



Consiglio regionale della Campania

## RELAZIONE ILLUSTRATIVA

La presente proposta di legge intende promuovere l'accesso allo strumento dell'implementazione del test prenatale non invasivo (NIPT) in Regione Campania. Il test si basa sulla ricerca della presenza, nel DNA libero circolante nel sangue materno, di una quota di origine fetale (in realtà placentare) pari a circa il 10% del totale. Il test si esegue nel primo trimestre di gravidanza e consente di stimare il rischio che il feto presenti una variazione del numero dei cromosomi (aneuploidia), come la sindrome di Down (trisomia 21), la sindrome di Edwards (trisomia 18) o la sindrome di Patau (trisomia 13).

Il ricorso a questa tipologia di test, associata a valutazioni ecografiche nell'ambito del test combinato (ovvero dell'esame prenatale non invasivo, che si basa su una ecografia di screening del primo trimestre e l'analisi di biomarcatori, fornendo una stima del rischio di aneuploidie fetali), consente di mettere a punto un protocollo di screening prenatale, il cui intento è quello di ottenere conoscenze accurate, senza dover necessariamente ricorrere a tecniche di prelievo invasive (amniocentesi e villocentesi), che comportano potenziali rischi per la gravidanza, incluso l'aborto.

Il DPCM del 12 gennaio 2017 (Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza di cui all'articolo 1, comma 7, del D.L. 30/12/1992, n. 502) ha previsto per la diagnosi prenatale l'erogazione di prestazioni non invasive finalizzate alla valutazione del rischio di anomalie cromosomiche, come le aneuploidie, confermando la gratuità dell'amniocentesi e della villocentesi solo per le donne che, indipendentemente dalla loro età, hanno un rischio aumentato per queste anomalie; il NIPT non risulta attualmente tra gli esami inclusi nei LEA.

Nonostante la mancata gratuità del test, dal 25 al 50% delle pazienti in Italia già ricorre al NIPT in gravidanza, rendendola uno dei Paesi europei in cui viene maggiormente utilizzato questo screening; gli stessi documenti pubblicati dal Consiglio Superiore di Sanità, Sezione I, nel 2016 (Impatto socio-economico del test del cfDNA/NIPT in Sanità pubblica) e nel 2021 (Screening del DNA fetale non invasivo in Sanità Pubblica) hanno stimato che circa il 15-18% sul totale di test combinato, somministrato alle donne in gravidanza per anno a livello regionale, richieda la successiva l'erogazione di test DNA/NIPT.

Il legislatore regionale è già intervenuto sulla materia, nell'ambito dell'approvazione della legge regionale 29 giugno 2021, n. 5 (Misure per l'efficientamento dell'azione amministrativa e l'attuazione degli obiettivi fissati dal DEFR 2021-2023 - Collegato alla stabilità regionale per il 2021). L'articolo 48 della citata legge ha previsto, infatti, che *«per garantire il percorso di attuazione delle attività di screening prenatale non invasive in regione Campania e fornire le basi per l'identificazione scientifica di una metodica di screening basata sulla valutazione complessiva del rischio individuale, da attuare in modo uniforme a livello regionale, è autorizzata la spesa di euro 200.000,00 per ciascun anno del triennio 2021-2023, destinata a finanziare la realizzazione di uno studio pilota, da affidare all'Azienda ospedaliera universitaria (AOU) Federico II, per*



*Consiglio regionale della Campania*

*l'elaborazione di linee guida inerenti lo screening nel primo trimestre anche mediante test del DNA fetale per l'individuazione di anomalie cromosomiche».*

Lo studio pilota “PISTA”, con a capo il Prof. Maurizio Guida quale sperimentatore principale, ha coinvolto pazienti provenienti dal territorio della città metropolitana di Napoli, presso l'AOU Federico II, con l'obiettivo di comparare due diverse metodiche di screening di aneuploidie applicabili al primo trimestre di gravidanza, al fine di identificare quale fosse la più adeguata al territorio campano.

Inoltre, a giugno del 2022, nel quadro dei percorsi assistenziali per la tutela della salute in periodo prenatale previsti dal DCA n. 38 del 1° giugno 2016, è stata offerta gratuitamente l'esecuzione del test NIPT alle donne in gravidanza residenti nei 37 comuni della ASL Napoli 3 Sud definiti a rischio ambientale (Terra dei fuochi).

La proposta di legge, in coerenza con i risultati dello studio, che auspicano, tra l'altro, l'implementazione del ricorso a tale tipologia di screening, prevede un contributo sociale di 400,00 euro per l'erogazione del NIPT test ad alcune particolari categorie di donne gravide (donne di età inferiore ai quaranta anni al concepimento e con il risultato del test combinato che prevede un rischio compreso tra 1:101 e 1:1000; donne di età maggiore o uguale a quaranta anni al concepimento; donne con nucleo familiare avente reddito ISEE pari o inferiore a 30.000,00 euro).

La proposta di legge si compone di 5 articoli.

Con l'articolo 1 si declinano le finalità della proposta, con l'obiettivo di sostenere e migliorare la qualità della gravidanza delle partorienti, in particolare di quelle con condizioni di rischio di salute per il nascituro, limitando i rischi derivanti dall'utilizzo di sistemi di diagnosi più invasivi.

L'articolo 2 include alcune definizioni utili alla piena comprensione del testo legislativo.

L'articolo 3 introduce il contributo per l'accesso al NIPT, demandando alla Giunta regionale l'adozione di una delibera in cui declinare le modalità di accesso, erogazione e rendicontazione del contributo.

L'articolo 4 reca le disposizioni finanziarie, il cui contenuto è dettagliatamente declinato nella relativa relazione tecnico-finanziaria allegata alla proposta legislativa.

L'articolo 5 dispone l'entrata in vigore del provvedimento legislativo al giorno successivo alla data di pubblicazione sul BURC, in coerenza con l'articolo 55 dello Statuto regionale, che contempla la possibilità di prevedere un termine diverso rispetto a quello ordinario di 15 giorni.