

IL SEQUENZIAMENTO DELL'ESOMA A CARICO DELLE FAMIGLIE

Dal 1° gennaio 2024 moltissime prestazioni di genetica finora eseguite non saranno più garantite: le regioni che possono disporre di fondi ad hoc potranno continuare ad erogare tutte le prestazioni gratuitamente ma a carico del bilancio regionale (extra LEA), altre proporranno la compartecipazione di spesa (mediante specifico ticket dal costo differenziato), **altre ancora saranno costrette a proporre ai pazienti di sostenere per intero il costo della prestazione**. “**Parliamo di più di 2.000 euro per il sequenziamento dell'esoma in trio** – spiega **Zuccarello** – **che è la metodica che oggi ci permette di indagare contemporaneamente su migliaia di geni**, andando a mettere in luce tutte le potenziali anomalie genetiche, **per poter dare risposte a pazienti e famiglie che si trovano ad affrontare gravi patologie debilitanti, molte ancora senza una diagnosi molecolare precisa**, senza avere la possibilità di sapere cosa li aspetta per il futuro”.

IL CODICE R99 NON POTRÀ PIÙ ESSERE USATO PER LA DIAGNOSI GENETICA DI MALATTIE RARE SENZA CODICE DI ESENZIONE

Il sequenziamento dell'esoma non è l'unica prestazione che rimane esclusa dal tariffario, purtroppo. Come sottolinea la SIGU i problemi sono diversi. “Per prima cosa è **giusto far sapere che non sarà più possibile utilizzare il codice R99, attualmente usato per esentare le prestazioni diagnostiche in caso di sospetta malattia rara**. Infatti, per prescrivere l'analisi genetica di una malattia rara sarà necessario identificarla nell'elenco contenuto nell'[allegato 4](#) (codici P) ed utilizzare lo specifico codice di prestazione, che corrisponde all'elenco dei codici R dell'[allegato 7](#) (l'elenco delle malattie rare esenti). **Se la malattia non è compresa nell'elenco, non sarà possibile emettere impegnativa per eseguire l'analisi**. Questo, in generale, limiterà fortemente il ricorso alla diagnosi genetica, ma purtroppo la clinica spesso non è in grado di classificare e diagnosticare correttamente la malattia, soprattutto in caso di sintomatologie aspecifiche”.

DIAGNOSI PRENATALE NON INVASIVA E DIAGNOSI PREIMPIANTO NON PREVISTE

Un altro problema importante è relativo al NIPT, il test prenatale non invasivo, un test estremamente utile ad evidenziare le anomalie cromosomiche fetali più frequenti, che viene oggi considerato un valido mezzo di screening in gestanti senza rischio specifico di patologie genetiche.

“Il NIPT non è stato inserito nei LEA che entreranno in vigore dal 2024 – prosegue **Zuccarello** – e questo è il primo problema. Nonostante ciò, sempre più donne scelgono di effettuarlo, pagandolo di tasca propria in regime privatistico. Inoltre, i test NIPT offerti sul mercato sono sempre più estesi, cioè indagano la possibilità di presenza di un numero molto alto di patologie, comprese le microdelezioni. Dobbiamo però ricordare che il NIPT è un test di screening, non diagnostico. **Nel caso risulti positivo, è necessario procedere con accertamenti diagnostici invasivi**. Ma nel tariffario purtroppo è stata inserita solo la diagnosi prenatale invasiva tramite cariotipo standard, che non può mettere in evidenza le microdelezioni, che andrebbero invece indagate tramite CGH-array. **In questi casi, la gestante dovrà farsi carico di questa prestazione aggiuntiva (costo medio di 800 euro)**”.

Continua a mancare il codice per la diagnosi preimpianto per le patologie monogeniche (PGT-M) e le alterazioni cromosomiche strutturali e numeriche (PGT-SR). “Un totale controsenso: la PMA è garantita dai LEA, ma l'indagine genetica per non trasferire gli embrioni portatori di patologie genetiche

su coppie a rischio non lo è. **È evidente che questo costringe le coppie a rischio di malattia genetica a rivolgersi ai centri privati, se i centri pubblici non possono offrire loro la possibilità di evitare un aborto terapeutico**". Con costi che si aggirano sui 5.000 euro per la sola prestazione di diagnosi preimpianto, alla quale bisogna sommare il costo dell'intera procedura di PMA.

“Proseguiamo con le anomalie – continua **Zuccarello** – è scomparsa dal tariffario la voce relativa all'estrazione degli acidi nucleici, conservazione di una aliquota e spedizione ad altro laboratorio, che consentiva di ottenere e conservare un'aliquota di DNA del paziente per l'esecuzione di analisi successive. **Ciò significa che i pazienti dovranno recarsi necessariamente di persona al centro di Genetica medica che esegue l'analisi, anche per il solo prelievo di sangue, mentre sarà impossibile per i centri periferici raccogliere il campione e spedirlo ai centri di riferimento**".