

Screening: come scegliere quelli giusti

A che serve uno screening?

Quali criteri deve rispettare per essere davvero utile?

Pietro Panei

Istituto Superiore di Sanità,
Roma



Screening, un termine inglese, che sentiamo continuamente, deriva dal verbo *to screen* e significa “selezionare, vagliare”. In effetti “Lo scopo principale dello *screening* è di isolare da un gruppo di individui, apparentemente sani, coloro che hanno una maggiore probabilità di essere affetti da una determinata malattia, per formulare la diagnosi e, se necessario, iniziare subito una terapia.” Questa definizione risale al 1961 ed è tuttora valida.

UNO STRUMENTO DI SANITÀ PUBBLICA

Lo *screening* è uno strumento di sanità pubblica per la prevenzione delle malattie o delle loro conseguenze al pari, per esempio, delle vaccinazioni. Tuttavia, per essere proponibile deve possedere i requisiti sintetizzati dalle linee guida della Organizzazione Mondiale della Sanità pubblicate nel 1968.

Il test di *screening*, quindi, deve consistere in una prova sicura, valida e poco costosa (soprattutto se va effettuata su un gran numero di persone), deve anche essere in grado di identificare quasi tutti coloro che si ammaleranno di quella malattia, ma anche di non sbagliare etichettando come malati soggetti sani. Inoltre, è necessario che i costi del programma di *screening* siano ripagati dai benefici ottenuti.

SCREENING PER TUTTE LE ETÀ

Attualmente a tutti i bambini che nascono in Italia viene effettuata, proprio poco prima della dimissione dal centro nascita, una piccola puntura sul tallone, per raccogliere su appositi dischetti di carta assorbente qualche goccia di sangue; queste gocce vengono esaminate in laboratori pubblici al fine di identificare tre malattie: Fibrosi cistica, Ipotiroidismo congenito e Fenilchetonuria. In alcune Regioni italiane si effettua uno *screening* allargato che permette di diagnosticare anche altre malattie metaboliche: fra queste l’ Omocistinuria, la Galattosemia, la Malattia delle urine a sciroppo d’acero, la Sindrome Adrenogenitale. Grazie a questi *screening* migliaia di bambini hanno avuto uno sviluppo normale. Infatti, la diagnosi precoce, prima che si manifestino i segni clinici della malattia, ci permette di iniziare immediatamente la terapia ormonale sostitutiva (Ipotiroidismo, Sindrome adrenogenitale) o di escludere dalla dieta le sostanze potenzialmente tossiche (malattie metaboliche). Nel caso della Fibrosi cistica, la diagnosi precoce permette invece di ritardare la comparsa delle complicazioni. Un altro *screening* diffuso in pediatria è quello per la Microcitemia, una malattia per cui i globuli rossi sono più piccoli del normale e hanno forma tondeggianta: questo causa un minore contenuto di emoglobina, la proteina che trasporta l’ossigeno. La Microcitemia non sarebbe una vera malattia, ma quando due adulti microcitemici hanno figli, c’è una probabilità del 25%, che siano malati di Anemia mediterranea, che è una malattia molto grave.

SENSIBILITÀ E SPECIFICITÀ

Per l’effettuazione di uno *screening* è indispensabile disporre di un valido test diagnostico, clinico o di laboratorio, che sia sufficientemente “sensibile” e “specifico”.

Cosa significano queste due parole: “sensibilità” e “specificità”?

La sensibilità indica la capacità di un test diagnostico di

individuare i veri positivi: chi risulta positivo al test ha effettivamente la malattia. Più il valore della sensibilità del test si avvicina al 100% e maggiore è la capacità di individuare i veri malati; in altre parole “il malato non sfugge al test”.

