

## Regole. Via al decreto attuativo

# Esami possibili anche in farmacia

Sara Todaro

**PIEMONTE** Dal tasso glicemico alle transaminasi, dal test di gravidanza all'esame delle urine, passando per la misurazione del respiro e finendo con l'elettrocardiogramma telemonitorato da un centro specialistico accreditato dalla Regione.

La novità - che spalanca le porte della farmacia anche alla telemedicina - è contenuta nel primo dei decreti attuativi della "farmacia dei servizi" delineata dal Dlgs 153/2009 sulla trasformazione dei presidi convenzionati in centri di servizi sanitari sul territorio, pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 57 del 3 marzo.

Il decreto - datato 16 dicembre 2010 - fissa limiti e paletti alle prestazioni analitiche di prima istanza, ovvero non sostitutive delle prestazioni specialistiche ambulatoriali che i cittadini potranno effettuare nelle farmacie pubbliche e private, servendosi dei test autodiagnostici normalmente utilizzabili anche a domicilio.

In farmacia restano dunque vietate siringhe e prelievi di sangue; non si faranno prescrizioni e neanche diagnosi. Ma i cittadini avranno una opportunità in più di effettuare il monitoraggio del proprio stato di salute, col supporto di un operatore sanitario qualificato, contando su ambienti e apparecchiature idonei.

Il decreto della Salute fissa paletti precisi: per candidarsi ad offrire i nuovi servizi le farmacie dovranno dotarsi spazi dedicati e separati dagli altri ambienti, che consentano l'uso, la manutenzione e la conservazione delle apparecchiature dedicate in condizioni di sicurezza, nonché l'osservanza della normativa in materia di privacy. Ulteriori dettagli saranno fissati con le linee guida che la Salute definirà in accordo con la Stato-Regioni nel giro di un paio di mesi.

Paletti chiari anche sul personale sanitario utilizzato per le prestazioni (la riforma sulla "farmacia dei servizi" apre alla pre-

senza di infermieri e fisioterapisti nei presidi): dovrà saper usare le apparecchiature ed eventualmente garantirne la manutenzione strumentale e dovrà seguire corsi di aggiornamento sulle tecnologie al meno ogni tre anni. Il direttore o il titolare della farmacia dovrà definirne il "mansionario" e inviarne copia alla Asl territoriale di competenza cui spettano - in fase di prima applicazione - le attività di vigilanza e controllo che saranno successivamente disciplinate dalle Regioni. Ancora il direttore o il titolare della farmacia risponderà in prima persona della corretta installazione e manutenzione dei dispositivi utilizzati e degli eventuali errori dovuti

### LA NOVITÀ

Le strutture effettueranno prestazioni utilizzando apparati autodiagnostici  
Vietate siringhe, prelievi di sangue e prescrizioni

a cattiva gestione delle apparecchiature.

Il decreto sarà in vigore dal 25 marzo, ma per verificare sul campo le nuove performance dei presidi servirà del tempo in più. I criteri per la remunerazione da parte del Ssn delle nuove attività saranno fissati in occasione del rinnovo della convenzione nazionale il cui tavolo non è stato ancora avviato. E ad accendere definitivamente i motori saranno gli accordi regionali recependo anche in via definitiva i requisiti minimi di idoneità dei locali della farmacia dove le prestazioni sono erogate.

I nuovi servizi - ha cura di specificare il decreto - non dovranno costare un euro in più del previsto al Ssn. E per le richieste che andranno oltre quanto previsto dagli accordi regionali i cittadini pagheranno di tasca propria.

© RIPRODUZIONE RISERVATA



## SALUTE ▶ GRAVIDANZA



La metodica Mlpa è in grado di indagare sul Dna fetale ed è sicura per la mamma e per il nascituro. Tuttavia non è attendibile quanto altre tecniche diagnostiche

10

17

24



25

5

26

6

27

21

28

22

29



# nascerà sano?

## un nuovo test per scoprirlo

**A**vere la certezza che il bimbo che si porta in grembo sia sano, senza però sottoporsi a esami invasivi. È il sogno di tutte le future mamme e forse potrà divenire realtà. Ora è stata messa a punto una nuova tecnica diagnostica prenatale, che indaga i cromosomi del feto, come già permettono la villocentesi e l'amniocentesi. Questi sistemi, però, sono più invasivi perché si utilizza un ago per eseguire il prelievo delle cellule fetali, inserendolo all'interno dell'ambiente uterino. La nuova tecnica, invece, richiede un semplice prelievo di sangue della donna, nel quale poi si vanno a individuare le cellule del feto. È, quindi, una metodica assolutamente sicura, ma che non ha ancora raggiunto i livelli di attendibilità dell'amniocentesi e della villocentesi. Vediamo, più nel dettaglio, in che cosa consiste questo esame.

