CAMERA DEI DEPUTATI N. 1781

PROPOSTA DI LEGGE

D'INIZIATIVA DEI DEPUTATI

MONTEMAGNI, CAVANDOLI, CECCHETTI, GIAGONI, GUSMEROLI, LAZZARINI, LOIZZO, MAFFIOLI, MATONE

Disposizioni per l'inserimento dell'esame prenatale non invasivo nell'ambito dei livelli essenziali di assistenza con onere a carico del Servizio sanitario nazionale

Presentata il 14 marzo 2024

ONOREVOLI COLLEGHI ! — Il *test* prenatale non invasivo (NIPT), dall'inglese *Non Invasive Prenatal Testing*, è uno *screening* prenatale che si esegue tramite prelievo di sangue nella fase iniziale della gravidanza e si basa sull'analisi del DNA fetale presente nel plasma materno.

Diverse società scientifiche nazionali e internazionali hanno assunto posizioni concordi sul ruolo del NIPT, riconoscendone la validità e l'utilità per lo *screening* delle tre principali trisomie, per le quali tale esame mostra sensibilità e specificità superiori rispetto a tutti gli altri *test* di *screening* attualmente disponibili.

In particolare, nelle gravidanze singole sono riportati i seguenti tassi di rilevamento e di falsi positivi:

99,7 per cento (I.C. 95 per cento: 99,1-99,9 per cento) e 0,04 per cento (I.C. 95 per cento: 0,02-0,08 per cento) per la T21;

98,2 per cento (I.C. 95 per cento: 95,5-99,2 per cento) e 0,05 per cento (I.C. 95 per cento: 0,03-0,07 per cento) per la T18;

99,0 per cento (I.C. 95 per cento: 65,8-100 per cento) e 0,04 per cento (I.C. 95 per cento: 0,02-0,07 per cento) per la T13.

Tra i principali benefici del NIPT, vi è quello di ridurre il ricorso alle diagnosi prenatali invasive, abbattendo il numero degli aborti collegati alle tecniche di prelievo dei tessuti fetali e le possibili, ancorché rare, complicanze per le gestanti. Consistendo in un semplice prelievo del sangue, infatti, il NIPT non mette a rischio la sicurezza della donna e del feto, e la sua maggiore accuratezza riduce in modo significativo il ricorso agli esami invasivi di conferma diagnostica.

Il NIPT non è, in ogni caso, un *test* diagnostico, bensì un esame di *screening* i

cui risultati ad alto rischio necessitano di conferma con un esame diagnostico appropriato sui campioni di liquido amniotico o sui villi coriali prelevati mediante amniocentesi o villocentesi.

Il Consiglio superiore di sanità ha elaborato, a partire dal 2015, una serie di documenti e linee guida sullo *screening* prenatale non invasivo basato sul DNA, esaminandone criticamente i benefici, i limiti e le prospettive di attuazione nell'ambito della sanità pubblica.

L'ultimo di questi documenti, pubblicato il 9 marzo 2021, recante « *Screening* del DNA fetale non invasivo (NIPT) in sanità pubblica », raccomanda di inserire il NIPT nei livelli essenziali di assistenza, su prescrizione di medici specialisti in genetica medica e ginecologia e ostetricia.

Quanto alle condizioni di erogabilità del *test* in esame, il Consiglio superiore di sanità raccomanda di utilizzare il NIPT come *screening* contingente, dopo il *test* combinato eseguito da operatori certificati che, rispetto all'uso come *screening* universale, presenta migliori evidenze internazionali di costo-efficacia, ha un impatto minore sulla spesa per l'individuazione delle principali aneuploidie cromosomiche e supera il problema dei casi senza risultato.

Sulla base delle evidenze tracciate, il documento individua nell'uso contingente del NIPT « una soluzione che comporta un ragionevole investimento da parte del Sistema sanitario nazionale, presentando un buon profilo di costo-efficacia ».

A fronte del crescente ricorso al NIPT da parte delle gestanti, con costi interamente a loro carico, e anche delle valutazioni del Consiglio superiore di sanità, diverse regioni si sono attivate per introdurre il *test* in esame nell'ambito del percorso nascita, come *screening* di prima o di seconda linea, in occasione dell'aggiornamento dei protocolli per la gravidanza fisiologica e per l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva.

