

ALLEGATO 10C

CONDIZIONI DI ACCESSO ALLA DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA, IN ESCLUSIONE DALLA QUOTA DI PARTECIPAZIONE AL COSTO

L'accesso alla diagnosi prenatale ha due principali gruppi di indicazione, che riguardano situazioni nelle quali il rischio di patologia fetale è aumentato al di sopra dei livelli medi della popolazione generale:

1) Rischio procreativo prevedibile a priori in quanto correlato ad una condizione biologica-genetica presente in uno o in entrambi i genitori o nella famiglia, da valutare in sede di consulenza genetica

2) Rischio rilevato in corso di gravidanza: difetti fetali evidenziati mediante ecografia alterazione di parametri biochimici/molecolari rilevati con sistemi validati ed erogati presso strutture appositamente individuate dalle regioni, predittivi di patologie fetali e/o cromosomiche/geniche, patologie infettive a rischio fetale.

Le condizioni per le quali è previsto l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva sono:

1) Per le indagini citogenetiche:

- probabilità di trisomia 21, o di altre anomalie cromosomiche $\geq 1/300$ al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre (o $\geq 1/250$ in caso di test nel secondo trimestre) calcolata secondo i metodi indicati dalle Regioni tra quelli basati sulla età materna in combinazione con altri parametri ecografici fetali e/o di laboratorio. 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.
- genitori con precedente figlio affetto da patologia cromosomica
- genitore portatore di riarrangiamento strutturale bilanciato dei cromosomi
- genitore con aneuploidia cromosomica omogenea o in mosaico
- anomalie fetali/della gravidanza evidenziate mediante ecografia

2) Per le indagini genetiche:

- genitore eterozigote per una patologia/mutazione autosomica dominante,
- genitori entrambi eterozigoti per mutazioni geniche correlate a patologie autosomiche recessive,
- madre eterozigote per mutazioni recessive legate all'X,
- madre portatrice di mutazione mitocondriale;
- segni ecografici feto-annessiali indicativi di specifiche patologie geniche
- altre condizioni di possibile rischio correlate alla storia familiare, da verificare in sede di consulenza genetica.

3) Per le indagini infettivologiche:

- condizione di rischio fetale determinato sulla base di una accertata infezione materna e/o di segni rilevati all'ecografia potenzialmente associati a patologie infettive.