### Basta un prelievo di sangue materno

Il test è stato presentato al 26° congresso della Società europea di riproduzione umana ed embriologia (Eshre), dai ricercatori olandesi dell'équipe del professor Geraedts.

■ La tecnica Mlpa (amplificazione legata-dipendente multipla della sonda) consente di rilevare il Dna fetale presente nel sangue delle donne incinte da almeno 6-8 settimane.

■ I ricercatori hanno usato sonde genetiche e molecolari per raccogliere ed esaminare il Dna del feto in campioni di sangue prelevati da donne in gravidanza. Finora sono stati identificati i Dna dal cromosoma Y, che indica che il feto è maschio, informazione utile per individuare, nelle famiglie a rischio, la possibilità di malattie legate al sesso.

■ Il metodo potrebbe rilevare la trisomia 21 o sindrome di Down, legata a un cromosoma in più. Possono essere indagate anche la trisomia 13 e la 18, responsabili della sindrome di Patau e di Edwards.

### IN ITALIA C'È GIÀ CHI LO FA

Lo studio olandese, partito lo scorso anno e destinato a concludersi nel 2012, indaga su questa tecnica che in Italia è già disponibile: viene effettuata su alcune donne, in base all'età e alla presenza di eventuali malattie cromosomiche, dal professor Di Renzo dell'università di Perugia a titolo completamente gratuito. Nelle altre regioni italiane la tecnica non è ancora disponibile, ma non è escluso che possa essere adottata in futuro, in base ai piani sanitari adottati dalle varie Asl e con modalità di pagamento che dovranno essere stabiliti.

# 80%

è il livello di affidabilità del risultato della Mlpa

## GLI ESAMI DI SCREENING

Fanno parte di questo gruppo il bi-test, la translucenza nucale e altri test che prendono in considerazione parametri numerici come lo spessore della plica nucale del feto (ottenuto con l'ecografia) o la presenza in certe quantità di sostanze nel sangue materno. Sommandole ad altri parametri, come l'età della donna, la presenza di disturbi e così via, è possibile sapere se il rischio di una malattia è alto o no. Si tratta solo di uno screening, cioè di una probabilità statistica, non di una certezza matematica. I test di screening non comportano rischi per il feto.



## l'intervista

### ALL'ESPERTO

«È una possibilità in più per la coppia»

Abbiamo approfondito l'argomento con il dottor Luca Gianaroli, ginecologo e specialista della riproduzione.

#### Si tratta di una novità importante?

È sicuramente una possibilità in più nel campo della diagnostica prenatale. Non si tratta, però, di una reale novità. Da oltre vent'anni la scienza è alla ricerca di un sistema per individuare il Dna del bambino nel sangue della madre. Queste cellule ci sono, ma sono poche ed è proprio questa la difficoltà: trovare una quantità di Dna sufficiente per fare indagini accurate.

#### Questa tecnica permette indagini approfondite?

Solo in parte, proprio perché le cellule sono poche. L'esecuzione è semplice: si preleva un campione di sangue dall'avambraccio della donna incinta, lo si amplifica e lo si studia. Il materiale che si esamina, però, è scarso, quindi non si riesce ad avere una quantità di cromosomi sufficiente. Al momento è possibile sapere se il feto è maschio o femmina: questo permette di capire se esiste il rischio di malattie legate ai cromosomi sessuali. Una di queste è l'emofilia, che consiste in un'alterata capacità di coagulazione del sangue. Solo i maschi si ammalano in modo evidente: le donne sono portatrici sane. In una famiglia in cui esistono casi di emofilia potrebbe essere importante sapere se il bambino che si aspetta è maschio. Inoltre, è possibile sapere se il feto è affetto da trisomia 21, nota anche come sindrome di Down, da trisomia 13 e 18, che sono caratterizzate da serie alterazioni, incompatibili con la vita. L'amniocentesi e la villocentesi invece danno un panorama completo del corredo cromosomico, ma sono invasive e comportano un minimo rischio di aborto, che comunque si riduce quasi allo zero rivolgendosi a strutture specializzate, che ne eseguono centinaia ogni anno.

