

**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.

