



REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA  
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

**Allegato alla Delib.G.R. n. 14/38 del 22.5.2024**

## **Protocollo per l'erogazione del test NIPT in Sardegna**

Il test cfDNA/NIPT deve essere preceduto da un controllo ecografico, nell'ambito del Test combinato, effettuato da operatori accreditati, per valutare in prima istanza la translucenza nucale; qualora i risultati ecografici ed i dati anamnestici suggeriscano un aumento del rischio di patologia fetale, deve essere offerta una consulenza con l'esperto di medicina fetale (specialisti in genetica medica e/o ginecologia e ostetricia) per definire l'opportunità di una diagnosi prenatale invasiva mediante villocentesi o amniocentesi, secondo il seguente schema.

Livelli di rischio:

- 1) rischio elevato per le principali aneuploidie fetali, da intendersi superiore a 1:100 al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre: in questo caso il percorso prevede l'offerta della diagnosi prenatale invasiva;
- 2) rischio intermedio, compreso tra 1:101 e 1:1000 (\*), al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre: in questa fascia di rischio viene offerta la possibilità di sottoporsi a NIPT; in caso di esito negativo del NIPT per le patologie ricercate, non prevede l'offerta della diagnosi prenatale invasiva con SSN;

(\*) Alle gestanti che presentano un rischio al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre per le aneuploidie compreso tra 1:100 e 1:300 viene comunque offerta la possibilità di accedere direttamente alla diagnosi invasiva.

- 3) rischio basso, uguale o inferiore a 1:1001 al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre: tale livello non prevede ulteriori test.

Alle donne che presentano all'ecografia del primo trimestre un feto con uno spessore di translucenza nucale uguale o superiore a 3,5 mm è indicazione suggerire l'accesso diretto alla diagnosi prenatale invasiva, senza prosecuzione al test combinato.

Le gestanti che intendono sottoporsi al test cfDNA/NIPT devono ricevere preliminarmente, attraverso un colloquio dedicato, le informazioni necessarie a comprendere le caratteristiche del test, le sue performance cliniche ed i limiti, anche in rapporto alle altre tecniche di diagnosi e screening prenatale disponibili, e devono sottoscrivere, insieme all'operatore sanitario con documentata formazione nell'ambito del test cfDNA/NIPT, che ha effettuato il colloquio, il consenso informato quale requisito indispensabile per una scelta consapevole.



**REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA**  
**REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA**

La prescrizione del test cfDNA/NIPT può essere effettuata solo da parte di esperti in medicina fetale (specialisti in genetica medica e/o ginecologia e ostetricia).

Le analisi cfDNA/NIPT devono essere eseguite esclusivamente presso il centro di riferimento regionale dotato di comprovata esperienza, che ha integrato nei processi produttivi interni tecnologie validate (technology transfer da aziende commerciali internazionali), ed è dotato di infrastrutture e competenze, comprese quelle bioinformatiche, indispensabili per analizzare ed interpretare i dati. I criteri di accreditamento delle strutture devono includere la verifica di un'adeguata certificazione.



REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA  
REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA

