



*Consiglio regionale della Puglia*  
III Commissione consiliare permanente

## PROPOSTA DI LEGGE

### Implementazione del Test Prenatale Non Invasivo (NIPT)

#### Relazione

Sig. Presidente, Colleghi Consiglieri,

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) hanno 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 decreto ministeriale Lorenzin del 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.



## *Consiglio regionale della Puglia*

**III Commissione consiliare permanente**

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).

La presente pdl prevede, in via sperimentale, al fine di 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, per la durata di due anni a decorrere dalla data di entrata in vigore delle presenti disposizioni, 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:

- 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.

Ed è in questo solco che la III Commissione ha approvato a maggioranza, un emendamento alla proposta di legge, che così come emendata ha acquisito il parere favorevole ugualmente a maggioranza della Commissione tutta.

La presente proposta si compone della norma finanziaria e pertanto, si rimette il provvedimento in primis alla valutazione della I Commissione e successivamente al vaglio del Consiglio regionale.

Vincenzo Di Gregorio