#### La Mlpa affidabile?

Abbastanza: può raggiungere percentuali fino all'80%, ma l'amniocentesi e la villocentesi sono affidabili quasi al 100%, pur con il minimo rischio di aborto.

#### Quindi le tecniche tradizionali sono migliori?

Non è una questione di meglio o peggio. Questa tecnica, assieme all'amniocentesi o alla villocentesi, aumenta le possibilità che le coppie hanno per sapere di più sullo stato di salute del loro figlio. Rientra in un programma di benessere riproduttivo che è giusto che sia a disposizione della donna e della coppia, che devono essere informate sulle possibilità a loro disposizione. Sta poi ai futuri genitori scegliere: una donna ancora in giovane età, ma con presenza di malattie cromosomiche diagnosticabili da questa tecnica, potrebbe sceglierla. In altri casi, come l'età avanzata della donna, sarebbero forse più indicate la villocentesi o l'amniocentesi. Si tratta di scelte individuali, legate ai singoli casi e da stabilire assieme al proprio ginecologo.

## Ci sono anche queste

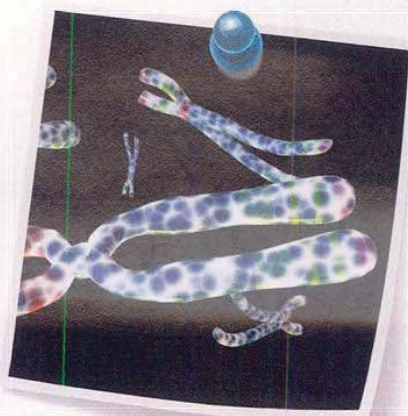
Oltre alla tecnica Mpl, esistono altri nuovi sistemi applicabili.

#### La diagnosi pre-impianto

Consiste nell'analizzare gli embrioni ottenuti con la procreazione medicalmente assistita per individuare quelli sani, in caso di malattie genetiche. La diagnosi pre-impianto non era ammessa nel nostro Paese fino al maggio 2009, quando una sentenza della Corte Costituzionale ha emendato la legge 40. Ora è consentita, ma solo per le coppie non fertili, che devono necessariamente ricorrere alla fecondazione assistita.

#### La diagnosi sui globuli polari

Sono le due cellule in cui si dividono gli ovociti subito dopo la fecondazione. Questa metodica ha già portato alla nascita di decine di bambini sani in vari centri in Italia, di cui circa 80 al Sismar di Bologna, altri a Roma e, di recente, uno a Padova.



## Le indagini prenatali

Attualmente sono due le metodiche utilizzate per effettuare la diagnosi prenatale. Vediamole in dettaglio.

#### La villocentesi

È un esame diagnostico che si effettua nei primi tre mesi di gestazione ed è in grado di rivelare la presenza di anomalie cromosomiche (come la sindrome di Down) e malattie dei geni come la talassemia e la fibrosi cistica in un'età gestazionale notevolmente precoce: alla 10a settimana, rispetto alla 15a della amniocentesi.

■ Questa indagine comporta un rischio di aborto dell'1% dei casi, a seconda dell'abilità di chi effettua il prelievo. Infatti, il test comporta l'introduzione nell'utero di un ago che preleva una minima quantità di villi coriali, strutture che fanno parte della placenta e che contengono il Dna completo dell'embrione.

#### L'amniocentesi

L'esame analizza il liquido amniotico contenuto nel sacco che avvolge il feto. Rispetto alla villocentesi viene eseguito a un'età gestazionale più avanzata, ma comporta un rischio di aborto meno elevato (0,5-1%) e un margine di sicurezza di diagnosi più elevato (99,8% contro il 98%).

