

ASSISTENZA SPECIALISTICA AMBULATORIALE



Test prenatali Sileri: “All’esame della Commissione Lea l’inserimento dei Nipt”

Il Viceministro alla Salute, Pierpaolo Sileri, in Commissione Igiene e Sanità al Senato, ha risposto all’interrogazione parlamentare della senatrice Maria Rizzotti (Fi) sull’inserimento dei test prenatali non invasivi all’interno dei Lea. Per il Vice Ministro: “Nella prospettiva di offrire in Italia lo ‘screening’ delle principali aneuploidie autosomiche mediante il NIPT, si dovrà anche programmare la centralizzazione dei laboratori di screening in un numero limitato di strutture, con un’utenza sovraregionale”.

LA POSSIBILITÀ DI UN INSERIMENTO dei test prenatali non invasivi tra le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell’ambito del Ssn sarà sottoposta alla istituenda Commissione nazionale per l’aggiornamento dei Lea che si dovrà pronunciare avvalendosi delle Regioni e con il coinvolgimento delle competenze tecnico-scientifiche.

Nella prospettiva di offrire in Italia lo screening delle principali aneuploidie autosomiche mediante il Nipt, si dovrà programmare la centralizzazione dei laboratori di screening in un numero limitato di strutture, con un’utenza sovraregionale. In questo modo sarebbe possibile contenere i costi dell’analisi, che diventerebbero competitivi rispetto a quelli attualmente coperti dai programmi di diagnosi prenatale invasiva.

È questa la strada indicata dal Viceministro alla Salute, Pierpaolo Sileri in Commissione Igiene e Sanità al Senato in risposta all’interrogazione parlamentare sull’inserimento dei test prenatali non invasivi all’interno dei Lea della senatrice forzista Maria Rizzotti

Risposta che ha incassato il favore della parlamentare azzurra che si è detta soddisfatta per aver incoraggiato il ministero della Salute a intraprendere un percorso così importante, augurandosi che si possa portare all’inserimento dei Nipt nei Lea: “Sarebbe un modo per garantire alle future madri una gravidanza più serena – ha detto – e soprattutto più sicura per la loro salute e per quella del feto, senza distinzioni di ceto o di residenza. Ora l’auspicio è che anche la Conferenza Stato-Regioni e la Commissione di aggiornamento Lea, possano garantire la tutela della salute e l’importanza della prevenzione primaria per la donna, nel particolare e importante momento della gravidanza”.

“ Nell’ambito delle tecniche di diagnosi prenatale, gli “screening” prenatali non invasivi (Non Invasive Prenatal Testing - NIPT) si basano sull’analisi del Dna libero di origine fetale (cell free fetal DNA, cffDNA), presente nel circolo ematico materno, a partire dal primo trimestre di gravidanza.

L’intervento integrale del Viceministro alla Salute in Commissione Igiene e Sanità al Senato

“Attraverso il ricorso alla diagnosi prenatale è possibile monitorare lo stato di salute e del benessere del feto durante il corso della gravidanza, attraverso una serie di indagini, strumentali e di laboratorio, mediante le quali si intende identificare le patologie che interessano il feto, su base genetica, infettiva, iatrogena o ambientale. Allo stato attuale, è possibile individuare soltanto alcune patologie del feto, tuttavia la diagnosi prenatale sta facendo registrare grandi passi in avanti e consente di guardare al futuro con maggiori prospettive.

Le varie tecniche di diagnosi prenatale oggi messe a punto permettono di individuare alcune patologie malformative multifattoriali, le anomalie cromosomiche e le malattie geniche di cui si conosca lo specifico difetto, nonché la presenza del genoma di agenti infettivi.

Nell’ambito delle tecniche di diagnosi prenatale, gli “screening” prenatali non invasivi (Non Invasive Prenatal Testing - NIPT) si basano sull’analisi del Dna libero di origine fetale (cell free fetal DNA, cffDNA), presente nel circolo ematico materno, a partire dal primo trimestre di gravidanza.

Il NIPT non è un test diagnostico, bensì appunto uno “screening” che permette, analizzando il cffDNA mediante l’applicazione di opportuni algoritmi, di definire la probabilità che il feto sia affetto da una delle principali trisomie autosomiche (trisomia 21 [T21], trisomia 18 [T18], trisomia 13 [T13]) o da un’aneuploidia dei cromosomi sessuali.

