Test NIPT (non invasive prenatal testing) in gravidanza

Descrizione

Che cosâ€™Ã¨
Ãˆ un test di screening per la valutazione del rischio di anomalie dei cromosomi fetali (numeriche e strutturali) che si esegue sul DNA presente nel plasma materno (DNA circolante, costituito da DNA materno e fetale).

Chi lo puÃ² eseguire

Le gestanti residenti o domiciliate in Toscana previa esecuzione del test combinato secondo quanto stabilito dalla Delibera 1371/2018 e Delibera N 1402 del 25/11/2024.

Le gestanti residenti in altre regioni dietro pagamento dellâ€™intera quota.

Per queste ultime, lâ€™esecuzione del test combinato o la misurazione della translucenza nucale Ã¨ raccomandata. In loro assenza Ã¨ comunque necessaria unâ€™ecografia che attesti la regolare evoluzione della gravidanza e lo stato di gravidanza singola o bigemina.

Test NIPT disponibili

- NIPT per lo screening delle aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21 e sessuali previsto dalla Delibera n.1371 del 10-12-2018 (NIPT convenzionale) e N 1402 del 25/11/2024
- NIPT per lo screening delle aneuploidie di tutti i cromosomi e per le aneuploidie segmentali fino a 7MB (NIPT Esteso)

NIPT convenzionale

- Ãˆ un test con elevata sensibilitÃ e specificitÃ per la determinazione del rischio di aneuploidie (anomalie di numero) dei cromosomi 13, 18, 21 e dei cromosomi sessuali nelle gravidanze.
- *Costi*
- A partire dal 1Â° marzo 2019 la Regione Toscana ha introdotto il test NIPT allâ€™interno del programma regionale di monitoraggio della gravidanza fisiologica e ne ha predisposto lâ€™offerta, con possibilitÃ di esenzione parziale della quota di partecipazione alla spesa, a specifiche categorie di rischio definite in base al risultato del test combinato (Delibera n.1371/2018).
- In base al risultato del test combinato viene determinata la quota di partecipazione alla spesa, come di seguito riportato:
- *Gestanti con profilo di rischio alto (da 1:2 a 1:300) e intermedio (da 1:301 a 1:1000)*
  Il NIPT convenzionale Ã¨ erogabile ad un costo di 100â‚¬
  Categorie con esenzione E90, E91, E92, E93, E02 > la quota di compartecipazione non Ã¨ dovuta.

Ãˆ necessaria ricetta dematerializzata SSN con indicazione del rischio calcolato da test combinato e della prestazione Cod. DEMA 8770 per le gravidanze singole e Cod. DEMA 8771 per le gravidanze bigemine.

- *Gestanti con profilo di rischio basso (oltre 1:1000)*
  Il NIPT convenzionale Ã¨ erogabile a totale carico della gestante ad un costo di 300â‚¬.
  Ãˆ necessaria richiesta bianca (non Dematerializzata) del medico curante o dello specialista (ginecologo)

ModalitÃ di accesso

Accesso tramite Centro del sistema sanitario regionale (SSR) esecutore del Test Combinato
La gestante, in sede di esecuzione del test combinato, effettua una consulenza pretest con il ginecologo del centro. Lo specialista invia la gestante al Punto prelievi del centro stesso o ai Punto prelievi dedicati, distribuiti su tutto il territorio regionale. Il campione viene spedito alla SOD Diagnostica Genetica dellâ€™AOU Careggi per lâ€™analisi.

Accesso diretto
La gestante, che ha giÃ eseguito una consulenza pretest con il ginecologo del centro del SSR, puÃ² recarsi a Careggi per il prelievo (Punto Accoglienza â€“ Accettazione della Piastra dei Servizi- Padiglione 15, piano terra, hall principale) con le seguenti modalitÃ :

- senza prenotazione con tempi di attesa che potranno variare in base al numero di utenti prenotati e di urgenze (verificare le modalitÃ di accesso alla pagina Accesso alle prestazioni del Centro prelievi)
  Ãˆ necessario presentarsi agli sportelli muniti di modulistica (scheda anamnestica, informativa e consenso informato) debitamente compilata, firmata dalla gestante e controfirmata dal ginecologo del centro del SSR, richiesta medica (DEMA se rischio del test combinato Ã¨ compreso tra 1:2 e 1:1000), tessera sanitaria e fotocopia del referto del Test Combinato.
  Non serve essere a digiuno.

Accesso tramite Consulenza pretest presso la SOD Diagnostica Genetica

La gestante deve essere in possesso di:

- una richiesta medica per â€œconsulenza genetica genetica associata al test (codice DEMA KG9001) e richiesta medica per NIPT (DEMA se rischio del test combinato Ã¨ compreso tra 1:2 e 1:1000), prenotando al numero 055/7948000.
  Ãˆ necessario presentarsi allâ€™appuntamento muniti di richieste come specificato sopra, tessera sanitaria e fotocopia del referto del Test Combinato. Il prelievo verrÃ eseguito dopo la consulenza.
  Non serve essere a digiuno.

NIPT Esteso
Ãˆ un test per la determinazione del rischio di aneuploidie (alterazioni di numero) e aneuploidie segmentali (alterazioni della struttura fino a 7Mb) di tutti i cromosomi. Si esegue solo nelle gravidanze singole.

Costi
In base al risultato del test combinato viene determinata la quota di partecipazione alla spesa, come di seguito riportato:

- Gestanti con profilo di rischio alto (da 1:2 a 1:300) e intermedio (da 1:301 a 1:1000)
- Il NIPT esteso Ã¨ erogabile ad un costo di 350â‚¬.
  Sono necessarie due richieste mediche:
  â€“ una Dematerializzata SSN con indicazione del rischio da test combinato e della prestazione Cod. DEMA 8770 per le gravidanze singole e Cod. DEMA 8771 per le gravidanze bigemine
  â€“ una richiesta bianca per NIPT esteso (del medico curante o del ginecologo).
- Gestanti con profilo di rischio basso (oltre 1:1000)
  Il NIPT esteso Ã¨ erogabile a totale carico della gestante ad un costo di 550â‚¬.
  Ãˆ necessaria una richiesta bianca per NIPT esteso del medico curante o dello specialista (ginecologo).