

XIX LEGISLATURA

CAMERA DEI DEPUTATI n. 1336

PROPOSTA DI LEGGE

d'iniziativa dei deputati

Furfaro; Ciani; Girelli, Malavasi; Stumpo; Bakkali; Boldrini; Cuperlo; De Luca; Di Biase, Di Sanzo; Fassino; Ferrari; Forattini, Fossi; Ghio; Gianassi; Gribaudo; Iacono; Lacarra; Marino; Merola; Morassut; Orfini; Pastorino, Porta; Roggiani, Rossi Andrea; Scarpa; Stefanazzi; Vaccari; Zingaretti

“Disposizioni per l'inserimento dell'esame diagnostico prenatale non invasivo (NIPT) nell'ambito dei livelli essenziali di assistenza a carico del Servizio sanitario nazionale”

On. Colleghe/i,

il test cfDNA/NIPT (acronimo inglese di non invasive prenatal testing) è uno screening prenatale non invasivo e indolore, sicuro sia per la mamma che per il feto, con prestazioni significativamente migliori rispetto ai test di screening basati sulle analisi biochimiche e sulla translucenza nucale, che possono precedere o meno i test diagnostici invasivi che permette di analizzare il DNA fetale presente nel sangue materno.

Il NIPT consiste nell'analisi del DNA fetale (cffDNA) presente nel plasma materno, isolato a partire da un prelievo di sangue periferico della madre, senza alcun rischio per il feto. Il cffDNA deriva dalla placenta e costituisce il 5-10% del DNA circolante totale presente nel circolo materno.

La scoperta del DNA fetale “cell-free” nel plasma materno nel 1997 ha aperto la strada all'integrazione dei test prenatali non invasivi (NIPT) nella pratica clinica per il rilevamento delle trisomie comuni nel 2011 e di altre patologie genetiche.

Da allora, questa tecnica è stata impiegata con successo in tutto il mondo grazie alla sua maggiore sensibilità e al minor tasso di falsi positivi rispetto al test combinato di screening del primo trimestre.

Grazie alla tecnologia avanzata il NIPT rappresenta attualmente il test di screening con la maggiore sensibilità (> 99%) e la capacità di rilevare in modo precoce alcune patologie fetali, in particolare le Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (Sindrome di Edwards) e 21 (sindrome di Down). Le anomalie cromosomiche, nella popolazione

generale, interessano una persona su 150 e rappresentano la causa di circa il 50% delle perdite precoci di gravidanza.

Le aneuploidie cromosomiche possono provocare gravi complicazioni ostetriche, come nati morti, aborti spontanei, anomalie dello sviluppo fetale che risultano in dismorfismi facciali, unitamente a disabilità fisiche e intellettive. Poiché le aneuploidie fetali sono associate a malformazioni congenite, le organizzazioni sanitarie e i comitati medici raccomandano fortemente che lo screening prenatale di anomalie fetali venga eseguito durante il primo trimestre di gravidanza per governare le complicità della gravidanza.

Il NIPT offre maggiore precocità e sensibilità rispetto ad altri test, ed è privo del rischio di aborto associato ai test diagnostici invasivi come la villocentesi e l'amniocentesi. Una recente analisi effettuata in Germania, ha rivelato che il numero delle procedure invasive è diminuito in circa 10 anni del 41% .

Il NIPT oggi è parte integrante dei servizi sanitari regionali. In Italia è erogato principalmente in regime privatistico, con spese a carico della gestante a costo elevato, tra i 500 e i 700 euro (solo alcune regioni come Toscana, Emilia Romagna, Puglia, Lombardia hanno avviato progetti sperimentali con o senza limitazioni nell'accesso volti a rimborsare questo tipo di prestazione), ma soprattutto in un contesto deregolamentato dal punto di vista dei requisiti di qualità, prestazione e numero di anomalie ricercate.

