

Requisiti e condizioni di accesso al NIPT: un'analisi comparata tra Paesi Bassi, Francia, Inghilterra e Spagna*

Lorenzo Sottile**

SOMMARIO: 1. Il test prenatale non invasivo. Contesto, profili critici e metodo d'indagine. – 2. I Paesi Bassi come *benchmark* di implementazione “responsabile” del NIPT. – 2.1. I Paesi Bassi alla luce dei parametri della comparazione. – 3. La regolazione del NIPT in Francia tra centralizzazione pubblica e influenza del mercato. – 3.1. L'esperienza francese alla luce dei parametri della comparazione. – 4. L'Inghilterra: un modello selettivo di accesso al NIPT tra universalismo del NHS e pressione del mercato. – 4.1. L'Inghilterra sotto la lente dei parametri comparativi. – 5. La Spagna: frammentazione territoriale e progressiva standardizzazione minima nella *cartera común*. – 6. Considerazioni conclusive.

1. Il test prenatale non invasivo. Contesto, profili critici e metodo d'indagine

Il presente contributo ha l'obiettivo di sviluppare una riflessione sui requisiti e sulle condizioni di accesso al test prenatale non invasivo, privilegiando come oggetto dell'analisi ordinamenti europei differenziati ma comparabili dal punto di vista dell'assetto istituzionale e dell'organizzazione sanitaria.

* 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).

** Dottore di ricerca in Diritto costituzionale e pubblico nell'Università di Genova; borsista di ricerca nell'Università del Piemonte Orientale.

Prima di entrare nel vivo della trattazione e della metodologia impiegata, la specificità e la complessità del tema impongono una breve ricognizione preliminare, volta a chiarire le caratteristiche del test genetico, le coordinate del dibattito pubblico e accademico che ne hanno accompagnato l'inquadramento nei programmi nazionali di *screening*, nonché le principali "tensioni" che esso evoca, soprattutto in relazione all'effettività del diritto alla salute, al principio di uguaglianza e all'autodeterminazione nelle scelte riproduttive.

A partire dalla sua commercializzazione e introduzione nella pratica clinica nel 2011, il test prenatale non invasivo (NIPT – *Non-Invasive Prenatal Testing*) ha rappresentato un'innovazione rilevante nell'ambito delle tecniche di *screening*, incidendo in modo considerevole sui percorsi decisionali e organizzativi della medicina materno-fetale¹.

Attraverso l'analisi del DNA fetale libero circolante nel sangue materno, il test consente di individuare – con livelli di certezza variabili – diverse condizioni genetiche o caratteristiche del feto, in particolare la presenza di anomalie cromosomiche quali la trisomia 21 (sindrome di Down), la trisomia 18 (sindrome di Edwards) e la trisomia 13 (sindrome di Patau)².

Il NIPT ha fatto il suo ingresso in un panorama già strutturato di tecniche di *screening* prenatale, come il test combinato³, e di pratiche invasive come l'amniocentesi e la villocentesi⁴; tuttavia, le sue peculiarità hanno contribuito a una sua rapida espansione su scala globale⁵.

¹ Tra i molti contributi sul tema, si segnalano i recenti studi di C. WARTON, D.F. VEARS, *Healthcare professionals' perspectives on and experiences with non-invasive prenatal testing: a systematic review*, in *Human Genetics*, 2025, vol. 144, n. 4, pp. 343 ss.; E. SEBIRE, C.H. RODRIGO, S. BHATTACHARYA, M. BLACK, R. WOOD, R. VIEIRA, *The implementation and impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) for Down's syndrome into antenatal screening programmes: A systematic review and meta-analysis*, in *PLoS One*, 2024, vol. 19, n. 5, p. 2.

² Le trisomie 21, 18 e 13 sono anomalie cromosomiche numeriche dovute alla presenza di una copia in più, rispettivamente, del cromosoma 21, 18 o 13. La trisomia 21, nota anche come sindrome di Down, è la più frequente tra le trisomie compatibili con la nascita e si associa a quadri clinici di gravità variabile, generalmente caratterizzati da disabilità intellettiva di grado diverso e dalla possibile presenza di malformazioni congenite. Le trisomie 18 e 13, note rispettivamente come sindrome di Edwards e sindrome di Patau, sono condizioni più rare e generalmente più gravi, spesso associate a importanti anomalie dello sviluppo, elevata mortalità prenatale e ridotta sopravvivenza postnatale. AIHTA, *Regulation and financing of prenatal screening and diagnostic examinations for fetal anomalies in selected European countries*, AIHTA Policy Brief, 2022, n. 12, pp. 13 ss.

³ Il c.d. test combinato è un test di screening prenatale del primo trimestre finalizzato a stimare la probabilità che il feto sia affetto da trisomia 21, 18 o 13; esso combina i dati ricavati da un prelievo ematico materno con quelli ottenuti mediante ecografia, in particolare la misurazione della translucenza nucale, e non ha dunque natura diagnostica, ma solo probabilistica. Vedi sinteticamente AIHTA, *Regulation and financing of prenatal screening*, cit., p. 13.

⁴ L'amniocentesi e la villocentesi sono esami prenatali diagnostici invasivi: la prima consiste nel prelievo di liquido amniotico, generalmente dopo la quindicesima settimana di gravidanza, mentre la seconda nel prelievo di villi coriali, normalmente tra l'undicesima e la tredicesima settimana. Entrambi gli esami consentono l'analisi di anomalie cromosomiche o genetiche e, a differenza dei test di screening, hanno finalità diagnostica. Tali procedure presentano tuttavia alcuni rischi, tra cui soprattutto un rischio, seppur contenuto, di aborto spontaneo. Sul punto, S.A. DETTWYLER, R.E. ZIELINSKI, B.M. YASHAR, *Certified nurse-midwives' experiences with provision of prenatal genetic screening: A case for interprofessional collaboration*, in *The Journal of Perinatal & Neonatal Nursing*, 2019, 33(4), pp. E3 ss.

⁵ Secondo una rilevazione del 2018 il NIPT era disponibile in più di 60 Paesi. V. RAVITSKY, M.C. ROY, H. HAIDAR, L. HENNEMAN ET AL., *The Emergence and Global Spread of Noninvasive Prenatal Testing*, in *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 2021, vol. 22, p. 310.

Tale progressiva affermazione ha alimentato in numerosi ordinamenti una discussione circa l'inserimento del NIPT nei programmi nazionali di *screening*, in ragione degli evidenti profili di vantaggio offerti rispetto alle tecniche tradizionali: anzitutto, il test è eseguibile precocemente, già dalla nona o decima settimana di gestazione⁶; in secondo luogo, mostra un'elevata accuratezza nello *screening* delle trisomie richiamate per le quali esso è ordinariamente impiegato, al punto che la comunità scientifica non esprime riserve sulla sua utilizzabilità⁷; in terzo luogo, è di semplice effettuazione, poiché richiede un prelievo ematico, ed elude pertanto i rischi – seppur contenuti – di aborto spontaneo connessi ai test invasivi⁸.

Ad ogni modo, occorre precisare sin d'ora che il NIPT non si configura come un esame diagnostico. Pur restituendo un risultato altamente affidabile, esso rimane, per sua natura, probabilistico, e proprio su questo aspetto si è articolata una delle principali critiche alla sua inclusione nei programmi nazionali di *screening*. Sebbene in misura inferiore rispetto agli altri test non invasivi, sussiste un tasso di falsi positivi⁹ e falsi negativi e, in caso di esito positivo, la conferma dipenderebbe comunque da un test invasivo¹⁰, con conseguente rischio di duplicazione di procedure e costi. Tale rilievo deve essere però valutato alla luce dei dati disponibili sull'impatto complessivo dell'introduzione del NIPT nei percorsi di *screening*. Un recente studio sulla sua implementazione, basato su dati raccolti in 27 Paesi, ha evidenziato che dopo l'introduzione del NIPT, la proporzione di donne che, a

⁶ Secondo A. KNIGHT, J. MILLER, *Prenatal genetic testing, abortion, and disability justice*, Oxford University Press, 2023, pp. 1 ss., la possibilità di effettuare il test già dalla nona o decima settimana permette alle donne e alla coppia di avere più tempo per prendere una decisione informata sul se e come portare avanti la gravidanza.

⁷ Il test combinato del primo trimestre, basato sull'integrazione di marcatori biochimici ed ecografici, presenta in media un tasso di rilevazione pari al 70% e un tasso di falsi positivi pari al 5%; secondo i dati di alcune Società scientifiche nazionali (SIGU) ed internazionali (sMFM, ESHG/ASHG, ACMG, ISPD) il NIPT mostra, invece, un tasso di rilevazione – nelle gravidanze singole – del 99,7% con riferimento alla trisomia 21, del 98,2% per la trisomia 18 e del 99,0% per la trisomia 13. V. Consiglio Superiore di Sanità Sezione I – *Screening del DNA fetale non invasivo (NIPT) in sanità pubblica*, 2021, pp. 13-14.

Ne consegue che la maggiore accuratezza del NIPT emerge sia sotto il profilo della più elevata capacità di individuare correttamente i casi effettivi, sia sotto quello della sensibile riduzione dei casi in cui il test risulta positivamente erroneo, con conseguente diminuzione del ricorso non necessario a procedure diagnostiche invasive di conferma. In questi termini, E. SEBIRE, C.H. RODRIGO, S. BHATTACHARYA, M. BLACK, R. WOOD, R. VIEIRA, *The implementation and impact of non-invasive prenatal testing (NIPT)*, cit., pp. 2-3.

⁸ M.L. RIZZO, *Il consenso informato come strumento per l'implementazione etica dei test genetici non invasivi per la diagnosi prenatale*, in *BioLaw Journal – Rivista di BioDiritto*, 2018, n. 3, p. 226, richiamando l'analisi di A. TABOR, Z. ALFIREVIC, *Update on Procedure-Related Risks for Prenatal Diagnosis Techniques*, in *Fetal Diagnosis Therapy*, 2010, n. 27, secondo i quali il rischio di perdita fetale connesso all'amniocentesi e al prelievo dei villi coriali è ricompreso tra 0,5% e 1 %; studi più recenti hanno comunque ridimensionato il rischio collocandolo entro valori inferiori rispetto a quelli tradizionalmente riportati, v. L.J. SALOMON, A. SOTIRIADIS, C.B. WULFF, A. ODIBO, R. AKOLEKAR, *Risk of miscarriage following amniocentesis or chorionic villus sampling: systematic review of literature and updated meta-analysis*, in *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2019, 54(4), pp. 442 ss.

⁹ Il tasso di falsi positivi è dello 0,04% per la trisomia 21, dello 0,05% per la trisomia 18 e dello 0,04% per la trisomia 13. Consiglio Superiore di Sanità Sezione I – *Screening del DNA fetale non invasivo (NIPT)*, cit., p. 14.

¹⁰ P. BENN, A. BORRELL, H. CUCKLE, L. DUGOFF, S. GROSS, J.A. JOHNSON ET AL., *Prenatal Detection of Down Syndrome using Massively Parallel Sequencing (MPS): a rapid response statement from a committee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis*, 24 October 2011, in *Prenatal Diagnosis*, 2012, vol. 32, n. 1, pp. 1-2.

fronte di uno *screening* biochimico ad alto rischio, ricorreva direttamente alla diagnostica invasiva si è ridotta dal 75% al 43%, indicando un effetto di “decompressione” del ricorso immediato alle procedure invasive¹¹.

In questa prospettiva, le prove empiriche pongono le basi per ulteriori riflessioni non soltanto in ordine alla potenziale riduzione dell'esposizione ai rischi legati alle procedure invasive, ma anche rispetto alla sostenibilità economica dell'integrazione del NIPT nei programmi pubblici, nei termini di una possibile contrazione o mancata alterazione dei costi complessivi, da verificare caso per caso¹².

Invero, un'analisi sui requisiti e sulle condizioni di accesso al NIPT imporrebbe di partire da una ricognizione del livello della domanda sociale, in particolare delle preferenze delle donne potenzialmente interessate, nel presente o nel futuro, allo *screening*. Ciò nondimeno, si tratta di un dato di difficile accertamento, penalizzato dalla scarsa visibilità del test al di fuori dell'esperienza della gravidanza; difatti, molte donne e famiglie non conoscono lo strumento prima di trovarsi inserite nel percorso prenatale e, più in generale, la circolazione di informazioni sull'*iter* della gestazione e sulle alternative di *screening* tende a rimanere limitata e disomogenea.

Ne deriva che la definizione del perimetro di offerta pubblica del NIPT, nei diversi ordinamenti, risulta fortemente condizionata dal confronto pubblico e accademico, il quale, pur articolandosi secondo registri e sensibilità differenti, si radica, da un lato, nel dibattito sull'autodeterminazione riproduttiva e, dall'altro, investe i presupposti della medicina predittiva¹³. È chiaro, dunque, che il NIPT amplifica sensibilmente la possibilità di prendere decisioni realmente informate già nei primi mesi della gestazione, ma nel dibattito sono emerse numerose criticità ricorrenti che intrecciano riflessioni di natura etica, giuridica, economica e sociale di cui occorre tenere conto.

Un primo elemento di tensione attiene al rischio di routinizzazione del NIPT. La semplicità dell'erogazione di tale test può infatti favorire una partecipazione “acritica”, trasformando una possibile opzione in una procedura automatica. Quindi, la questione investe altresì le modalità e la qualità dell'informazione: non è sufficiente garantire l'accesso formale allo

¹¹ E. SEBIRE, C.H. RODRIGO, S. BHATTACHARYA, M. BLACK, R. WOOD, R. VIEIRA, *The implementation and impact of non-invasive prenatal testing (NIPT)*, cit., p. 1.

¹² S. MORRIS, S. KARLSEN, N. CHUNG, M. HILL, L.S. CHITTY, *Model-based analysis of costs and outcomes of non-invasive prenatal testing for Down's syndrome using cell free fetal DNA in the UK National Health Service*, in *PLoS One*, 2014, vol. 9, n. 4; S. MAXWELL, I. JAMES, J.E. DICKINSON, P. O'LEARY, *First trimester screening cut-offs for noninvasive prenatal testing as a contingent screen: Balancing detection and screen-positive rates for trisomy 21*, in *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 2016, vol. 56, n. 1, pp. 29-35; M.I. EVANS, J.D. SONEK, T.W. HALLAHAN, D.A. KRANTZ, *Cell-free fetal DNA screening in the USA: a cost analysis of screening strategies*, in *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 2015, vol. 45, n. 1, pp. 74-83.

¹³ In relazione a questo secondo versante si registra, però, uno snodo peculiare: mentre la prevenzione e la predizione risultano generalmente valorizzate in numerosi ambiti clinici (si pensi, ad esempio, alle politiche di screening in area oncologica e cardiologica), l'ambito prenatale tende a concentrare con maggiore immediatezza conflitti valoriali, per la prossimità del tema alle scelte sull'interruzione volontaria della gravidanza e alla rappresentazione sociale della disabilità.

screening se la donna non è posta nella condizione di comprendere la natura probabilistica del risultato, le alternative disponibili e le implicazioni dei diversi esiti. Inoltre, in tale prospettiva, assume rilievo il rischio che, nella prassi, sia destinato al *counselling* un arco temporale non proporzionato alla complessità della decisione, con conseguente compressione sostanziale dell'autonomia riproduttiva.

Un secondo nodo problematico riguarda la sostenibilità finanziaria e le decisioni sull'allocazione delle risorse sanitarie. In un contesto di limitatezza economica, l'introduzione del NIPT nel sistema sanitario non è stata avvertita come prioritaria, alla luce della presenza di tecniche già esistenti e della necessità di procedere con pratiche diagnostiche invasive per confermare i risultati in caso di livelli di rischio.

Un terzo profilo concerne l'estensione del pannello di analisi. La possibilità di ampliare lo *screening* oltre le trisomie più comuni – includendo le ulteriori anomalie cromosomiche e informazioni quali il sesso fetale –, oltre a non incontrare il favore della comunità scientifica, solleva interrogativi specifici sulla comunicabilità dei risultati e sulla tenuta del consenso informato. La letteratura evidenzia che un pannello esteso può aumentare l'incertezza interpretativa e rendere più ardua una comunicazione pienamente comprensibile, soprattutto ove le condizioni rilevate presentino livelli di affidabilità differenti o non siano necessariamente associate a quadri clinici gravi¹⁴.

Un quarto nucleo, “storicamente” più polarizzato, si concentra sui rischi di selezione delle nascite, talvolta semplificati, in maniera inappropriata, come deriva eugenetica. È indubbio che il NIPT, come gli altri test, possa avere un ruolo nella stigmatizzazione della disabilità¹⁵. Al contempo, una riflessione più approfondita dovrebbe invitare a distinguere tra disponibilità dell'informazione e finalità selettive, valorizzando la garanzia di un processo decisionale effettivamente informato laddove non siano state riscontrate finalità selettive alla base dell'erogazione della tecnica di *screening*. A conferma della necessità di adottare la visione proposta interviene l'evidenza che l'introduzione del NIPT non ha determinato, di per sé, un aumento dei tassi di interruzione di gravidanza dovuti ad anomalie fetali, e che in molti casi le donne ricorrono al test per ottenere informazioni sulla salute fetale e prepararsi all'arrivo del bambino senza l'intenzione di interrompere la gravidanza in caso di esito positivo¹⁶. In ogni caso, anche l'eventuale scelta di interrompere la gravidanza, nei limiti consentiti dall'ordinamento, non può essere automaticamente equiparata a “selezione”, poiché può essere influenzata da condizioni materiali e sociali.

¹⁴ Così B.L. GAMMON, S.A. KRAFT, M. MICHIE, M. ALLYSE, “*I think we've got too many tests!*”: Prenatal providers' reflections on ethical and clinical challenges in the practice integration of cell-free DNA screening, in *Ethics, Medicine and Public Health*, 2016, vol. 2, n. 3, pp. 337 ss.

¹⁵ Nuffield Council on Bioethics, *Non-invasive prenatal testing: ethical issues*, Londra, 2017, *passim*.

¹⁶ L. LANNON, K.R.M. VAN DER MEIJ, M.N. BEKKER, L. DE CATTE ET AL., *A cross-country comparison of pregnant women's decision-making and perspectives when opting for non-invasive prenatal testing in the Netherlands and Belgium*, in *Prenatal Diagnosis*, 2023, vol. 43, n. 3, pp. 300 ss.

Infine, assume centralità sempre più crescente la dimensione dell'equità e della giustizia nell'accesso. Qualora il NIPT fosse fruibile prevalentemente nel settore privato, il rischio sarebbe la formazione di un mercato parallelo che seleziona in base al reddito, rafforzando disuguaglianze economiche e sociali. Per di più, profili di disuguaglianza possono prodursi anche quando il sistema pubblico condiziona l'accesso mediante la previsione di soglie basate sul rischio (età materna, rischio stimato) o quando l'offerta risulta differenziata su base territoriale: criteri clinici ragionevoli possono tradursi, in concreto, in esclusioni sistematiche e in disuguaglianze di fatto, con ricadute dirette sul principio di uguaglianza sostanziale.

Nonostante l'ampiezza di tale dibattito, la riflessione strettamente giuridica sul NIPT è rimasta relativamente contenuta, se confrontata con il rapido consolidamento della pratica e con la densità delle questioni cruciali che essa solleva. Eppure, il NIPT coinvolge direttamente profili di rilevanza costituzionale: il diritto alla salute della donna, la protezione del concepito, l'autodeterminazione nelle scelte riproduttive, le condizioni del consenso informato, l'organizzazione dei servizi e la distribuzione delle competenze sanitarie, la tutela delle persone con disabilità e i rischi di stigmatizzazione, il principio di uguaglianza nella sua dimensione sostanziale e, più in generale, gli assetti di *welfare*.

Da qui l'esigenza metodologica di un impianto di fonti inevitabilmente multidisciplinare, che coinvolge la letteratura bioetica, medico-sanitaria, politologica, nonché documenti di *policy*, raccomandazioni di agenzie nazionali, linee guida internazionali e dati empirici relativi alla diffusione e all'impatto del test nei diversi contesti ordinamentali.

La lente dell'analisi resta, nondimeno, eminentemente giuridico-costituzionale: la progressiva integrazione del NIPT entro i percorsi pubblici di *screening* non si è data "spontaneamente" sul piano clinico, ma attraverso scelte normative e organizzative che riflettono, a seconda degli ordinamenti, specifiche declinazioni del diritto alla salute, diverse architetture di *governance* sanitaria e differenti esiti del confronto pubblico e accademico.

In questa cornice, il contributo adotta un approccio comparato, strutturato attorno a due variabili sistemiche e a una griglia di parametri applicata in modo uniforme ai casi selezionati, assumendo il NIPT come prisma attraverso cui osservare l'interazione tra organizzazione sanitaria, forma di Stato e bilanciamento dei diritti coinvolti.

