



CONSIGLIO REGIONALE DELLA PUGLIA
Sezione Affari e Studi Giuridici e Legislativi
Servizio Affari e Studi Legislativi e Giuridici

SCHEMA DI ANALISI TECNICO-NORMATIVA
L.r. 29/2011, art. 7

Atto Consiglio n. 72/A XI Legislatura

PROPONENTI	Consigliere: Metallo
TITOLO	"Implementazione del Test Prenatale Non Invasivo (NIPT)".

RILEVAZIONE ELEMENTI INTERNI E DI ACCOMPAGNAMENTO

Numero articoli relazione allegati	4 Si No
RIFERIMENTI NORMATIVI	D.lgs. 30 dicembre 1992, n. 502_art. 1, commi 1,2,3,7 e 8 D.P.C.M. 12 gennaio 2017, art. 59

ANALISI NORMATIVA E GIURISPRUDENZIALE

L. 28 dicembre 2015, n. 208_c.d. legge di stabilità 2016_ art.1, comma 554
Atto n. 3-01021 Senato
D.G.R. n. 2161 del 21 dicembre 2016_Puglia
D.G.R. n. 1371 del 10.12.2018_Toscana
D.G.R. n. 1894 del 04.11.2019_Emilia-Romagna
O.D.G. n. 170 del 15.01.2020_Consiglio regionale del Piemonte
Corte costituzionale sent. 169 del 2017
Corte Costituzionale sent. n. 130 del 2020, punto 3.3 del considerato in diritto
Corte Costituzionale sent. n. 36 del 2021

RILEVAZIONE DI CRITICITÀ SOTTO IL PROFILO REDAZIONALE

Nella Pdl non si rilevano particolari criticità di drafting normativo.

RILEVAZIONE DI CRITICITÀ SOTTO IL PROFILO SOSTANZIALE

La proposta di legge intitolata "*Implementazione del Test Prenatale Non Invasivo (NIPT)*", intende disciplinare l'utilizzo del Test Prenatale Non Invasivo in Puglia con erogazione a carico del sistema sanitario regionale. Destinatario di tale intervento normativo sono le "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 tutte le donne gravide di età superiore o uguale a 40 anni al concepimento". Gli obiettivi dichiarati dal proponente nella relazione sono quello di ridurre sia la prevalenza alla nascita dei Neonati con Sindrome di Down che il numero di donne

gravide da indirizzare alla Diagnosi Prenatale Invasiva Citogenetica (DPIC), con conseguente riduzione del numero di perdite fetali.

Attualmente, in Puglia, per il rilievo delle patologie cromosomiche come S. Down "T21", S. Patau "T13", S. Edwards "T18", S. Klinefelter XXY, la Regione consiglia l'effettuazione, nel primo trimestre di gravidanza, dei test di screening prenatali ecografici (traslucenza nucale) e biochimici (bi test); nei casi di donne a rischio aumentato (>1/300) a termine la Regione offre la Diagnosi Prenatale Invasiva Citogenetica (DPIC) con l'esecuzione del cariotipo fetale.

*

Ai fini dell'analisi tecnico-normativa della proposta in esame occorre rilevare che il *Non Invasive Prenatal Testing - NIPT* - denominato test del DNA fetale, non è un test diagnostico, ma uno screening prenatale non invasivo basato sul DNA ovvero su tecniche molecolari di elevata sensibilità che analizzano la probabilità che il feto sia affetto dalle più comuni anomalie di numero dei cromosomi non sessuali: trisomia 21 (sindrome di Down), trisomia 18 (sindrome di Edwards) e trisomia 13 (sindrome di Patau).

La comunità scientifica considera il test ancora più valido ed affidabile - rispetto alle sopracitate anomalie cromosomiche - dei **Duotest** biochimici di più recente introduzione. L'attendibilità stimata, infatti, si attesta su un valore pari al **99,2%** per la predizione della **sindrome di Down**, **96%** per la **trisomia 18** e **91%** per la **trisomia 13** e le **aneuploidie dei cromosomi sessuali**.

L'impiego di tale strumento di screening è già in uso nella pratica medica negli USA, nei paesi del Nord Europa ed in diverse Regioni Italiane.

Fino ad ora, la possibilità di adottare i NIPT in Italia come principale metodo di screening prenatale, è stata oggetto di uno studio svolto dapprima dal Consiglio superiore di Sanità (CSS) e successivamente da parte di un gruppo di lavoro regionale istituito dalla Regione Emilia-Romagna.

In particolare le linee guida prodotte dal CSS giungono alla conclusione che "Nella prospettiva di offrire anche nel nostro Paese lo screening delle principali aneuploidie autosomiche mediante il NIPT, è indispensabile programmare la centralizzazione dei laboratori di screening in un numero limitato di strutture, con un'utenza sovragionale. In questo modo sarebbe possibile contenere i costi dell'analisi che diventerebbero competitivi rispetto a quelli attualmente coperti dai programmi di diagnosi prenatale invasiva".

Il gruppo di lavoro regionale dell'Emilia-Romagna, da parte sua, con votazione unanime ha "raccomandato l'offerta dei NIPT in sostituzione al Test Combinato nell'attuale percorso prenatale della Regione Emilia-Romagna per la popolazione generale di donne in gravidanza che desiderano sottoporsi a indagini prenatali per la diagnosi di aneuploidie cromosomiche fetali".