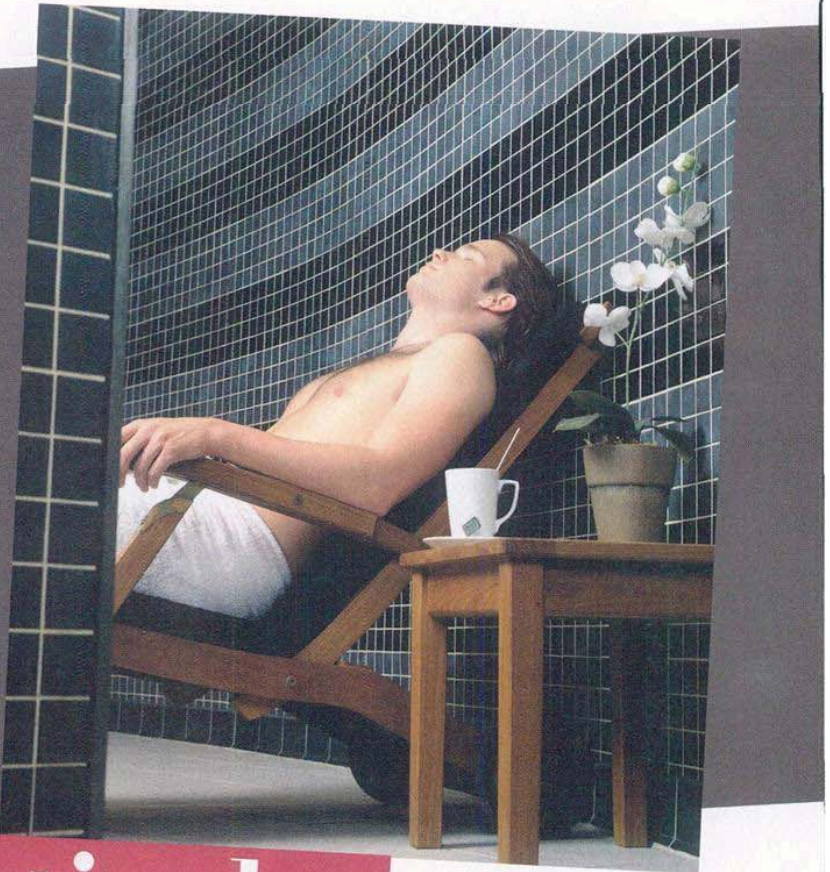
■ Si effettua introducendo nell'addome un sottile ago che raggiunge il sacco amniotico e preleva 20 millilitri di liquido. I risultati si ritirano circa due settimane dopo. È utile per diagnosticare la presenza di anomalie cromosomiche, come la sindrome di Down.

Servizio di Roberta Raviolo.

Con la consulenza del dottor Luca Gianaroli, presidente della Sismar, Società italiana studi di medicina della riproduzione.

## SESSO ▶ UOMO

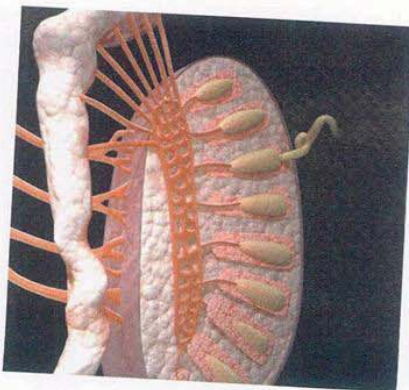
**N**on causa disturbi particolari, è spesso invisibile e, perciò, la cisti viene scoperta per caso, magari toccando un testicolo con le dita, mentre si fa la doccia o durante una visita medica prescritta per altri problemi. Le cisti sono noduli, come noccioline singole o riunite in piccoli grappoli, consistenti ma elastiche, che possono essere individuate facilmente al tatto. In realtà, le cisti del testicolo sono rare, mentre molto frequenti sono quelle a carico degli epididimi, i dotti spermatici, specie nella parte più vicina ai testicoli. La loro presenza, però, oltre a non modificare l'attività dei testicoli, non è pericolosa, perché non possono trasformarsi in qualche malattia seria. Tuttavia, possono ingrossarsi e andare a comprimere i piccoli canali in cui transita il liquido seminale, provocandone l'ostruzione. In questi casi, la possibilità di diventare padre si riduce.



