Progetto
IMPROVE NHS

Il NIPT quale livello aggiuntivo di assistenza: un confronto tra servizi sanitari regionali*

Armando Dirienzo**

Sommario: 1. Introduzione. – 2. Tipologie di test erogabili e tassonomia fra i medesimi: un primo criterio per la comparazione. – 3. I diversi regimi finanziari della prestazione. – 4. La residenza come condizione di accesso. – 5. La disciplina organizzativa dei servizi. – 6. Conclusioni: verso l'introduzione del NIPT nei livelli essenziali di assistenza.

Abstract:
Il contributo propone una rassegna sistematica della disciplina regionale in materia di test genetici prenatali, con particolare riferimento al test prenatale non invasivo (NIPT). L'analisi ricostruisce le principali soluzioni adottate a livello territoriale, evidenziando come, in assenza di norme statali in materiale ma in presenza di linee guida istituzionalmente validate, le Regioni, che hanno scelto di introdurre tale prestazione quale livello aggiuntivo di assistenza, abbiano progressivamente elaborato modelli regolatori tra loro convergenti. In particolare, il NIPT viene generalmente configurato come test di secondo livello, con accesso gratuito limitato alle gestanti appartenenti a una fascia di rischio intermedia individuata attraverso screening preliminari. Tale convergenza mostra la formazione di uno standard applicativo condiviso, fondato su criteri di appropriatezza clinica e sostenibilità economica. Ne emerge un modello di accesso selettivo alle prestazioni innovative, che riflette un equilibrio tra esercizio autonomo della competenza regionali in materia di tutela della salute, rispetto delle indicazioni provenienti dagli organi tecnico-scientifici della sanità, coordinamento della finanza pubblica.

---

* Lo scritto riferisce e discute i risultati della ricerca condotta dall'autore nell'ambito del progetto *IMPROVE NHS – L'impatto dei test genetici prenatali sulla garanzia del diritto alla salute nel Servizio sanitario nazionale* (p.i. prof. Davide Servetti, Dipartimento di Giurisprudenza e Scienze politiche, economiche e sociali, Università del Piemonte Orientale), finanziato dall'Unione Europea - NextGeneration EU e dalla Compagnia di San Paolo. La ricerca è stata presentata durante la giornata di studio intitolata *Il "caso" dell'inserimento del NIPT nei livelli essenziali di assistenza. Evoluzione del SSN, sviluppi del regionalismo italiano e confronto con altri ordinamenti* (Alessandria, 20 marzo 2025).

** Laureato magistrale in giurisprudenza presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore; borsista di ricerca nell'Università del Piemonte Orientale.

ISSN 2611-8882

This paper provides a systematic overview of regional regulations governing prenatal genetic testing, with particular reference to non-invasive prenatal testing (NIPT). The analysis outlines the main approaches adopted at the regional level, highlighting how, in the absence of a national legal framework but in accordance with technical recommendations, the regions, which have introduced NIPT as an additional service, have gradually developed regulatory models that are converging with one another. In particular, NIPT is generally classified as a second-line test, with free access limited to pregnant women in an intermediate-risk group identified through preliminary screening. This convergence reflects the emergence of a shared standard of practice, based on criteria of clinical appropriateness and economic sustainability. The result is a model of selective access to innovative treatments, which strikes a balance between regional autonomy in the health sector, respect for technical bodies, public finances governance.

1. Introduzione

Il presente lavoro ha ad oggetto l'erogazione del test genetico prenatale non invasivo (NIPT), introdotto da alcune Regioni quale livello aggiuntivo di assistenza, in base alla potestà loro riconosciuta in via generale dall'art. 13, comma 1, del d.lgs. 502/1992 e, nella specie, alle acquisizioni tecnico-scientifiche messe a disposizione dal Consiglio superiore di sanità relativamente a tale prestazione. A quest'ultimo proposito, i documenti del Consiglio superiore di riferimento sono principalmente costituiti dalle linee guida in tema di *Screening prenatale non invasivo basato sul DNA (Non Invasive Prenatal Testing – NIPT*) del 2015[1] e dal rapporto intitolato *Screening del DNA fetale non invasivo (NIPT) in sanità pubblica*) del 2021.
All'interno del primo documento, vengono evidenziate in generale le varie tecniche di diagnostica prenatale offerte dal Servizio sanitario nazionale, le quali "comprendono indagini strumentali e di laboratorio, sviluppate negli ultimi 50 anni, con l'obiettivo di monitorare il concepito, a partire dalle prime fasi dello sviluppo embrionale fino ai momenti che precedono il parto"[2]. Tali indagini sono distinte in invasive e non invasive, presentando di conseguenza un diverso impatto sulla salute della donna, del nascituro e sullo sviluppo complessivo della gestazione. Tra le tecniche invasive, sono ricomprese la villocentesi (consistente nel prelievo dei villi coriali, effettuabile tra la X e la XII settimana), l'amniocentesi (ovvero il prelievo del liquido amniotico, acquisibile tra la XV e la XVI settimana) e la cordocentesi (cioè il prelievo del sangue fetale, tecnica sostanzialmente desueta ma effettuabile intorno alla XVIII settimana). Dal canto loro, le tecniche non invasive, pur avendo il pregio di ridurre il rischio di interruzione della gravidanza, diversamente da quelle invasive sono prive di carattere diagnostico strettamente inteso, poiché individuano in

[1] Tale documento va letto in stretta connessione con quello, avente ad oggetto un approfondimento circa l'*Impatto socio-economico dei test cfDNA/NIPT in sanità pubblica*, approvato nel giugno 2016.

[2] Consiglio Superiore di Sanità, Sez. I, *Linee guida. Screening prenatale non invasivo basato sul DNA (Non Invasive Prenatal Testing – NIPT)*, maggio 2015, p. 4.

termini meramente probabilistici la percentuale del rischio di sviluppo di patologie del nascituro. In particolare, gli screening prenatali non invasivi "si basano essenzialmente sull'analisi di marcatori biochimici sul sangue materno, combinati con le indagini ecografiche"[3]. Tra di essi, si annoverano: l'ecografia prenatale, il dosaggio dell'alfa fetoproteina (AFP), il triplo-test (o tri-test), l'analisi dello spessore della cute nucale (anche definito esame della translucenza nucale – TN), il bi-test, nonché il NIPT.

Quest'ultimo costituisce la tipologia di screening di più recente introduzione nella pratica medica e non è ricompreso nei livelli essenziali di assistenza sanitaria vigenti (d.p.c.m. 12 gennaio 2017).

Ora, se, da un lato, questi ultimi costituiscono un "elemento cruciale di coesione del sistema sanitario e di garanzia di uno statuto di cittadinanza amministrativa […] intesa […] come residenza […] e relativa somma delle prestazioni essenziali che possono essere richieste alla pubblica amministrazione, indipendentemente dalle specifiche cittadinanza regionali o locali"[4], in regime di uniformità e di appropriatezza clinico-prescrittiva, dall'altro, è comunque riconosciuta alle Regioni la possibilità di "garantire, nell'ambito delle proprie competenze, livelli ulteriori di tutela"[5]. Infatti, come stabilito dalla legge (art. 13, d.lgs. 50/1992) ed espressamente riconosciuto dalla giurisprudenza costituzionale, le Regioni possono fornire "con proprie risorse, prestazioni aggiuntive tese a migliorare ulteriormente il livello delle prestazioni, oltre la soglia minima uniforme prescritta dalla legge statale"[6]. Ciò può accadere, tuttavia, nei limiti dell'osservanza del principio di coordinamento della finanza pubblica, in virtù del quale sono posti vincoli in materia di contenimento della spesa pubblica sanitaria attraverso, ad esempio, la sottoposizione della Regione in disavanzo al Piano di rientro. In questi casi, la giurisprudenza costituzionale ha costantemente ribadito che "*in costanza del piano di rientro, rimane inibita alla Regione, nell'esercizio della competenza concorrente in materia di tutela della salute, la possibilità di introdurre prestazioni comunque afferenti al settore sanitario ulteriori e ampliative rispetto a quelle previste dallo Stato. Infatti, la facoltà di erogare livelli ulteriori rispetto ai LEA è […] preclusa alle Regioni sottoposte a piano di rientro, poiché – ai sensi dell'art. 1, comma 174, della legge n. 311 del 2004 – queste ultime non possono erogare prestazioni "non obbligatorie*"[7]. Così, in costanza di piano di rientro,

[3] *Ivi*, p. 5.

[4] C. Tubertini, *Cinquant'anni di organizzazione sanitaria: dall'uniformità alla differenziazione, e ritorno*, in *Rivista del diritto e della sicurezza sociale*, 2016, n. 1, p. 74.

[5] C. Buzzacchi, *La "soglia ulteriore" dei livelli essenziali e la responsabilità degli amministratori regionali: note a margine della sentenza n. 190 del 2022 della Corte costituzionale*, in *Osservatorio costituzionale AIC*, 2023, n. 1, p. 286.

[6] Corte cost., sent. n. 387 del 2007.

[7] Cfr. Cost. cost. sent. n. 242 del 2022, che cita al proposito le precedenti decc. nn. 161 e 190 del 2022. Le vicende normative delle Regioni Puglia e Sicilia (oggetto delle sentenze richiamate) costituiscono un significativo banco di prova per i limiti costituzionali all'erogazione di prestazioni sanitarie ulteriori rispetto ai livelli essenziali di assistenza (LEA). In entrambi i casi, infatti, i tentativi regionali di introdurre il test prenatale non invasivo (NIPT) in regime di gratuità o comunque a carico del servizio sanitario regionale sono stati oggetto di impugnazione governativa e successivo scrutinio di legittimità costituzionale. Con riferimento alla Regione Puglia, la L. r. n. 31 del 2021 aveva previsto, sia pure in

la possibilità che una prestazione "extra-LEA" sia riconosciuta dalla Regioni è rimessa a due sole ipotesi peculiari: che essa, benché non ricompresa nei livelli essenziali, sia stata finanziata da appositi fondi statali[8], oppure che in essa prevalga la dimensione sociale e, dunque, possa essere imputata al relativo finanziamento[9].

