

*Osservazioni Anaa Assomed Piemonte sulla proposta di legge n. 223 "Percorsi di accesso allo screening e alla diagnosi prenatale e introduzione del NIPT nell'Agenda di Gravidanza"*

La proposta di inserimento del NIPT nel percorso di screening prenatale è apprezzabile ed era già stata promossa nelle conclusioni della sperimentazione svolta nel centro del S. Anna negli scorsi anni.

Aumentare l'offerta alle gestanti di approfondire facoltativamente i fattori di rischio della gravidanza, aggiungendo il test genetico del DNA fetale NIPT (Non Invasive Prenatal Test), favorisce la prevenzione e riduce il ricorso a test invasivi, con rischio di danno al feto e lesioni alla madre.

Siamo pertanto a favore della proposta di legge che mira ad aumentare il livello di sicurezza della gravidanza e, di conseguenza, a migliorare la qualità della vita delle partorienti.

Tuttavia la proposta richiede alcuni necessari emendamenti perché presenta diversi errori ed omissioni:

- 1) L'ambito della legge non si limita all'introduzione del NIPT, ma **stravolge il percorso di screening prenatale biochimico esistente**, senza prendere in considerazione gli esami di screening già attivi.
- 2) Viene ignorata la funzione regionale analitica e biochimica assegnata al **laboratorio del S. Anna** con DGR n. 38-11960/2009 e sono esclusi dal tavolo permanente sullo screening i professionisti che da anni applicano procedure di elevata efficacia, comprovata attraverso audit.
- 3) I **cut-off**, che rappresentano i valori soglia, cardini dei percorsi di screening, sono espressi in modo parziale e confuso: è stato rivisto il cut-off del test combinato, inserendone uno errato e sono stati ignorati gli altri test, che sono stati elencati in un elenco di prestazioni erogabili, a sua volta incompleto.
- 4) Il test NIPT è riservato alle gestanti con test combinato ad medio-elevato rischio, mentre **non viene previsto per quelle che hanno eseguito altri test** ( test integrato o tritest): tale approccio limita l'accesso e genera iniquità.
- 5) Non è prevista l'espressione e la **raccolta del consenso** dopo l'attività di informazione e ciò rende l'assetto non compatibile con i dettami della normativa nazionale.
- 6) La definizione del test integrato presenta una finestra temporale errata.
- 7) Per la misurazione della *Translucenza Nucale (NT)* è scomparsa la necessità di **accreditamento degli operatori**, fino ad oggi necessaria per i test combinato e integrato (vedi profilo assistenziale ecografie Piemonte 2015 e CSS SezI-Screening del DNA fetale non invasivo (NIPT) in sanità pubblica 2021): in questo modo è stato eliminato uno strumento di comprovata efficacia senza indicare come gestire il cambiamento.

- 8) L'Agenda di Gravidanza è citata, ma mancano dettagli affinché il test NIPT venga inserito in un percorso lineale, razionale e completo.
- 9) Non è prevista una ridefinizione del percorso (sedi e modalità), necessaria se il **NIPT dovesse essere erogato fuori dal laboratorio** di screening. Occorrerebbe normare bene il percorso per evitare ritardi delle diagnosi e sottrazione dal "percorso" delle fasce più deboli.
- 10) Le disposizioni attuative non chiariscono quali siano i criteri di accreditamento e scelta del privato che deve eseguire l' esame in sostituzione del pubblico e quali siano le motivazioni oggettivabili e motivabili per cui il pubblico debba essere sostituito. In generale non si fa riferimento a valutazioni di efficacia o a indicatori di qualità e non è prevista una matrice delle competenze.
- 11) Il percorso esistente è molto efficiente: le donne con esito positivo vengono direttamente indirizzate alla diagnosi invasiva nella stessa struttura nella quale è stato avviato il test di screening prenatale. Nell'assetto proposto, il percorso risulta frammentato. Si ritengono necessarie infrastrutture, sistemi di supporto informatici, risorse tecnologiche per la gestione unitaria dei referti, l'orientamento e la presa in carico delle gestanti con esiti positivi. Sarebbe quantomeno utile l'inserimento del referto dello screening prenatale nel FSE della donna, per migliorare il controllo sul percorso e per accelerarlo.
- 12) La **copertura finanziaria della quota stanziata appare sottostimata** perché, nel caso in cui TUTTE le donne del Piemonte volessero aderire al percorso COMB+NIPT, occorrerebbero circa 4000 NIPT ( pari al 15,5% secondo CSS Sez.–NIPT in sanità pubblica 2021) contro i circa 1000 esami che vengono finanziati con questa legge , considerando il costo medio del test. Pertanto se il tetto di spesa non viene aumentato, è necessario precisare la quota di compartecipazione alla spesa per poter realmente offrire il NIPT a tutte le donne che ne necessitano.
- 13) La proposta prevede l'inserimento all'interno dei Punti Nascita degli spazi informativi dedicati all'**attività divulgativa delle associazioni che offrono sostegno psicologico**: chiediamo che tale sostegno venga fornito solo dal servizio di psicologia pubblico del SSR. Approfittiamo per esprimere la nostra totale **contrarietà alla presenza di associazioni private** negli ospedali pubblici e del loro finanziamento.