Tra queste, la regione Toscana, a partire dall'anno 2019, ha previsto l'offerta del NIPT con pagamento di una quota di partecipazione alla spesa di euro 200 per le gestanti che hanno effettuato il *test* combinato e hanno un referto di rischio compreso tra 1/301 e 1/1000.

Nella medesima regione Toscana, su iniziativa della firmataria della presente proposta di legge, è stata approvata nella seduta del Consiglio regionale del 9 marzo 2022 la mozione n. 664 che ha impegnato il Presidente e la Giunta regionale a favorire un utilizzo sempre più esteso del *test* fino ad arrivare a poterlo garantire, in prospettiva, a tutte le donne in stato di gravidanza.

In altre regioni, come la Lombardia, l'Emilia-Romagna, il Piemonte, la Sicilia e la Liguria, è stato deliberato l'accesso gratuito al *test* per le donne in stato di gravidanza, anche indipendentemente dalla presenza di fattori di rischio, tramite apposite leggi, deliberazioni o progetti pilota.

La presente proposta di legge, anche a fronte dei provvedimenti sin qui adottati dalle regioni e delle esperienze raccolte, intende promuovere la definizione di una disciplina uniforme e l'introduzione del *test* NIPT nell'ambito delle prestazioni per il controllo della gravidanza garantite dal Servizio sanitario nazionale, in esenzione dalla partecipazione al relativo costo.

In particolare, l'articolo 1 reca i princìpi e le finalità della proposta di legge, richiamando quali obiettivi primari la tutela della vita del nascituro, attraverso la riduzione delle diagnosi prenatali invasive, e il benessere della donna in stato di gravidanza, nel rispetto della sua libertà di scelta.

L'articolo 2 reca la definizione di NIPT.

L'articolo 3 prevede l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza, tra le prestazioni per il controllo della gravidanza, delle seguenti prestazioni specialistiche:

a) NIPT, quale esame di *screening* prenatale offerto dal Servizio sanitario nazionale nell'ambito del percorso nascita, su prescrizione di medici specialisti in genetica medica o in ginecologia e ostetricia, nel rispetto delle condizioni di erogabilità definite ai sensi dell'articolo 5;

b) colloquio informativo e consulenza mirata pre-esame e post-esame, al fine di assicurare alla donna in stato di gravidanza un'informazione completa sulle prestazioni di *screening* e di diagnosi prenatale dispo-

nibili e la continuità della presa in carico in tutte le fasi del percorso prescelto.

L'articolo 4 disciplina il colloquio informativo e la consulenza pre-esame e post-esame che devono essere offerti nell'ambito dei percorsi di *screening* e di diagnosi prenatale.

L'articolo 5 stabilisce che l'erogazione del NIPT, con costi a carico del Servizio sanitario nazionale, deve essere preceduta dal colloquio informativo e dalla consulenza di cui all'articolo 4, dall'ecografia ostetrica e dalla sottoscrizione del consenso informato. Il NIPT è effettuato su prescrizione di medici specialisti in genetica medica o in ginecologia e ostetricia.

Al fine di assicurare la qualità della prestazione di *screening* e di favorire il contenimento dei costi, la norma prevede che l'analisi del campione di sangue prelevato per l'esame NIPT sia eseguita presso strutture specializzate con comprovata esperienza che hanno integrato nei processi produttivi interni tecnologie validate e che siano dotate di infrastrutture e competenze adeguate.

La definizione delle condizioni di erogabilità del NIPT, delle specifiche tecniche e dei requisiti di accreditamento delle strutture di analisi dei campioni vengono demandate al decreto del Presidente del Consiglio dei ministri di aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza. Il medesimo decreto, tenuto conto dell'introduzione del NIPT, provvede anche all'aggiornamento dei percorsi di *screening* prenatale e di diagnosi prenatale attualmente garantiti dal Servizio sanitario nazionale ed esentati dalla partecipazione al costo.