Le variabili sistemiche assunte come determinanti della regolazione pubblica del NIPT sono, anzitutto, il modello di sistema sanitario – nelle principali declinazioni beveridgiane e bismarckiane e nelle loro ibridazioni – in quanto idoneo a incidere sui criteri di ricomprensione del test nell'offerta pubblica, sulle modalità di finanziamento e sul rischio di segmentazione tra canale pubblico e mercato privato; in secondo luogo, la forma di Stato e il grado di decentramento delle competenze sanitarie, che condizionano l'uniformità dell'accesso, la possibile frammentazione territoriale e, in ultima analisi, la tenuta del principio di uguaglianza sostanziale.

La selezione dei casi riflette l'intreccio tra tali dimensioni: l'Inghilterra è assunta come contesto di riferimento all'interno di uno Stato unitario caratterizzato da *devolution*, nel quale la sanità è amministrata secondo assetti differenziati tra le diverse nazioni costitutive; tale carattere rende metodologicamente opportuno circoscrivere l'analisi all'Inghilterra, anche

in considerazione della maggiore stratificazione delle fonti disponibili. La Francia, pur con processi di decentramento amministrativo, si colloca entro una tradizione di Stato unitario con forte capacità di indirizzo centrale, utile a osservare gli effetti di una *governance* tendenzialmente uniforme sulle condizioni di accesso. La Spagna rappresenta un caso paradigmatico di decentramento delle competenze sanitarie in capo alle *Comunidades Autónomas*, rilevante per verificare come l'articolazione territoriale possa tradursi in differenziazioni dell'offerta e in disuguaglianze di accesso.

In tale contesto, i Paesi Bassi sono assunti come *benchmark*, in ragione della avanzata e dettagliata regolazione del NIPT nel settore sanitario pubblico e, più in generale, della peculiare combinazione tra assicurazione privata e forte regolazione pubblica, la quale consente di osservare come la *governance* possa orientare un sistema assicurativo verso obiettivi di equità e accesso universalistico.

Al fine di circoscrivere l'analisi e rendere il confronto omogeneo, le esperienze dei paesi selezionati saranno lette attraverso cinque parametri: (1) le modalità di accesso e implementazione del NIPT; (2) la copertura finanziaria; (3) la collocazione del NIPT nella tassonomia degli strumenti di *screening* prenatale; (4) l'assetto organizzativo del servizio e i requisiti professionali richiesti, con particolare attenzione al *counselling*; (5) il grado di diffusione del test e le eventuali disuguaglianze di accesso sotto il profilo economico, territoriale e socio-culturale.

È opportuno precisare, tuttavia, che tale selezione risponde a una finalità eminentemente comparativa: essa consente di costruire una base comune di osservazione, ma comporta inevitabilmente un certo grado di semplificazione rispetto a un oggetto la cui matrice è anzitutto medico-scientifica.

2. I Paesi Bassi come *benchmark* di implementazione “responsabile” del NIPT

L'esperienza dei Paesi Bassi può essere assunta come punto di riferimento della comparazione poiché rappresenta uno dei modelli più avanzati di integrazione del NIPT nei programmi pubblici di *screening* prenatale. Il suo rilievo dipende soprattutto da un peculiare processo di *governance* partecipata dell'innovazione biomedica¹⁷, caratterizzato da graduale sperimentazione pubblica, raccolta sistematica di dati empirici e continuo monitoraggio, centralità del *counselling* come condizione di una scelta effettivamente informata e progressiva rimozione delle barriere che causavano disuguaglianze nell'accesso al test. In questa prospettiva, il caso olandese si presenta come *benchmark*, utile a misurare conver-

¹⁷ Come si evince in particolare dalla ricostruzione di M. SKOJO, M.I. SREBNIAK, L. HENNEMAN, E. A. SISTERMANS, K.R.M. VAN DER MEIJ, *Implementing non-invasive prenatal testing in a national screening program: Lessons learned from the TRIDENT studies*, in *Best Practice & Research: Clinical Obstetrics and Gynaecology*, 2024, n. 97, p.7.

genze e divergenze rispetto ad altri ordinamenti che hanno seguito traiettorie più selettive, frammentate o maggiormente esposte al mercato e al dibattito pubblico.

Le ragioni di tale processo vanno lette a partire dalle premesse costituzionali e organizzative del sistema olandese. Sullo sfondo si colloca la previsione dell'art. 22, comma 1 della Costituzione olandese, la quale attribuisce ai pubblici poteri una responsabilità di garanzia nella tutela della salute della popolazione, lasciando alla legislazione ordinaria un ruolo preponderante nella configurazione del sistema sanitario¹⁸. Le evoluzioni legislative hanno consolidato un modello inedito che ibrida elementi del sistema Beveridge e del sistema Bismarck, fondato su un sistema di assicurazioni sanitarie private obbligatorie inserito in una cornice di concorrenza fortemente regolata e orientata a finalità solidaristiche e universalistiche dallo Stato. Ne consegue un assetto nel quale la dimensione assicurativa non attenua, bensì presuppone una forte capacità pubblica di indirizzo e controllo. Tale impostazione aiuta a comprendere perché i programmi di sperimentazione e integrazione del NIPT si siano svolti senza la presenza di un mercato privato parallelo del test all'interno del Paese¹⁹. Infatti, in base al *Population Screening Act* del 1996 – legge adottata con l'obiettivo di proteggere i cittadini dai possibili effetti dannosi dei programmi di *screening* –, i test genetici prenatali per le aneuploidie fetali sono subordinati a una specifica autorizzazione governativa²⁰; ed è all'interno di questo *framework* legislativo che sono state concesse le licenze per l'avvio degli studi TRIDENT, i quali hanno consentito l'implementazione responsabile del NIPT attraverso fasi di valutazione e monitoraggio basate sulle evidenze scientifiche, sulle formazioni e sui riscontri degli operatori sanitari, nonché sull'ascolto delle esperienze delle donne in gravidanza. Il funzionamento concreto di tale architettura istituzionale si coglie con particolare chiarezza nel ruolo svolto dal Dutch NIPT Consortium, costituito nel 2011 e composto dai principali attori coinvolti nello *screening* prenatale – ginecologi, genetisti clinici, ostetriche, organizzazioni dei pazienti, centri accademici di ricerca – in stretta collaborazione con i funzionari governativi e con il National Institute for Public Health and the Environment, Centre for Population Screening (RIVM-CVB), cui compete il coordinamento dei programmi nazionali di *screening* per conto del Ministero della Salute, del Benessere e dello Sport²¹. Il consorzio ha costituito il principale snodo tra ricerca scientifica, pratica clinica e regolazione pubblica dell'innovazione genetica, assumendo un ruolo decisivo nell'ideazione, nell'attuazione e nella valutazione degli studi

¹⁸ COSÌ A. PITINO, *The Dutch Recovery and Resilience Plan interventions on the most private-based National Healthcare System of the European Union*, in *Corti Supreme e salute*, 2024, n. 1, p. 173.

¹⁹ Aspetto cruciale sottolineato da V. RAVITSKY, M.C. ROY, H. HAIDAR, L. HENNEMAN ET AL., *The Emergence and Global Spread of Noninvasive Prenatal Testing*, cit., p. 322.

²⁰ C.G. VAN EL, T. PIETERS, M. CORNEL, *Genetic screening and democracy: lessons from debating genetic screening criteria in the Netherlands*, in *Journal of Community Genetics*, 2012, vol. 3, n. 2, p. 83.

²¹ R.V. VAN SCHENDEL, C.G. VAN EL, E. PAJKRT, L. HENNEMAN, M.C. CORNEL, *Implementing non-invasive prenatal testing for aneuploidy in a national healthcare system: global challenges and national solutions*, in *BMC Health Services Research*, 2017, vol. 17, n. 1, 670, *passim*.

TRIDENT-1 (2014) e TRIDENT-2 (2017). Proprio la sua struttura multidisciplinare e inclusiva ha reso possibile un'integrazione pubblica del NIPT non affidata alla polarizzazione delle implicazioni etiche, giuridiche, sociali ed economiche legate alla sua introduzione, ma guidata da una strategia uniforme, fondata sulla raccolta centralizzata dei dati, sul monitoraggio costante delle caratteristiche del test, sulla verifica della qualità e sull'eventuale adattamento dei protocolli. In tale quadro, assume rilievo il fatto che la letteratura annovera tra i fattori decisivi del modello olandese anche l'attenzione riservata alle prospettive e alle preferenze delle donne in gravidanza, nonché al livello di *informed choice* concretamente raggiunto, assunto quale indicatore della qualità dell'implementazione²².

2.1. I Paesi Bassi alla luce dei parametri della comparazione

(1) Quanto al primo parametro della comparazione, cioè le modalità di accesso e di implementazione, il percorso olandese è stato marcatamente graduale. Nel 2014, con TRIDENT-1, il NIPT è stato introdotto come test di seconda linea per le donne con aumentato rischio di trisomia 21, 18 o 13 sulla base del test combinato del primo trimestre o della storia clinica. Nel 2017, con TRIDENT-2, il test è stato esteso a tutte le donne in gravidanza come opzione di prima linea. Infine, a seguito dei risultati positivi emersi dalla sperimentazione, dal 1° aprile 2023 il NIPT è stato definitivamente integrato nel programma nazionale di screening prenatale come offerta standard rivolta a tutte le gestanti²³.

(2) Il secondo parametro, relativo alla copertura finanziaria, mostra con particolare chiarezza l'evoluzione del modello verso una maggiore equità. Nella fase di TRIDENT-2, pur essendo il test largamente sostenuto pubblicamente, rimaneva a carico della donna un contributo diretto di 175 euro; per le donne già considerate ad alto rischio, invece, il NIPT era coperto dall'assicurazione sanitaria. Sebbene tale configurazione attenuasse i costi dell'accesso, esso manteneva una barriera economica potenzialmente rilevante, tanto più alla luce delle differenze socioeconomiche registrate nell'adesione, risultante più che dimezzata nelle aree più fragili (20% contro il 48% delle zone meno svantaggiate)²⁴. Da tali rilievi è conseguita, dunque, la decisione di rendere il NIPT gratuito dal 1 aprile 2023: un segnale significativo sul piano della garanzia del principio di eguaglianza sostanziale, in quanto mirato a ridurre il peso delle condizioni economiche sulla possibilità di scelta sull'accesso al test genetico.

(3) Il terzo parametro, concernente la collocazione del NIPT nella tassonomia degli strumenti di *screening* prenatale, riflette ancora una volta l'impostazione prudente dell'esperienza olandese, attenta ad una valutazione progressiva dei dati sulla base dei quali apportare le modifiche necessarie. Anche sotto questo profilo, infatti, il NIPT non è stato

²² Vedi M. SKOJO, M.I. SREBNIK, L. HENNEMAN, E. A. SISTERMANS, K.R.M. VAN DER MEIJ, *Implementing non-invasive prenatal testing in a national screening program*, cit., *passim*.

