

REGIONE	DNA FETALE	Numeri	Metodologia	SMA
<b>ABRUZZO (Calabrese)</b>	NIPT non ancora attivata, in preparazione nella seconda metà 2022. Al momento solo Laboratori privati extra-regione.			Screening Neonatale SMA non previsto.
<b>BASILICATA (Allegretti)</b>	NIPT come il livello. Con DR 456 del 12/07/2019 introdotto gratuitamente ad oggi 450 casi per le gestanti con <b>rischio intermedio al Test combinato</b> eseguito presso la stessa UOSD di Genetica Medica (tra 1/300 e 1/999) o altro laboratorio certificato.		Valutate le 3 trisomie+cromosomi sessuali. Targeted NGS.	Da Gennaio 2022 la UOSD Laboratorio di Genetica Medica effettuerà indagine molecolare per SMA. Non ancora previsto lo Screening.
<b>CALABRIA (Mammi/Perrotti)</b>	Solo recepimento Accordo Stato-Regioni sulle scienze omiche e di recente sui test genomici nel K mammario. Per il resto solo tariffe vecchissimi. Ci sono i macchinari per NGS (no robotica, no preparativa), ma sulla NIPT nessuna discussione regionale né possibilità nel pubblico, solo spedizione verso esterni extra-regione. Due Laboratori HUB (Reggio Calabria e Catanzaro) più settore Genetica nel Laboratorio Analisi di Cosenza.			Screening Neonatale SMA <u>non previsto</u> . Da Gennaio 2021 Screening neonatale esteso in collaborazione con il CEINGE di Napoli. Già esperienza su test genetico Il Livello per la Fibrosi cistica per cui non sembrerebbero esserci difficoltà tecniche.
<b>CAMPANIA (Lonardo)</b>	Per ora solo Test Combinato (TC) ed una sola struttura pubblica (Benevento). Per la NIPT presentato un Progetto Pilota di 1 anno su 4000 donne su base volontaria proponendo sia TC che NIPT (partecipanti le 2 Università e gli ospedali con Ostetricia e Ginecologia, Caserta e Benevento - Laboratori Federico II e San Pio di Benevento). Il progetto è fermo. <u>Scarano</u> : dopo il documento del CSS il Progetto dovrà essere rimodulato. Va poi detto che il CT in Campania è perlopiù erogato privatamente			Lunghissima tradizione (Screening allargato già dal 2017). Per la SMA Progetto Pilota di 1 anno già approvato presso il Centro Regionale Unico (CEINGE) e per fine anno prevista una Riunione tra tutti i Responsabili dei punti nascita per passare alla fase operativa che dovrebbe avviarsi a Gennaio 2022. Una volta fatta la diagnosi i pazienti verranno presi in carico dall'Ospedale Santobono di Napoli.
<b>EMILIA ROMAGNA (Battaglia)</b>	Tavolo 2014 primo documento sul possibile impatto. 2014 introduzione CT. A Marzo 2021 oltre 5000 casi esaminati 2015 Gdl su mandato dell'ARES che approvava documento. Alla fine del 2019 DR di un Progetto Pilota con centralizzazione per esecuzione del test. Progetto di 9 mesi presso Laboratorio Unico Metropolitan di Bologna <b>affiancato al TC per tutte le gestanti</b> (da Bologna verso il resto della Regione). Nella DR anche informazione e formazione. Nel 2020 parte il test. Per il COVID, si decide che la parte di informazione veniva fatta con un video (prof. Piliu) e moduli da scaricare e dare firmati al I incontro. Tuttora prosegue fase pilota (Dicembre 2021).		Solo trisomie 13, 18 e 21 (VANADIS PE)	Al momento non previsto, nonostante diverse segnalazioni del Gruppo di Genetica (vigile attesa della Agenzia). Già presente lo Screening allargato a Bologna.
<b>FRIULI VENEZIA GIULIA (Bonati)</b>	Nel Friuli ci sono 2+1 UO di Genetica Medica, 10 punti nascita e 2 terapie intensive. NIPT con richiesta SSN. Richiesta di inserire il NIPT nel LEA con percorso e registro condiviso con altre Regioni. <b>Proposta come Screening primario.</b>	Ad oggi 78 casi	Personal genomics (Verona) test trisomie sessuali + triploidia	+ Al momento non previsto, ma a breve un Progetto sarà presentato al CER ma non coordinato né dalla Regione né dai Centri di genetica medica. La proposta non prevede gestione dai genetisti.
