

**CONSULTAZIONE DI MERCATO:  
SISTEMI PER TEST PRENATALI NON INVASIVI  
(NIPT)**

3 maggio 2018

ore 9:30-12:00

Aula Magna, V.le A. Moro, 30

*Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare  
Regione Emilia-Romagna*

# L'ipotesi di introduzione dei Test Prenatali Non Invasivi (NIPT) nel percorso prenatale del Servizio Sanitario dell'Emilia-Romagna

*Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare  
Regione Emilia-Romagna*

# I Livelli Essenziali di Assistenza (DPCM 12 gennaio 2017)

## **Art. 59, comma 5**

Nelle specifiche condizioni di rischio fetale indicate **dall'allegato 10C**, sono escluse dalla partecipazione al costo le prestazioni specialistiche ambulatoriali necessarie ed appropriate per la valutazione del rischio e la successiva diagnosi prenatale.

## **Allegato 10C**

Tra le condizioni di accesso alla diagnosi prenatale invasiva, figura la probabilità di trisomia 21, o di altre anomalie cromosomiche, al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre, calcolata secondo i metodi indicati dalle Regioni.

Tale calcolo dovrà essere effettuato utilizzando specifici protocolli nell'ambito di programmi che garantiscano uniformità di accesso in tutto il territorio regionale, in Centri individuati dalle singole regioni e sottoposti a verifica continua della qualità.

L'opzione da parte delle Regioni deve essere orientata all'adozione di metodi di calcolo del rischio con una maggiore sensibilità diagnostica e un minor numero di falsi positivi, tenuto conto dell'evoluzione della ricerca scientifica e tecnologica.

# Le Linee guida nazionali (maggio 2015)



*Ministero della Salute*  
*Consiglio Superiore di Sanità*  
Sezione I

**Linee-Guida**

**Screening prenatale non invasivo basato sul DNA**  
**(Non Invasive Prenatal Testing – NIPT)**



Nel plasma materno in gravidanza sono presenti cellule fetali nucleate e DNA libero (cfDNA) non-cellulare proveniente dalle cellule della placenta

## Tra le conclusioni:

considerato che il NIPT è il test prenatale non invasivo maggiormente sensibile, è necessario che, a livello centrale (SSN) e regionale (SSR), venga presa in considerazione la sua introduzione come test di prima o di seconda scelta per il monitoraggio delle principali aneuploidie autosomiche.