²³ *Ivi*, p.6.

²⁴ *Ivi*, p. 7.

immediatamente configurato come test di prima linea, ma è stato dapprima collocato, nell'ambito di TRIDENT-1, come test di seconda linea riservato alle donne con rischio elevato di trisomia 21, 18 o 13 risultante dal test combinato del primo trimestre o da precedenti anamnestici rilevanti. Solo con TRIDENT-2, a partire dall'aprile 2017, esso è stato offerto a tutte le donne in gravidanza come opzione di prima linea, mantenendo in una fase iniziale la possibilità di ricorrere ancora al test combinato. I dati mostrano con particolare evidenza come tale scelta sia stata corrispondente alle preferenze espresse dalle gestanti e abbia determinato una rapida ridefinizione della tassonomia degli strumenti di screening, al punto che l'adesione al test combinato è calata sino a meno dell'1% in pochi anni²⁵. Ne deriva che il passaggio del NIPT da test contingente a test di prima linea non ha semplicemente aggiunto una possibilità ulteriore al percorso prenatale, ma ha prodotto una vera e propria sostituzione funzionale.

(4) Tale conseguenza è stata resa possibile, in particolar modo, da un *counselling* altamente strutturato, che costituisce il quarto parametro della comparazione e uno dei tratti maggiormente caratterizzanti del modello dei Paesi Bassi. Nell'ottica di evitare che la semplificazione tecnica del test producesse forme di routinizzazione, l'offerta dello *screening* è stata costruita attorno a un percorso informativo molto rigoroso. In questa prospettiva, assume rilievo il fatto che alle donne non vengano immediatamente fornite informazioni dettagliate sul NIPT, ma sia posta, in via preliminare, una domanda generale volta a verificare se esse desiderino ricevere informazioni sullo screening prenatale; solo in caso di risposta positiva si apre la fase informativa vera e propria. Il sistema olandese ha quindi privilegiato un'impostazione volta a valorizzare il diritto a non sapere, in ossequio alla volontà di contenere la pressione implicita verso l'adesione automatica al test²⁶.

Una volta manifestata la disponibilità a ricevere informazioni, le donne accedono a un *counselling* approfondito, uniforme e non direttivo. Nella fase pre-test vengono illustrate: le opzioni disponibili, le caratteristiche del test, l'efficacia dello screening, le condizioni oggetto di analisi e il significato dei possibili risultati; allo stesso modo, la consulenza post-test è finalizzata a chiarire le conseguenze degli esiti e le eventuali opzioni di *follow-up*. Il tratto decisivo del modello olandese è che tale *counselling* non è orientato a indirizzare la scelta della donna sulla base dei valori del professionista sanitario, ma a porla nelle condizioni di deliberare in modo autonomo, coerentemente con i propri convincimenti e con il proprio progetto riproduttivo²⁷.

²⁵ K.R.M. VAN DER MEIJ, M. DE GROOT-VAN MOOREN, E.W. CARBO, M.J. PIETERS ET AL., *Uptake of fetal aneuploidy screening after the introduction of the non-invasive prenatal test: a national population-based register study*, in *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 2021, vol. 100, n. 7, pp. 1267 ss.

²⁶ N.M.T.H. CROMBAG, Y.E. VELLINGA, S.A. KLUJFHOUT ET AL., *Explaining variation in Down's syndrome screening uptake: comparing the Netherlands with England and Denmark using documentary analysis and expert stakeholder interviews*, in *BMC Health Services Research*, 2014, pp. 5 ss.

²⁷ K.R.M. VAN DER MEIJ, A. NJIO, L. MARTIN, J.T. GITSLS-VAN DER WAL ET AL., *Routinization of prenatal screening with the non-invasive prenatal test: pregnant women's perspectives*, in *European Journal of Human Genetics*, 2022, vol. 30, *passim*.

Anche sul piano organizzativo il *counselling* è disciplinato in modo particolarmente stringente. Esso può essere svolto soltanto da professionisti formati e accreditati, soprattutto ostetriche, ma anche altri operatori coinvolti nel percorso prenatale, come infermieri specializzati, ginecologi ed ecografisti.

Le donne e i loro partner sono destinatari di una sessione pre-test della durata di circa 30 minuti; inoltre, sono disponibili risorse integrative, quali la brochure informativa disponibile in cinque lingue e i materiali prodotti dal Centre for Population Screening, inclusi sito web e strumenti digitali dedicati²⁸.

Il NIPT viene solitamente offerto nelle strutture di assistenza ostetrica e negli ospedali, secondo una differenziazione che riflette il profilo di rischio della gravidanza. Il setting ospedaliero mantiene un ruolo più marcato nei casi a rischio aumentato, mentre l'offerta routinaria dello screening si appoggia in misura significativa alle ostetriche del primo livello di assistenza²⁹. Quanto alla fase successiva al NIPT, anche in questo caso la consulenza è svolta soprattutto da ostetriche e medici, e nei casi che richiedono ulteriori approfondimenti, la donna o la coppia vengono indirizzate a unità specializzate, ad esempio centri universitari di diagnosi prenatale, dove ricevono ulteriore counselling e l'eventuale proposta di esami invasivi di conferma³⁰.

(5) Il quinto parametro concerne, infine, la diffusione del NIPT e le eventuali disuguaglianze di accesso, sotto il profilo economico, territoriale e socioculturale. Proprio perché avviato precocemente e accompagnato da un monitoraggio pubblico particolarmente strutturato, il caso olandese offre una base empirica insolitamente ricca, utile non soltanto a misurare il grado di diffusione del NIPT, ma anche a verificare se la progressiva estensione dell'offerta sia stata accompagnata da persistenti asimmetrie nell'accesso³¹.

Sotto il primo profilo, i dati delineano una traiettoria di progressivo consolidamento del NIPT nel percorso prenatale ordinario. Con l'avvio di TRIDENT-2 nell'aprile 2017, che ha reso il test disponibile per tutte le donne in gravidanza come opzione di prima linea, l'adesione è cresciuta costantemente: 42,3% nel primo anno di applicazione del nuovo modello, 43,4% nel 2018, 51% secondo il Monitor 2020 e, infine, 67,8% delle gravidanze secondo il Monitor 2023. Quest'ultimo dato è espressamente collegato, nel monitoraggio ufficiale, al fatto che dal 2023 il NIPT è divenuto gratuito ed è stato definitivamente incorporato nella routine del programma pubblico di screening prenatale³². L'analisi della diffusione del test, tuttavia, non può arrestarsi al solo dato aggregato nazionale. Proprio la ricchezza del

²⁸ V. RAVITSKY, M.C. ROY, H. HAIDAR, L. HENNEMAN ET AL., *The Emergence and Global Spread of Noninvasive Prenatal Testing*, cit., p. 323.

²⁹ AIHTA, *Regulation and financing of prenatal screening*, cit., p. 50.

³⁰ *Ibidem*.

³¹ Si legga, in particolar modo, K.R.M. VAN DER MEIJ, M. DE GROOT-VAN MOOREN, E.W. CARBO, M.J. PIETERS ET AL., *Uptake of fetal aneuploidy screening after the introduction of the non-invasive prenatal test*, cit., pp. 1269-1270.

³² M. SKOJO, M.I. SREBNIK, L. HENNEMAN, E. A. SISTERMANS, K.R.M. VAN DER MEIJ, *Implementing non-invasive prenatal testing in a national screening program*, cit., p. 7.

monitoraggio olandese rende visibili anche le differenze regionali e, con esse, le possibili disuguaglianze di accesso. Nel primo anno di implementazione di TRIDENT-2, dal 1° aprile 2017 al 31 marzo 2018, la diffusione del NIPT presentava infatti oscillazioni territoriali molto marcate, variando dal 31,8% nel nord-est al 67,9% nel nord-ovest e nel centro del Paese³³. Gli autori sottolineano che tali differenze possono riflettere fattori religiosi, sociali e culturali, ma anche vere e proprie *inequalities in access*, legate, ad esempio, alla distanza fisica dai servizi o a difficoltà economiche. In altri termini, anche in un sistema fortemente regolato e coordinato come quello olandese, l'eguaglianza formale dell'offerta pubblica non è di per sé sufficiente a garantire un accesso sostanzialmente uniforme.

In questa prospettiva, la decisione di rendere il test gratuito dal 2023 assume un rilievo che va oltre il mero profilo finanziario, poiché interviene su una delle condizioni materiali che possono incidere sulla possibilità di scelta.

Il dato quantitativo, inoltre, deve essere letto alla luce del più ampio contesto socioculturale. La letteratura evidenzia che, storicamente, nei Paesi Bassi l'adesione allo screening per le aneuploidie fetali è stata relativamente bassa, inferiore al 30% nelle fasi precedenti alla generalizzazione del NIPT, soprattutto se comparata con altri Paesi europei³⁴. Tale minore adesione non è stata però interpretata come segnale di arretratezza del sistema, bensì come il prodotto di un insieme di fattori specifici: l'enfasi posta sul diritto a non sapere³⁵, atteggiamenti relativamente più aperti verso la disabilità, una minore propensione a considerare il test in funzione dell'interruzione di gravidanza e, più in generale, la percezione di un sistema di supporto più solido nei confronti dei bambini con trisomia 21 e delle loro famiglie³⁶. In questa chiave, la ricerca comparata mostra che le donne olandesi dichiarano meno spesso l'intenzione di interrompere la gravidanza in caso di trisomia 21 e più frequentemente di ricorrere al test anche per prepararsi alla nascita di un figlio con trisomia; inoltre, l'introduzione del NIPT nei Paesi Bassi avrebbe avuto soltanto un effetto minimo sull'andamento della prevalenza dei nati vivi con trisomia 21³⁷.

³³ K.R.M. VAN DER MEIJ, M. DE GROOT-VAN MOOREN, E.W. CARBO, M.J. PIETERS ET AL., *Uptake of fetal aneuploidy screening after the introduction of the non-invasive prenatal test*, cit., p. 1269.

³⁴ *Ivi*, p. 1266.

³⁵ N.M.T.H. CROMBAG, Y.E. VELLINGA, S.A. KLUIJFHOUT ET AL., *Explaining variation in Down's syndrome screening uptake*, cit., p. 5 ss. osservano come la bassa adesione allo screening nei Paesi Bassi potrebbe essere spiegata anche dalle modalità con cui l'offerta viene presentata, caratterizzate da una particolare enfasi sul "diritto a non sapere". Gli autori rilevano infatti che, nel contesto olandese, alle donne viene preliminarmente chiesto se desiderino ricevere informazioni sullo screening prenatale e solo in caso di risposta affermativa viene fornita l'informazione vera e propria.

³⁶ L. LANNOO, K.R. VAN DER MEIJ, M.N. BEKKER, L. DE CATTE ET AL., *A cross-country comparison of pregnant women's decision-making and perspectives when opting for non-invasive prenatal testing*, cit., p. 300, hanno rilevato un'ampia accettazione pubblica della disabilità nei Paesi Bassi e la percezione, da parte delle gestanti, di poter contare su servizi di qualità per le persone con disabilità nel proprio Paese.

³⁷ *Ibidem*.

3. La regolazione del NIPT in Francia tra centralizzazione pubblica e influenza del mercato

L'implementazione del NIPT nei programmi di *screening* prenatale in Francia si è sviluppata secondo modalità sensibilmente diverse da quelle osservate nei Paesi Bassi. Se, nell'esperienza olandese, l'integrazione del test è avvenuta entro una cornice di sperimentazione pubblica progressiva, fortemente centralizzata e sostanzialmente sottratta alla presenza di un canale commerciale parallelo, il caso francese si caratterizza invece per la continuità di un modello di governance nel quale lo Stato definisce il quadro generale di accesso ai test, ma lascia al tempo stesso ampi margini di azione alla comunità medico-scientifica, ai laboratori e, più in generale, agli attori tecnico-industriali nell'attuazione concreta delle innovazioni.

In questo senso, la Francia rappresenta un caso paradigmatico di regolazione pubblica centralizzata, al tempo stesso permeabile a forme di *self-regulation* professionale³⁸ e all'influenza del mercato privato³⁹.

Le ragioni di tale assetto trovano fondamento nelle premesse costituzionali e organizzative del sistema sanitario francese. Sul piano costituzionale, il paragrafo 11 del Preambolo della Costituzione del 1946 colloca la protezione della salute tra gli obiettivi primari della Repubblica. Su tale base, il *Conseil constitutionnel* ha costantemente valorizzato la protezione della salute come obiettivo che legislatore e Governo sono tenuti a perseguire in diretto collegamento con il principio di eguaglianza, precisando l'obbligo delle autorità sanitarie di garantire a ogni persona un accesso eguale ai trattamenti necessari per il suo stato di salute, pur nel bilanciamento con la disponibilità delle risorse⁴⁰. Il governo delle condizioni di accesso ai test prenatali si iscrive, pertanto, entro la più ampia responsabilità dello Stato di organizzare il sistema sanitario in modo compatibile con la tutela della salute e con l'eguaglianza nell'accesso alle cure.

Il fondamento costituzionale trova corrispondenza in un sistema sanitario tradizionalmente ricondotto al modello di matrice bismarckiana, ma ormai connotato da tratti più spiccatamente ibridi. La principale fonte di finanziamento resta infatti l'*Assurance Maladie*, la quale assicura una copertura generalizzata e costituisce il primo pilastro del sistema. Tuttavia, l'evoluzione normativa più recente ha accentuato l'apporto della fiscalità generale e di tasse di scopo, contribuendo a configurare una struttura che, pur mantenendo la matrice assicurativa, presenta anche tratti di tipo beveridgiano. A tale primo pilastro si affianca la

³⁸ C. VASSY, S. ROSMAN, B. ROUSSEAU, *From policy making to service use. Down's syndrome antenatal screening in England, France and the Netherlands*, in *Social Science & Medicine*, 2014, vol. 106, *passim*.

³⁹ Sul punto, C. VASSY, C. NOIVILLE, L. BRUNET, *The regulation of non-invasive prenatal testing (NIPT) in France: continuity and changes in the development of prenatal testing*, in *OBM Genetics*, 2022, vol. 6, n. 1, pp. 8-9.

⁴⁰ M. A. ORLANDI, *Eu Recovery Plan and National Health Systems: the French case*, in *Corti Supreme e salute*, 2024, n. 1, p. 145.

Complémentaire santé solidaire, una forma di assicurazione complementare che consente di coprire spese non integralmente rimborsate dal sistema pubblico⁴¹.

L'impostazione descritta mostra un'organizzazione in cui il primato della garanzia pubblica non esclude, ma incorpora la cooperazione con il privato; ed è proprio questo aspetto che consente di comprendere l'integrazione pubblica del NIPT in Francia. Da un lato, infatti, la forte presenza del Ministero della salute e delle autorità tecnico-scientifiche – in particolare la *Haute Autorité de santé* (HAS), il *Comité consultatif national d'éthique* (CCNE) e l'*Agence de la biomédecine* (ABM) – consente di governare l'introduzione del test entro una logica pubblica di appropriatezza, sostenibilità e controllo delle condizioni di accesso. Dall'altro lato, però, il modello misto del sistema sanitario francese e la cooperazione istituzionalizzata con il settore privato hanno favorito un ruolo significativo dei laboratori di biologia medica e delle imprese produttrici nell'espansione concreta del NIPT. Come osservato nei principali studi sul tema, la regolazione del test si colloca in sostanziale continuità con il tradizionale modello di *governance* della diagnosi prenatale, che riconosce ampi margini di manovra agli attori del settore medico e della produzione: le autorità pubbliche si affidano perlopiù all'*expertise* dei medici e dei ricercatori che elaborano le proprie posizioni all'interno di associazioni scientifiche di genetica e ostetricia.

Questa eterogeneità di indirizzi e di *stakeholder* coinvolti si riflette anche sul piano strettamente giuridico. La disciplina francese del NIPT non si concentra in un'unica legge organica⁴², ma si ricava da un insieme di fonti legislative, regolamentari e para-regolatorie. Il primo riferimento è il *Code de la santé publique*, e in particolare l'art. L. 2131-1, che colloca lo *screening* e le diagnosi prenatali entro il quadro generale delle pratiche dirette a individuare *in utero* patologie di particolare gravità e subordina tali esami a una consultazione medica appropriata, a obblighi informativi e al consenso della donna; lo stesso codice demanda inoltre ad atti successivi la definizione delle condizioni tecniche e delle buone pratiche. A questo livello si sono quindi aggiunte le raccomandazioni HAS del 2017 sulla *place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 foetale*, che hanno costituito il passaggio decisivo per l'integrazione del NIPT nella strategia nazionale di screening della trisomia 21, raccomandandone l'uso come test di secondo livello. Sul piano strettamente regolamentare, tale indirizzo è stato tradotto nell'*arrêté del 14 dicembre 2018*, il quale ha disciplinato più puntualmente il contenuto dell'informazione da fornire alla donna. A ciò si è affiancata la decisione di rimborso dal gennaio 2019, richiamata dalla stessa HAS, in forza della quale il NIPT è entrato nell'offerta rimborsata dell'*Assurance Maladie* come test di seconda linea nel percorso di *dépistage* della trisomia 21. Nel

⁴¹ Particolarmente efficace la ricostruzione del sistema sanitario francese ad opera di S.R. VINCETI, *La tutela della salute nelle democrazie stabilizzate. Uno studio di diritto comparato*, Torino, Giappichelli, 2024, pp. 141 ss.

⁴² Analogamente a quanto avvenuto per le precedenti tecniche di diagnosi prenatale, che sono state poco discusse in Parlamento, anche il NIPT non ha ricevuto particolare attenzione da parte del legislatore. Inoltre, contrariamente a quanto lasciavano intendere i lavori preparatori, neppure la legge di bioetica del 29 giugno 2021 menziona il NIPT.

complesso, dunque, il quadro francese conferma che la regolazione del NIPT si è costruita soprattutto attraverso un intreccio di codice, raccomandazioni HAS, atti ministeriali e decisioni di rimborso, più che mediante una disciplina legislativa espressa e autosufficiente. Inoltre, occorre considerare che sullo sfondo di tale architettura si inserisce un dibattito politico particolarmente acceso. In Francia, più che in altri Paesi europei, l'introduzione del NIPT si è inserita in un contesto segnato da forti polarizzazioni etiche, nel quale il NIPT è stato spesso associato al rischio di derive selettive ed eugenetiche, soprattutto ad opera di associazioni contrarie allo screening prenatale e di alcuni segmenti del discorso mediatico e parlamentare⁴³. Parallelamente a tale filone, emerge un'altra critica distinta e giuridicamente più rilevante, incentrata sulla qualità dell'informazione fornita alle donne e al rischio che la routinizzazione del test riduca il consenso informato a un adempimento meramente formale⁴⁴.

3.1. L'esperienza francese alla luce dei parametri della comparazione

(1) Spostando l'attenzione sui parametri della comparazione, il primo elemento di rilievo attiene al processo di implementazione e alle modalità di accesso al NIPT. Il percorso francese si caratterizza per una progressiva inclusione del test nel sistema pubblico di screening prenatale, secondo una traiettoria che conferma la continuità con la regolazione delle precedenti tecniche di diagnosi e screening prenatale. Più che attraverso una sperimentazione pubblica dedicata, l'introduzione del NIPT è avvenuta attraverso il progressivo recepimento, da parte delle autorità sanitarie, di orientamenti elaborati in seno alla comunità medico-scientifica⁴⁵ e successivamente ratificati, previa consultazione di organismi quali i già citati ABM, CCNE e HAS. In termini essenziali, il momento decisivo dell'implementazione si colloca tra il 2017, quando la *Haute Autorité de santé* ne ha raccomandato l'utilizzo nel percorso di screening della trisomia 21, il 2018, segnato dalla definizione del relativo

⁴³ In particolare, A. PERROT, R. HORN, *The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany: findings from a comparative literature review*, in *European Journal of Human Genetics*, 2022, vol. 30, n. 6, pp. 677 ss., ricostruiscono, con riferimento al contesto francese, un dibattito pubblico ed etico a lungo segnato da ricorrenti accuse di "eugenetica", frequentemente riprese dai mezzi di comunicazione e rilanciate da associazioni contrarie allo screening prenatale. Tra queste, la *Fondation Jérôme Lejeune* ha qualificato il NIPT come uno strumento di selezione dei feti affetti da trisomia 21. Nella medesima direzione si colloca anche la *March for Life* svoltasi a Parigi nel 2019, nel corso della quale il rimborso del test è stato descritto come un ulteriore passo verso una deriva eugenetica.

⁴⁴ Nel loro studio sulla qualità dell'informazione fornita alle donne nell'erogazione del NIPT in Francia e in Inghilterra, svolto attraverso interviste semi-strutturate con professionisti sanitari, H. BOWMAN-SMART, A. PERROT, R. HORN, *Supporting patient decision-making in non-invasive prenatal testing: a comparative study of professional values and practices in England and France*, in *BMC Medical Ethics*, 2024, vol. 25(1), 34 rilevano, nel caso francese, un approccio degli operatori che rivolge attenzione, in particolare, al consenso formale, alla correttezza procedurale della sua acquisizione e all'adeguatezza dell'informazione resa alla paziente, e meno orientato alla concezione del proprio ruolo come quello di facilitatori del processo decisionale della donna.

