

ODG

N. 174

Valutazione della fattibilità dell'introduzione del 'Test del DNA' (NIPT) da erogare attraverso il Sistema Sanitario Regionale.

Presentato da:

ZAMBAIA SARA (prima firmataria) 20/01/2020, GAGLIASSO MATTEO 20/01/2020, CANE ANDREA 20/01/2020, NICOTRA LETIZIA GIOVANNA 20/01/2020, LANZO RICCARDO 20/01/2020, PREIONI ALBERTO 20/01/2020, CERUTTI ANDREA 20/01/2020, DEMARCHI PAOLO 20/01/2020, STECCO ALESSANDRO 20/01/2020, DAGO ANGELO 20/01/2020, BONGIOANNI PAOLO 20/01/2020, LEONE CLAUDIO 21/01/2020, RIVA VERCELLOTTI CARLO 21/01/2020, MARIN VALTER 21/01/2020, MOSCA MICHELE 21/01/2020

Richiesta trattazione in aula

Presentato in data 20/01/2020

Al Presidente del
Consiglio regionale
del Piemonte

ORDINE DEL GIORNO

*ai sensi dell'articolo 18, comma 4, dello Statuto e
dell'articolo 103 del Regolamento interno,*

OGGETTO: *Valutazione della fattibilità dell'introduzione del "Test del DNA" (NIPT) da erogare attraverso il Sistema Sanitario Regionale.*

Il Consiglio Regionale,

Premesso che

- In Piemonte vi è la costante presenza di circa 34.000 gestanti ogni anno le quali, tramite il SSR, possono accedere ad una diagnosi prenatale. Per diagnosi prenatale si intendono gli esami volti a individuare la presenza di eventuali patologie, malformazioni o alterazioni cromosomiche al feto;
- Questi esami sono di due tipi: invasivi (diagnostici) e non invasivi (di screening). Il duo-test, la translucenza nucale, il tri-test e il test integrato sono esami di screening, non invasivi. Ma, nonostante siano considerati tra gli esami più efficaci per l'individuazione delle principali patologie cromosomiche (come ad esempio la sindrome di Down), la loro percentuale di attendibilità è inferiore a quella di altri metodi c.d. di "nuova generazione".
Gli esami diagnostici, invece, come l'amniocentesi o la villocentesi, restituiscono una diagnosi sicura (nei limiti dell'errore di laboratorio); essi tuttavia sono invasivi e comportano un certo rischio di aborto o altre complicanze;
- Con la sigla NIPT (Non Invasive Prenatal Test) si indica la nuova generazione di test prenatali non invasivi. Questo test, che consiste nell'analisi del DNA fetale e che avviene mediante il prelievo di un campione ematico della gestante con età gestazionale di almeno 10 settimane, è in grado di valutare con un'elevata percentuale di attendibilità (tra il 92% e il 99%) la presenza delle principali anomalie cromosomiche, le medesime rilevate dai test di screening di cui sopra ma con un grado di affidabilità maggiore;

Tramite una complessa analisi di laboratorio, il DNA fetale libero circolante è isolato dalla componente plasmatica del sangue materno. Successivamente, le sequenze cromosomiche del DNA fetale vengono quantificate mediante sofisticate analisi bioinformatiche, al fine di determinare la presenza di eventuali aneuploidie cromosomiche;

Considerato che

- Il Ministero della Salute ha dichiarato che il NIPT test è il test di screening più attendibile tra quelli attualmente forniti gratuitamente dal SSN/SSR;
- Il NIPT è un test attualmente facoltativo (da effettuare previa consultazione del medico ginecologo di riferimento) ed è erogato solo da soggetti privati a fronte di un costo della prestazione piuttosto elevato (tra i 500 e i 1000 euro in media), a carico degli utenti;
- Il NIPT consente di individuare alcune delle principali alterazioni cromosomiche, e cioè le trisomie 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards) e 13 (sindrome di Patau), con un grado di attendibilità rispettivamente del 99%, 97% e 92%. Inoltre, valuta i cromosomi sessuali X, Y e offre la possibilità di valutare le patologie legate a questi cromosomi, come la sindrome di Turner o di Klinefelter.

