

Osservazioni AnaaO 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).