Pertanto il ricorso al NIPT test, per sapere se il feto presenti o meno alterazioni cromosomiche, favorirà un sempre minore ricorso a pratiche di screening invasive come l'amniocentesi e la villocentesi (rif. sperimentazioni avviate in altre Regioni: D.G.R. n. 1894 del 04.11.2019 dell'Emilia-Romagna; D.G.R. n. n. 1371 del 10.12.2018 della Toscana; O.D.G. n. 170 del 15.01.2020 del Consiglio regionale del Piemonte).

**

Attualmente, stante la disciplina dei livelli essenziali di assistenza di cui al D.P.C.M. 12 gennaio 2017, che ha integralmente sostituito il D.P.C.M. 29 novembre 2001, ai sensi dell'art. 59, rubricato *Assistenza specialistica ambulatoriale per le donne in stato di gravidanza e a tutela della maternità*, il Servizio sanitario nazionale garantisce l'accesso alla diagnosi prenatale non più solo sulla base dell'età materna (≥ 35 anni) ma in combinazione con altri parametri ecografici fetali e/o di laboratorio. Pertanto solo le donne in gravidanza, che abbiano effettuato un test di screening con esito positivo, possono eseguire una diagnosi prenatale invasiva citogenetica (DPIC) attraverso l'amniocentesi o la villocentesi.

Il Test Prenatale Non Invasivo (NIPT), quindi, non rientra tra i livelli essenziali di

corso della XVIII legislatura, sia stata presentata un'interrogazione al Ministro della Salute al fine di "assumere iniziative per inserire i test prenatali non invasivi nell'ambito dei livelli essenziali di assistenza, garantendo così alle donne in gravidanza un accesso equo ed omogeneo su tutto il territorio nazionale alla prevenzione primaria in gravidanza" (Atto n. 3-01021 Senato).

Alla luce di quanto fino ad ora rappresentato non sembra che vi siano molti punti di contatto con la L.R. n. 4 del 2021 intitolata "Screening obbligatorio per l'atrofia muscolare spinale (SMA)", difatti l'intento del proponente, oggi, **non è** quello di rendere effettivamente operativo lo **screening neonatale** su di una nuova patologia (rif. art. 1, comma 1 della L. 19 agosto 2016, n. 167 come modificato dall'art. 1, comma 544, lett. a) della L. n. 145 del 2018) non ancora inclusa a livello amministrativo nell'elenco delle patologie per cui è previsto lo screening neonatale esteso; **ma**, piuttosto, quello di porre a carico del servizio sanitario regionale **una nuova tecnica di screening prenatale**, nel caso specifico il Test Prenatale Non Invasivo (NIPT), per il rilievo delle patologie cromosomiche come S. Down "T21", S. Patau "T13", S. Edwards "T18", S. Klinefelter XXY.

A tal fine occorre ricordare che le Regioni possono autonomamente decidere di ampliare l'assistenza garantita ai propri cittadini residenti, destinando a tal fine risorse aggiuntive. Tuttavia, per sostenere i cosiddetti "livelli ulteriori", che vanno ad aggiungersi ai livelli essenziali, la cui individuazione costituisce competenza esclusiva dello Stato (art. 117, secondo comma, lettera m), Cost.), è di fatto necessario che la Regione si trovi in condizioni di equilibrio economico finanziario.

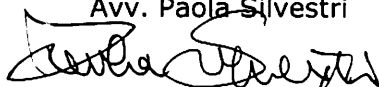
La Regione Puglia, pertanto, in quanto soggetta ai vincoli del piano di rientro del disavanzo sanitario, non può incrementare la spesa sanitaria per motivi non inerenti la garanzia delle prestazioni essenziali (rif. da ultimo Corte Costituzionale sent. n. 36 del 2021 e sent. n. 130 del 2020, punto 3.3 del Considerato in diritto).

In conclusione, al fine di rendere l'iniziativa legislativa coerente con l'ordinamento costituzionale ed in particolare con il principio di leale collaborazione tra Stato e Regioni, si suggerisce di portare avanti la proposta sotto forma di sperimentazione temporanea in modo tale da offrire alla Regione quegli elementi utili a favorire «un leale confronto [tra Stato e regioni] sui fabbisogni e sui costi che incidono sulla spesa costituzionalmente necessaria, tenendo conto della disciplina e della dimensione della fiscalità territoriale nonché dell'intreccio di competenze statali e regionali in questo delicato ambito materiale» (rif. Corte costituzionale sent. 169 del 2017).

L'iniziativa, così formulata, potrebbe costituire un utile contributo a fornire maggiore chiarezza nell'allocazione delle risorse da destinare alla salvaguardia dei livelli essenziali di assistenza (rif. art.1, comma 554, della legge 28 dicembre 2015, n. 208 c.d. legge di stabilità 2016).

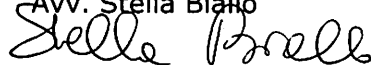
La P.O. "Consulenza giuridica e sviluppo
competenze di cittadinanza attiva"

Avv. Paola Silvestri



La P.O. "Affari e Studi Giuridici"

Avv. Stella Biallo



Il Dirigente *ad interim*
Sezione Affari e Studi Giuridici e Legislativi
Avv. Domenica Gattulli

