

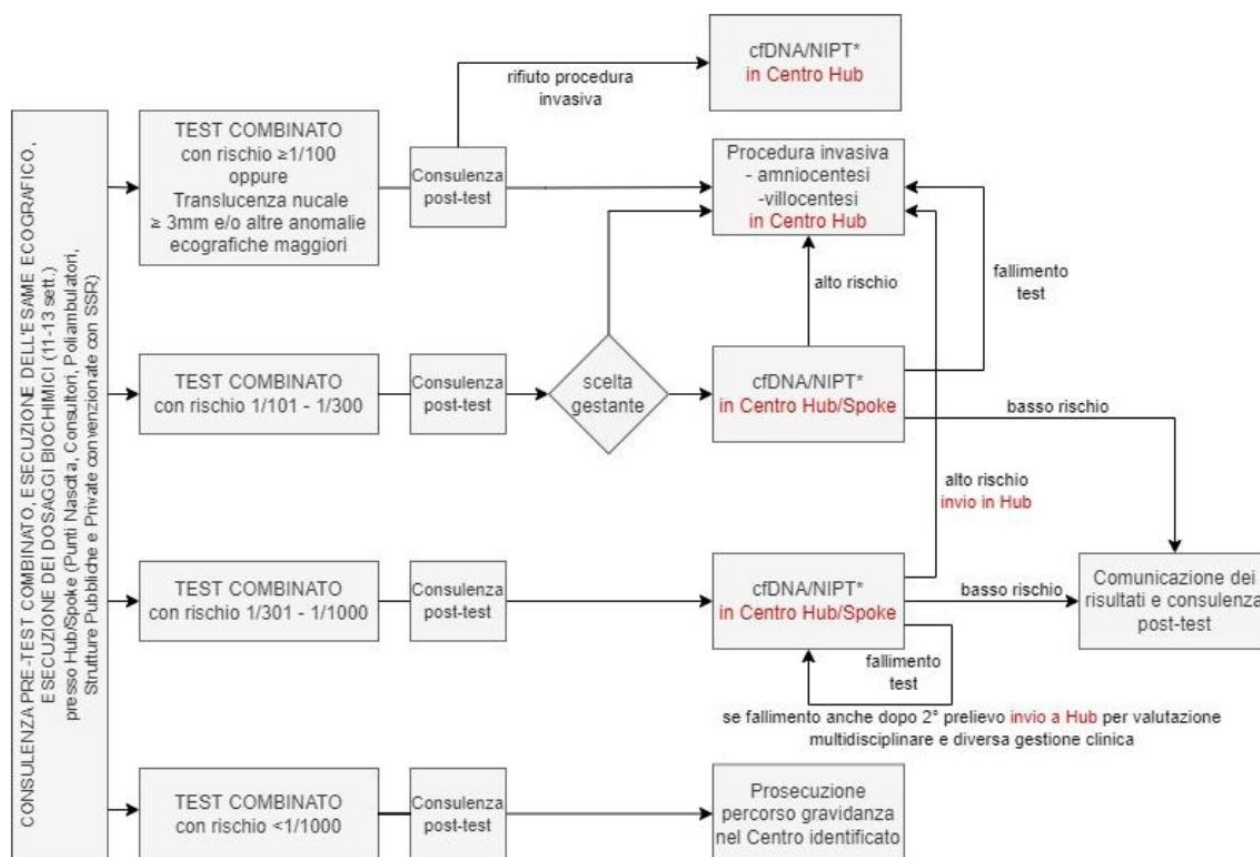
07/10/2022 – Riunione GdL SIGU Lombardia

Prima relazione (Dott.ssa Federica Natacci)

Dal 1/10/2022 primo ottobre è attivo il nuovo percorso regionale relativo al NIPT, che rivede interamente tutto il percorso dello screening del primo trimestre; si tratta di una fase pilota che terminerà il 1/04/2023. Al tavolo tecnico regionale, iniziato a gennaio 2020, le specialiste di genetica medica coinvolte sono state le dott.sse Izzi, Natacci, Spaccini.

