai nostri piccoli pazienti perché ciascuno di loro possa esprimere tutte le sue potenzialità. Se la nostra attenzione sarà veramente questa e se saremo capaci di dare un senso anche alla morte, senza viverla come un fallimento personale e professionale³¹, sono convinta che riusciremo a capire quando il principio vitale che stavamo accompagnando si sta esaurendo e saremo allora pronti ad interrompere tutte quelle procedure assistenziali che non possono portare alcun beneficio evitando così di cadere nell’acanzimento terapeutico. Mai però questo si trasformerà in “abbandono terapeutico” perché saremo capaci di “rimanere accanto al malato anche se costui è senza speranza. Il medico si offre al malato con una disposizione d’animo che gli impone di dare allo sventurato che non è in grado di guarire un massimo di possibilità di vita, ossia di continuare ad onorare l’uomo che è in lui.”³²

Questo è però possibile solo se siamo capaci di guardare i nostri pazienti con un occhio che conservi un approccio integrale, tale cioè da rispettare tutte le dimensioni dell’uomo (fisica, psichica, spirituale) perché solo in questo modo possiamo spostare “il baricentro dall’apparire all’essere e riconoscere l’incommensurabile valore dell’uomo a prescindere dalle funzioni che è in grado di esercitare”³³

Cedere alle istanze che spingono verso l’eutanasia neonatale significherebbe per-

³¹ “Il riconoscimento della inalienabile dignità della persona e l’accettazione della morte quale orizzonte della vita sono premesse indispensabili in un esercizio della medicina neonatologica di alto profilo, che da un lato accompagna con la cura, il sollievo e l’aiuto proporzionato la sofferenza e la morte inevitabile e dall’altro rifiuta la deriva inaccettabile di un accanimento terapeutico o di una sbrigativa anticipazione della morte.” *Ibid.*

³² K. JASPERS Da *L’idea di medico* in “Il medico nell’età della tecnica”, Raffaello Cortina Editore, Milano 1991,13-14

³³ “Ciascun individuo umano va valutato per quello che è e non per quello che è in grado di fare e la consapevolezza di avere davanti a sé innanzitutto un bambino, una persona, e non solo un problema, deve fare da supporto all’impegno nel restituire ai genitori il proprio bambino come bambino e non solo come *problema* [...] Il bambino deve essere conosciuto con le sue potenzialità ed è importante tenerle sempre presenti in modo che non prevalga lo sguardo sul suo limite ma si guardi a ciò che lui può dare. [...] Il bambino per crescere ha bisogno di essere amato per quello che è e non per quello che dovrebbe essere. [...] Si tratta, allora, di credere nel bambino, nella sua forza e nella sua bellezza, superando due pregiudizi che impediscono una visione integrale della realtà: che le persone che non riescono a svolgere qualche attività siano inferiori alle altre e che siano, comunque, incapaci di intendere e di volere.”

mettere che la professione medica muti radicalmente e decidere che a sopprimere la vita di un neonato (e questo ribadiamo può avvenire sia con azioni dirette che con l'omissione volontaria e volontariamente diretta a questo scopo di atti medici dovuti) siano chiamati coloro che per professione si sono presi davanti alla società l'impegno di tutelare, difendere e promuovere la vita e la salute delle persone.

Credo allora che veramente "la professione medica si deve assumere l'onere di riaffermare la propria dignità, mostrando al pubblico che curare vale la pena, sia perché questa professione ha un valore sociale alto, sia perché non si può cedere alla cultura di chi ha sull'esistenza uno sguardo così ristretto da vedere la fuga come soluzione a difficoltà e dolore"³⁴.