⁴⁵ In particolare, l'*Association des Cytogénéticiens de Langue Française* e il *Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français*.

inquadramento regolamentare da parte del Ministero della salute, e il 2019, a partire dal quale il rimborso è divenuto operativo nell'ambito dell'assicurazione sanitaria pubblica⁴⁶. Il tratto più caratteristico del caso francese risiede, tuttavia, nel fatto che tale implementazione pubblica è maturata in un contesto fortemente influenzato dalla presenza del settore privato. Prima del pieno inserimento nell'offerta rimborsata, il NIPT era già disponibile nella pratica privata e la sua evoluzione concreta è stata profondamente condizionata dalla concorrenza tra produttori e grandi laboratori di biologia medica, interessati tanto alla riduzione dei risultati non interpretabili quanto all'ampliamento progressivo delle anomalie cromosomiche rilevabili. Non a caso, due grandi operatori, Cerba e Biomnis-Eurofins, eseguono circa l'80% dei test, in un quadro nel quale la pressione del mercato ha inciso sensibilmente sui tempi e sui contenuti dell'integrazione pubblica del NIPT⁴⁷. Ne deriva che, pur essendo formalmente incardinato in un quadro nazionale e pubblicistico, il processo di implementazione del NIPT in Francia è rimasto fortemente esposto all'iniziativa tecnica dei laboratori e alla pressione del mercato, a differenza di quanto avvenuto nei Paesi Bassi. Quanto all'accesso, il NIPT non è offerto universalmente a tutte le donne in gravidanza, ma è riservato alle gestanti che, all'esito dello *screening* combinato del primo trimestre, presentino un rischio di trisomia 21 compreso tra 1:51 e 1:1000. La soglia oggi vigente, fissata a 1:1000, è più ampia di quella precedentemente utilizzata, pari a 1:250, e ciò ha determinato un significativo ampliamento della platea delle donne indirizzate al test. Sotto questo profilo, la soluzione francese riflette una scelta che, pur senza approdare a un'offerta universalistica, tende ad ampliare l'accesso a una pratica ritenuta più sicura e più accurata, nel tentativo di bilanciare la tutela della salute della donna, il principio di eguaglianza nell'accesso alle cure e le esigenze di sostenibilità del sistema sanitario.

(2) Il secondo parametro, relativo alla copertura finanziaria, conferma la logica selettiva che caratterizza il modello francese: pertanto, il costo del test di circa 360 euro, è integralmente rimborsato dal sistema pubblico soltanto per le donne che rientrano nella soglia di rischio tra 1:51 e 1:1000, individuata all'esito dello *screening* combinato del primo trimestre.

(3) Il terzo parametro, concernente la collocazione del NIPT nella tassonomia degli strumenti di screening prenatale, può essere definito in termini relativamente lineari. Il test viene configurato come esame di seconda linea, successivo al test combinato del primo trimestre, ed è offerto entro il quadro temporale tra l'undicesima e la quattordicesima settimana di gravidanza. La scelta francese resta dunque ancorata a una scansione in due momenti, nella quale il NIPT non sostituisce il bi-test, ma interviene a raffinarne i risultati nei casi selezionati. Su questo aspetto emergono tuttavia alcune tensioni rispetto alle preferenze delle utenti: secondo studi qualitativi basati su interviste alle gestanti, risulta

⁴⁶ C. VASSY, C. NOIVILLE, L. BRUNET, *The regulation of non-invasive prenatal testing (NIPT) in France*, cit., pp. 6 ss.

⁴⁷ *Ivi*, p. 8.

una marcata propensione per il NIPT come test di prima linea, in quanto percepito come più rassicurante e idoneo a ridurre lo stress associato all'elevato numero di falsi positivi e falsi negativi del test combinato, ai tempi più lunghi necessari per giungere a un risultato diagnostico più affidabile e all'ansia che tale percorso può generare nel corso della gravidanza⁴⁸.

(4) Il quarto parametro, relativo all'assetto organizzativo del servizio e ai requisiti professionali richiesti, assume nel caso francese un rilievo particolarmente significativo, poiché è nell'ambito del *counselling* e del consenso informato che si concentrano le principali criticità del modello. Sul piano normativo, la Francia attribuisce grande importanza all'informazione della donna e alla formalizzazione del suo consenso: tale impostazione si riflette nella *Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002*, che ha rafforzato il paradigma della *démocratie sanitaire* e del diritto del paziente a essere informato e a partecipare alle decisioni sanitarie⁴⁹, e trova specifica attuazione, in materia di *screening* e diagnosi prenatale, nel *Code de la santé publique*; in particolare nell'art. L. 2131-1, ulteriormente rafforzato dalla legge di bioetica del 7 luglio 2011, che insiste sugli obiettivi, le modalità, i rischi, i limiti e il carattere non obbligatorio degli esami prima della raccolta del consenso⁵⁰. Ciononostante, il punto critico risiede nel divario tra la struttura normativa del consenso e la sua effettiva traduzione nella pratica clinica. Poiché il NIPT è ormai routinariamente proposto alle donne considerate a rischio, esso finisce per essere erogato anche da professionisti non specialisti in genetica, con il rischio di una riduzione della qualità delle informazioni preliminari e, di conseguenza, di un consenso solo apparentemente pieno⁵¹.

In chiave comparata, il modello francese si distingue nettamente da quello olandese e, come si vedrà, anche da quello inglese. Il *counselling*, infatti, appare costruito in termini marcatamente procedurali, a sfavore della neutralità della consulenza: infatti l'attenzione viene posta soprattutto sul contenuto dell'informazione (organizzazione dello *screening*, scansione temporale delle diverse fasi, modalità di comunicazione dei risultati, distinzione tra "rischio" e certezza diagnostica, possibilità di proseguire o interrompere la gravidanza) più che sul carattere non direttivo del colloquio. La preoccupazione principale non sembra essere tanto quella di favorire una scelta pienamente informata, quanto piuttosto quella di proteggere la donna dai rischi connessi alla commercializzazione dei test genetici e

⁴⁸ All'esito delle ricerche di A. PERROT, A. CLARKE, C. VASSY, R. HORN, *Women's preferences for NIPT as a first-line test in England and France: Challenges for genetic counseling practices*, in *Journal of Genetic Counseling*, 2024, vol. 33, n. 6, p. 1211.

⁴⁹ A. PERROT, R. HORN, *The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany*, cit., p. 678.

⁵⁰ C. VASSY, C. NOIVILLE, L. BRUNET, *The regulation of non-invasive prenatal testing (NIPT) in France*, cit., p. 10.

⁵¹ *Ivi*, pp. 10-11. Secondo gli autori, l'estensione del numero di donne cui il NIPT viene proposto comporta il coinvolgimento di una platea più ampia di operatori sanitari nella sua erogazione, non necessariamente composta da genetisti specificamente formati sulle peculiarità di tale esame, con il rischio di una minore garanzia di una comunicazione dettagliata e comprensibile per le gestanti. Viene sottolineato, inoltre, come un'informazione completa sul NIPT richiederebbe tempi più lunghi rispetto alla durata standard delle visite cliniche.

all'offerta di esami non validati, evitando di lasciare la coppia sola di fronte alla complessità dell'informazione genetica⁵². Tale impostazione riflette una concezione dell'autonomia femminile fortemente mediata dalla logica della protezione. La donna è certamente posta al centro del sistema ed è formalmente titolare del diritto di scegliere e di revocare il consenso, ma al tempo stesso è rappresentata come soggetto da tutelare rispetto alla pressione del mercato diagnostico, all'intensificazione del monitoraggio della gravidanza e alla difficoltà di comprendere appieno il significato delle informazioni genetiche. Anche alcuni studi empirici hanno rilevato, nel contesto francese, la persistenza di atteggiamenti paternalistici da parte dei professionisti sanitari nella comunicazione delle opzioni prenatali⁵³. Ne deriva una configurazione nella quale il lessico del *consentement éclairé* risulta assai più evidente di quello della *non-directiveness*, con il rischio che la salvaguardia dell'autonomia si traduca, almeno in parte, in una forma di accompagnamento fortemente guidato.

(5) Il quinto parametro, relativo al grado di diffusione del test e alle eventuali disuguaglianze di accesso, presenta nel caso francese una difficoltà preliminare che merita di essere segnalata: a differenza di quanto accade nei Paesi Bassi, non si dispone di un sistema di monitoraggio pubblico altrettanto strutturato, tale da consentire una ricostruzione capillare e costante della diffusione del NIPT e delle sue differenziazioni territoriali e socio-economiche. Già questo elemento è significativo, poiché riflette un modello nel quale la regolazione pubblica si concentra soprattutto sulla definizione normativa delle condizioni di accesso e di rimborso, più che sulla produzione sistematica di dati pubblici relativi all'attuazione concreta del test. Ciò nondimeno, alcuni dati consentono di coglierne la progressiva diffusione nel sistema francese: nel 2018 l'assicurazione sanitaria pubblica ha coperto 75.653 test, mentre nel 2020 i test rimborsati sono saliti a 117.756⁵⁴. Tali dati mostrano una diffusione non trascurabile del NIPT nel servizio pubblico francese, pur all'interno di un modello che resta selettivo e non universalistico. Risulta invece più difficile verificare, sulla base dei dati disponibili, la presenza di disuguaglianze territoriali e socio-culturali comparabili a quelle documentate nel caso olandese. Ciò non significa, tuttavia, che tali differenziazioni non esistano: al contrario, la forte incidenza del settore privato, il ruolo dominante di pochi grandi laboratori e la disomogeneità delle pratiche informative lasciano presumere che anche nel contesto francese l'accesso effettivo al test possa risentire della diversa qualità dell'offerta, del tipo di professionista consultato e della maggiore o minore capacità della donna di orientarsi in un percorso informativo tecnicamente complesso.

⁵² Sul punto, A. PERROT, R. HORN, *The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany*, cit., pp. 677-678.

⁵³ R. FAVRE, N. DUCHANGE, C. VAYSSIÈRE ET AL., *How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome: a French study*, in *Prenatal Diagnosis*, 2007, vol. 27, pp. 197-205.

⁵⁴ C. VASSY, C. NOIVILLE, L. BRUNET, *The regulation of non-invasive prenatal testing (NIPT) in France*, cit., p. 8.