<b>LAZIO (Bizzoco/Gurrieri/Tiziano)</b>	NIPT eseguito in 5 strutture in tutte le fasi. Non ci sono Tavoli di lavoro finalizzati alla introduzione del NIPT. Al momento costo a carico della gestante. La centralizzazione sembra molto difficile da realizzare. Il CT viene offerto ma senza integrazione con il NIPT. Poi numerose strutture private con Rete vendita anche nazionale. Viene auspicata introduzione nel LEA. Gurrieri: importante condividere anche a livello regionale un percorso univoco.			Progetto Pilota da 32 Centri Nascita (Lazio) e 26 Punti nascita (Toscana). Dai Centri Screening (Sapienza/Meyer) al Gemelli. Materiale informativo in 7 lingue. Cartoncino dedicato; piattaforma automatizzata con test real time. Test solo assenza/presenza SMN1. Testati oltre 92000 neonati con identificazione di 14 neonati SMA (+1 sintomatico). No falsi positivi. No falsi negativi.
<b>LIGURIA (Coviello/Zara)</b>	EO Galliera pronto dal 2016. Offerta in solvenza. Poi con il trasferimento del laboratorio di Genetica Umiana presso l'IRCCS G. Gaslini stop e ripresa in solvenza. Nel 2021 interpellanza con costituzione del GdL che sta per approntare un Progetto definitivo con possibile inizio dal Gennaio 2022. <b>Le proposte sono 2, o test universale o contingente (cutoff 1:1000) con i relativi costi.</b>	Ad ottobre 2021 n°=1300	SOLO TRISOMIE 13, 18, 21 - Fino a maggio 2021 la Regione è partita dal 1 Settembre con Progetto pilota ed obiettivo di kit Clargo (Agilent) NGS targeted - da Maggio fare 20000 nati (in Liguria 8500/anno). Kit Perkin Elmer in real time da 9 NIP-GenesKit (Sistemas Genomicos) NGS whole genome	La Regione è partita dal 1 Settembre con Progetto pilota ed obiettivo di kit Clargo (Agilent) NGS targeted - da Maggio fare 20000 nati (in Liguria 8500/anno). Kit Perkin Elmer in real time da 9 NIP-GenesKit (Sistemas Genomicos) NGS whole genome coinvolgimento sia del Centro Screening che del Laboratorio di Genetica Medica (refertazione condivisa). Poi prevista presa in carico.
<b>LOMBARDIA (Bedeschi)</b>	Emendamento regionale Luglio 2021 per utilizzo gratuito della NIPT. Solo proposta per il momento non applicata. Al momento solo offerta in solvenza in un percorso molto eterogeneo anche rispetto alla metodica NIPT offerta. In Fondazione IRCCS Ca' Grandi Ospedale Maggiore Policlinico, a titolo di esempio, NIPT in solvenza proposta con colloquio video. Prima CT o poi consulenza pretest con genetista e poi colloquio post-test in team per ev. procedura invasiva. In Regione Lombardia GdL Tecnico scientifico (9 Ospedali) per definire evoluzione ed appropriatezza (Due riunioni: 2020 e maggio 2021) con indicazioni in linea con il documento Ministeriale.			Al momento non attivato lo screening SMA. Screening allargato da tempo. Per le neuromuscolari, le immunodeficienze e le lisosomiali gruppi tecnico-scientifici con la parte anche genetica (Dr.ssa Cereda). Prodotti dei documenti che supportano la introduzione degli screening neonatali nel SSN.
<b>MARCHE (Tortora)</b>	Perlopiù Laboratori privati. Ad Ancona la analisi non è gratuita: pagamento in convenzione con Azienda privata. Non ancora Tavolo tecnico regionale. Problemi politici e COVID non hanno facilitato l'avvio.			Progetto tra la UO Neuropsichiatria infantile di Ancona e il Centro Screening Neonatale Marche Nord. In questo progetto già coinvolti centri nascita. La analisi sarà eseguita presso il Laboratorio di Pesaro (con MLPA su spot). Il progetto è solo presentato in Regione, non ancora andato in discussione.