Alla luce del percorso, sono state inserite 4 nuove prestazioni nel nomenclatore regionale, tra le quali anche quella relativa al NIPT. Il SSN copre i costi relativi ai 2 colloqui pre- e post-teste a al prelievo, mentre il costo dell'analisi NIPT è coperto dalla Regione. Il test NIPT oggetto del percorso regionale e rimborsato dalla regione è solo quello successivo a un test combinato a rischio alto o intermedio ($> 1/1000$) e relativo alle sole trisomie 13, 18 e 21 (i cromosomi sessuali sono esclusi).

Posso prescrivere il test medici ostetrici e genetisti, con esenzione M50. Il test combinato può essere invece prescritto dal medico di base e deve essere seguito nei centri accreditati come da normativa regionale.



* cfDNA/NIPT = Prelievo nei Centri Autorizzati, invio dei campioni al Laboratorio della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico. Restituzione dei risultati e della refertazione al Centro inviante

Il percorso è così strutturato:

Si stima che il percorso assistenziale per test combinati a rischio $> 1:1000$ riguardi circa 15% della popolazione ostetrica generale.

In caso di esiti patologici o che richiedano approfondimenti, la valutazione multidisciplinare post-test deve coinvolgere medico genetista, ostetrico e psicologo (requisito per poter rientrare tra i centri Hub).

Il centro di riferimento per quadruplo test (test di screening non invasivo del II trimestre) è l'ospedale di

Brescia.

Gli interventi successivi alla relazione hanno messo in luce i seguenti aspetti:

- in base al percorso regionale, le analisi citogenetiche prenatali dovrebbero essere eseguite nei soli centri Hub, presso i quali afferiscono le gestanti con indicazione a diagnosi prenatale invasiva
- il percorso regionale permette il rimborso del test NIPT soltanto ad integrazione del test combinato; eventuali test NIPT eseguiti senza o precedentemente al test combinato non sono rimborsabili. Analogamente, in ambito privato, dovrebbero essere rimborsati soltanto i test NIPT eseguiti presso centri medici accreditati anche per il test combinato.

Seconda relazione (Dott.ssa Sara Benedetti)

L'obiettivo del confronto avviato in SIGU Lombardia sulla consulenza pre-test era quello di migliorare il percorso di accesso del paziente al test genetico, cercando in particolare di risolvere quotidiane criticità relative ai dati di accompagnamento del campione e all'appropriatezza prescrittiva. Il punto centrale della proposta era valorizzare la consulenza pretest, da eseguirsi presso il laboratorio responsabile dell'analisi, come momento fondamentale del percorso.

Questi aspetti erano già stati oggetto della Conferenza stato regioni del 2004, dove si richiedeva che il laboratorio provvedesse sia colloquio pretest che alla verifica dell'appropriatezza.

Una delibera regionale del 2013 ha introdotto la possibilità di associare il colloquio pretest alla prescrizione, aprendo di fatto il campo agli specialisti di branca, che attualmente devono raccogliere anche il consenso al test. Tuttavia questo momento richiederebbe una ampia parte illustrativa, di maggiore pertinenza del laboratorio. Inoltre, quando il paziente accede direttamente allo sportello del punto prelievi, spesso si perde molta parte della documentazione/consenso, e non è possibile verificare l'appropriatezza prescrittiva. La gestione di queste problematiche dopo l'accettazione è molto problematica e non sempre possibile.

Ci si proponeva quindi di inserire una consulenza pretest presso il laboratorio, con già in mano la prescrizione e sospetto diagnostico, per informare il paziente e raccogliere il consenso. Seguirebbe l'accettazione del campione, a questo punto corredato di tutta la documentazione corretta.

Bisognerebbe quindi separare la fase di prescrizione dalla consulenza pretest e far rientrare la consulenza pretest nel laboratorio.

Ci sono state due riunioni online. Alla fine della seconda si è deciso di condurre la survey online che ha raccolto in tutto 46 risposte.

Pochi giorni fa è uscita la nuova delibera regionale sui requisiti della medicina di laboratorio, dove c'è anche una parte relativa ai laboratori di genetica. Le prestazioni di genetica devono essere inserite in un percorso clinico che includa anche raccolta consenso e la prescrizione è aperta anche agli specialisti di branca. D'altra parte, la prescrizione e il percorso di consulenza non devono essere necessariamente effettuati dallo stesso specialista, raccogliendo in parte i contenuti che si volevano proporre.

Cosa fare ora? Un GdL SIGU o cercare di riaffrontare questi aspetti con la Regione?

Gli interventi successivi alla relazione hanno messo in luce i seguenti aspetti:

- nella grande maggioranza dei casi, le problematiche di prescrizione, appropriatezza prescrittiva e adeguata spiegazione del test si riscontrano quando gli esami genetici sono indicati da specialisti di branca

- Per ridurre al minimo queste problematiche è fondamentale avere uno scambio di informazioni tra clinico prescrittore e laboratorio, d'altra parte non sempre possibile. Un'altra possibile soluzione potrebbe essere spiegare il test e raccogliere il consenso durante una consulenza multidisciplinare.
- La scarsa consapevolezza dei pazienti ha spesso pesanti ripercussioni sia in ambito oncologico che in quello prenatale. Un possibile elemento di miglioramento potrebbe risiedere nei nuovi criteri richieste per la refertazione degli esami genetici
- Serve anche maggiore condivisione e contaminazione tra le diverse società scientifiche, per promuovere pratiche cliniche corrette e consapevoli
- La dott.ssa Bedeschi si confronterà con gli altri Coordinatori Regionali SIGU per capire la situazione nelle altre regioni.
- La nuova delibera regionale di fatto permette una consulenza pretest da parte di un genetista non medico. I centri che non hanno un servizio di genetica medica possono quindi comunque attivare una consulenza pretest da parte di uno specialista in genetica medica.

Terza relazione (Dott.ssa Maria Grazia Tibiletti)

La Regione ha cercato di introdurre nei percorsi assistenziali per il tumore mammario anche le analisi genomiche somatiche per il trattamento personalizzato dei tumori mammari introdotte negli ultimi anni. La Regione ha recepito questa novità con due decreti, dopo aver parzialmente corretto il tiro su indicazione ministeriale. D'altra parte non c'è ancora nel nomenclatore regionale la distinzione tra analisi germinali e somatiche.

Per migliorare il quadro normativo regionale è stato istituito un tavolo di lavoro insieme alla dott.ssa Manoukian. Il documento prodotto è stato successivamente condiviso con il CREMEL, la ROL (Rete oncologica Lombarda) e la Regione. Al momento però la delibera regionale che implementi le proposte di questo documento non è ancora uscita.

Un'altra novità è il PDTA regionale sulle Breast Unit, in fase di elaborazione da parte della ROL, con la collaborazione della dott.ssa Tibiletti e del dott. Cavalli. In particolare, questi ultimi sono stati coinvolti su richiesta degli oncologi per capire se, come sperimentato dalla regione Emilia Romagna, si debba proporre il test germinale a donne sottoposte a screening mammografico che abbiano un alto rischio di neoplasia mammaria sulla base di un questionario anamnestico. E' stato dato un parere negativo, facendo presente che i criteri di selezione proposti non rispecchiano quelli attualmente in uso per proporre il test germinale per BRCA1/2. Inoltre, si è discusso sull'estensione dei test germinali ad altri geni oltre BRCA1/2. Il problema non è tanto estendere ad altri geni, quanto la presa in carico della singola paziente e della famiglia, soprattutto alla luce della limitata disponibilità assistenziale nel SSN.

Il PDTA per ora è fermo e non si sa quando entrerà in vigore.

Infine, si fa presente che su modello delle Breast Unit si prevede l'introduzione anche delle Pancreas Unit. La dott.ssa Tibiletti e il dott. Cavalli sono stati coinvolti per una valutazione dei criteri di accesso al test genetico anche in questo caso.

Gli interventi successivi alla relazione hanno messo in luce i seguenti aspetti:

- relativamente all'ultima delibera regionale sui laboratori analisi, è stato introdotto il consenso informato per i test somatici solo quando questi possono avere ripercussioni in ambito germinale

La riunione si è chiusa alle ore 17.30

Si concorda di programmare la prossima riunione alla fine di gennaio 2023.