

# Test NIPT (non invasive prenatal testing ) in gravidanza

## Descrizione

### Che cos'è

È 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 può 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 dell'intera quota.

Per queste ultime, l'esecuzione del test combinato o la misurazione della translucenza nucale è raccomandata. In loro assenza è comunque necessaria un'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 Estesio)

### NIPT convenzionale

- È un test con elevata sensibilità e specificità 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 1° marzo 2019 la Regione Toscana ha introdotto il test NIPT all'interno del programma regionale di monitoraggio della gravidanza fisiologica e ne ha predisposto l'offerta, con possibilità 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 è erogabile ad un costo di 100€  
Categorie con esenzione E90, E91, E92, E93, E02 > la quota di compartecipazione non è dovuta.  
È 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 è erogabile a totale carico della gestante ad un costo di 300€.

È necessaria richiesta bianca (non Dematerializzata) del medico curante o dello specialista (ginecologo)

Modalità 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 dell'AOU Careggi per l'analisi.

*Accesso diretto*

La gestante, che ha già eseguito una consulenza pretest con il ginecologo del centro del SSR, può recarsi a Careggi per il prelievo (Punto Accoglienza – Accettazione della Piastra dei Servizi- Padiglione 15, piano terra, hall principale) con le seguenti modalità:

- senza prenotazione con tempi di attesa che potranno variare in base al numero di utenti prenotati e di urgenze (verificare le modalità di accesso alla pagina Accesso alle prestazioni del Centro prelievi)  
È 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 è 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 “consulenza genetica associata al test (codice DEMA KG9001) e richiesta medica per NIPT (DEMA se rischio del test combinato è compreso tra 1:2 e 1:1000), prenotando al numero 055/7948000.  
È necessario presentarsi all'appuntamento muniti di richieste come specificato sopra, tessera sanitaria e fotocopia del referto del Test Combinato. Il prelievo verrà eseguito dopo la consulenza.  
Non serve essere a digiuno.

### **NIPT Esteso**

È 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 è erogabile ad un costo di 350€.  
Sono necessarie due richieste mediche:
  - 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
  - una richiesta bianca per NIPT esteso (del medico curante o del ginecologo).
- Gestanti con profilo di rischio basso (oltre 1:1000)  
Il NIPT esteso è erogabile a totale carico della gestante ad un costo di 550€.  
È necessaria una richiesta bianca per NIPT esteso del medico curante o dello specialista (ginecologo).