<b>MOLISE (Calabrese/Del Sordo)</b>	Percorso avviato presso l'Assessorato per far inserire il progetto di un PDTA apposito per la NIPT nel piano di prevenzione che in questi giorni sta arrivando al Ministero. Attualmente il percorso NIPT è totalmente in mano ai privati ed all'ex Laboratorio di Genetica, attualmente riassorbito quale Unità funzionale della Anatomia Patologica, arrivano i positivi per controlli con l'ammioentesi. Nella proposta inviata sarà un gruppo di lavoro costituito da genetisti e ginecologi a stabilire i criteri di accesso e, dato il basso numero di nascite in regione (circa 2000/anno) non si esclude la possibilità di proporre NIPT su tutte le gravidanze.			Screening Neonatale SMA non previsto.
<b>PIEMONTE / VALLE D'AOSTA (Pasini)</b>	Unico Laboratorio Screening che afferisce almeno funzionalmente alla Genetica Medica. Il Laboratorio esegue 25.000 CT (su 30000 gravidanze poco giorni fa. No call 1.1% ottima. DR 2018) totali). Procedura NIPT molto interessante per numeri alti. Nel Progetto le sembra quello contingente. Nel 2020 interrogazione per implementazione nel SSR con Commissionamento di un Progetto consegnato a Marzo 2021 con test a tariffa di euro 186 <b>nel contesto contingente con NIPT da 1/100 a 1/2500 (fino a 1/350 possibile optare per la invasiva)</b> . Proposto anche modello di costi molto basso. Al momento la risposta della Regione è aspettare che entri nel LEA.	Casi esaminati: 805. Risultati pubblicati	Rolling Circle NIPT solo trisomie 13,18 e 21. (pubbl 2228 - VeriSeq; 72 ASL Lecce Casi esaminati 190 dal 01/05/2021 al 31/10/2021	Progetto in fase di avvio Su 60000 campioni (due anni) con RT-PCR e sistema automatizzato. Stanno acquistando la attrezzatura.
<b>PUGLIA (Mauro)</b>	Due Sedi - <b>ASL BARI</b> con Progetto Regionale, Finanziamento DIF dal 2018 - Interruzione da Gennaio ad Agosto 2021, ripresa da Settembre 2021 con Nuovo Sistema, <b>Test eseguito solo nel rischio intermedio (1/100-1/1000) e in casi con progressa anomalia.</b> <b>ASL LECCE</b> con Delibera ASL. Il Dr. Mauro spiega poi la logica della LR 31 del 6/8/2021 che prevedeva NIPT in presenza di rischio intermedio 1/300-1/1000 ed età > 40 anni. Al momento la LR è bloccata per impugnavata da parte del Ministro per le Pari Opportunità e le Autonomie.		ASL Bari IQNA Test - dal 09/21 VeriSeq Illumina Legge Regionale n. 4 del 19/4/2021 prima Regione ad istituire lo ASL Lecce NIP-GenesKit Advanced - Ascires Screening Obbligatorio. Fase operativa avanzata. Acquisite già le attrezzature, inizio previsto entro il 1/12/2021.	
<b>SARDEGNA (Coiana)</b>	Gennaio 2020 Interrogazione per fare Tavolo tecnico per NIPT extra-LEA, ma non è partito nulla. Nel 2021 nel Tavolo delle Malattie Rare Sottocommissione per NIPT. Ad oggi NIPT solo a carico delle gestanti. Solo il Microcitemico esegue il test NIPT all'interno (Lab. Genetica e Genomica) e sempre con counselling dei genetisti. Nel Nord Sardegna il Policlinico di Sassari si appoggia al Microcitemico.		NGS Targettato	Nessuna pianificazione ad oggi.
<b>SICILIA (Bruglia)</b>	Interesse Assessorato, ma LEA non aggiornati (Regione in obbligo di rientro). Per la NIPT prevista la individuazione di 3 Centri Regionali di riferimento, ma tutto fermo. Progetto NIPT all'Ospedale Cervello di Palermo, presso Unità Operativa Complessa di Genetica Medica per <b>gestanti con screening biochimico positivo</b> . Progetti di avviamento di NIPT presso ASP di Ragusa - UOS di Genetica Medica e presso laboratori privati convenzionati. Possibile avvio di Convenzioni (OPBG).			Avviato con D.A. n. 579/2017 lo Screening Neonatale esteso in due laboratori di riferimento regionale (ARNAS Civico PO Di Cristina, Palermo e Policlinico PO G. Rodolico, Catania). Presente un Centro di Riferimento per la terapia genica (Zolgensma) presso la Neurologia del Policlinico di Messina, ma lo Screening SMA non è stato ancora iniziato. I punti nascita sono circa 40. Proposta del Laboratorio del Policlinico di Catania per avviare lo screening. Diversi laboratori pubblici e privati convenzionati stanno implementando la ricerca dei portatori di SMA tra gli esami preconcezionali.