Chiarito, dunque, che le Regioni in avanzo possono erogare prestazioni non previste dai nomenclatori statali, attuativi dei LEA[10], ponendo la spesa a carico dei propri bilanci, il presente lavoro andrà ora ad analizzare le singole normative regionali che hanno previsto l'erogazione del NIPT: pur avendo tutte le Regioni interessate assunto a fondamento le linee guida stabilite dal Consiglio superiore di sanità, tale prestazione viene offerta in base a scelte parzialmente differenti.

Per questo motivo, la rassegna normativa procederà a un confronto tra le discipline regionali in base ad alcuni parametri comuni che sono stati qui individuati al fine di far emergere le differenze relative ai requisiti di accesso, alla tassonomia fra tipologie di tecniche diagnostiche e di screening, alle condizioni finanziarie di erogazione, ai modelli organizzativi, al carattere "sperimentale" del livello aggiuntivo.

---

via sperimentale e per un periodo limitato, l'erogazione del NIPT quale prestazione di screening prenatale senza oneri a carico di specifiche categorie di gestanti. La Corte costituzionale, con la sentenza n. 161 del 2022, ha dichiarato l'illegittimità della disposizione, rilevando la violazione dei principi fondamentali in materia di coordinamento della finanza pubblica di cui all'art. 117, comma 3, Cost., in relazione all'art. 1, comma 174, della legge n. 311 del 2004. In particolare, la Regione, essendo sottoposta a Piano di rientro, non poteva introdurre prestazioni ulteriori rispetto ai LEA, anche ove qualificate come sperimentali, in quanto tali misure comportano un impiego di risorse incompatibile con gli obiettivi di riequilibrio finanziario e con la prioritaria garanzia dei livelli essenziali. Analogamente, la normativa della Regione Sicilia (L. r. n. 7 del 2021, art. 54), che prevedeva l'istituzione di centri regionali per l'esecuzione del NIPT e la gratuità della prestazione, è stata dichiarata costituzionalmente illegittima dalla Corte con la sentenza n. 190 del 2022. Anche in questo caso, la Corte ha qualificato il NIPT come prestazione extra-LEA, evidenziando come la sua erogazione sia consentita alle Regioni solo in assenza di vincoli finanziari derivanti da piani di rientro o da strumenti ad essi assimilabili. La Regione Sicilia, infatti, era soggetta al "Programma di consolidamento e sviluppo", equiparabile a un Piano di rientro, con conseguente divieto di introdurre livelli ulteriori di assistenza. La decisione ha inoltre sottolineato la violazione degli artt. 81, terzo comma, e 117 Cost., in ragione della mancata quantificazione degli oneri e del rischio di erosione delle risorse destinate ai LEA. Per alcuni spunti dottrinali in materia di prestazioni extra-LEA, si vedano A. Pitino, *La recente giurisprudenza costituzionale sugli extra lea: segnali di apertura che rafforzano l'esigibilità del diritto alla salute nelle regioni in piano di rientro?*, in *Rivista del Gruppo di Pisa*, 2025, n. 1; A. Patanè, *Test prenatale non invasivo (NIPT) e Piano di rientro in materia sanitaria. Nota alla sentenza della Corte costituzionale n. 161 del 2022*, in *Osservatorio AIC*, 2022, n. 6.

[8] Corte cost., sent. n. 201 del 2024.

[9] Corte cost., sent. n. 176 del 2023.

[10] Si ricorda, al proposito, che l'art. 64 del d.p.c.m. 12 gennaio 2017 (recante la vigente declaratoria del LEA) aveva subordinato l'entrata in vigore delle disposizioni relative all'assistenza specialistica ambulatoriale di cui agli artt. 15 e 16 del decreto alla fissazione delle nuove tariffe, avvenuta soltanto con il d.m. 25 novembre 2024, entrato in vigore il 1° gennaio 2025. Nei lunghi anni di attesa, sono rimasti in vigore i precedenti tariffari, con le rispettive condizioni di erogabilità, facenti capo principalmente ai decreti del ministro della salute del 22 luglio 1996 e del 9 dicembre 2015. Il tentativo (non riuscito) di ricondurre il NIPT ai test genetici contemplati nel combinato disposto tra il d.p.c.m. del 2017 e i decreti ministeriali del 1996 e del 2015 emerge proprio dalle vicende delle leggi pugliese e siciliana oggetto delle già menzionate sentenze costituzionali nn. 161 e 190 del 2022.

Il nuovo tariffario, adottato con il d.m. 25 novembre 2025, non contempla espressamente il NIPT al suo interno. Il decreto ministeriale in questione, peraltro, è attualmente oggetto di una decisione di annullamento del TAR Lazio (sent. n. 16399/2025) i cui effetti sono stati differiti di un anno.

2. Tipologie di test erogabili e tassonomia fra i medesimi: un primo criterio per la comparazione

In primo luogo, appare utile evidenziare che le scelte politico-legislative assunte dalle Regioni non sono arbitrarie o avulse da considerazioni di carattere tecnico-scientifico. Come si vedrà, la tendenziale uniformità nella qualificazione dello screening NIPT quale test di secondo livello, a carattere contingente, non costituisce l'esito di una riflessione condotta a livello regionale, bensì l'adesione alle già menzionate linee guida del Consiglio Superiore di Sanità. Infatti, il CSS aveva raccomandato l'erogazione dello screening del NIPT quale prestazione a carattere contingente sia per motivi di ordine medico-scientifico, ma anche per ragioni organizzativo-finanziarie. In tale senso, il Consiglio ha ritenuto preferibile che lo screening sia preceduto dall'esecuzione del test combinato "per valutare in prima istanza la translucenza nucale; qualora i risultati ecografici e i dati anamnestici suggeriscano un aumento del rischio di patologia fetale, [è] offerta una consulenza con l'esperto di medicina fetale per definire l'opportunità di una diagnosi prenatale invasiva mediante villocentesi o amniocentesi"[11].
Le esigenze organizzativo-finanziarie sottese alla previsione della contingenza dello screening NIPT sono state motivate, invece, facendo riferimento alle "migliori evidenze internazionali di costo-efficacia", poiché prevederne l'erogazione come screening di secondo livello comporta "un impatto minore sulla spesa per l'individuazione delle principali aneuploidie cromosomiche e supera il problema dei casi senza risultato"[12].
In questo senso, dunque, si colloca in primo luogo la normativa regionale piemontese. La Regione Piemonte ha previsto l'erogazione dello screening NIPT quale prestazione "extra-LEA" mediante l'adozione della L. r. n. 10 del 2023, rubricata "*Percorsi di accesso allo screening e alla diagnosi prenatale e introduzione del NIPT nell'Agenda di Gravidanza*".
Oltre ai principi e alle finalità indicate nell'art. 1, ai sensi dell'art. 5 viene, in primo luogo, ribadita l'erogazione di alcune tecniche diagnostiche inserite nei LEA, messe a disposizione di tutte le gestanti presenti sul territorio regionale indipendentemente dall'età, tra le quali: translucenza nucale, tri test, test combinato e test integrato. Invece, la novità effettiva è costituita dalla previsione di cui all'art. 5, comma 1, lett. e), con cui la Regione ha istituzionalizzato l'erogazione del NIPT test, ma la normativa pone un rapporto gerarchico fra le tipologie di test erogabili distinguendoli fra test di primo e di secondo livello. In ossequio alle linee guida del CSS, lo screening NIPT è erogabile solo dopo aver effettuato alcuni fra i test di primo livello e solo qualora abbiano condotto ad esiti diagnostici ben definiti dalla normativa. In questo senso, si esprime l'art. 6, comma 3, della legge regionale. In particolare, come primo passo, la gestante può facoltativamente decidere di sottoporsi al test combinato, all'esito del quale possono emergere diverse fasce di rischio di alterazioni cromosomiche fetali. In caso

[11] Consiglio Superiore di Sanità, Sez. I, *Screening del DNA fetale non invasivo in sanità pubblica*, 9 marzo 2021, p. 6.
[12] *Ibidem*.

di rischio elevato (1:100), la gestante accede direttamente ai test diagnostici a carattere invasivo (amniocentesi, villocentesi, cordocentesi/funicolocentesi, rientranti nei LEA); in caso di rischio basso (maggiore di 1:1000), non è previsto alcun ulteriore esito diagnostico/di mero screening; mentre, solo in caso di rischio intermedio (1:101/1:1000), è offerta alla gestante la possibilità di sottoporsi allo screening del NIPT. Inoltre, ai sensi dell'art. 6, comma 7, il NIPT può essere erogato "*anche a favore delle gestanti che conducono una gravidanza gemellare o che l'hanno intrapresa a seguito di procreazione medicalmente assistita (PMA)*".
Anche la Regione Emilia-Romagna, a seguito di un progetto pilota[13], ha qualificato l'erogazione del NIPT come screening a carattere contingente. All'interno della D.G.R. n. 1327 del 2024 si legge, infatti, che è necessario "ripristinare […] nel nomenclatore tariffario approvato con propria delibera n. 1059 dell'11 giugno 2024 la voce relativa alla prestazione *887801 - TEST COMBINATO. Incluso: Ecografia ostetrica (translucenza nucale) e Bitest (HCG FRAZIONE LIBERA E PAPP-A, non associabile a Ecografia ostetrica (88.78) ed a Prelievo di sangue venoso (91.49.2)*", introdotta con propria deliberazione n. 1108/2011, riportandola in Allegato 1, mantenendo quindi attiva, senza soluzione di continuità, l'offerta del test combinato nel primo trimestre di gravidanza laddove non sia possibile il ricorso al test prenatale non invasivo (NIPT).
Il caso della Regione Autonoma della Sardegna è meritevole di alcune premesse, dato che sono molteplici le disposizioni normative – e le tipologie di fonti – impiegate[14]. In ordine