Infatti, molto spesso il test viene offerto senza una adeguata consulenza genetica pre-test e post-test come raccomandato per ogni test genetico. Una consulenza pre-test non appropriata può portare a test di screening non necessari, ansia e, in situazioni estreme, decisioni scarsamente informate di interruzione della gravidanza. La facilità procedurale del test NIPT, effettuato mediante il semplice prelievo di sangue non favorisce di porre attenzione alle possibili questioni etiche e mediche coinvolte in questi screening ampliati: Dove viene analizzato il campione? Quale il destino del DNA della paziente che si è sottoposta al test? Come vengono gestite le informazioni non necessarie alla diagnosi genetica? Come vengono comunicati i risultati di eventuali "incidental findings?". Le metodiche del cfDNA presentano come limite la possibilità che l'analisi non sia in grado di fornire un risultato ("no-result"), un evento atteso nell'1-4% nelle diverse casistiche. Tra le possibili cause di fallimento appaiono significativi la precocità dell'epoca gestazionale al momento del prelievo (<11 settimane), il BMI e l'età materna, i livelli di PAPP-A e β HCG, fattori che si associano ad una riduzione delle concentrazioni del DNA fetale nel circolo materno

Un test NIPT erogato in modo adeguato con consulenza appropriata rappresenta il modello migliore per quanto attiene al rapporto costi/benefici, almeno nella prospettiva

del sistema sanitario, in grado di ridurre sensibilmente il ricorso a procedure invasive di diagnosi prenatale.

Il test NIPT, secondo le revisioni sistematiche della letteratura scientifica, deve essere preceduto da un'ecografia, da un esame non invasivo che consente di datare con precisione la gravidanza, rilevare le condizioni del feto e ottenere informazioni utili a decidere se sottoporsi al test prenatale non invasivo

È, inoltre, necessaria una formazione deontologica e tecnica degli operatori sanitari: Il NIPT è un test genetico e quindi soggetto a tutte le precauzioni e limitazioni biologiche e interpretative.

Vista la sua non invasività e l'elevata attendibilità (superiore al 99% per la sindrome di Down, del 97% per ciò che concerne la Trisomia 18 e dell'83% per la Trisomia 13) è quindi necessario il suo inserimento nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) per lo screening delle principali trisomie autosomiche (trisomia 21, 18, 13) e delle aneuploidie dei cromosomi sessuali (monosomia X, trisomia X, XXY, XYY), superando così le criticità regionali e la disparità di accesso da parte delle gestanti.

Proposta di legge

Art. 1 (Finalità)

1. Al fine di migliorare l'offerta delle prestazioni sanitarie nell'ambito del percorso nascita, il Ministro della salute, entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, propone l'inserimento, nei livelli essenziali di assistenza, di cui al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017, pubblicato nel supplemento ordinario alla Gazzetta Ufficiale n. 65 del 18 marzo 2017, con la procedura prevista dall'articolo 1, comma 554, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, del Test prenatale non invasivo (NIPT) anche denominato test del DNA fetale quale screening prenatale per la diagnosi delle anomalie fetali.
2. Hanno diritto al test prenatale non invasivo (NIPT), su richiesta le gestanti entro il primo trimestre di gravidanza indipendentemente dall'età anagrafica al momento del concepimento a seguito di una visita di consulenza genetica prenatale che prenda in carico la donna in tutte le fasi di esecuzione del test compresa la fase terminale di analisi dei risultati.

Art. 2

(Test prenatale non invasivo (NIPT))