Riaffermando il valore intrinseco della medicina, riscopriremo anche che il neonatologo non è il "guardiano della società" (secondo l'idea del collega francese) ma il "medico del neonato" e sapremo allora riscoprire nella nostra professione la centralità del rapporto con i singoli pazienti affidati alle nostre cure. Sarà proprio questa relazione interpersonale ad accompagnarci nella pratica quotidiana permettendoci di aiutare il neonato a raggiungere la massima "qualità di vita" possibile per lui, qualità che non sarà misurabile in termini di durata o di efficienza, ma che sarà la realizzazione del progetto di vita esclusivo di quel neonato, nella consapevolezza che ciascuna persona è unica ed irripetibile.

È evidente che per fare questo sarà necessario guardare al neonato con stupore e sguardo contemplativo: lo stupore di chi sapendo di non essere padrone della vita e della morte ma solo "strumento per la vita" è pronto ad accogliere risultati insperati (quelli cioè che vanno al di là del calcolo scienziato) e lo sguardo contemplativo che nasce dalla consapevolezza di essere davanti sempre e comunque al miracolo della vita, miracolo che quotidianamente si compie davanti ai nostri occhi e che rimane tale (anzi, forse è ancora più prodigioso) quando siamo alla presenza di un bambino prematuro.

Al termine di queste mie riflessioni vorrei sottolineare che, se è vero che noi neonatologi siamo chiamati ad operare direttamente in situazioni critiche, l'eutanasia neonatale è un problema che non può lasciare indifferente nessun membro della nostra società perché dalla risposta che ciascuno di noi darà a provocazioni di questo tipo deriva in fondo il nostro futuro, perché tale risposta sarà la dimostrazione dell'idea che abbiamo dell'uomo, della vita, della sofferenza, della morte e quindi di noi stessi.

GLI ANGLICANI: LASCIATE MORIRE I PREMATURE CON GRAVI HANDICAP

Dibattito dopo il caso di Charlotte
La chiesa di Londra: per i neonati prevalga la compassione

di Guido Santevecchi*

LONDRA - Il diritto alla vita per un neonato prematuro con gravissime malformazioni può essere superato dalla compassione. Alcuni bimbi troppo malati debbono essere lasciati morire. È questo il parere inviato dalla Chiesa d'Inghilterra alla commissione scientifica indipendente che sta valutando l'eticità di rianimare e curare piccoli venuti alla luce in condizioni disperate dopo gestazioni troppo brevi. «In alcuni casi può essere giusto evitare o sospendere il trattamento clinico, sapendo che questa scelta può portare forse, o probabilmente, o anche certamente alla morte», scrive il vescovo Tom Butler che a Londra regge l'importante cattedrale di Southwark. La lettera diffusa dall'Observer prosegue: «Ci possono essere casi nei quali, per un cristiano, la compassione può prevalere sulla regola che la vita dev'essere inevitabilmente preservata... le cure sproporzionate in nome del prolungamento della vita sono un esempio». Le parole sono scelte con evidente sofferenza: il religioso spiega che la decisione «letale» del medico dev'essere frutto di «manifesta riluttanza»; ma non si sottrae neanche all'argomento dei costi economici: «Il principio di giustizia implica che il costo delle cure e i costi di lungo termine per la sanità e la pubblica istruzione debbono essere valutati in termini di opportunità per il servizio sanitario di usare le risorse per salvare altre vite». Un pensiero netto e destinato a pesare sul rapporto del Nuffield Council di Bioetica che giovedì pubblicherà dopo due anni di studio le sue linee-guida per i medici del Regno Unito.