Come evidenziato nel documento predisposto nel 2015 dal Gruppo di lavoro della Sezione I del Consiglio Superiore di Sanità: “Screening prenatale non invasivo basato sul Dna (Non Invasive Prenatal Testing - NIPT)”, l’introduzione del NIPT nella pratica clinica ha aperto un dibattito basato su argomentazioni, rispettivamente, a favore e contrarie al suo impiego come metodo di “screening” delle gravidanze.

Ciò posto queste tecniche pongono taluni problemi a mano a mano che aumenta il numero delle patologie genetiche individuabili.

La disponibilità di una grande mole di informazioni attraverso un semplice prelievo di sangue cambia la visione generale della indagine prenatale, amplificando talvolta problematiche già presenti; ad esempio l’opportunità di offrire il NIPT a tutte le donne in gravidanza, o piuttosto solo a quelle a maggior rischio di specifiche malattie genetiche nei propri figli.

Al momento attuale, in Italia il NIPT viene “proposto” presso alcuni poliambulatori e laboratori privati, per lo più collegati con aziende commerciali, che si fanno carico di eseguire materialmente il test, i cui risultati sono stati validati da documenti prodotti da alcune Società Scientifiche.

Inoltre taluni laboratori nazionali stanno iniziando ad effettuare il test in maniera autonoma ed altri si stanno all’uopo attrezzando e che il test

è a carico dell’utente, con costi variabili tra i 350 e i 900 euro.

Lo studio del Consiglio Superiore di Sanità ha stimato che l’utenza di questo Servizio possa interessare potenzialmente, al momento attuale, nel nostro Paese circa 50mila madri ogni anno, e ha posto in evidenza che la valutazione del rapporto costo-beneficio del NIPT non è agevole.

Infatti, qualsiasi modello di implementazione del test dovrebbe tenere conto di una serie di variabili, tra cui l’effettiva accettazione del test da parte delle gestanti, il tasso di falsi positivi nel caso in cui il test sia esteso a più aneuploidie, l’accettazione della diagnosi invasiva in presenza di un test positivo, il tasso di interruzione della gravidanza dopo la conferma della patologia fetale.

La valutazione dell’impatto economico derivante dall’introduzione del NIPT nel Sistema Sanitario in Olanda ha evidenziato che il NIPT è il più efficace metodo di “screening” primario, ma al momento è anche quello più costoso: l’uso del NIPT come test di “screening” principale risulta quindi vincolato ad un significativo abbattimento dei costi della tecnica.

Va poi ricordato che altre metodologie, e in primo luogo lo “screening combinato”, danno informazioni aggiuntive più ampie, rispetto al solo assetto cromosomico (ad esempio malformazioni cardiache), per cui non sarebbe corretto considerare il NIPT come test sostitutivo.

E più in generale, come viene ribadito dalle Società scientifiche in accordo con le raccomandazioni a livello internazionale, ogni test genetico deve essere inserito all’interno di un percorso complesso ed esaustivo, che ricomprende la consulenza genetica. Di fatto, il test genetico non è di per sé migliore di un altro, ma certamente può essere più appropriato di un altro, e ad esso si deve far riferimento nell’interesse prioritario della paziente.

Pertanto nella prospettiva di offrire in Italia lo “screening” delle principali aneuploidie autosomiche mediante il NIPT, si dovrà anche programmare la centralizzazione dei laboratori di “screening” in un numero limitato di strutture, con un’utenza sovregionale. In questo modo sarebbe possibile contenere i costi dell’analisi, che diventerebbero competitivi rispetto a quelli attualmente coperti dai programmi di diagnosi prenatale invasiva. La centralizzazione riguarderebbe l’esecuzione del test, mentre la sua gestione, in termini di accettazione (consulenza pre-test, consenso informato) e comunicazione dell’esito (consulenza post-test), deve essere organizzata tenendo conto delle diverse realtà territoriali. È infine necessario che tale rete sia collegata ai centri/servizi di medicina fetale ed ai laboratori di genetica per la gestione dei casi con test positivo.

Da ultimo, riguardo alla proposta di inserimento della prestazione tra le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell’ambito del Ssn (allegato 4 al Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri del 12 gennaio 2017), assicura che la stessa sarà sottoposta alla istituenda Commissione nazionale per l’aggiornamento dei Lea e la promozione dell’appropriatezza nel Ssn, che si dovrà pronunciare avvalendosi delle Regioni e con il coinvolgimento delle competenze tecnico-scientifiche (Iss, Ciss, Società scientifiche, Fnomceo, Simg, ecc.)”.



PIERPAOLO SILERI,
Viceministro alla Salute