[13] La Regione Emilia-Romagna aveva avviato un progetto c.d. *pilota*, di carattere sperimentale, volto all'erogazione del NIPT test all'interno del Servizio sanitario regionale mediante la DGR n. 1894/2019. La Regione aveva espresso la volontà di inserire il test NIPT nel proprio SSR, in primo luogo, sulla base della valutazione positiva espressa dal Coordinamento regionale della genetica medica ricostituito con determina n. 7951/2011 (sottogruppo *citogenetica*) e poi rinominato con Determina 3807/2019, e dalla Commissione Nascita regionale nominata con Delibera n. 42/2014 e poi nuovamente nominata con delibera n. 1176/2021, che ha considerato il tema "strategico". Ancor prima, in ordine temporale, il *Gruppo di Lavoro multidisciplinare (costituito con determinazione n. 3223/2015 e coordinato dall'Osservatorio regionale per l'innovazione dell'Agenzia Sanitaria e Sociale Regionale (ASSR), ora Settore Innovazione nei servizi sanitari e sociali della Direzione Generale Cura della Persona salute e welfare)*, aveva fornito una raccomandazione unanime di offerta attiva del NIPT in sostituzione del test combinato nell'attuale percorso di indagini non invasive per la valutazione del rischio di trisomie 13, 18 e 21. Era stata posta come data di scadenza della sperimentazione (o progetto pilota) il 30 giugno 2024, in seguito alla quale la Regione è intervenuta attraverso l'adozione della DGR n. 988 del 2024, oggetto di analisi in questa sede.

[14] La disposizione normativa di rango primario che assume rilievo in questa sede è costituita dalla L. r. n. 9 del 2023, il cui art. 45, comma 6, demanda alla Giunta regionale l'adozione di una deliberazione (su proposta dell'Assessore competente) con cui definire criteri, modalità e specifiche tecniche per attuarne i contenuti. Sono state adottate due deliberazioni dalla Giunta regionale: in primo luogo, la DGR n. 45/12 del 20/12/2023, dedicata all'assegnazione delle risorse. L'individuazione del soggetto giuridico cui assegnare le risorse è effettuata dalla stessa delibera. Infatti, l'Assessore richiama la DGR n. 35/19 del 10/07/2018, concernente la "Riorganizzazione della rete dei laboratori e dei servizi di genetica medica della Regione Sardegna", che ha individuato gli hub della rete e specificamente: un hub di genetica presso la ASSL Cagliari (Area sud-est). La SC di genetica medica eroga prestazioni prevalentemente di genetica dei tumori eredofamiliari, citogenetica e immunogenetica; un hub presso la AO Brotzu Cagliari (Area sud-est). La SSD di genetica e genomica eroga prestazioni prevalentemente di genetica molecolare e genomica (test genetici per malattie mendeliane semplici e complesse, sia in epoca prenatale che post-natale, farmacogenetica, test genetici per terapie mirate), citogenetica e genetica forense. Ha, inoltre, eseguito test in ambito di diagnostica genetica preimpianto ed ha in corso un progetto pilota (RAS progetto Tender 2013), per il trasferimento nella pratica clinica dello screening prenatale non invasivo delle principali aneuploidie (NIPT, Non Invasive Prenatal Testing). Tuttavia, tenuto conto che, con l'applicazione dell'art. 18 della legge regionale 11 settembre 2020, n. 24, l'hub individuata presso l'AOU Brotzu è stata trasferita all'Azienda socio-sanitaria locale n. 8 di Cagliari, l'Assessore dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale propone di assegnare le risorse, di cui all'art. 45 della legge regionale 23 ottobre 2023, n. 9, alla Azienda socio-sanitaria locale n. 8 di Cagliari. Con la

temporale, la prima disposizione normativa da prendere in considerazione è costituita dalla L. r. n. 9 del 2023. L'art. 45 (rubricato "*Erogazione di test genetici prenatali e neonatali extra LEA*") dispone che la Regione favorisce l'utilizzo sperimentale del Test prenatale non invasivo (NIPT), al fine di limitare i rischi afferenti all'utilizzo di sistemi di diagnosi più invasivi e potenzialmente più pericolosi per la madre e il nascituro (comma 2). Da questa prima disposizione emergono due indicazioni: in primo luogo, la Regione non standardizza l'erogazione del test, ma si limita solo a favorirla; in secondo luogo, emerge il carattere sperimentale dell'erogazione extra-LEA, anche per verificarne la compatibilità con il bilancio regionale. Infatti, il comma 3 stabilisce la durata della sperimentazione in due anni, decorrenti dalla data di entrata in vigore della presente legge. Sono, dunque, le ragioni finanziarie ad indurre il legislatore regionale all'erogazione limitata dello screening NIPT in regime di extra-LEA. In ogni caso, si tratta di un test erogabile quale screening di secondo livello, a carattere contingente: all'interno della DGR si legge, infatti, che "*l'utilizzo come test contingente, rispetto all'uso come screening universale, presenta migliori evidenze internazionali di costo-efficacia, ha un impatto minore sulla spesa per l'individuazione delle principali aneuploidie cromosomiche e supera il problema dei casi senza risultato. Anche le evidenze di impatto sulla spesa, riferite al contesto italiano, mostrano, nel caso di adozione di programmi di uso contingente, un incremento gestibile della spesa rispetto al solo test combinato, pertanto, si può quindi affermare che l'uso contingente del NIPT test rappresenti, sulla base delle evidenze tracciate, una soluzione che comporta un ragionevole investimento da parte del SSN, presentando un buon profilo di costo-efficacia*". Nel dettaglio, "*il test cfDNA/NIPT è preceduto da un controllo ecografico, nell'ambito del test combinato, effettuato da operatori specializzati, 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*".

Allo stesso esito è giunta anche la normativa regionale lombarda, non soltanto nel qualificare lo screening NIPT come test a carattere contingente, ma anche nell'adozione di un primo progetto sperimentale[15]. In ogni caso, la struttura normativa è sostanzialmente la stessa, con

seconda DGR (n. 14/38 del 22/05/2024) vengono invece definite le modalità di erogazione e i criteri che guidano la sperimentazione regionale, di cui si descrivono diffusamente i dettagli.

[15] La normativa regionale lombarda presenta un carattere peculiare, dato che la sperimentazione non pare abbia condotto all'istituzionalizzazione dell'erogazione della prestazione. Il primo intervento normativo, in ordine cronologico, adottato dalla Regione Lombardia in materia è rappresentato dalla D.G.R. n. 5249/2021, recante l'integrazione della programmazione sanitaria e sociosanitaria regionale per l'anno 2021 nell'area materno-neonatale e pediatrico-adolescenziale. Con tale deliberazione viene approvato il documento "Indirizzi di programmazione: rete materno neonatale e assistenza pediatrica-adolescenziale", nel quale, tra le diverse aree prioritarie (tra cui percorso nascita, prestazioni per la gravidanza fisiologica, punti nascita e screening neonatali), si valorizza l'erogazione degli screening prenatali. In particolare, tra gli obiettivi programmatori si annoverano: il recepimento delle prestazioni ambulatoriali di cui al D.P.C.M. 12 gennaio 2017 (all. 10B) relative al controllo della gravidanza fisiologica; nonché la definizione, a cura del gruppo di lavoro regionale per la diagnosi prenatale, delle modalità erogative dell'ecografia ostetrica con misurazione della translucenza nucale combinata con marcatori biochimici (cd. test combinato o bi-test) e, in funzione di un uso appropriato delle tecniche invasive, l'eventuale

la sola particolarità costituita dalla previsione di una ulteriore soglia di rischio. In particolare, all'esito del test combinato si delineano diverse fasce di rischio: in caso di rischio minimo (<1/1000), non è previsto alcun esito diagnostico/di mero screening, per cui si procede con il percorso fisiologico della gravidanza. In caso di rischio basso (1/301-1/1000), è prevista l'erogazione dello screening NIPT, così come in caso di rischio intermedio (1/101-1/300), con la peculiarità per cui è data facoltà di scelta alla gestante se sottoporsi al test NIPT o direttamente ai test a carattere invasivo. In caso di rischio elevato, il percorso prosegue con l'offerta degli strumenti di indagine diagnostica a carattere invasivo.
La normativa regionale toscana, che colloca tra le più risalenti in questo settore (si tratta della D.G.R. n. 1371 del 2018)[16] si pone sulla stessa lunghezza d'onda, prevedendo che il test NIPT possa essere erogato (a tariffa ridotta: si veda *infra*) soltanto nel caso in cui, all'esito del test combinato, risulti un rischio intermedio di alterazione cromosomica. In particolare, all'interno