<p><b>TOSCANA</b> (Minuti/Toschi)</p>	<p>Da Marzo 2019 Protocollo Regionale (Delibera 2018) in cui il Centro di Dal 2015 numero di test in crescita VeriSeq Illumina 13, 18, 21, sessuali esecuzione è unico (Careggi), costante. Prima Test Combinato e se rischio alto invasiva, <u>se rischio tra 1/301 e 1/1000</u> proposto NIPT con contributo della Regione Toscana (da 400 euro nel 2021 si prevedono 3300 test. pagano solo 200 euro). Se rischio inferiore a 1/1000 pagano tutto. Le donne possono scegliere di eseguire NIPT anche se con TC+ (costo 200euro). Il counselling ed il consenso è condiviso e viene dato nei centri periferici oppure in sede centrale. Colloquio e Video disponibile.</p>	<p>Da 2 anni Screening con Progetto pilota della Regione Lazio. Ad Agosto 2021 DGR inserisce lo Screening SMA come obbligatorio e poi il percorso organizzativo (per ora ancora Gemelli e poi ev. definitivo trasferimento al Meyer a Firenze - UOC Malattie metaboliche e neuromuscolari). Dal 5/9 Screening per tutti i neonati.</p>
<p><b>TRENTINO ALTO ADIGE</b> (Rivieri)</p>	<p>Due Servizi pubblici di Genetica Medica nelle due provincie autonome. Nella provincia di Bolzano dal Dicembre 2018 Delibera con offerta e rimborso casi. Tali dati si riferiscono al solo ospedale Valutazione trisomie + cromosomi sessuali totale. Accesso con rischio intermedio (1/101 - 1/500) da ginecologo di Bolzano e NON all'intero Alto Adige. pubblico o privato con accreditamento FMF; prescrizione da genetista/ginecologo pubblico. Counselling e, se NIPT e rischio basso, no accesso a diagnosi invasiva. Nella provincia di Trento solo Delibera recente e probabile a breve fruibilità.</p>	
<p><b>UMBRIA</b> (Prontera)</p>	<p>Richiesta Tavoli, ma ancora nulla viene attivato. Al momento solo Laboratori privati. Forse per i numeri meglio una Convenzione.</p>	<p>Nessun Programma. Lo Screening Metabolico allargato viene inviato al Meyer per cui in linea teorica sarebbe amplifiabile rapidamente.</p>
<p><b>VENETO</b> (Cardarelli/Cassina)</p>	<p>Il 31 Agosto 2021 mozione regionale per NIPT gratuito, ma non ancora delibera. In ultima riunione dei genetisti SIGU Veneto si è deciso di inviare in Regione Veneto documento con proposta per inserimento NIPT (extra SIGU per motivi di tempo). La proposta del gruppo di genetisti del Veneto, si rifà al Documento del CSS e alla Checklist della Consulenza pre-test SIGU (che inserisce come addendum al rapporto), con specifici adattamenti alla realtà sanitaria della Regione Veneto: 1) NIPT proposto a tutte le gestanti dopo ecografia del I trimestre, comprensiva di NT, che non evidenzia rischio aumentato. In - 2) Sistema Hub/Spoke con due laboratori di riferimento. 3) counselling in capo ai genetisti ma allargato a specialisti di ostetricia e ginecologia che abbiano superato specifico corso di formazione (organizzati c/o strutture di Genetica Medica), con supporto di tutorial informativo. 4) non si ritiene di offrire in prima battuta il test combinato, che in Veneto viene dispensato soprattutto privatamente, preferendo direttamente ecografia con misurazione NT seguita da NIPT. Flow chart: NIPT offerto per gravidanze con NT nella norma, mentre in caso di NT aumentata/malformazioni/rischio aumentato per familiarità, ecc. è prevista consulenza genetica per valutazione diagnosi invasiva.</p>	<p>Attualmente screening SMA non previsto. Nel Veneto ultima Deliberazione du NBS nel 2013 con organizzazione degli Screening in due bacini di utenza: Padova e Verona. A Padova Screening allargato dal 2015 (SCID Dal 2020); Verona solo parzialmente, in attesa esplicito pronunciamento della Regione per avvio screening esteso anche a patologie lisosomiali e SCID.</p>