



Consiglio regionale della Puglia
XI Legislatura

Proposta di Legge *"Implementazione del Test Prenatale Non Invasivo (NIPT)"*

RELAZIONE

La presente proposta di legge regionale affronta un tema molto sensibile per la salute delle donne in stato di gravidanza.

Ogni anno le aberrazioni cromosomiche che colpiscono i nascituri hanno una frequenza complessiva sui nati vivi/anno di circa il 6 per 1000 e la maggior parte di esse (come S. Down "T21", S. Patau "T13", S. Edwards "T18", S. Klinefelter XXY) ha una stretta correlazione con l'età della donna in gravidanza. Sino alla fine degli anni '80 l'unico modo per diagnosticare queste aneuploidie fetali era la diagnosi prenatale invasiva citogenetica (DPIC), attraverso l'offerta alle donne gravide di età maggiore o uguale a 37 anni dell'amniocentesi o della villocentesi e l'esecuzione del cariotipo fetale. La DPIC è però associata ad un aumento di perdita fetale (circa l'1% entro le prime 72 ore, il 2% entro 15 gg dal prelievo) e per tale motivo si è escluso da tale protocollo la fascia delle gestanti di età inferiore a 37 anni, in cui si osservava, però, numericamente la nascita del maggior numero di bambini con sindrome Down "T21". Dagli anni '90 ad oggi sono stati introdotti diversi protocolli di screening [tri test, test combinato, etc.] che mirano a individuare le patologie cromosomiche fetali, determinando per ogni donna un rischio soggettivo di aneuploidie età-correlato e indirizzando alla diagnosi prenatale citogenetica solo quelle donne con un rischio aumentato ($>1/300$) a termine.

La situazione attuale prevede che a tutte le donne in attesa residenti nella Regione Puglia si consiglia l'effettuazione, nel primo trimestre di gravidanza, dei test di screening prenatali ecografici (traslucenza nucale) e biochimici (bi test) con il calcolo del rischio di aneuploidie specifico per cromosoma 13, 18 e 21; nei casi di donne gravide con un rischio aumentato ($>1/300$) a termine si offre la DPIC con l'esecuzione del cariotipo fetale.

Con l'applicazione del D.M. Lorenzin 2017 (introduzione dei nuovi LEA), possono eseguire una diagnosi prenatale citogenetica solo le donne in gravidanza che abbiano effettuato un test di screening con esito positivo.

La presente proposta di legge intende disciplinare l'utilizzo di prestazioni sanitarie denominate Test Prenatale Non Invasivo (NIPT test), ovvero il test del DNA fetale.

Il fine è quello di migliorare la qualità della gravidanza delle partorienti, soprattutto di quelle con condizioni di rischio di salute per il nascituro, in termini sanitari e psicologici.

In particolare, fornendo l'accesso gratuito a uno strumento quale il NIPT test si è in grado di limitare i rischi afferenti all'utilizzo di sistemi di diagnosi più invasivi, tra cui la amniocentesi.

Lo screening prenatale non invasivo (NIPT) è un test innovativo già utilizzato in regime privato, che permette di calcolare per ogni donna gravida, indipendentemente dall'età, un rischio di aneuploidie fetali estremamente accurato (DR $> 99\%$, FP e FN $<1\%$) e quindi indirizzare alla diagnosi invasiva solo quelle pazienti con alto rischio; con questo approccio il numero di donne gravide da sottoporre a DPIC si riduce drasticamente con conseguente bassissimo numero di perdita fetale. Il test NIPT è basato sulla ricerca nel sangue di Paziente gravida del DNA fetale libero (cffDNA), ed è già in uso nella pratica medica negli USA, nei paesi del Nord Europa, in diverse Regioni Italiane e di recente nell'ASL di Bari (P.O. Di Venere).



Consiglio regionale della Puglia
XI Legislatura

La presente pdl prevede l'erogazione a carico del sistema sanitario regionale del NIPT test alle donne gravide di età inferiore a 40 anni al concepimento e con risultato del test combinato con rischio compreso tra 1/301 e 1/1000, nonché a tutte le donne gravide di età superiore o uguale a 40 anni al concepimento.

Gli obiettivi sono quello di ridurre la prevalenza alla nascita dei Neonati con Sindrome di Down e di ridurre il numero di donne gravide da indirizzare alla Diagnosi Prenatale Invasiva Citogenetica (DPIC), con conseguente riduzione del numero di perdite fetali.