La ricerca è partita dopo il lacerante dibattito giuridico e mediatico per il caso della piccola Charlotte Wyatt. Quando è nata, nell'ottobre del 2003, Charlotte pesava meno di mezzo chilo, misurava 20 centimetri e aveva gravi danni cerebrali e ai polmoni. I medici inglesi chiesero l'autorizzazione a staccare la spina perché la qualità della vita era «intollerabile»; i genitori volevano continuare. L'Alta Corte ascoltò i medici. Ma Charlotte continuò a vivere, anche se in stato vegetativo: oggi ha tre anni ed è attaccata alle macchine in ospedale. Il parere religioso della Chiesa anglicana è molto vicino al documento del Royal College di Ostetricia e Ginecologia che ha chiesto di considerare «l'eutanasia attiva» per neonati con gravissime disabilità. Secondo il Royal College «un bambino gravemente disabile può significare una intera famiglia disabile per il peso morale e economico della situazione». Se in questi casi l'eutanasia fosse accettata «potrebbe ridurre i casi di aborto, perché alcuni genitori accetterebbero il rischio» di aspettare la nascita e poi decidere in base alla gravità della situazione.

I bimbi estremamente prematuri corrono rischi molto elevati di danni cerebrali. Sotto le 22 settimane il 98 per cento muore subito dopo il parto, dopo le 23 sopravvive il 17%, ma dopo le 26 settimane la possibilità di sopravvivenza, con i progressi clinici, sale all'80%. Alcune legislazioni hanno già affrontato il problema. In Olanda i medici non prestano cure ai nati prima delle 25 settimane di gestazione e per alcuni tipi di malattie come spina bifida e epidermolisi bollosa arrivano all'eutanasia. Il mondo scientifico è diviso. «Rischiando di trasformare la natura fondamentale della professione medica in una forma di ingegneria sociale il cui scopo è di massimizzare i benefici per la società e decidere quali vite hanno valore», dice l'istituto di neonatologia dell'Università di Londra. E il «British Council of Disabled People» ammonisce che «introdotto il principio si arriverebbe inevitabilmente a dire anche agli anziani malati che la loro vita vale meno».

* *Giornalista*

LETTURE DI APPROFONDIMENTO

BELLIENI C.V. - *L'alba dell'«io»*. *Dolore, desideri, sogno, memoria del feto*, Società Editrice Fiorentina, Firenze, 2004.

BELLIENI C. - Maltoni M. (a cura di) *La morte dell'eutanasia. I medici scelgono la vita*, SEF edizioni, Firenze, 2006.

GAMBINO G. - *Diagnosi prenatale. Scienza, etica e diritto a confronto*, Edizioni Scientifiche italiane, Napoli, 2000.

MANTOVANI C. - *Rigenerare la società. L'eugenetica in Italia dalle origini ottocentesche agli anni trenta*, Rubettino, Soveria Mannelli, 2004.

SERRA A. - *L'uomo-embrione*, Cantagalli, Siena, 2003.



LESSICO

Accanimento terapeutico: l'ostinazione in trattamenti da cui non si può ragionevolmente attendere un beneficio per la salute e/o un miglioramento della qualità della vita, oppure in trattamenti che non sono proporzionati alla gravosità dei mezzi utilizzati.

Asfissia: condizione dovuta a carenza di Ossigeno, anche a seguito di mancato afflusso di sangue al cervello o altri organi.

Carta di Firenze: documento che alcuni medici stilano nel febbraio 2006 per illustrare i criteri secondo i quali decidere se iniziare o meno il trattamento terapeutico dei neonati estremamente prematuri.

Diagnosi prenatale: accertamento dello stato di salute del bambino prima della nascita. Può essere fatta in modo invasivo (introducendo un ago nell'utero per prendere e analizzare del liquido amniotico o con la biopsia dei villi coriali) o non invasivo (attraverso l'ecografia del feto).

Età postmestruale: numero di settimane di gravidanza passate dall'ultima mestruazione.

Eutanasia: azioni od omissioni tese ad abbreviare volontariamente la vita del paziente al fine di ridurre la sofferenza.

Extremely low birth weight infants: bambini con peso alla nascita inferiore a 1000 grammi.

Grandi prematuri: bambini nati prima della 25° settimana di gestazione, che possono sopravvivere solo grazie a recenti progressi scientifici e quindi necessitano di un intervento medico intensivo.