# La valutazione dei NIPT in Emilia-Romagna (marzo 2015)

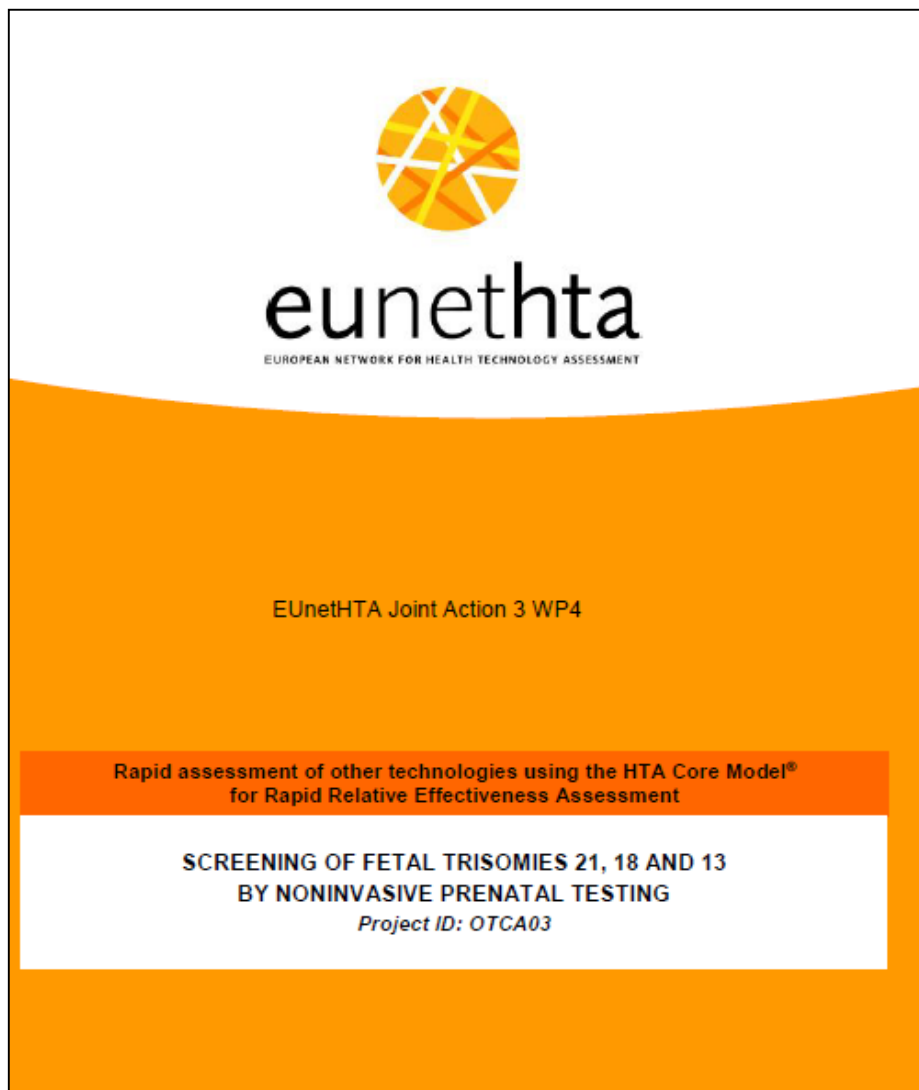
Avvio attività gruppo di lavoro multidisciplinare per:

- ✓ valutare efficacia e sicurezza dei test prenatali non invasivi basati su DNA (NIPT) nel calcolare il rischio di trisomie fetali, rispetto a Test combinato correntemente in uso, confrontandone i potenziali benefici e rischi;
- ✓ formulare raccomandazioni **basate sulle evidenze scientifiche** relative all'eventuale inserimento dei NIPT tra le indagini prenatali per la diagnosi di aneuploidie cromosomiche fetali (Trisomie 13, 18, e 21, e dei cromosomi sessuali).

# La valutazione dei NIPT in Emilia-Romagna (giugno 2015)

Consenso unanime nel raccomandare  
l'offerta dei NIPT  
in sostituzione al Test Combinato  
nell'attuale percorso prenatale regionale  
a favore delle donne in gravidanza

# Monitoraggio e aggiornamento della letteratura scientifica in Emilia-Romagna (Febbraio 2018)



**Analisi economica  
in corso**

# Il modello organizzativo regionale: le ipotesi in discussione

- ✓ Effettuazione test a TUTTE le donne gravide dell'Emilia-Romagna (carattere universalistico)
- ✓ Nel breve termine esternalizzazione dell'intero servizio (dal trasporto dei campioni alla refertazione)
- ✓ Nel medio-lungo termine internalizzazione del servizio
- ✓ Selezione del fornitore con procedura pubblica di gara europea



## I principali quesiti da approfondire

- ✓ Stato regolatorio (certificazioni coerenti con la normativa europea di settore)
- ✓ Modalità di gestione del campione biologico (es. trasporto, utilizzo dopo refertazione)
- ✓ Comprovate competenza ed esperienza (es. disponibilità di studi di accuratezza diagnostica del test utilizzato)
- ✓ Modalità e tempistica di refertazione (tempo intercorrente tra invio campione e ricezione risultato)
- ✓ Modalità di trattamento dei dati dei pazienti (privacy)
- ✓ Modalità organizzative a supporto dell'eventuale internalizzazione del servizio

**Si richiede alle Aziende interessate di inviare documentazione e proposte relative ai quesiti al seguente indirizzo:**

**[sistemi.nipt@regione.emilia-romagna.it](mailto:sistemi.nipt@regione.emilia-romagna.it)**