introduzione del test cfDNA/NIPT quale test di secondo livello. La deliberazione rinvia a successivi atti la definizione dei criteri di accesso, delle modalità organizzative, delle strutture competenti e delle risorse finanziarie, qualificando tali prestazioni come extra-LEA; sotto il profilo finanziario, le risorse sono stanziate con D.G.R. n. 5339 del 4 ottobre 2021, di recepimento dell'intesa Stato-Regioni del 4 agosto 2021 sul riparto del Fondo sanitario nazionale. Con la successiva D.G.R. n. 5503 del 16 novembre 2021 viene data attuazione operativa agli screening prenatali, riconoscendo alle donne residenti la possibilità di accedere a percorsi di diagnosi prenatale comprensivi del bi-test e del test del DNA fetale. L'erogazione del NIPT è inizialmente configurata in termini sperimentali, attraverso una fase pilota della durata di sei mesi, senza compartecipazione alla spesa da parte dell'utenza. Sotto il profilo organizzativo, viene individuato quale centro di riferimento regionale per la fase pilota la Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, in ragione delle competenze disponibili e del volume di attività, e vengono allocate risorse pari a euro 500.000 a valere sul bilancio regionale (extra-LEA). Ulteriori atti attuativi (tra cui la D.D.G. Welfare n. 10383 del 15 luglio 2022 e il decreto dirigenziale n. 2465 del 23 settembre 2021) disciplinano rispettivamente la messa a regime della sperimentazione e il fabbisogno di personale. Il carattere sperimentale dell'erogazione del NIPT emerge chiaramente sia nella D.G.R. n. 5503/2021 sia nella successiva D.D.G. Welfare del 2022, che prevede una fase sperimentale decorrente dal 1° ottobre 2022 per ulteriori sei mesi. Non risultano, tuttavia, atti successivi idonei a sancire l'istituzionalizzazione definitiva della prestazione. La legge regionale n. 34/2022 (legge di stabilità 2023-2025), all'art. 3, comma 3, autorizza una spesa annua di euro 2.000.000 per l'esecuzione del NIPT e per altri programmi di screening, ma tale previsione non consente di chiarire se si tratti di un consolidamento strutturale o di un rifinanziamento della fase sperimentale. Quanto al regime economico, si registra un'evoluzione: se nella fase iniziale il test era erogato gratuitamente, la D.D.G. Welfare del 2022 prevede l'applicazione delle regole ordinarie di compartecipazione (ticket) per le pazienti residenti, mentre per le non residenti l'erogazione è subordinata all'autorizzazione dell'azienda sanitaria di appartenenza ovvero al pagamento integrale della prestazione. Sotto il profilo clinico-organizzativo, il NIPT è qualificato come test di secondo livello, subordinato all'esecuzione del test combinato, che consente di stratificare il rischio in diverse fasce (minimo, basso, intermedio, elevato), con conseguente indirizzamento rispettivamente al follow-up fisiologico, al NIPT o alle tecniche invasive. L'accesso al test è limitato alle donne residenti in Regione Lombardia. Particolarmente articolata risulta la disciplina organizzativa, fondata su un modello hub-spoke che collega i punti nascita e le unità di medicina materno-fetale, con centralizzazione delle procedure invasive presso i centri hub, al fine di garantire adeguati livelli di sicurezza e competenza. Il test combinato può essere erogato anche presso strutture territoriali (consultori e poliambulatori), purché dotate di specifici requisiti tecnologici, professionali e organizzativi, tra cui la presenza di specialisti certificati, software validati per il calcolo del rischio e sistemi di controllo della qualità. È inoltre previsto un articolato percorso di certificazione e aggiornamento degli operatori, coordinato dai centri hub in raccordo con la Direzione generale Welfare. Per quanto concerne il NIPT, la Regione ha optato per la centralizzazione dell'analisi presso un unico laboratorio di riferimento (Fondazione IRCCS Ca' Granda), scelta giustificata da esigenze di efficienza, sostenibilità economica e mantenimento degli standard qualitativi, anche alla luce dei volumi stimati (tra 6.000 e 10.000 test annui). Infine, elemento peculiare della disciplina lombarda è la previsione di un supporto psicologico strutturato per le coppie in caso di esito ad alto rischio, da garantire all'interno dei centri hub mediante la presenza di psicologi clinici con specifica competenza in ambito di diagnosi prenatale.

[16] La Toscana aveva previsto una prima sperimentazione con le D.G.R. n. 932 del 2013, presso l'AOU Careggi.

dell'Allegato A alla DGR sopra citata, si legge che tra la decima e la tredicesima settimana vengono erogate, in regime di esenzione, diverse tipologie di prestazioni, ovvero: hCG frazione libera e PAPP-A da eseguire solo in associazione ad ecografia ostetrica con studio della translucenza nucale; Ecografia ostetrica con studio della translucenza nucale. Sulla base di queste previsioni, è operato un rinvio alla nota n. 7, nella quale è specificato che "*È incluso il calcolo del rischio di anomalie cromosomiche tramite TEST COMBINATO, eseguito sulla base della ecografia con studio della translucenza nucale e del dosaggio di gonadotropina corionica o hCG frazione libera (free-βhCG) e PAPP-A, nonché la consulenza pre e post TEST*". All'esito del test combinato, si configurano diversi scenari: in caso di alto rischio (≥1/300), alla gestante è offerto il percorso diagnostico invasivo. In caso di rischio intermedio (compreso tra 1/301 e 1/1000), alla gestante è offerta l'erogazione dello screening NIPT in regime di parziale esenzione dalla compartecipazione (si veda *infra*). La normativa aggiunge un ulteriore elemento di dettaglio, specificando che qualora, all'esito del NIPT, la gestante venga collocata in fascia di rischio elevata di contrazione di alterazioni cromosomiche fetali, le viene offerto il percorso diagnostico invasivo. La Regione ha previsto, inoltre, anche il caso in cui la gestante (tra la XIV e la XVIII settimana) non abbia potuto effettuare l'ecografia con studio della translucenza nucale, prevedendo l'erogazione del tri test (metodologia, del resto, prevista tra i LEA). Qualora poi la gestante si collochi in fascia di rischio elevato all'esito del tri test (≥1/250), è garantito nuovamente l'accesso ai percorsi tradizionali di diagnostica prenatale invasiva.
Tra le normative più risalenti si colloca anche quella della Regione Basilicata, che ha previsto l'erogazione dello screening NIPT in regime di extra-LEA attraverso l'adozione della DGR n. 456 del 2019. In particolare, all'interno della delibera è stata prevista l'approvazione del progetto dal titolo "*Percorso screening e diagnostica prenatale - Implementazione del test di screening NIPS "Non invasive Prenatal Screening" - "SCREENING PRENATALE NON INVASIVO T21, T13 e T18*". Anche la Regione Basilicata ha qualificato lo screening NIPT come test di secondo livello: in altri termini, l'accesso è previsto solo a seguito della sottoposizione della gestante al test combinato. Le donne con un rischio intermedio (compreso fra 1/300 e 1/999), previa consulenza post-test, vengono informate dei limiti e dei vantaggi del test e possono richiedere l'esecuzione del NIPT.
La Provincia Autonoma di Bolzano ha deliberato l'offerta – a carico del Servizio Sanitario Provinciale – del NIPT attraverso la DGP n. 1413 del 2018. Le caratteristiche essenziali del NIPT test sono descritte nell'Allegato 2C, Parte 2, denominato "*Protocollo di accesso allo screening prenatale non invasivo per la valutazione del rischio cromosomico*", all'interno del quale è stato configurato come screening prenatale non invasivo di secondo livello, a carattere contingente. L'accesso al test NIPT viene garantito alle donne che nel primo trimestre di gravidanza e a seguito della valutazione del Test combinato risultino appartenere alla classe di rischio intermedia, come definita dal Percorso diagnostico terapeutico della Provincia Autonoma di Bolzano nella versione vigente. Una specificazione, meritevole di attenzione, è che le gestanti che non soddisfino i requisiti di accesso sopra definiti non possono comunque richiedere l'erogazione del NIPT al servizio sanitario provinciale. Distinguendosi parzialmente dai casi finora esaminati, la Provincia Autonoma di Trento (attraverso la Delibera di Giunta Provinciale n. 1507 del 2021) ha previsto non soltanto

l'erogazione dello screening NIPT ma anche lo screening della preeclampsia, oltre ad aver ampliato la platea delle destinatarie dello screening sierologico del citomegalovirus (CMV) prestazioni tutte introdotte in regime di extra-LEA. Nel dettaglio, lo screening per la preeclampsia è eseguito congiuntamente al test combinato (preceduto da un prelievo di sangue materno "*per valutare il fattore di crescita placentare, da aggiungere alle altre determinazioni eseguite nel prelievo che le pazienti effettuano prima dell'esecuzione del test combinato*"). Il test NIPT, invece, anche nella normativa provinciale in oggetto – come le altre normative previamente analizzate – è qualificato come test contingente, di secondo livello. Infatti, può essere eseguito solo in caso di presenza di rischio intermedio di configurazione di alterazioni cromosomiche nel feto (compreso da 1:300 a 1:1000). Tuttavia, è prevista una possibilità ulteriore di erogazione: infatti, nel caso di rischio elevato (compreso tra 1:1 e 1:300) risultante dall'esecuzione del test combinato, è offerta alla gestante la possibilità di sottoporsi al NIPT in alternativa alle tecniche invasive di indagine prenatale. Infine, l'estensione dello screening sierologico del CMV è stata giustificata dalla "*possibilità di un trattamento per la prevenzione e la terapia dell'infezione fetale da CMV*", attraverso un "*primo prelievo periconcezionale, ad inizio gravidanza e successivi esami ogni 4-6 settimane, fino alla 24a settimana. Nelle donne sieronegative il prelievo andrà ripetuto con gli ultimi esami della gravidanza a 35-37 settimane per evidenziare anche le infezioni tardive che, benché molto meno pericolose, necessitano di follow-up audiologico del neonato*". A differenza di tutti gli altri ordinamenti, la Regione Autonoma della Valle d'Aosta – la quale ha dedicato ai test genetici prenatali la DGR n. 97 del 2024 – ha previsto che il test NIPT debba essere effettuato congiuntamente al test combinato, mediante un unico prelievo di sangue, qualificandolo in questo modo quale test di primo livello.

3. I diversi regimi finanziari della prestazione

L'analisi dei diversi regimi finanziari previsti a livello regionale per l'erogazione extra-LEA del NIPT porta a individuare cinque modelli: compartecipazione alla spesa; gratuità generalizzata; gratuità limitata; gratuità limitata, con intenzione di renderla generalizzata; gratuità pseudo-generalizzata.