Intubazione: azione dell'inserire un piccolo tubo di 2-3 mm di diametro nella trachea del bambino per far entrare l'aria nei polmoni. L'intubazione è indispensabile per far arrivare l'ossigeno ai polmoni nei bambini sotto le 25 settimane.

Low birth Weight infants: bambini con peso alla nascita inferiore a 2500 grammi

Neonato: bambino nel primo mese di vita. Si considera come neonato anche i nati prematuramente, finché non abbiano raggiunto le 44 settimane di età postmestruale (v.).

Prematuro: bambino nato prima della 38° settimana dal concepimento.

Punteggio Apgar: punteggio che viene dato alla nascita ad ogni bambino valutando 5 parametri vitali; la sua utilità per stabilire la prognosi del neonato è molto discussa.

Sospensione delle cure: cessazione degli interventi curativi che può portare a morte.

Surfattante: sostanza tensioattiva prodotta dai polmoni o ivi introdotta dal medico, per evitare che i polmoni si richiudano completamente dopo ogni atto di inspirazione. Si usa soprattutto nei bambini molto prematuri, perché questi non sono in grado di produrla da sé in quantità sufficiente. Con la scoperta del surfattante la mortalità infantile ha subito un declino.

Vitabilità: possibilità di sopravvivere al di fuori dell'utero materno, anche tramite aiuto medico. Il limite attualmente riconosciuto di vitabilità è di 22-23 settimane di età postmestruale (v.): le possibilità saranno scarse a 22 settimane (non essendo ancora ben sviluppati gli alveoli dei polmoni), aumentando progressivamente con l'aumentare dell'età del feto.



LIBERTÀ DI PENSIERO. LIBERTÀ DI OPINIONE.

I Quaderni di Scienza & Vita, la nuova collana per approfondire e capire meglio il delicato rapporto tra il Progresso Scientifico e l'Essere Umano.

Nei Quaderni di Scienza & Vita le questioni d'attualità scientifica più complesse e che riguardano da vicino ognuno di noi - come l'eutanasia, la salute femminile, la ricerca sulle malattie genetiche, la fecondazione artificiale, l'identità sessuale e non solo - sono trattate in modo scientificamente esaustivo e senza pregiudizi. In ogni parola, paragrafo e pagina, ogni tematica è trattata con onestà intellettuale, cura e profondità di pensiero da parte di studiosi e scienziati autorevoli: biologi, giuristi, medici, antropologi, filosofi e altri ancora che, riga dopo riga, ti permetteranno di costruirti un'opinione davvero libera sul delicato rapporto tra scienza ed etica. **Buona lettura.**

GIÀ PUBBLICATI



QUADERNI N.1

Né Accanimento né eutanasia

Novembre 2006

“I saggi raccolti in questo quaderno forniscono un quadro generale della nostra concezione di morte: come è cambiata e perché, e quali sono i lati pericolosi di una situazione – quella cioè' di un allungamento della vita umana mai conosciuto da nessuna società prima di noi – che presenta in apparenza aspetti solo positivi. Seguono spiegazioni – di buon livello-scientifico ma comprensibili anche ai profani – delle questioni in discussione: cosa significa alimentazione artificiale, come si può definire l'accanimento terapeutico, cosa sono le terapie palliative, quali scenari legislativi apre la legalizzazione del-

l'eutanasia, anche sotto la forma 'leggera' del testamento biologico. A questi contributi informativi si affiancano riflessioni sul senso del rapporto tra il medico e il paziente e sul diritto a una vita e a una morte dignitosa. In proposito è essenziale domandarsi cosa si intenda per 'dignità umana' e come, nella nostra società, l'autonomia individuale venga considerata una condizione essenziale per definirla. Cessiamo forse di essere umani quando non siamo più – o non ancora – autonomi?”