L'articolo 6 attribuisce i compiti di monitoraggio sullo stato di attuazione della legge alla Commissione nazionale per l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza e la promozione dell'appropriatezza nel Servizio sanitario nazionale, di cui all'articolo 1, comma 556, della legge 28 dicembre 2015, n. 208. La medesima Commissione, sulla base delle rilevazioni effettuate, potrà formulare proposte per l'aggiornamento delle condizioni di erogabilità dei percorsi di *screening* prenatale e di diagnosi prenatale offerti dal Servizio sanitario nazionale, nel rispetto dei princìpi e degli obiettivi primari stabiliti dalla presente legge.

L'articolo 7 reca la disposizione finanziaria.

PROPOSTA DI LEGGE

—

Art. 1.

(Princìpi e finalità)

1. La presente legge promuove l'inserimento dell'esame prenatale non invasivo e del relativo colloquio informativo e consulenza mirata nei livelli essenziali di assistenza, tra le prestazioni specialistiche per il controllo della gravidanza escluse dalla partecipazione al costo ai sensi dell'articolo 1, comma 5, lettera *a)*, del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124.

2. L'inserimento di cui al comma 1 è effettuato nel rispetto dei princìpi di uguaglianza, equità, leale collaborazione e appropriatezza e persegue quali obiettivi primari la tutela della vita del nascituro e il benessere della donna in stato di gravidanza.

Art. 2.

(Definizioni)

1. Ai fini della presente legge, per esame prenatale non invasivo, di seguito denominato « NIPT », si intende un esame di *screening* genetico non invasivo, privo di rischio aggiuntivo di aborto, che consente di individuare dalla decima settimana di gravidanza un aumentato rischio di aneuploidie fetali, quali le trisomie 13, 18 e 21. L'esame, consistente in un prelievo del sangue materno periferico, analizza la frazione del DNA fetale circolante presente all'interno del sangue della madre e presenta un elevato tasso di rilevamento, che si attesta al 99,7 per cento per la trisomia 21, al 98,2 per cento per la trisomia 18 e al 99 per cento per la trisomia 13, con una percentuale di falsi positivi inferiore allo 0,1 per cento. Il NIPT, in quanto esame genetico sul DNA fetale, consente di individuare anche i cromosomi sessuali X e Y del feto.

Art. 3.

(Inserimento di prestazioni specialistiche a tutela della maternità nei livelli essenziali di assistenza a carico del Servizio sanitario nazionale)

1. Il Ministro della salute, entro sessanta giorni 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 di cui all'articolo 1, comma 554, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, delle seguenti prestazioni specialistiche per il controllo della gravidanza:

a) NIPT, quale esame di *screening* prenatale offerto dal Servizio sanitario nazionale nell'ambito del percorso nascita, su prescrizione di medici specialisti in genetica medica o in ginecologia e ostetricia, nel rispetto delle condizioni di erogabilità definite ai sensi dell'articolo 5;

b) colloquio informativo e consulenza mirata pre-esame e post-esame, al fine di assicurare alla donna in stato di gravidanza un'informazione completa sulle prestazioni di *screening* e di diagnosi prenatale disponibili e la continuità della presa in carico in tutte le fasi del percorso prescelto.

Art. 4.

(Colloquio informativo e consulenza pre-esame e post-esame)

1. Nel rispetto della normativa e delle linee guida vigenti, le donne in stato di gravidanza possono scegliere se intraprendere il percorso di *screening* prenatale e di diagnosi prenatale.

2. Al fine di favorire una scelta consapevole, il Servizio sanitario nazionale garantisce alla donna in stato di gravidanza un'informazione completa, chiara e aggiornata in merito ai diversi esami di *screening* prenatale e di diagnosi prenatale disponibili, alle loro caratteristiche, potenzialità e limiti, agli eventuali rischi ad essi connessi,

alle condizioni di erogabilità e di esecuzione degli stessi, alle patologie che vengono da essi indagate e alle eventuali implicazioni dei risultati. La donna in stato di gravidanza è informata del carattere non obbligatorio dell'esame e del diritto di scegliere se effettuare o meno lo stesso.

3. Al termine del colloquio informativo, la donna in stato di gravidanza che intende sottoporsi all'esame sottoscrive, insieme all'esercente la professione sanitaria che ha effettuato il colloquio, il consenso informato quale requisito indispensabile per una scelta consapevole.