Il regime di compartecipazione alla spesa sanitaria è previsto dalla sola Regione Toscana. Infatti, all'interno della deliberazione si legge: "*Valutato di definire, la tariffa della suddetta prestazione in Euro 396,00 esclusa la tariffa relativa al prelievo venoso, sulla base dell'analisi dei costi effettuata da un gruppo tecnico attivato a livello regionale e condivisa nell'ambito del Comitato Percorso Nascita regionale*". Tuttavia, ai sensi dell'Allegato 1 alla DGR n. 1530 del 2024 (*Adozione del Nomenclatore regionale delle prestazioni specialistiche ambulatoriali erogabili nell'ambito del Servizio sanitario regionale e relative tariffe*), è previsto che il NIPT sia erogato con un costo a carico dell'utenza pari ad Euro 296. Stante questa regola, sono poi indicate alcune ipotesi di esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria: Reddito, ai sensi della DGR n. 1549 del 2024; DGR n. 1578 del 2024; Patologia cronica invalidante: ai sensi della DGR n. 1548 del 2023, che contiene l'elenco delle

patologie che danno diritto all'esenzione; Malattia rara: ai sensi dell'All. 2 alla DGR n. 962 del 2017; Invalidità: ai sensi dell'art. 6 del d.m. 1° febbraio 1991.
L'ipotesi della gratuità generalizzata rappresenta il modello più inclusivo, ma è stato definito solo dalle Regioni Valle d'Aosta ed Emilia-Romagna. Nel primo caso, il test è erogato gratuitamente a tutte le gestanti, indipendentemente dall'età e dai fattori di rischio di alterazioni cromosomiche del feto. La DGR n. 1011 del 2024, inoltre, prevede che il NIPT test sia una delle "*Prestazioni erogabili nell'ambito del SSR, non presenti nel Nomenclatore Nazionale, ma effettuate nelle strutture sanitarie regionali pubbliche e private accreditate e convenzionate*", con costo a totale carico del SSR e non della gestante. Nel secondo caso, a seguito del progetto pilota – volto all'analisi dell'impatto socio-economico dell'introduzione del NIPT nel servizio sanitario regionale –, è stata definita la standardizzazione del test, erogato a favore di tutte le donne gravide residenti sul territorio regionale senza alcun onere a loro carico[17].
Il regime finanziario della c.d. gratuità limitata – ovvero, il test è erogato gratuitamente alle sole gestanti con rischio intermedio – è il modello più diffuso, nonché il regime caldeggiato anche dalle Linee Guida del CSS. È adottato dalle Regioni Piemonte e Basilicata e dalla Provincia Autonoma di Bolzano. Nel sistema piemontese il servizio consistente nell'erogazione del NIPT è gratuito soltanto per le donne che, a seguito del test combinato, presentino un tasso di rischio intermedio di contrazione di anomalie cromosomiche. Infatti, nel caso di alto rischio, viene offerto direttamente l'accesso ai test genetici prenatali a carattere invasivo; nel caso di basso rischio non è prevista l'erogazione di ulteriori test. In quest'ultimo caso, ai sensi dell'art. 6, comma 5, della L. r. n. 10 del 2023, le gestanti "*possono scegliere di approfondire ulteriormente i fattori di rischio della gravidanza mediante il NIPT pagando l'intera quota economica prevista per la prestazione*". Nel sistema lucano NIPT è erogato in regime di esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per le sole gestanti che presentino, all'esito del test combinato, un rischio intermedio (compreso fra 1/300 e 1/999) di contrazione di anomalie cromosomiche. Qualora, invece, la gestante intenda effettuare l'esame come test di primo livello, il costo è a suo totale carico (280 euro, pari al costo dei reagenti). Nel sistema bolzanino il test è offerto in regime di esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria alle sole gestanti in fascia di rischio intermedia, quale LEA aggiuntivo offerto dal Servizio sanitario provinciale, ai sensi della DGP n. 169 del 2024 (voce G2.11).
Il modello che possiamo definire di "gratuità limitata con l'intenzione di renderla generalizzata" è peculiare della Regione Autonoma della Sardegna. Infatti, il carattere sperimentale dell'introduzione del NIPT quale prestazione extra-LEA è finalizzato anche alla verifica della compatibilità dell'erogazione con il bilancio regionale. In questo senso, stabilita la durata della sperimentazione in due anni (2023-2025), il legislatore ha previsto il riconoscimento dell'esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria "*a favore di tutte le donne residenti in Sardegna in stato di gravidanza*" alle sole gestanti in fascia di rischio intermedia. L'intenzione del

[17] Circa l'esplicita estensione alle donne "prese in carico dai servizi del SSR", cfr. *infra* § 4.

legislatore di estendere il regime della gratuità a tutte le gestanti si desume dallo stesso dettato normativo: infatti, nella DGR del 2024 è stabilito che l'Assessore alla Sanità debba formulare la proposta di "*introdurre la prestazione 91.28.6 Test NIPT quale LEA aggiuntivo regionale, proponendo la tariffa provvisoria di euro 300*", senza alcuna ulteriore specificazione. Inoltre, viene attribuito al test NIPT il codice di esenzione D97, che deve essere riportato negli appositi spazi del ricettario del Servizio sanitario nazionale (SSN), con la diagnosi "screening prenatale per la diagnosi delle trisomie 13, 18 e 21". Nel dettaglio, l'Assessore ritiene che "*le risorse disponibili per il 2024 non sono congrue per erogare il test a tutte le donne in stato di gravidanza e che, pertanto, l'accesso al test cfDNA/NIPT viene garantito alle donne che nel primo trimestre di gravidanza, al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre per le aneuploidie, risultano appartenere alla classe di rischio intermedia, come definita dal Protocollo per l'erogazione del test NIPT in Sardegna allegato alla presente deliberazione. Sulla base delle risultanze dell'erogazione del test nel corso del 2024, saranno disponibili i dati per poter valutare il fabbisogno per la proposta di stanziamento nella programmazione di bilancio 2025- 2027, ovvero riformulare la proposta normativa, estendendolo a tutte le donne in stato di gravidanza sulla base delle indicazioni della legge regionale 23 ottobre 2023, n. 9, art. 45, così come previsto dal dettato normativo*". Ora, è stato presentato il disegno di legge di stabilità 2025 ed il disegno di legge di bilancio riferentesi al triennio 2025-2027. Nell'ambito del primo, si legge un riferimento all'erogazione del test NIPT nella Tabella A allegata al DDL. Nello specifico, ai sensi dell'art. 1, comma 2, del DDL, è previsto che "*Le autorizzazioni legislative di spesa per le quali si dispone un rifinanziamento, una riduzione o una rimodulazione ai sensi delle lettere b), c) e d) del terzo capoverso del punto 7 del principio contabile applicato concernente la programmazione di bilancio (allegato n. 4/1 al D. lgs. n. 118 del 2011), sono determinate, per gli anni 2025-2027, nella misura indicata nelle allegate e corrispondenti Tabelle A, B e C*". In particolare, il riferimento al NIPT è presente all'interno della Tabella A, relativa ai rifinanziamenti: nello specifico, è previsto un rifinanziamento di 1.334.000, 00 euro per gli anni 2025, 2026, 2027, con la descrizione "*Attivazione codici di esenzione per l'erogazione del NIPT test – screening prenatale*". La cifra è la medesima stanziata dalla L. r. del 2023, dunque si permane ancora nell'accesso limitato al NIPT per carenza di risorse (si veda il comma 4 dell'art. 45 della L. r. n. 9 del 2023, in cui si legge che "*gli oneri derivanti dall'applicazione dei commi 1, 2 e 3 sono pari a euro 804.000 per l'anno 2023 ed euro 1.393.200 per l'anno 2024 (missione 13 – programma 02 – titolo 1)*").

L'ultimo regime, particolarmente peculiare, riguarda la sola Provincia Autonoma di Trento. Trattasi del regime della c.d. gratuità pseudo-generalizzata, secondo cui tutte le metodologie diagnostiche menzionate dalla normativa provinciale – e qualificate in termini di extra-LEA – sono erogate in regime di esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria. Inoltre, si segnala che la disposizione normativa introduttiva delle prestazioni "*non comporta costi aggiuntivi per il servizio sanitario provinciale in quanto il test per lo screening della preeclampsia e il test citomegalovirus (estensione target) sono eseguiti da laboratori aziendali attraverso una ottimizzazione di fattori produttivi già a disposizione*". Invece, a proposito del NIPT, la gratuità viene estesa anche alle donne ad alto rischio che ne facciano richiesta in luogo dei test invasivi. Secondo espressa disposizione normativa,

"*il NIPT viene introdotto quale alternativa a esami diagnostici invasivi più costosi che, oltretutto, in un contesto di risorse scarse, assorbono risorse mediche interne e che, infine, richiedono comunque il successivo invio a laboratori esterni. A ciò si aggiunge che si tratta di test introdotti con finalità di prevenzione: ciò significa che essi determinano, tra i benefici attesi, i minori i costi relativi agli oneri che sarebbero a carico del servizio sanitario provinciale per la presa in carico delle patologie e delle disabilità che gli interventi oggetto della proposta sono volti a prevenire*".