La specificità esprime la capacità di un test di individuare i veri negativi: chi risulta negativo al test è effettivamente sano. Più il valore delle specificità si avvicina a 100% e maggiore è la sicurezza di non creare dei falsi malati: in questo caso, quindi, è il soggetto sano che rischia di essere identificato come malato. Molte donne in gravidanza, per esempio, si sottopongono a ecografie: in alcuni casi l'ecografia potrebbe segnalare anomalie della conformazione dei reni del feto. Si tratta in questo caso di uno *screening* ecografico, in gravidanza, delle malformazioni renali del nascituro. Uno studio europeo su larga scala (*Eurofetus project*) ha identificato una sensibilità pari all'88.5% (su 100 bambini con malformazione renale 11.5 sfuggono alla diagnosi) e una specificità del 90.8% (su 100 bambini considerati malati 9.2 in realtà sono sani). Un'altra caratteristica comune agli *screening* utili, è la disponibilità di una terapia per la malattia bersaglio dello *screening*; per esempio, per prevenire i danni dell'ipotiroidismo si somministra ormone tiroideo, per evitare i danni della fenilchetonuria si toglie dalla dieta del bambino l'aminoacido fenilalanina, per evitare gravi ritardi cognitivi al bambino con sordità congenita, si mette una protesi entro i primi 6 mesi..

NON SEMPRE UNO SCREENING È UTILE

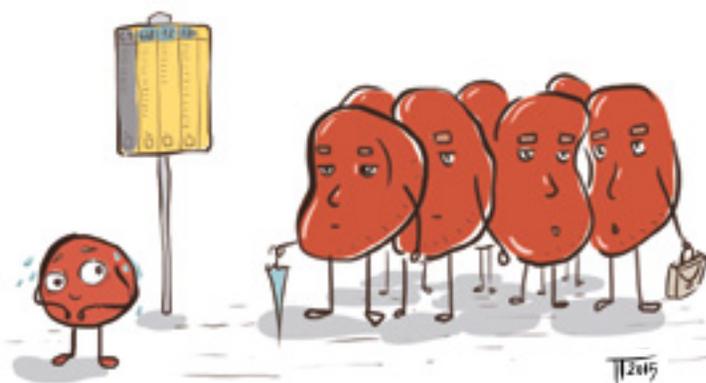
Gli *screening* di cui abbiamo parlato prima sono di sicura utilità e comprovata efficacia. Tuttavia, sull'onda del successo di queste campagne, ne sono stati proposti molti altri la cui utilità è discutibile. Uno di questi è lo *screening* ecografico per la Displasia evolutiva dell'anca che si fa nei primi mesi di vita del bambino. Una revisione sistematica della letteratura scientifica, pubblicata nel 2011, dimostra che “non ci sono prove sufficienti per raccomandare questo *screening*. L'uso generalizzato dell'esame ecografico non aumenta in modo significativo i bambini curati per displasia dell'anca in confronto a quelli valutati solo con esame clinico (manovra di Ortolani e Barlow), seguito dall'ecografia solo se c'è il sospetto della displasia dell'anca (ecografia mirata)”. Se volete approfondire questo argomento potete leggere *Eco o non eco? Questo è il dilemma*, di Lucio Piermarini («Un pediatra per amico» 2, 2015).

Un altro settore in cui è profuso notevole impegno nella ricerca di strumenti in grado di predire una malattia latente è la neuropsichiatria infantile. L'Autismo e la

Sindrome da deficit di attenzione e iperattività (ADHD) sono le due condizioni più studiate, ma siamo ancora nella fase delle ipotesi di lavoro.

In conclusione, possiamo affermare che lo *screening* è uno dei principali strumenti di medicina preventiva ma va usato in modo intelligente, privilegiando la qualità dei programmi di *screening* piuttosto che il numero di *screening* offerti. Poiché le risorse del Servizio Sanitario Nazionale sono limitate, particolarmente in questo periodo di crisi economica, è necessario rivalutare i programmi di *screening* in atto, mantenendo quelli realmente efficaci e abbandonando quelli di dubbia utilità.

pietro.panei@iss.it



I DIECI PUNTI DELL'OMS

I punti da tenere a mente nel valutare l'opportunità di condurre uno *screening* sono:

1. La condizione patologica (malattia) deve essere importante.
2. Per questa malattia deve esistere una terapia efficace.
3. Devono esistere strutture per la diagnosi e il trattamento.
4. Deve esistere uno stadio latente della malattia.
5. Deve esistere un test o esame per accertarla in questa fase latente.
6. Il test di *screening* deve essere accettabile dalla popolazione.
7. La storia naturale della malattia deve essere ben conosciuta.
8. Deve esistere un accordo sui protocolli terapeutici e su chi sottoporre a trattamento.
9. Il costo della scoperta di un caso deve essere congruo rispetto alle risorse a disposizione del Servizio Sanitario.
10. Il processo di rilevamento dei casi dovrebbe essere continuo, non sporadico.