Il caso francese mostra come il NIPT possa essere integrato nel servizio pubblico attraverso una *governance* nazionale forte, fondata sul rimborso pubblico, sulla regolazione ministeriale e sul ruolo delle autorità tecnico-scientifiche, senza tuttavia approdare a una logica di offerta universalistica come test di prima linea. La Francia resta così un modello di istituzionalizzazione prudente e centralizzata del NIPT, tuttavia ambivalente perché la qualità del consenso, l'armonizzazione delle pratiche, la pressione del mercato privato e il controllo dell'estensione del pannello continuano a presentare questioni altamente problematiche.

4. L'Inghilterra: un modello selettivo di accesso al NIPT tra universalismo del NHS e pressione del mercato

Nel contesto del Regno Unito, l'analisi viene circoscritta all'Inghilterra, sia in ragione della struttura devoluta dell'ordinamento britannico, la quale determina assetti sanitari differenziati tra le sue nazioni costitutive, sia perché è con riferimento al caso inglese che si concentra la quota maggiore degli studi empirici e dei documenti di *policy* relativi all'implementazione del NIPT nel servizio sanitario pubblico. Tale delimitazione metodologica risulta tanto più opportuna se si considera che il National Health Service opera oggi come *umbrella term* idoneo a ricomprendere quattro sistemi sanitari distinti – Inghilterra, Scozia, Galles e Irlanda del Nord – tra loro collegati, ma non coincidenti in termini di *governance*, organizzazione e definizione delle priorità di intervento.

Le modalità di integrazione del NIPT in Inghilterra devono essere lette sullo sfondo del *National Health Service*, tradizionalmente ricondotto al modello beveridgiano, ma progressivamente interessato, a partire dagli anni Ottanta, da un processo di ristrutturazione ispirato a logiche neoliberali. I governi conservatori guidati da Thatcher e Major, pur senza mettere formalmente in discussione il principio universalistico del NHS, ne favorirono una progressiva apertura al settore privato e alle dinamiche di mercato, sia attraverso riforme organizzative – come il ricorso a procedure competitive, l'introduzione di modelli gestionali mutuati dall'impresa e la separazione tra acquirenti e fornitori di prestazioni – sia mediante l'esternalizzazione di servizi non clinici, il più frequente utilizzo di operatori privati per ridurre le liste d'attesa e, almeno in una certa fase, l'incentivazione dell'assicurazione sanitaria privata⁵⁵. Si delinea così un quadro nel quale l'universalismo del servizio sanitario convive con margini di accesso al mercato privato, il cui peso emerge con particolare chiarezza anche nella disciplina dei test genetici prenatali.

⁵⁵ G. GIARELLI, M. SAKS (a cura di), *National Health Services of Western Europe. Challenges, Reforms and Future Perspectives*, London, Routledge, 2024, pp. 29 ss. Anche S.R. VINCETI, *La tutela della salute nelle democrazie stabilizzate*, cit., pp. 97-98 sottolinea come in Inghilterra si siano registrate dinamiche più accentuate di *marketisation* rispetto alle altre *home nations*.

La tendenza appena descritta emerge con nettezza già nella fase iniziale di diffusione del test. Il NIPT per le trisomie 13, 18 e 21 è infatti disponibile nel Regno Unito sin dal 2012 e, in una prima fase, è stato collocato entro il quadro generale dei Medical Devices Regulations 2002; nella medesima fase, il test è stato ampiamente accessibile nel settore privato, con conseguenti preoccupazioni sia sul terreno delle disuguaglianze economiche, sia sulla qualità dell'informazione e del *counselling* offerti alle donne⁵⁶. Questo dato permette di distinguere nettamente il caso inglese da quello olandese, nel quale la regolazione pubblica ha sostanzialmente impedito la formazione di un mercato privato parallelo del NIPT; tuttavia, lo avvicina piuttosto, pur con differenze rilevanti, al caso francese, dove l'interazione tra garanzia pubblica e iniziativa privata costituisce un tratto strutturale del sistema. Sul piano delle fonti regolatorie, il caso inglese presenta una fisionomia diversa tanto da quella olandese quanto da quella francese. La disciplina del NIPT si costruisce, infatti, attraverso un intreccio di raccomandazioni dello UK National Screening Committee, standard del NHS Fetal Anomaly Screening Programme e regole generali in materia di consenso alle cure, qualità delle prestazioni e non discriminazione. Il quadro di riferimento comprende, tra l'altro, i Medical Devices Regulations 2002, l'Abortion Act 1967, l'Equality Act 2010 e gli standard professionali sul consenso informato⁵⁷. Decisivo è stato, in particolare, il ruolo dello UK National Screening Committee, che ha fondato la propria raccomandazione sull'evidenza prodotta dal programma RAPID, svolto tra il 2013 e il 2015 in otto unità di maternità del NHS e volto a valutare accuratezza, costo-efficacia, diffusione e impatto del test sulla scelta informata. In questa prospettiva, l'implementazione inglese appare fortemente *evidence-based* e coerente con una logica di sanità pubblica centrata sulla valutazione di efficacia e sostenibilità, più che su una disciplina legislativa organica del test⁵⁸.

Anche il dibattito etico che ha accompagnato l'introduzione del NIPT in Inghilterra presenta caratteri specifici. Se in Francia il confronto si è polarizzato soprattutto attorno al lessico dell'eugenetica e della selezione prenatale, e nei Paesi Bassi ha riguardato in misura prevalente le condizioni per una scelta informata sottratta alla routinizzazione, in Inghilterra il baricentro della riflessione si è posizionato più nettamente tra l'autonomia riproduttiva, il rischio di routinizzazione e la tutela delle persone con disabilità. Il test è stato infatti considerato, da un lato, come uno strumento capace di offrire risultati più precoci e accurati e di contenere il ricorso alle procedure invasive; dall'altro, come uno *screening* la cui apparente semplicità rischia di favorire una adesione poco meditata, ove non adeguatamente accompagnata da un'informazione realmente comprensibile e neutrale. Può così essere compresa l'attenzione riservata al fatto che l'informazione debba

⁵⁶ COSÌ I. DOMENICI, *Between Ethical Oversight and State Neutrality. Introducing Controversial Technologies into the Public Healthcare Systems of Germany, Italy and England*, Nomos, 2023, pp. 346-347.

⁵⁷ Nuffield Council on Bioethics, *Non-invasive prenatal testing: ethical issues*, Londra, 2017, pp. 19 ss.

⁵⁸ V. RAVITSKY, M.C. ROY, H. HAIDAR, L. HENNEMAN ET AL., *The Emergence and Global Spread of Noninvasive Prenatal Testing*, cit., p. 324; I. DOMENICI, *Between Ethical Oversight and State Neutrality*, cit., pp. 354 ss.

essere fornita in modo chiaro, accurato e non direttivo, così da consentire scelte coerenti con i valori e con il progetto riproduttivo della gestante, sia nel *Fetal Anomaly Screening Programme* sia nel consenso professionale del 2020 elaborato dal *Royal College of Obstetricians and Gynaecologists*, dal *Royal College of Midwives* e dalla *Society and College of Radiographers*⁵⁹. In questo senso, il modello inglese si colloca più vicino a quello olandese che a quello francese, almeno sotto il profilo della centralità attribuita alla *informed choice* e alla neutralità del *counselling*. A ciò si aggiunge, sul piano della discussione pubblica, una marcata sensibilità per gli effetti dello *screening* prenatale sulle persone con disabilità, emersa anche nel dibattito mediatico britannico.

4.1. L'Inghilterra sotto la lente dei parametri comparativi

(1) Quanto al primo parametro della comparazione, il percorso inglese si caratterizza per un'integrazione progressiva del test nel servizio sanitario pubblico, costruita entro una cornice di valutazione pubblica fortemente basata sull'evidenza. Dopo una prima fase di disponibilità nel settore privato, l'introduzione nel servizio sanitario inglese è stata preceduta dal programma RAPID, volto a raccogliere dati su accuratezza, costo-efficacia, diffusione e tenuta della scelta informata; su questa base, nel 2016 è stata formulata la raccomandazione di offrire il test alle donne con probabilità aumentata di trisomia 21, 18 o 13, poi attuata, nel giugno 2021, all'interno del programma nazionale di screening delle anomalie fetali. Il NIPT è dunque entrato nel circuito pubblico non come esito di una scelta universalistica, ma come passaggio aggiuntivo di un percorso selettivo, frutto di una logica di implementazione prudente e monitorata, più vicina alla valutazione progressiva dei Paesi Bassi che non alla più rapida istituzionalizzazione francese, ma priva dell'approdo universalistico olandese.

Quanto all'accesso in senso stretto, il NIPT è riservato solamente alle gestanti che, all'esito del test combinato del primo trimestre oppure del test quadruplo del secondo trimestre, presentino un rischio pari o superiore a 1:150⁶⁰. Si tratta di una soglia significativamente più restrittiva di quella francese e assai distante dalla traiettoria dei Paesi Bassi, dove il NIPT è stato progressivamente esteso fino ad essere offerto a tutte le donne in gravidanza nell'ambito del programma pubblico di *screening* prenatale. La scelta inglese rivela dunque un bilanciamento particolarmente rigoroso tra accuratezza del test, contenimento dei costi e delimitazione della platea delle beneficiarie del servizio pubblico. Proprio tale restrizione, tuttavia, ha contribuito a spostare una parte della domanda verso il settore privato: le donne che non rientrano nei criteri del servizio sanitario, ma desiderano ugualmente accedere a un test percepito come più sicuro, meno invasivo o più rassicurante, sono in-

⁵⁹ Si veda A. PERROT, R. HORN, *The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany*, cit., p. 677.

⁶⁰ A. PERROT, A. CLARKE, C. VASSY, R. HORN, *Women's preferences for NIPT as a first-line test in England and France*, cit., p. 1204.

dotte a rivolgersi al mercato. In tal modo, un criterio di selezione formalmente clinico può tradursi in una concreta disuguaglianza nell'accesso, poiché la possibilità di ottenere il test finisce per dipendere, almeno in parte, dalle risorse economiche individuali.

(2) Il secondo parametro, relativo alla copertura finanziaria, conferma tale impostazione selettiva. In Inghilterra il NIPT è integralmente finanziato dal servizio sanitario pubblico, ma soltanto per le donne che rientrano nella soglia di rischio prevista dal programma. La gratuità del test non coincide, quindi, con la generalizzazione dell'accesso, bensì con una copertura pubblica subordinata a criteri di eleggibilità clinica. In questo senso, il modello inglese si distanzia dalla gratuità prevista dal sistema olandese e da quello francese, il quale conserva una struttura selettiva ma raggiunge una quota significativamente maggiore di gestanti.