4. Gli esami di *screening* prenatale e di diagnosi prenatale sono eseguiti nell'ambito di un percorso strutturato che comprende una visita di consulenza mirata nelle fasi pre-esame e post-esame e che assicura la continuità della presa in carico della donna in stato di gravidanza in tutte le fasi del percorso medesimo.

Art. 5.

(Esame prenatale non invasivo)

1. Per le finalità di cui all'articolo 1, il NIPT è inserito tra gli esami di *screening* prenatale garantiti dal Servizio sanitario nazionale.

2. L'esecuzione del NIPT, i cui costi sono posti a carico del Servizio sanitario nazionale, deve essere preceduta dal colloquio informativo e dalla consulenza di cui all'articolo 4, dall'ecografia ostetrica e dalla sottoscrizione del consenso informato. Il NIPT è effettuato su prescrizione di medici specialisti in genetica medica o in ginecologia e ostetricia.

3. Al fine di assicurare la qualità e la sostenibilità della prestazione di *screening*, l'analisi del campione di sangue prelevato per l'esame NIPT è eseguita presso strutture specializzate con comprovata esperienza che hanno integrato nei processi produttivi interni tecnologie validate e che sono dotate delle infrastrutture e delle competenze, comprese quelle bioinformatiche, necessarie per analizzare e interpretare i dati. I criteri di accreditamento delle strutture devono includere la verifica di un'a-

deguata certificazione e la partecipazione regolare a controlli di qualità nazionali e internazionali. Le regioni procedono all'individuazione delle medesime strutture secondo un modello *hub and spoke*, tenendo conto del bacino di utenza a cui afferiscono i centri periferici.

4. Con il decreto di cui all'articolo 3, nel rispetto dei princìpi e degli obiettivi stabiliti dalla presente legge, si provvede inoltre alla:

a) definizione del percorso e delle condizioni di erogabilità del NIPT, tenendo conto dell'evoluzione della ricerca scientifica e tecnologica, del rischio di patologia fetale, della necessità di rispettare l'appropriatezza e delle evidenze nazionali e internazionali, comprese quelle di costo-efficacia;

b) revisione periodica delle condizioni di erogabilità degli esami di *screening* prenatale e di diagnosi prenatale attualmente offerti dal Servizio sanitario nazionale, ai fini del loro coordinamento con le condizioni di erogabilità di cui alla lettera *a)*;

c) definizione delle specifiche tecniche del NIPT e della relativa tariffa massima;

d) definizione dei criteri per l'accreditamento delle strutture di analisi dei campioni.

Art. 6.

(Monitoraggio)

1. La Commissione nazionale per l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza e la promozione dell'appropriatezza nel Servizio sanitario nazionale, di cui all'articolo 1, comma 556, della legge 28 dicembre 2015, n. 208, monitora l'impatto e lo stato di attuazione della presente legge.

2. Le regioni presentano annualmente alla Commissione di cui al comma 1 una relazione descrittiva sullo stato di attuazione della presente legge e sulle eventuali criticità, indicando altresì il numero delle donne in stato di gravidanza che hanno avuto accesso al NIPT, il numero di esami

NIPT effettuati e il costo sostenuto per la loro erogazione.

3. Sulla base delle relazioni pervenute, la medesima Commissione può formulare proposte al Ministro della salute in merito all'aggiornamento delle condizioni di erogabilità delle prestazioni di *screening* prenatale e di diagnosi prenatale garantite dal Servizio sanitario nazionale, nel rispetto dei princìpi e degli obiettivi primari stabiliti dalla presente legge.

4. Resta salva la possibilità per le regioni di prevedere l'erogazione di prestazioni al di fuori dei livelli essenziali di assistenza, anche per quello che concerne l'erogazione del NIPT, con oneri a carico del bilancio regionale.

Art. 7.

(Disposizione finanziaria)

1. Agli oneri derivanti dall'attuazione della presente legge, pari a 18,8 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2024, si provvede nell'ambito delle risorse di cui all'articolo 1, comma 235, della legge 30 dicembre 2023, n. 213.