## OSSERVAZIONI PUNTUALI

Art.1. Principi e finalità: le finalità della proposta di legge sono condivisibili, ma non si ravvisa una buona base per *"riorganizzare i percorsi di accesso allo screening"* né tantomeno una *"gestione degli stessi più equa, sicura e moderna"*. Il documento è infatti **privo di riferimenti all'attuale percorso piemontese** di screening prenatale, che ha consentito per oltre 20 anni, con un' efficacia

documentata attraverso audit, la gestione di oltre 25000 donne/anno. L'attività svolta, compresa la sperimentazione NIPT (per la quale l'Ospedale S. Anna risultava l'unico centro italiano) compare in diversi documenti, anche di livello regionale. **Il laboratorio di screening prenatale e neonatale non è mai citato nella proposta di legge, né tra i componenti del tavolo tecnico**, sebbene dal 2009 (DGR n. 38-11960) sia stata individuata *“presso la AO OIRM Sant’Anna la funzione regionale di diagnostica analitica biochimica dello screening prenatale delle anomalie cromosomiche”*. Un processo di riorganizzazione ottimale dovrebbe riferirsi alle strutture preposte e alle modalità in atto e non limitarsi ad un mero elenco dei test, con indicazione di un **cut-off (errato) per il solo test combinato** e ad una sorta di **estraniazione dal percorso delle donne con richiesta di test integrato**, che oggi è il test di elezione, **per le quali l'accesso al NIPT risulta precluso anche in caso di rischio medio/alto**, disposizione che ingenera **iniquità** e sicuramente non può essere descritta come in grado di rendere *“maggiormente accessibili le prestazioni di screening”*.

Art.2 Le definizioni: si dichiara che i test di *“Diagnosi prenatale vengono attualmente offerti attraverso il SSR quando l’età della gestante è uguale o superiore ai 35 anni”*. Non pare opportuno citare in una legge regionale una prassi legata ad un **approccio definito da superare** nel decreto LEA/2017, che ha purtroppo condotto il Piemonte alla **peggior percentuale di amniocentesi in Italia** (13,5 % contro 3,4% media nazionale fonte CeDaP 2021).

Per la **Traslucenza Nucale (NT) è scomparsa la necessità di accreditamento** degli operatori, fino ad oggi necessaria in particolare per il test combinato (vedi profilo assistenziale ecografie Piemonte 2015 e CSS SezI–Screening del DNA fetale non invasivo (NIPT) in sanità pubblica 2021): è stato eliminato uno strumento di comprovata efficacia senza indicare come gestire il cambiamento.

La definizione del **test integrato presenta una finestra temporale errata** (16-18 settimane). (15-20)

Art.3 Obbligo d’informazione preliminare: è citato che *“tutte le gestanti presenti sul territorio regionale.. possono scegliere facoltativamente se intraprendere o no il percorso di screening e/o diagnostico durante la gravidanza”*, **ma manca l'indicazione alla raccolta del consenso** da parte dell'operatore che segue la gravidanza.

Art.4 Agenda di gravidanza: tra le precisazioni fatte non ne compaiono alcune essenziali per garantire l’appropriatezza del programma ed elaborare audit di prestazioni, quali:

-*“L’organizzazione sanitaria della Regione Piemonte prevede che il prelievo per i test di screening possa essere effettuato presso ogni ASL, mentre il campione di sangue deve essere analizzato presso il Centro dell’Ospedale Sant’Anna che garantisce i sofisticati controlli di qualità necessari”*. (pag 75 AdG)

- “dopo la nascita del bambino occorre comunicare l’esito della gravidanza al Centro Screening del Sant’Anna di Torino inviando la **“Scheda per la comunicazione dell’esito della gravidanza”** (pag 76 AdG)

Poichè è previsto che la prestazione NIPT, richiedibile con ulteriore impegnativa, possa essere erogata anche in centri privati risulta assente una regolamentazione dei flussi e delle informazioni atti a consentire le necessarie valutazioni delle performance.