4. La residenza come condizione di accesso

Come ordinariamente avviene quando si tratta di livelli aggiuntivi di assistenza, la generalità delle Regioni che eroga il NIPT come tale ne garantisce l'accesso alle gestanti residenti o domiciliate nel territorio regionale.
Si distinguono, a tal riguardo le Regioni Piemonte ed Emilia-Romagna.
La legge piemontese non fa riferimento all'erogazione gratuita a favore esclusivo delle gestanti residenti nel territorio regionale, ma qualifica la condizione giuridica che caratterizza la presenza della donna sul territorio regionale non come residenza ma come *mera presenza*: in altri termini, determina l'erogazione dei test a favore "di tutte le gestanti presenti sul territorio regionale". Si sottolinea, inoltre, che non si evince neppure dagli atti preparatori, propedeutici per l'adozione della presente legge, un qualsivoglia riferimento al criterio di residenza.
Un'altra peculiarità si rinviene nella normativa emiliano-romagnola. Nella Determina n. 13386 del 01/07/2024, attuativa della deliberazione della giunta regionale, si legge che il NIPT è erogato senza alcuna compartecipazione alla spesa sanitaria non soltanto a favore delle donne residenti, ma anche alle donne "*assistite dal servizio sanitario regionale (iscritte quindi nell'anagrafe regionale degli assistiti-ARA, incluse donne con STP), oppure prese in carico dai servizi del SSR*". La specificazione relativa alle donne munite del c.d. codice STP (rilasciato alle persone "Straniere Temporaneamente Residenti" in base all'Accordo Stato-Regioni del 20 dicembre 2012) ha il pregio di rimuovere ogni dubbio circa l'estensione anche alle donne straniere prive di cittadinanza europea e non regolarmente soggiornanti di una prestazione come il NIPT la quale, poiché non inclusa nei LEA, potrebbe ritenersi non ricompresa nella tutela sociale della gravidanza e della maternità di cui all'art. 63, comma 2, lett. *a*) (la quale, in forza del rinvio al d.m. 6 marzo 1995, contempla anche tutti gli esami diagnostici previsti in gravidanza, ivi comprese le analisi genetiche tradizionali). Del resto, proprio in forza del principio di parità di trattamento che innerva l'art. 63 e, in generale, la disciplina di accesso all'assistenza sanitaria da parte delle persone straniere, specie se appartenenti ai gruppi più vulnerabili (l'Accordo Stato-Regioni del 20 dicembre 2012 richiama, a questo proposito, la Risoluzione del Parlamento europeo dell'8 marzo 2011), l'estensione del NIPT alle donne con STP parrebbe la soluzione più conforme ai principi dell'ordinamento anche presso quelle regioni che esplicitamente non lo prevedono. Dal canto suo, la previsione per cui della prestazione possono beneficiare anche le donne "prese in carico dai servizi del

SSR" – specificazione che impone di considerare che le pazienti possano essere state prese in carico a qualsiasi titolo a prescindere anche dall'iscrizione all'anagrafe regionale degli assistiti – consente di prefigurare che possa fruire del NIPT anche una paziente residente in altra Regione che sia però assistita dei servizi emiliano-romagnoli.

5. La disciplina organizzativa dei servizi

L'analisi delle strutture organizzative preposte alla garanzia dell'effettività dell'erogazione della prestazione merita un'attenzione non secondaria, se si considera che "[s]ull'effettività del diritto [alla salute] incidono […] in maniera significativa anche le scelte organizzative". In altri termini, "l'organizzazione [può] giocare un ruolo fondamentale anche ai fini dell'equità, come "veicolo" di uguaglianza". Del resto, dal punto di vista strettamente finanziario, "servizi sanitari più efficienti perché meglio organizzati richiedono un minore contributo ai cittadini"[18].
Ciò che tuttavia rileva dalla rassegna normativa è che non tutte le Regioni hanno previsto una apposita disciplina di dettaglio in materia. Lasciando a parte le realtà territoriali nelle quali non può che esservi un'unica azienda preposta all'analisi dei campioni[19], le restanti si sono mosse seguendo le indicazioni fornite dalle Linee Guida del CSS.
Nel Documento CSS del 2021 è raccomandato di "definire le condizioni di erogabilità delle prestazioni […] e di autorizzare la prescrizione di queste analisi solo da parte di esperti in medicina fetale (specialisti in genetica medica e/o ginecologia e ostetricia". Oltre a ciò, è caldeggiato che "le analisi cfDNA/NIPT siano eseguite esclusivamente presso strutture specializzate nazionali con comprovata esperienza e/o che abbiano integrato nei processi produttivi interni tecnologie validate […], che siano dotate di infrastruture e competenze […] indispensabili per analizzare ed interpretare i dati". Inoltre, il CSS "raccomanda di sviluppare un modello hub and spoke nazionale, mediante una pianificazione ed un accordo interregionale, al fine di garantire che i test cfDNA/NIPT siano eseguiti presso un ristretto numero di centri (hub) con comprovata esperienza", poiché "la centralizzazione abbatterebbe significativamente gli attuali costi del test". Dal punto di vista del rapporto tra organizzazione e gestante, il Consiglio raccomanda "che le gestanti che intendano sottoporsi al test cfDNA/NIPT ricevano preliminarmente, attraverso un colloquio dedicato, le informazioni necessarie a comprendere le caratteristiche del test, le sue performance cliniche ed i limiti, […] e che sottoscrivano, insieme all'operatore sanitario con documentata formazione nell'ambito del

[18] V. Molaschi, *Programmazione e organizzazione dell'equità in sanità. L'organizzazione come "veicolo" di eguaglianza*, in *BioLaw Journal - Rivista di BioDiritto*, 2019, n. 2, pp. 45-46.

[19] È il caso della Valle d'Aosta e della Provincia autonoma di Trento, le quali hanno dato mandato alle rispettive aziende sanitarie uniche di attuare sotto il profilo organizzativo la disciplina adottata dalla giunta. Nel caso della Provincia Autonoma di Bolzano, nella quale opera un'unica azienda sanitarie e analogamente non si è resa necessaria l'individuazione di un laboratorio di riferimento, le delibere di giunta disciplinano però direttamente diversi percorsi valutativi che intercorrono tra il test combinato e il NIPT.

test cfDNA/NIPT, che ha effettuato il colloquio, il consenso informato quale requisito indispensabile per una scelta consapevole"[20].

Particolarmente dettagliata è la normativa della Regione Piemonte, la cui legge del 2023 prevede l'adozione di numerosi provvedimenti attuativi[21]. All'interno di questi (in particolare nella DGR n. 5-8497 del 29 aprile 2024) ha stabilito che il centro di riferimento per le analisi è il Laboratorio SC Genetica Medica U, con sede presso i presidi Regina Margherita e Molinette dell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, cui è stato demandato il compito di redigere una proposta di progetto attuativo preliminare di sviluppo delle attività. Il progetto è stato poi approvato mediante la Determinazione Dirigenziale n. 832 del 02/12/2024, la quale ha altresì specificato le modalità di acquisizione ed utilizzo delle tecnologie e della strumentazione[22]. La disciplina piemontese ha dedicato spazio anche all'individuazione delle professionalità coinvolte, prevedendo che – in assenza di infrastruttura informatica di collegamento tra consultori/centri nascita e laboratori – il personale sarà costituito da 3 unità con profilo medico/biologo/biotecnologo (3 borse di studio della durata di 20 mesi) per la gestione della fase di avvio dell'attività analitica NIPT, del flusso dei dati

[20] Consiglio Superiore di Sanità, Sez. I, *Screening del DNA fetale non invasivo in sanità pubblica*, 9 marzo 2021, p. 6.

[21] L'art. 11 della L. r. 10 del 2023 ha previsto che la Giunta regionale (entro 90 giorni dall'entrata in vigore della medesima) emani degli atti attuativi, in ordine a: Istituzione del Tavolo scientifico permanente sullo screening e diagnosi prenatale (art. 10); Individuazione dell'azienda sanitaria locale o delle aziende sanitarie regionali e, se necessario, del laboratorio analisi in service per l'erogazione del NIPT; Effettuazione delle valutazioni relative all'introduzione del test NIPT in regime gratuito o con una compartecipazione economica a carico delle gestanti che ne usufruiranno, anche in relazione alle risorse economiche disponibili. Definisce, altresì, il costo totale della prestazione per le gestanti con rischio basso che intendono comunque effettuarla pagando l'intera quota; Revisione del percorso nascita; Disciplina dell'inserimento dell'impegnativa precompilata del test NIPT all'interno dell'Agenda di gravidanza, analogamente a quanto già previsto per gli altri esami di screening e per gli esami diagnostici; Inserimento – all'interno dell'impegnativa precompilata del test NIPT – anche dell'opzione riguardante la determinazione dei cromosomi sessuali X e Y, sentito il Tavolo scientifico di cui all'articolo 10, e la presenza o assenza del fattore antigene RH nella madre RH negativa e la compatibilità del sangue materno con quello del feto, in sostituzione del test di Coombs.

[22] La Determinazione ha previsto: un sistema analitico completo automatizzato per la determinazione quantitativa dei cromosomi 21, 18, 13, X e Y su DNA libero circolante (cfDNA) nel sangue materno basato su tecniche di sequenziamento di nuova generazione (NGS) o altro metodo analitico in grado di rilevare aneuploidie di numero dei 5 cromosomi di cui sopra con elevata sensibilità e specificità; un frigorifero (+4°C) per lo stoccaggio dei campioni di sangue per il tempo stabilito di conservazione dopo dell'emissione del referto e un freezer (-20°C) dedicato allo stoccaggio dei reagenti in funzione del packaging definito dal fornitore aggiudicatario; due laboratori attigui con le seguenti caratteristiche: laboratorio per la preparazione del campione primario (dalla provetta di sangue al cfDNA) e secondario (libreria di frammenti da sequenziare/quantificare) ove ubicare la strumentazione necessaria allo scopo inclusa la stazione robotica e il server di analisi dei dati analitici in LAN con la strumentazione prevista, 2 postazioni PC aziendali in rete per l'attività di check-in e refertazione e 1 linea telefonica; laboratorio climatizzato alla temperatura idonea per il sequenziamento di nuova generazione/quantificazione dei frammenti con linea elettrica privilegiata in LAN con il server. Inoltre, pur non essendo l'infrastruttura informatica un requisito vincolante per l'avvio dell'erogazione del NIPT, lo sviluppo di una infrastruttura informatica regionale (applicativo web-based) di collegamento tra le strutture spoke (consultori, centri nascita, centri prelievo) e i laboratori hub consentirebbe di aumentare il livello di efficienza, ridurre le non conformità e il rischio clinico, facilitare il controllo sul processo attraverso la rilevazione e il monitoraggio degli indicatori. L'applicativo, con caratteristiche di sistema operativo esperto per la verifica della congruità dei dati e con allerte per il monitoraggio delle azioni attese in caso di rischio di aneuploidie fetali alto o intermedio, dovrebbe assolvere alle seguenti funzionalità: compilazione della scheda clinico-anamnestica all'ingresso nel percorso di screening con l'ecografia del I° trimestre e il relativo risultato; archiviazione del consenso informato al programma di screening; accettazione ed etichettatura del campione per il test combinato (e il tritest) e restituzione del risultato; accettazione ed etichettatura del campione di sangue materno per il NIPT e restituzione del risultato incluso il valore della frazione fetale del cfDNA; inserimento dei dati di out-come della gravidanza.