# cisti al testicolo

## quando preoccuparsi

Se i noduli sono di piccole dimensioni, non danno alcun sintomo e spesso si scoprono per caso. Se si ingrossano, però, possono dare problemi di infertilità oltre che procurare dolore e senso di pesantezza. Allora è necessario intervenire



### Le ghiandole da cui nascono gli spermatozoi

Il testicolo è la ghiandola sessuale maschile che ha il compito di produrre gli spermatozoi, le cellule necessarie alla fecondazione dell'uovo femminile, e il testosterone, l'ormone sessuale maschile più importante. Si trova nello scroto, una sacca muscolo-membranosa, è attaccato a una specie di cordicella, il cordone spermatico, ed è avvolto da una guaina fibrosa formata da due membrane. Nel testicolo è presente una fitta rete di piccoli canali, i tubuli seminiferi, dove vengono prodotti gli spermatozoi, che vanno a finire nell'epididimo, che rappresenta il primo tratto delle vie seminali, in quanto è da qui che ha origine il dotto deferente, un canale che fa defluire il liquido seminale nella vescichetta seminale, una specie di serbatoio di raccolta dello sperma in attesa di essere espulso all'esterno.

### SE SI FORMA UNA PROTUBERANZA

Le cisti sono formazioni che si presentano sotto forma di una piccola protuberanza del tutto innocua, spesso mobile rispetto al testicolo e dai contorni ben definiti, piena di materiale liquido o semisolido; compaiono con una certa frequenza negli uomini con oltre 30 anni. Anche se spesso sono già presenti alla nascita, molte volte vengono scoperte soltanto dopo, perché con il tempo possono diventare più grandi ed essere così palpabili. Le loro dimensioni, infatti, possono variare da qualche millimetro fino a raggiungere anche i 4-5 centimetri di diametro. Quando sono piccole, le cisti non provocano alcun disturbo ed è possibile convivere con loro senza problemi. Soltanto quando le dimensioni raggiungono livelli piuttosto importanti, l'uomo può avvertire fastidio, dolore, senso di peso e di costrizione a livello dello scroto e, nei casi più seri, anche dolore.

## SPESSE SI IMPARA A CONVIVERCI

Se le cisti non provocano fastidio, la cosa migliore è abituarci alla loro presenza, dato che non è possibile farle scomparire né ridurre le loro dimensioni con i farmaci. Quando sono di piccole dimensioni non creano problemi e lo spermogramma (l'esame che valuta il numero, la forma e la mobilità degli spermatozoi) è nella norma, non vengono operate. In ogni caso, vanno sempre tenute sotto controllo, per evitare che raggiungano dimensioni eccessive e creare problemi. Inoltre, non è indicata nemmeno l'aspirazione del materiale presente al loro interno. La possibilità di infezione e un'elevata percentuale che il materiale si riformi, anche entro poco tempo, sconsigliano quest'ultimo tipo di cura. L'intervento andrebbe evitato anche quando la cisti si è formata all'interno del canale seminale. L'asportazione di una parte così delicata potrebbe compromettere in maniera rilevante la struttura del canale in cui passano gli spermatozoi e, di conseguenza, ridurre notevolmente la capacità fecondativa.

## Subito dallo specialista

Quando un uomo scopre di avere una cisti ai testicoli o nelle loro vicinanze, non deve allarmarsi, ma nemmeno trascurarle. La cosa più saggia da fare è recarsi da un andrologo, lo specialista delle malattie a carico dell'apparato genitale maschile. Visitando con attenzione la parte interessata, il medico è in grado di capire di che cosa si tratta ed, eventualmente, prescrivere esami specifici.

## La visita

Dopo aver valutato forma e dimensione dei testicoli, lo specialista può avvalersi di una tecnica molto semplice per conoscere il contenuto della cisti: la transilluminazione scrotale, utile però soltanto quando la formazione è di dimensioni rilevanti. In un locale buio, il medico illumina lo scroto orientando la luce di una pila sotto la massa da esaminare. In presenza di una cisti che contiene materiale liquido, questa viene attraversata dal fascio luminoso.

## Gli esami

L'esame più importante è l'ecografia dello scroto, che fornisce indicazioni sulle dimensioni e, soprattutto, sul contenuto delle cisti, permettendo di distinguere una cisti vera e propria (contenuto liquido) da altre malattie ben più importanti, come un tumore del testicolo (contenuto solido). Si tratta di un'indagine che va affrontata in tutta tranquillità, in quanto è assolutamente innocua e per nulla dolorosa.