Rilevato che

- Il NIPT test, tuttavia, non è esente da alcuni limiti. In particolare:
 - non è in grado di rilevare circa il 30% delle anomalie del cariotipo presenti nella popolazione a rischio;
 - nel 2% delle gravidanze il campione acquisito non è idoneo;
 - non è esente da falsi negativi;
 - non è validato nelle gravidanze con più di due feti;
 - non predice i mosaicismi, le aneuploidie cromosomiche parziali, le traslocazioni, le aneuploidie materne, ovvero altre anomalie genetiche a cui si possono associare malformazioni e/o disabilità del nascituro.
- La Commissione Salute della Conferenza delle Regioni e delle Province Autonome ha valutato nel 2016 la possibilità d'inserimento del NIPT test all'interno dei LEA ma, sulla base di quanto valutato dalle regioni, è stato ritenuto di non inserirlo. Esso, pertanto,

costituisce un extra LEA, con le conseguenze che ciò comporta nei bilanci sanitari delle regioni.

- In Italia non esistono regioni che offrono gratuitamente a tutte le gestanti il NIPT test. Ciò in quanto, oltre a non essere economicamente sostenibile, sarebbe anche scientificamente scorretto.
- Nella Regione Piemonte è già in corso, presso il Laboratorio analisi dell'Ospedale Sant'Anna della Città della Salute e della Scienza di Torino, una sperimentazione resa possibile dalla ditta che ha messo a disposizione gratuitamente apparecchiature e kit. Essa ha reso possibile lo svolgimento del NIPT test presso un campione di circa 900 gestanti, risultate entusiaste del progetto.
La sperimentazione, tuttora in fase di analisi, ha permesso di valutare i pro e i contro di tale test, rilevando che potrebbe risultare un ausilio sicuramente maggiore nelle gravidanze con un rischio "intermedio".
- Nella Regione Emilia Romagna, il NIPT sarà offerto alle donne in gravidanza, ma interesserà in primis solo quelle residenti nell'area metropolitana di Bologna.
Solo dopo 9 mesi di sperimentazione il test potrebbe essere esteso gradualmente a tutte le gestanti residenti in Emilia-Romagna.

Ritenuto che

- Il NIPT test, rimanendo un esame di screening e non diagnostico, non può sostituire l'amniocentesi e la villocentesi ma può offrire un valido supporto nel rilevare maggiormente le principali anomalie cromosomiche individuate, in prima battuta, dal duo-test, translucenza nucale, tri-test e il test integrato;
- Sulla base della sperimentazione piemontese, l'ipotesi più corretta sarebbe quella promuovere gratuitamente il NIPT partendo da una tripartizione del rischio a seguito dei primi test di screening di cui sopra (che rimarrebbero, pertanto, i primi esami di base per le gestanti):
 - Basso rischio: in tal caso, non è indicata la necessità di procedere con alcuna ulteriore verifica tramite il NIPT test;

- Alto rischio: è caldamente consigliato di procedere con ulteriori esami invasivi come la villocentesi o l'amniocentesi, in base al periodo gestazionale;
- Medio rischio: all'interno della quale potrebbe essere opportuno un approfondimento attraverso il NIPT test.

IMPEGNA

La Giunta Regionale e l'Assessore competente:

- a farsi promotore all'interno della sede nazionale competente – e cioè presso la Commissione salute della Conferenza delle Regioni e delle Province Autonome – dell'esigenza di inserire il NIPT test all'interno dei LEA, affinché tutte le regioni italiane possano intraprendere il cammino verso la sua promozione, senza le limitazioni imposte dai bilanci sanitari;
- a valutarne la fattibilità all'interno del SSR attraverso uno studio economico-scientifico effettuato con i principali operatori del progetto in Piemonte.

Torino, 20/01/2020