1. Il test prenatale non invasivo (NIPT), innocuo sia per la gestante che per il feto, trattandosi di un prelievo ematico sulla stessa gestante, a carico del servizio sanitario nazionale eseguito presso uno dei centri individuati da ciascuna regione e provincia autonoma di Trento e Bolzano a norma dell'articolo 3 è preceduto da una visita di consulenza genetica prenatale pre-test e di una consulenza genetica post test.
2. La visita di consulenza genetica nella fase pre-test deve:
 - a) raccogliere la storia personale e le motivazioni che portano il Paziente all'esecuzione del test di screening;
 - b) valutare la documentazione clinica del paziente;
 - c) informare che l'ecografia ostetrica del primo trimestre è fondamentale per verificare l'appropriatezza dell'esecuzione del test e lo deve precedere
 - d) informare la gestante che il test è opzionale;
 - e) fornire chiarimenti circa il significato, i limiti, l'attendibilità e la specificità del test con conseguente raccolta del consenso informato, al fine di comprendere le possibili conseguenze della scelta di esecuzione del test;
 - f) illustrare le patologie cromosomiche oggetto dell'indagine e confrontarle o con quelle indagate con altri test, compresi quelli basati sull'analisi dei villi coriali e degli amniociti
 - g) informare sia sul percorso che i campioni biologici prelevati, che contengono le informazioni genetiche della madre e del nascituro fanno sia sulla loro tutela al fine di preservare e proteggere, da potenziali abusi di enti terzi, i dati acquisiti.
3. La visita di consulenza genetica nella fase post-test deve:
 - a) fornire una corretta interpretazione dei risultati ottenuti;
 - b) accompagnare il paziente ad acquisire una maggiore comprensione della eventuale presenza di condizioni genetiche e a prospettare un ulteriore percorso di approfondimento attraverso la presa in carico della donna;
 - c) In presenza di un risultato del cfDNA/NIPT che riveli un alto rischio di aneuploidia, la consulenza post-test deve essere sempre garantita e conclusa con una relazione scritta.
 - d) Un risultato ad alto rischio di aneuploidia prevede che la gestante possa effettuare, in esenzione e convenzione con il SSN, le indagini genetiche pertinenti, basate su protocolli invasivi (villocentesi, amniocentesi), in accordo con quanto previsto dal Decreto Ministeriale per l'appropriatezza prescrittiva dei test genetici
4. Con decreto del Ministro della salute, entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge sono stabilite le modalità e le informazioni che ciascuna donna

che richiede il test prenatale non invasivo (NIPT) deve fornire alla struttura sanitaria così come individuata dall'articolo 3 della presente legge.

Art. 3

(Strutture sanitarie che erogano il NIPT a carico del SSN)

1. Con decreto del Ministro della salute entro tre mesi dalla data di entrata in vigore della presente legge, di concerto con la conferenza Stato regioni e province autonome di Trento e Bolzano sono definite le caratteristiche che le strutture sanitarie che svolgono il test prenatale non invasivo (NIPT) a carico del servizio sanitario nazionale devono avere tenuto conto che i centri che erogano tale test devono:
 - a) avere competenze nella diagnosi genetica;
 - b) avere un servizio di consulenza genetica pre-test e post-test;
 - c) avere al proprio interno laboratori ed operatori certificati ed autorizzati a livello nazionale
2. Ciascuna regione e provincia autonoma deve comunque assicurare, in ogni caso, la totale copertura delle richieste da parte delle gestanti residenti sul proprio territorio regionale o provinciale entro i primi novanta giorni dall'inizio della gravidanza.

Art.4

(Campagne d'informazione)

1. Il Ministero della salute promuove periodiche campagne di informazione sull'importanza di eseguire i test prenatali non invasivi (NIPT) per una migliore qualità della gravidanza delle partorienti in particolare per quelle in condizione di rischio per il nascituro.
2. Le campagne di cui al comma 1 sono realizzate in collaborazione con le regioni e con le province autonome di Trento e Bolzano.

Art. 5

(Copertura finanziaria)

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, pari a 30 milioni di euro a decorrere dall'anno 2024, si provvede mediante corrispondente riduzione dello stanziamento iscritto, ai fini del bilancio triennale 2024-2026, nell'ambito del programma «Fondi di riserva e speciali» della missione «Fondi da ripartire» dello stato di previsione del Ministero dell'economia e delle finanze per l'anno 2024, allo scopo parzialmente utilizzando l'accantonamento relativo al medesimo Ministero.
2. Il Ministro dell'economia e delle finanze è autorizzato ad apportare, con propri decreti, le occorrenti variazioni di bilancio.