## L'autopalpazione per individuarle subito

Per scoprire se i propri genitali presentano anomalie che giustifichino un controllo da parte dello specialista, la prima cosa da fare è l'autopalpazione. Si tratta di un semplice controllo indolore che andrebbe fatto con regolarità da tutti gli uomini. Purtroppo è una pratica poco diffusa in Italia, ma è molto utile, in quanto consente di scoprire precocemente la comparsa di masse e anomalie sospette. Ecco come si fa.

1. Stando in piedi davanti a uno specchio, osservare con molta attenzione i testicoli, per valutarne i contorni, eventuali gonfiori, alterazioni e asimmetrie.
2. Palpare delicatamente il testicolo destro, facendolo scorrere tra il pollice e l'indice, poi ripetere la manovra su quello sinistro. L'autopalpazione è un buon metodo per scoprire precocemente eventuali irregolarità ai genitali, ma non può sostituire la visita approfondita di uno specialista. Per questo motivo sarebbe bene fare sempre controlli da un andrologo dopo il primo anno di vita e in età scolare, e da adulti periodicamente ogni 2-3 anni.

## NON VANNO CONFUSE CON...

Gli ingrossamenti che compaiono all'interno dello scroto possono essere il segno di altri disturbi.

**L'orchiepididimite:** è un'infezione causata da germi che interessa l'epididimo, facendo diventare duro e gonfio il testicolo, spesso anche molto dolente, a differenza di quanto si verifica con una cisti, che non provoca alcun disturbo.

**L'idrocele:** si tratta di una raccolta di liquido tra le due membrane che rivestono il testicolo, creando una tumefazione che lo fa aumentare di volume. Può essere il risultato di un'orchiepididimite associata a un tumore del testicolo, anche se nella maggior parte dei casi l'origine dell'idrocele è sconosciuta.

**Il tumore:** è la comparsa di una neoformazione all'interno del testicolo e/o dell'epididimo, la cui natura - benigna o maligna - va indagata con successivi esami.

# 4-5 cm

è il diametro delle formazioni più voluminose

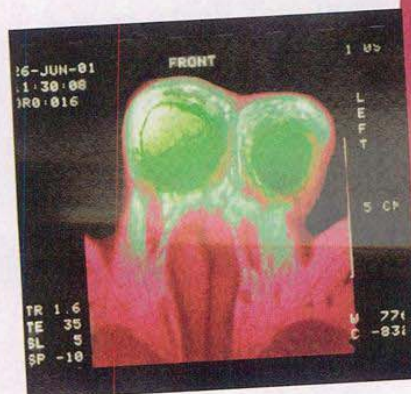


## A volte serve l'aiuto del chirurgo

L'operazione chirurgica può essere presa in considerazione quando la cisti provoca dolore oppure quando è di dimensioni rilevanti e non collegata alle vie seminali, ma crea un problema emotivo. Tuttavia, l'uomo deve essere informato dai medici sugli eventuali rischi che un intervento può comportare sulla capacità riproduttiva. Invece, l'asportazione è da consigliare quando la cisti è collegata al canale seminale ed è di dimensioni considerevoli. Questo tipo di formazione può ingrossarsi e raggiungere dimensioni tali da comprimere il canale stesso, fino a ostacolare parzialmente o totalmente il passaggio degli spermatozoi. Togliercela è l'unica maniera per ripristinare il normale funzionamento dell'apparato riproduttivo e restituire la fertilità all'uomo. In tutti i casi sarà lo specialista a consigliare all'uomo la soluzione più indicata da seguire per mantenere in salute l'apparato genitale.

## A RIPOSO DOPO L'OPERAZIONE

Per alcuni giorni dopo l'operazione è necessario adottare tutte quelle normali precauzioni utili dopo qualsiasi intervento, chirurgico, come rimanere a riposo ed evitare sforzi, che metterebbero a rischio la buona guarigione della ferita. Per circa due settimane, inoltre, è necessario astenersi dai rapporti sessuali, anche per non esporre i testicoli al rischio di eventuali traumi. Per lo stesso motivo è meglio evitare qualsiasi attività sportiva.



Servizio di Cesare Betti.  
Con la consulenza di Ignazio Gattuccio,  
dottore di ricerca in Fisiopatologia della riproduzione  
all'università degli Studi di Palermo.