clinico-anamnestici e analitici, supporto alla refertazione e orientamento all'utenza. Invece, in presenza di infrastruttura informatica di collegamento tra centri nascita e laboratori e a regime, è prevista la presenza di 1 unità di personale medico/biologo/biotecnologo e 1 unità di personale TSLB (tecnico sanitario di laboratorio biomedico).
Anche la normativa regionale emiliano-romagnola risulta particolarmente dettagliata. Recependo il criterio della centralizzazione raccomandato dal CSS, la Regione ha individuato il Laboratorio unico metropolitano (LUM) dell'Azienda USL di Bologna quale centro di riferimento in ragione dei requisiti e delle competenze dallo stesso possedute ed acquisite durante il progetto pilota. Per quanto concerne la definizione dei professionisti coinvolti, la deliberazione della Giunta auspica l'aggiornamento della rete che connette gli specialisti e i medici di medicina generale prescrittori, il laboratorio di riferimento regionale, i genetisti e i centri di diagnostica invasiva nonché i laboratori analisi territoriali che si individueranno quali punti di raccolta ed invio dei campioni prelevati sul territorio. È prevista una struttura informatica di comunicazione tra professionisti e tra centri diagnostici e gestante. Inoltre, la normativa emiliano-romagnola descrive minuziosamente anche le differenti modalità di accesso al test, il cui elemento più rilevante riguarda l'integrazione/interazione tra i diversi attori coinvolti nel percorso diagnostico. L'accesso al test può avvenire attraverso consultori, strutture ospedaliere oppure, in alcuni casi, attraverso professionisti operanti nel settore privato. In ogni caso, il percorso prevede una serie di passaggi standardizzati: informazione alla gestante, raccolta del consenso informato, inserimento dei dati in una piattaforma regionale dedicata e prenotazione del prelievo attraverso i sistemi di accesso del servizio sanitario.
Nella logica della centralizzazione si pone, seppur in via sperimentale, anche la Sardegna, dove l'analisi NIPT viene eseguita esclusivamente presso la struttura, identificata dalla ASL n. 8 di Cagliari, individuata quale Centro di riferimento regionale. I prelievi ematici per l'esecuzione del test NIPT possono invece essere effettuati presso tutti i centri di prelievo pubblici, per poi essere trasportati al Centro di riferimento regionale, che provvederà successivamente a trasmettere il referto ai centri prelievo. Dal punto di vista dei professionisti coinvolti, sono richieste figure esperte in materia di medicina fetale (specialisti in genetica medica e/o ginecologia e ostetricia).
Anche nel caso della normativa regionale toscana, sono in carico alle singole Aziende Sanitarie la gestione delle agende dei prelievi, l'adeguamento dei sistemi informativi locali, le accettazioni, i prelievi dei campioni, l'invio dei campioni, la produzione dei referti ed il loro invio all'utenza, la gestione dei richiami secondo le modalità definite dalle procedure attuative del protocollo, aggiornamento ed organizzazione del personale dedicato, organizzazione di spazi consulenziali ed informativi. Viene, altresì, confermato l'uso del libretto ricettario, quale strumento utile per l'accesso alle prestazioni specialistiche escluse dalla partecipazione al costo nonché della cartella ostetrica, anche attraverso un'apposita applicazione informatica ("hAPPyMamma"), dedicata a supportare la madre all'accesso ai servizi durante la gestazione e fino al primo anno del bambino.
Nel caso della Regione Basilicata, i test prenatali non invasivi NIPT/NIPS devono essere eseguiti in laboratori selezionati che siano certificati, accreditati per le attività di Genetica Medica e qualificati a svolgere tali indagini. Tali test devono essere preceduti e seguiti

da una consulenza pre-test e post-test. Inoltre, data la esistenza di un unico laboratorio specialistico di Genetica Medica (presso il presidio ospedaliero di Matera) nel quale è già presente un sequenziatore massivo in parallelo (NGS Life Technologies - S5), considerando anche il numero annuo di gravidanze (poco più di 4000), il NIPT test deve essere effettuato in tale laboratorio al quale le UUOOCC di Ginecologia e Ostetricia operanti sul territorio lucano devono riferirsi come già previsto per tutte le diagnosi prenatali che si eseguono in Regione (v. DGR n. 1577/2010 e n. 971/2016).

6. Conclusioni: verso l'introduzione del NIPT nei livelli essenziali di assistenza

Il funzionamento "a più velocità" del sistema sanitario, nei termini che emergono anche dalla rassegna normativa avente ad oggetto il NIPT, non può essere considerato in sé un'anomalia patologica, ma rappresenta una caratteristica strutturale del Servizio sanitario nazionale, coerente con l'assetto costituzionale delle competenze. La possibilità per le Regioni di introdurre prestazioni ulteriori rispetto ai livelli essenziali di assistenza conferma tale impostazione, pur ponendosi in tensione con l'obiettivo, ugualmente di matrice costituzionale, del superamento dei divari territoriali nella tutela della salute. Alla luce di questa tensione, l'iniziativa da parte di una Regione di introdurre un livello aggiuntivo di assistenza, a meno che non si leghi a specifiche esigenze epidemiologiche della propria popolazione, si può concepire non soltanto come l'esercizio legittimo di poteri autonomi diretti a soddisfare al meglio gli indirizzi espressi dalla comunità regionale, ma altresì come un potenziale contributo, in ottica di "sperimentazione", all'innovazione e all'avanzamento del SSN nel suo complesso.
In questo contesto si colloca il recente inserimento del test prenatale non invasivo (NIPT) tra i LEA[23], previsto dall'intesa sancita dalla Conferenza Stato-Regioni il 23 ottobre 2025, recante l'aggiornamento del D.P.C.M. 12 gennaio 2017. Tale passaggio è di fondamentale rilevanza, ma si inserisce in un quadro più complesso. Per un verso, esso richiede ulteriori passaggi attuativi di carattere tecnico, amministrativo e finanziario: istruttiva è, a questo proposito, la vicenda della definizione delle tariffe delle prestazioni specialistiche e ambulatoriali di cui ai "nuovi Lea" del 2017, la quale risulta ancora oggi non risolta in via definitiva (v. *supra* nota 10); per altro verso, l'aggiornamento formale dei LEA non è mai di per sé sufficiente a garantire l'uniformità delle prestazioni sul territorio nazionale, alla luce delle strutturali differenze organizzative e di capacità tecnico-professionale tra i diversi servizi sanitari regionali.

[23] Ai sensi dell'art. 3, rubricato "*Assistenza specialistica ambulatoriale*", il d.p.c.m. prevede la seguente condizione di erogabilità del test NIPT: *Screening contingente per la valutazione del rischio delle Trisomie 13, 18, 21, X e Y in gravidanze in cui sia stato individuato un rischio 1/11-1/1000 a seguito di una prima valutazione effettuata con le prestazioni "90.17.6 HCG FRAZIONE LIBERA E PAPP-A" e "88.78.4 ECOGRAFIA OSTETRICA per studio della traslucenza nucale. Incluso: consulenza pre e post test combinato". Su prescrizione specialistica. Erogabile contestualmente alla consulenza genetica associata al test.*

La disciplina del NIPT, così come delineata in sede di aggiornamento dei LEA, recepisce in larga misura le soluzioni già elaborate a livello regionale. In particolare, il test è configurato come prestazione di secondo livello, erogabile in regime di screening contingente, subordinatamente all'esito di un test combinato che individui una fascia di rischio intermedia (1/11–1/1000). Tale scelta delimita in modo significativo la platea dei beneficiari e porta a contenere l'impatto finanziario complessivo, stimato in circa 34,6 milioni di euro annui, a fronte di un numero di potenziali destinatari pari a poco più di 90.000 gestanti.
Il dato forse più significativo è rappresentato dalla convergenza delle Regioni verso questo modello regolatorio, sviluppatosi in assenza di un vincolo statale uniforme, ma sotto la guida di evidenze scientifiche condivise e di esigenze di sostenibilità finanziaria. In tal senso, mantenendo lo sguardo al perimetro delle Regioni che hanno introdotto il NIPT quale livello aggiuntivo, il regionalismo sanitario non ha prodotto una frammentazione disomogenea, bensì una tendenziale standardizzazione delle soluzioni adottate.