Art.5 Test di screening erogabili: nell'elenco non sono presenti il test integrato biochimico e l'Alfa-Feto Proteina su siero materno e non è chiaro se siano da considerarsi obsoleti.

Art.6 Classificazione del rischio di presenza di trisomie ed introduzione del NIPT come test di screening contingente:

il punto 3c è confondente: meglio scrivere "inferiore a 1:1000" come normalmente riportato in letteratura.

Al Punto 4 il **cut-off 1/300 è una errata trascrizione del decreto LEA/2017 e occorre correggerlo con 1/250**: si veda la CSS SezI-Screening(NIPT) in sanità pubblica 2021, che ha ispirato gran parte del testo della proposta.

**Non è inoltre precisato se i rischi riportati nella legge siano calcolati con riferimento al momento del prelievo o piuttosto al termine della gravidanza**, come è consuetudine in Piemonte, eventualmente da correggere anche per gli altri test di screening. La differenza non è irrilevante, visto che il rischio calcolato regola l'accesso gratuito a NIPT e DPI.

Art.8 Counselling pre e post nascita da parte degli enti del terzo settore: **chiediamo la cancellazione dell'art. 8** che prevede di inserire all'interno dei punti nascita dedicati all'attività divulgativa delle associazioni che offrono sostegno psicologico, chiedendo che tale sostegno venga fornito dal servizio di psicologia pubblico del SSR; questo per garantire una laicità di atteggiamento nei confronti delle donne con esito positivo del test, che necessitano di professionisti con una formazione specifica e adeguata per fornire il necessario supporto.

Art.9 Istituzione del Tavolo permanente sullo screening e diagnosi prenatale: al Tavolo risultano **assenti i professionisti del laboratorio di screening prenatale che ha la funzione regionale** e che sarebbero da considerarsi interlocutori primari, oltrechè per la competenza, la lunga esperienza e l'oggettiva qualità del lavoro svolto, anche perchè preposti a gestire il **flusso più consistente dell'intero percorso**, in termini di numero di utenti e di campioni da gestire. Inoltre non si comprende perchè tra i genetisti siano compresi soltanto i medici e non anche i biologi, alla cui scuola di specializzazione post-laurem hanno accesso anche questi ultimi professionisti peraltro anche maggiormente impegnati nell'attività di laboratorio.

Art. 10 Disposizioni attuative:

**Siamo decisamente contrari all'affidamento del NIPT al privato. Esistono centri di riferimento regionali sia di Genetica Medica che di Screening Prenatale in grado di eseguire con la massima**

**professionalità tali test. Peraltro non sono espressi i criteri di valutazione dell'impossibilità di erogazione da parte delle Aziende Sanitarie Regionali né per l'individuazione dei laboratori privati in service.**

In generale negli artt. 9 e 10 non si fa riferimento a indicatori di qualità e non è prevista una matrice delle competenze. Poichè **l'Agenda di Gravidanza è adottata solo da una parte delle gestanti piemontesi risultano necessari** atti normativi o documenti ulteriori per la regolamentazione del nuovo percorso. L'inserimento dell'impegnativa per NIPT nell'Agenda di Gravidanza e l'esecuzione del test in sede diversa dal presidio S. Anna rendono i passaggi di screening più complicati, con possibile ritardo delle diagnosi e sottrazione dal "percorso" delle fasce più deboli. Vista la molteplicità degli interlocutori il percorso sarebbe ottimizzabile con la considerazione di risorse tecnologiche e infrastrutture ad hoc, che non sono invece previste, neppure in termini di inserimento del **referto dello screening prenatale nel FSE della donna.**

Art. 11 Clausola valutativa non sono descritte le necessarie **valutazioni di efficacia, ma compaiono soltanto conteggi mirati più alla parte gestionale che ai valori predittivi dei test e ai follow up delle gravide.**

Art 12 Disposizioni finanziarie è presente un errore numerico (300.00,00 per il 2024) e non è chiara la distribuzione prevista tra gratuità e compartecipazione alla spesa. La copertura della quota stanziata appare sottostimata perché, nel caso in cui **TUTTE le donne** del Piemonte con rischio intermedio volessero aderire al percorso COMB+NIPT, occorrerebbero circa 4000 NIPT ( pari al 15,5% secondo CSS Sezi-NIPT in sanità pubblica 2021). La cifra stanziata, sarebbe del tutto insufficiente (con la copertura di circa 1000 gestanti).