La proposta di legge prevede un onere finanziario pari a circa euro **636.707** di euro così stimati:

- la spesa d'esercizio attuale in applicazione delle DGR n. 413/2015 e n. 2161/2016 è pari ad euro **3.246.646**;

- con l'erogazione del test a carico del servizio sanitario regionale alle categorie di cui alla proposta di legge, la spesa d'esercizio salirebbe sino ad Euro **4.520.167** con quindi un costo supplementare per il servizio regionale pari ad Euro **1.273.414**;

- si stima che in realtà, tra una quota di donne che si rivolgono alle strutture private e una quota che comunque non intraprendono tale percorso di screening, il costo d'esercizio previsto può essere ragionevolmente ridotto anche di oltre la metà e quindi arrivare ad Euro **636.707 (1.273.414/2)**

La presente pdl si compone di n. 4 articoli



Consiglio regionale della Puglia
XI Legislatura

Proposta di Legge "Implementazione del Test Prenatale Non Invasivo (NIPT)"

Art. 1
(Finalità)

1. La presente legge mira a migliorare la qualità della gravidanza delle partorienti, in particolare di quelle con condizioni di rischio di salute per il nascituro, in termini sanitari e psicologici, attraverso l'accesso allo strumento del NIPT test, al fine di limitare i rischi afferenti all'utilizzo di sistemi di diagnosi più invasivi tra cui l'amniocentesi.

Art. 2
(Definizioni)

1. Ai sensi per gli effetti della presente legge si definiscono:

- **NIPT test**: test prenatale non invasivo, anche denominato test del DNA fetale circolante su sangue materno, basato sulla ricerca nel sangue della paziente del DNA fetale libero (cffDNA), a partire dalla decima settimana di gravidanza;
- **Test combinato**: esame, non invasivo, che fornisce una stima del rischio (test di screening) che il feto sia affetto da alcune malattie presenti prima della nascita (prenatali). Il test si compone di un'ecografia (traslucenza nucale) e di un prelievo di sangue;
- **aneuploidie fetali**: anomalie cromosomiche caratterizzate da alterazioni del numero dei cromosomi fetali;
- **Trisomia 21**: è causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 21 ed è anche conosciuta come Sindrome di Down;
- **Trisomia 18**: è causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 18. Conosciuta anche come Sindrome di Edwards, si associa ad una elevata abortività;
- **Trisomia 13**: è causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 13.

Art. 3
(Oggetto)

1. La Regione Puglia dispone l'erogazione del NIPT test, quale screening prenatale per la diagnosi delle trisomie 13, 18 e 21, in regime di Servizio Sanitario Regionale senza oneri economici a carico delle seguenti categorie:



Consiglio regionale della Puglia
XI Legislatura

- a) donne gravide di età inferiore ai quaranta anni al concepimento e con il risultato del test combinato che prevede un rischio compreso tra 1/301 e 1/1000;
- b) donne gravide di età maggiore o uguale a quaranta anni al concepimento.
2. La Giunta regionale, per l'attuazione di quanto previsto dal primo comma, entro 120 giorni dall'entrata in vigore della presente legge adotta i necessari atti finalizzati alla introduzione ed erogazione del NIPT test senza oneri economici per le categorie suddette.

Art. 4
(Norma finanziaria)

1. Alla copertura degli oneri derivanti dalla presente legge, quantificati in euro 636.707 per l'anno 2021, si provvede con iscrizione di pari importo, in termini di competenza e cassa, nell'ambito della missione 13, programma 1, titolo 1 del bilancio regionale, e contestuale prelevamento di corrispondente somma dalla missione 20, programma 3, titolo 1, capitolo 1110070 "Fondo globale per il finanziamento di leggi regionali di spesa corrente in corso di adozione".
2. Per gli esercizi finanziari successivi si provvede nei limiti degli stanziamenti stabiliti con le leggi annuali e pluriennali di bilancio.

I Consiglieri

METALLO *[Signature]*
CARACCIULO *[Signature]*
DI GREGORIO *[Signature]*
CILIENTO DEBORA *[Signature]*
PARCHITELLI LUCIA *[Signature]*
BRUNO MAURIZIO *[Signature]*
MAZZARANO RICHELE *[Signature]*