Tabella - Sinossi della normativa regionale presa in rassegna

Regioni o Province autonome	**Disciplina di livello legislativo**	**Disciplina di livello amministrativo**	
	Leggi regionali o provinciali	**Delibere della Giunta Regionale**	**Determine dirigenziali**
Basilicata		DGR n. 456 del 12/07/2019	
Bolzano		DGP n. 1413 del 2018; DGP n. 169 del 2024	
Campania			*Mozione in Consiglio regionale (n. 131 del 13/04/2021)*
Emilia-Romagna		DGR n. 1894 del 2019; DGR n. 988 del 2024; DGR n. 1327 del 2024	Determinazione dirigenziale n. 13386 del 01/07/2024
Lombardia		D.G.R. n. 5249/2021 D.G.R. n. 5503/2021	D.D.G. Welfare n. 10383/2022
Piemonte	L. r. n. 10 del 2023	DGR n. 12-8043 del 29/12/2023; DGR n. 5-8497 del 29/04/2024	Determinazione dirigenziale n. 832 del 02/12/2024

Sardegna	L. r. n. 9 del 2023	DGR n. 45/12 del 20/12/2023; DGR n. 14/38 del 22/05/2024	
Toscana		DGR n. 1371 del 2018; DGR n. 1530 del 2024	
Trento		DGP n. 1507 del 2021	
Valle d'Aosta		DGR n. 97 del 2024; DGR n. 1011 del 2024	

* Successivamente alla conclusione del lavoro di ricerca documentato nel presente scritto, è intervenuta la delibera di giunta della Regione autonoma Friuli Venezia Giulia n. 1415 del 17 ottobre 2025, la quale ha inserito il NIPT nel nomenclatore regionale delle prestazioni rese extra-LEA, a seguito di una sperimentazione deliberata l'anno precedente a valere su fondi PNRR. Tale delibera si conforma al modello c.d. contingente prevalente nelle altre Regioni, prevedendo il NIPT quale test di secondo livello.

NIPT as an additional level of healthcare offered by regional services in Italy: a comparative review

Armando Dirienzo

1. Introduction

This paper provides a systematic review of regional legislation on prenatal genetic testing, with particular reference to non-invasive prenatal testing (NIPT). The regulatory review made a preliminary reference to two documents from the Superior Health Council of 2015 and 2021, which outline the prenatal diagnostic techniques offered by the National Health Service (NHS) aimed at monitoring the fetus from the earliest stages of development until birth.

The available methodologies are divided into invasive (chorionic villus sampling, amniocentesis, cordocentesis) and non-invasive. The former have a diagnostic value, while the latter are characterized by a lower risk but, on the contrary, by a merely probabilistic capacity to identify chromosomal abnormalities. Non-invasive screening tests include prenatal ultrasound, triple screening, nuchal translucency, double screening and, more recently, NIPT.

These services, with the exception of NIPT, are included in the Essential Levels of Healthcare Service ("livelli essenziali di assistenza sanitaria" - LEA), defined by the Prime Ministerial Decree of January 12, 2017.

LEA constitute an essential element of uniformity of the health system and guarantee of administrative citizenship (art. 117, paragraph 2, letter m), Constitution), but the Regions can offer additional levels of protection with its own resources, in compliance with the constraints of public finance coordination. Furthermore, for regions subject to a repayment plan, constitutional case law prohibits the provision of non-mandatory services. However, the Court has clarified that, if services not included in the LEA are nevertheless funded by the State, they do not place a burden on the regional budget and may be provided.

NIPT currently represents an important benefit extra-LEA which some Regions provide either through exemption from co-payment of health care costs or by imposing a reduced fee on users.

The analysis of regional regulations must take into account the relevant state parameters, thus highlighting differences between Regions in terms of access to the test, delivery methods, the taxonomy between diagnostic and screening techniques, organizational models, financial resources, and the potential experimental nature of the services.

2. Research method

Given the objectives just outlined, within a multi-tier healthcare system, some common parameters defined at the state level were taken into consideration to highlight differences not only in access to testing among the various Italian regions, but also in delivery methods, organizational models, the hierarchy between diagnostic and screening techniques, different financial resources, and the experimental nature of the provision itself.

Therefore, the regulatory analysis first of all gave a pre-eminent position to non-legal and technical-scientific documents (the CSS guidelines), and then moved on to the analysis of the individual primary and secondary regulations.

Indeed, the regions considered in the regulatory analysis (Aosta Valley, Piedmont, Lombardy, Emilia-Romagna, Tuscany, Campania, Puglia, Basilicata, Sicily, Sardinia, and the Autonomous Provinces of Trento and Bolzano) have acted differently, employing different regulatory instruments. Alongside those regions that have used the primary source (regional law)—supported and supplemented by numerous implementing acts, such as executive resolutions—others have addressed the legislation in question differently through the adoption of regional or provincial government resolutions, or simply by identifying

the need to include prenatal genetic testing within their own regional health system (SSR) through the approval of a council motion (Campania).
The search for sources relied not only on institutional legal databases, but also on the right of access to administrative documents, as was the case with the Lombardy Region (based on the request submitted on March 14, 2025, to the General Directorate for Welfare – General Affairs and Personnel Organizational Unit) or with the Basilicata Region (where the right of access was not exercised in the strict sense, but rather a simple informal request sent to the General Secretariat of the Council – Legislative Office and Secretariat of the Council Committees).

3. Results

Following the regulatory review, we proceed with a comparative analysis of regional regulations regarding prenatal genetic testing based on state reference indicators or parameters. This analysis has allowed us to create a comparative table aimed at identifying similarities and differences between the various regional territories.

EXPERIMENTAL CHARACTER.

An "institutional" approach to prenatal testing is the prevailing trend: the regions of Piedmont, Tuscany, Valle d'Aosta and Basilicata, and the provinces of Trento and Bolzano, have established a stable framework for the provision of these services within their respective regional health services.
After a pilot phase, the Emilia-Romagna Region has permanently introduced the NIPT.
Only the Autonomous Region of Sardinia retains an experimental nature, but aimed at institutionalization compatible with financial equilibrium.

TEST TYPES AND TAXONOMY.

CSS recommends NIPT as a second-level test for pregnant women with intermediate risk detected by the combined test. The regions of Piedmont, Tuscany, Basilicata, and the Autonomous Province of Bolzano adhere to this model.
The Autonomous Region of Sardinia, while currently limiting access to pregnant women at intermediate risk, aims to extend it to all residents.
The Province of Trento allows NIPT also for high-risk women as an alternative to invasive procedures and expands further screening (preeclampsia and CMV).
The Emilia-Romagna Region offers free access to NIPT according to a more open taxonomy. The Autonomous Region of Valle d'Aosta offers it to all pregnant women, regardless of risk, in parallel with the combined test.

RESIDENCY AS A CONDITION OF ACCESS.

The most common access criterion is residency or domicile.
However, Piedmont offers NIPT to all women present in the regional territory, regardless of residence.
The Emilia-Romagna Region's legislation also provides NIPT for women inscribed to regional registers of patients, included foreign women without residence permit.

ECONOMIC CONDITIONS TO ACCESS.

There are four models:

- **Cost-sharing**: available only in the Tuscany Region, with a reduced rate and some exemptions.
- **Universal free testing**: this is the most cost-effective model, adopted by the Valle d'Aosta and Emilia-Romagna regions (the test is free on request, provided that a combined test has been carried out first).

- **Limited free access**: provided by the Piedmont and Basilicata regions and the Autonomous Province of Bolzano. Limited free access means it is reserved only for pregnant women at intermediate risk.
- **Limited free testing, with the intention of making it general**: this is a special financial regime provided solely by the Autonomous Region of Sardinia, which has expressed its desire to extend access to the test to all resident women.
- **Pseudo-generalized free testing**: this is provided by the Autonomous Province of Trento, which extends free testing to high-risk women who opt for NIPT instead of invasive tests.

ORGANIZATIONAL RULES.
All regions follow the CSS's guidelines regarding laboratory centralization.
The Autonomous Region of Valle d'Aosta and the Autonomous Province of Trento (which have got only one healthcare agency in their territory) do not specify the organization, delegating it to their respective health authorities.
The Regions of Piedmont, Emilia-Romagna, Sardinia, Tuscany, and Basilicata identify dedicated regional laboratories, while the Autonomous Province of Bolzano only regulates clinical pathways.
Specifically, the Piedmont Region is the only one to regulate equipment and technologies in detail.
In terms of IT, the regions of Piedmont, Emilia-Romagna and Tuscany have elaborated plans to establish interconnectivity between services and update IT platforms (such as the hAPPyMamma app in Tuscany).
Regarding the professionals involved, the Regions of Piedmont, Emilia-Romagna, Sardinia, Tuscany, and the Autonomous Province of Bolzano specify the specialists required (geneticists, FMF-accredited gynecologists, midwives, fetal medicine experts, laboratory personnel).

4. Conclusions
The multi-speed dynamic of the Italian healthcare system, as also showed by the regulatory review of the NIPT, cannot be considered a pathological anomaly in itself, but represents a structural characteristic of the National Health Service, consistent with the constitutional framework of competences. The power of the Regions to introduce services beyond the essential levels of care confirms this approach, even though it conflicts with the (equally constitutional) objective of bridging regional disparities in healthcare. In light of this tension, the initiative by a Region to introduce an additional level of care, unless it is tied to the specific epidemiological needs of its population, can be conceived not only as the legitimate exercise of autonomous powers aimed at better meeting the demands expressed by the regional community, but also as a potential contribution, from an "experimental" perspective, to the innovation and advancement of the NHS as a whole.
This is the context for the recent inclusion of non-invasive prenatal testing (NIPT) among the Essential Levels of Assistance (LEA), the regulatory process for which is nearing completion. The new unified state regulation largely incorporates solutions already developed at the regional level. Specifically, the test is designated as a second-level service, provided under a contingent screening regime, subject to the outcome of a combined test that identifies an intermediate risk range (1/11–1/1000). This choice significantly limits the number of beneficiaries and limits the overall financial impact, estimated at approximately €34.6 million annually, compared to a potential number of recipients of just over 90,000 pregnant women.
Perhaps the most significant development is the convergence of the Regions toward this regulatory model, developed in the absence of a uniform state constraint, but based on shared scientific evidence and the need for financial sustainability. In this sense, if we look at the Regions that have introduced NIPT as an additional level, healthcare regionalism has not produced uneven fragmentation, but rather a tendency towards standardization of the solutions adopted.