



**Università  
di Genova**



*Corso di Rivalidazione  
del Certificato di Formazione Manageriale - 2021*

**“Screening prenatale NON invasivo “NIPT”:  
valutazione dei costi, per introduzione del test nei LEA  
nell’attuale contesto demografico”**

**Autori:**

**Domenico Coviello, Direttore Laboratorio Genetica Umana IRCCS Gaslini**

**Claudio Gustavino, Direttore Ostetricia e Ginecologia IRCCS San Martino**

Genova, 16/6/2021

## **ABSTRACT**

### **Razionale**

Attualmente la Diagnosi prenatale per l'identificazione di possibili anomalie cromosomiche causa di patologie fetali, quali la S. di Down ed altre aneuploidie cromosomiche, si basa su un primo livello di screening non invasivo, "test combinato (Biochimico ed ecografico)" nel primo trimestre di gravidanza, seguito da test invasivo, "villocentesi e/o amniocentesi" se il risultato mostra rischio aumentato o se la donna ha più di 35 aa.

Le recenti tecnologie di Sequenziamenti di Nuova Generazione (Next Generation Sequencing – NGS) permettono di sostituire il test "invasivo" legato ad un rischio di aborto provocato dalla procedura, con una analisi del DNA libero circolante nel sangue materno, che costituisce uno screening prenatale altamente sicuro e NON invasivo: Non Invasive Prenatal Testing – NIPT. Tale analisi non è attualmente inclusa nei LEA (ed è quindi pagato interamente dalle gestanti) e diverse regioni hanno intrapreso progetti per la valutazione dei costi/benefici.

Anche il Presidente della Repubblica, nel messaggio di fine anno, ha menzionato il tema demografico tra quelli cui riservare attenzione e i dati dell'ISTAT relativi al 2020 indicano un'altra diminuzione delle nascite nel nostro Paese. La Liguria è ai vertici di questa sconcertante classifica.

Tra le diverse cause che rendono difficile la scelta di mettere al mondo dei figli, quelle inerenti alla preoccupazione che possano essere malformati costituiscono verosimilmente una piccola percentuale, ma sono tra quelle che ci riguardano come operatori della salute.

Spiegare, orientare, seguire, mitigando ansie e indicando percorsi, senza parteggiare ma consentendo di conoscere, è il contributo che possiamo dare perché il pensiero di una gravidanza, oggi prezioso come la gravidanza stessa, non venga compromesso da timori infondati.

Il NIPT reso accessibile attraverso i LEA potrebbe divenire uno strumento importante per consentire a quel pensiero di dare il suo frutto.

### **Obiettivo**

Il progetto prevede di analizzare il percorso dello Screening prenatale NON invasivo "NIPT" per valutare i costi in diversi percorsi applicativi, per l'introduzione del test nei LEA.

### **Metodi e Strumenti**

a) Individuare:

- il n. delle gravidanze in Liguria,
- i costi di gestione del percorso dello screening combinato
- i costi dello screening tramite NIPT
- calcolo del costo totale nei differenti percorsi proponibili

### **Risultati attesi**

Valutazione economica di percorsi alternativi per permettere al Consiglio Regionale di deliberare in merito all'offerta del NIPT in regime di SSR.