(dall'Introduzione di Lucetta Scaraffia)



QUADERNI N.2

Identità e genere

Marzo 2007

“Il numero 2 dei Quaderni di Scienza & Vita è dedicato alla nuova teoria dei gender, affrontata da vari punti di vista: genetico (Dallapiccola), socioantropologico (Lacroix), filosofico (Palazzani), giuridico (Olivetti), psicologico (Poterzio). A questi si aggiungono alcuni articoli: una vivace polemica di Claudio Risé a proposito dell'accettazione delle coppie di fatto da parte di alcune amministrazioni regionali; un'analisi di Giulia Galeotti, che compara le legislazioni sul tema dei pacs negli altri paesi europei, e un contributo di Eugenia Roccella, che illustra il rapporto fra i vari tipi di femminismo e il gender. Per

concludere, abbiamo deciso di pubblicare in traduzione italiana il documento "Il genere: un problema multidisciplinare" della Conferenza Episcopale Francese, che oltre a offrire un esauriente rapporto sullo stato della questione e degli studi, contiene nuovi e interessanti spunti interpretativi.”

(dall'Introduzione di Lucetta Scaraffia)



I Quaderni di Scienza & Vita sono distribuiti gratuitamente.

L'Associazione Scienza & Vita è disponibile, ove possibile e senza impegno, ad inviare a coloro che ne facciano richiesta, e salvo esaurimento scorte, i "Quaderni di Scienza & Vita". In virtù dell'importanza attribuita alla divulgazione delle idee e informazioni sulle questioni bioetiche proposte nei Quaderni, è gradito un contributo a sostegno della stampa associativa, oltre al rimborso delle spese vive di spedizione.

È possibile effettuare il versamento del contributo presso un qualsiasi ufficio postale o istituto bancario o direttamente on-line tramite il sito dell'associazione.

- Con il bollettino di conto corrente postale intestato a:
Associazione Scienza & Vita
c.c. postale 75290387.
Lungotevere dei Vallati, 10 - 00186 Roma
ABI: 7601 CAB: 03200 CIN: X

oppure

- Con un bonifico bancario, intestato a:
Associazione Scienza & Vita
c.c. bancario n° 6152484078/46 - Banca Intesa
ABI: 3069-2 CAB: 05057-5 CIN: G

oppure

- Con carta di credito, sul sito internet www.scienzaevita.org/donazioni.php puoi donare online tramite un sistema protetto e sicuro. Se vuoi puoi anche ricevere una ricevuta.

Informiamo inoltre che, nel rispetto di quanto stabilito dal Decreto Legislativo 196/2003 (Codice in materia di protezione dei dati personali), i dati personali saranno conservati nell'archivio elettronico dell'Associazione Scienza & Vita, titolare del trattamento ai sensi dell'art. 4 del citato decreto. Tale archivio è gestito direttamente dall'Associazione Scienza & Vita e i dati ivi contenuti non saranno oggetto di comunicazione o diffusione a terzi. Gli interessati potranno in ogni momento richiedere gratuitamente l'indicazione dell'origine dei propri dati, il loro aggiornamento, rettificazione, integrazione, cancellazione scrivendo a: Associazione Scienza & Vita - Lungotevere dei Vallati 10 - 00186 Roma o inviando un'e-mail a: segreteria@scienzaevita.org.

Con la collana
“I Quaderni di Scienza & Vita”
inizia un rapporto preferenziale
e di fiducia con i lettori interessati
ai temi di Bioetica.
Per migliorare ulteriormente
la qualità della testata e
approfondire il dialogo con
tutti coloro che sono interessati
all’attività dell’Associazione,
vi invitiamo a compilare
il questionario presente nella sezione
www.scienzaevita.org/quaderni.php
del sito **www.scienzaevita.org**
Certi di potervi offrire una
rivista sempre migliore grazie anche
ai suggerimenti che perverranno,
vi ringraziamo fin d’ora della vostra
preziosa collaborazione.

Finito di stampare
nel mese di Giugno 2007
presso la Tipografia Impatto Srl - Roma