(3) Per quanto concerne la collocazione del NIPT nella tassonomia degli strumenti di *screening* prenatale, esso è stato configurato come test di seconda linea e viene offerto solo dopo l'esito del test combinato del primo trimestre e, quando quest'ultimo non sia praticabile o non venga eseguito, dopo il test quadruplo del secondo trimestre. Il NIPT, dunque, non sostituisce il primo *screening* biochimico, ma interviene successivamente, al fine di approfondirne i risultati nei casi selezionati. Come emerso nell'esperienza francese, tale scelta, tuttavia, non coincide necessariamente con le preferenze delle donne: la letteratura empirica più recente segnala infatti una diffusa propensione a considerare il NIPT preferibile come test di prima linea, in ragione della sua maggiore accuratezza, della minore invasività e della riduzione dell'ansia prodotta dal doppio passaggio attraverso il *combined first-trimester screening*⁶¹.

(4) Il quarto parametro, relativo all'assetto organizzativo del servizio e ai requisiti professionali richiesti, costituisce uno dei profili più caratterizzanti del caso inglese. Qui il nodo centrale non sembra consistere tanto nella formalizzazione procedurale del consenso, come nel caso francese, quanto piuttosto nella qualità sostanziale dell'informazione resa alla donna e nella capacità del *counselling* di impedire che il test venga percepito come passaggio automatico della gravidanza. Proprio la minore invasività del NIPT ha alimentato, nella riflessione inglese, il timore che esso possa essere vissuto come un semplice esame ematico, con il rischio di attenuare la consapevolezza circa i suoi limiti, i suoi possibili esiti e le implicazioni delle decisioni successive⁶². Sotto questo profilo, il modello inglese appare più vicino a quello olandese che a quello francese, almeno per la centralità riconosciuta alla qualità sostanziale della scelta informata. Sul piano organizzativo, l'offerta del test si inserisce nel più ampio percorso di assistenza prenatale, nel quale ostetriche, ginecologi-ostetrici e medici di medicina generale possono svolgere un ruolo rilevante

⁶¹ *Ivi*, pp. 1208 ss.

⁶² A. PERROT, R. HORN, *The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany*, cit., p. 677 richiamano il documento del Nuffield Council on Bioethics del 2017, il quale si concentra sul rischio che il NIPT sia percepito come *simple blood test* e su come la *less invasive nature* possa rendere più difficile il rifiuto del test.

nell'invio della donna ai servizi competenti e nel suo orientamento iniziale rispetto alle opzioni di screening. La letteratura segnala però che l'effettività di questo modello dipende in misura cruciale dal tempo disponibile per il colloquio, dalla qualità della formazione e dalla capacità dei professionisti di spiegare benefici, limiti e possibili esiti del test senza orientare indebitamente la decisione.

(5) Il quinto parametro, relativo al grado di diffusione del test e alle eventuali disuguaglianze di accesso, presenta nel caso inglese un quadro meno trasparente di quello olandese, poiché non risulta, nei materiali esaminati, una rilevazione pubblica nazionale altrettanto sistematica e capillare dell'adesione al NIPT e delle sue differenziazioni territoriali o socio-economiche. L'implementazione è stata infatti costruita entro un quadro valutativo progressivo, ma la documentazione disponibile restituisce soprattutto i risultati della fase sperimentale e delle analisi di costo-conseguenza che hanno preceduto e accompagnato la raccomandazione dello UK National Screening Committee. Restano pertanto particolarmente rilevanti i dati emersi dagli studi richiamati dalla letteratura bioetica. Il Nuffield Council on Bioethics segnala, anzitutto, che, in uno studio condotto in due ospedali inglesi tra ottobre 2013 e febbraio 2015, su 460 donne che, all'esito del test combinato tra la decima e la tredicesima settimana, presentavano una probabilità di almeno 1:100 di avere un feto con sindrome di Down, 276 (pari al 60%) hanno accettato il NIPT, 173 (pari al 38%) hanno scelto di ricorrere direttamente al test invasivo e 11 (pari al 2%) hanno rifiutato ulteriori accertamenti⁶³. Il medesimo rapporto richiama inoltre i risultati complessivi del programma RAPID, sottolineando che, tra le 52 donne che avevano ricevuto una diagnosi confermata tramite esame invasivo oppure un risultato NIPT ad alto rischio senza ulteriori approfondimenti, 37 (pari al 71%) hanno deciso di interrompere la gravidanza, mentre 15 (pari al 29%) hanno scelto di proseguirla. Tale dato è particolarmente significativo perché contribuisce a ridimensionare letture eccessivamente semplificate, fondate sull'idea che la disponibilità del NIPT determini automaticamente un esito selettivo uniforme⁶⁴.

Ciò nondimeno, l'elemento forse più rilevante, sul piano giuridico-costituzionale, riguarda la persistenza di possibili disuguaglianze di accesso. La soglia restrittiva di eleggibilità prevista dal programma pubblico inglese e la concomitante disponibilità del test nel settore privato fanno sì che l'accesso effettivo al NIPT dipenda non soltanto dal rischio clinico, ma anche dalla possibilità economica di ricorrere a un canale alternativo. La letteratura qualitativa più recente mostra, del resto, che molte donne inglesi, non potendo ottenere il test gratuitamente attraverso il NHS, erano disposte a pagarlo privatamente, sostenendo

⁶³ Nuffield Council on Bioethics, *Non-invasive prenatal testing: ethical issues*, Londra, 2017, p. 39. Gli autori del rapporto stimano inoltre che l'introduzione del NIPT sia stata associata a una riduzione del 43% del ricorso alla diagnostica invasiva.

⁶⁴ *Ivi*, p. 38. Cfr. anche I. DOMENICI, *Between Ethical Oversight and State Neutrality*, cit., p. 356 laddove osserva che «about one third of women with a positive NIPT result decided to continue with the pregnancy».

costi compresi tra 250 e 450 sterline; in alcuni casi, ciò ha persino comportato il ricorso a prestiti familiari⁶⁵.

Sotto questo profilo, il caso inglese conferma che una selettività costruita in base a criteri formalmente clinici può tradursi, in concreto, in una riapertura di disuguaglianze economiche e informative nell'accesso allo screening prenatale.

5. La Spagna: frammentazione territoriale e progressiva standardizzazione minima nella *cartera común*

Il caso spagnolo merita un autonomo, seppur più sintetico, approfondimento, poiché rappresenta, tra gli ordinamenti in esame, l'esempio più evidente di frammentazione territoriale nell'accesso al NIPT. Tale carattere rende metodologicamente meno agevole replicare in modo rigido la griglia dei cinque parametri già utilizzata per Paesi Bassi, Francia e Inghilterra: nel contesto spagnolo, infatti, l'assetto dell'offerta del test, le soglie di accesso, la copertura finanziaria, la disponibilità di counselling genetico e la stessa raccolta di dati comparabili sulla diffusione hanno storicamente dipeso in larga misura dalle scelte delle singole Comunidades Autónomas, sicché il quadro nazionale risulta meno uniforme e meno facilmente riconducibile a categorie omogenee⁶⁶.

Sotto il profilo costituzionale e organizzativo, la Spagna si colloca entro un modello sanitario ormai chiaramente Beveridgiano, fondato sul Sistema Nacional de Salud, istituito con la Ley General de Sanidad del 1986 e successivamente rafforzato nella sua dimensione territoriale. L'art. 43 della Costituzione spagnola riconosce il diritto alla protezione della salute e affida ai pubblici poteri il compito di organizzare e tutelare la salute pubblica attraverso le prestazioni e i servizi necessari; tuttavia, la collocazione di tale disposizione nel capitolo dedicato ai principi *rectores* ne accentua il rinvio alla legislazione ordinaria e all'organizzazione concreta dei servizi. In questo quadro, l'elemento più caratterizzante del modello spagnolo non è soltanto l'universalità tendenziale dell'assistenza, ma il fatto che essa si realizzi attraverso una forte devoluzione delle competenze sanitarie alle Comunità autonome, cui negli ultimi anni si è accompagnato, come osservato in dottrina, anche un parziale recupero di funzioni di coordinamento da parte dello Stato centrale⁶⁷.

⁶⁵ A. PERROT, A. CLARKE, C. VASSY, R. HORN, *Women's preferences for NIPT as a first-line test in England and France*, cit., p. 1207.

⁶⁶ M.R. TORRES AGUILAR, P. CARRASCO SALAS, C. SANTOS ROSA ET AL, *Contingent prenatal screening for frequent aneuploidies with cell-free fetal DNA analysis*, in *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, 2021, 60(4), 745.

⁶⁷ Sul tema, S.R. VINCETI, *La tutela della salute nelle democrazie stabilizzate*, cit., pp. 162 ss, ove ricostruisce l'evoluzione della sanità spagnola da un modello originariamente più vicino alla matrice bismarckiana a un assetto chiaramente Beveridgiano, segnato dalla creazione del Sistema Nacional de Salud.

È all'interno di tale cornice che si colloca la vicenda del NIPT. Prima della recente riforma statale, la letteratura e i documenti tecnico-scientifici spagnoli descrivevano un assetto nel quale il test si era diffuso soprattutto come *cribado contingente* o di seconda linea per le trisomie 21, 18 e 13, ma secondo modelli sensibilmente differenziati sul piano territoriale. Il rapporto del Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud del 2016 sottolineava che l'eventuale introduzione del NIPT nella *cartera de servicios* del SNS avrebbe dovuto avvenire in forma limitata ai casi di gravidanza a rischio elevato per trisomie 21, 18 e 13 e sulla base di protocolli condivisi tra le Comunità autonome, proprio per evitare l'aggravarsi delle disuguaglianze regionali⁶⁸; nello stesso senso, la letteratura bioetica più recente ricorda che nel sistema sanitario spagnolo il test continua a essere prevalentemente concepito come strumento destinato alle donne in situazione di rischio elevato⁶⁹.

La principale criticità è stata però, per lungo tempo, la forte disomogeneità territoriale. L'inchiesta realizzata da Civio nel 2023 mostrava che, nonostante una raccomandazione ufficiale favorevole all'uso del test in sanità pubblica, quattro comunità autonome non lo finanziavano ancora; inoltre, variavano sensibilmente tanto i *puntos de corte* del rischio quanto i modelli organizzativi adottati, con la conseguenza che il luogo di residenza poteva incidere in modo significativo sulla possibilità concreta di accedere al NIPT senza ricorrere al settore privato. La stessa ricognizione metteva in luce che alcune comunità centralizzavano l'analisi in un unico laboratorio ospedaliero, mentre altre si affidavano a laboratori esterni; al contempo, la Comunità Valenciana risultava allora l'unica ad aver annunciato l'intenzione di offrire il test a tutte le donne in gravidanza⁷⁰.

Un passaggio di particolare rilievo è però intervenuto con l'Orden SND/606/2024, che ha inserito il NIPT nella *cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud* come *prueba de cribado prenatal contingente o de segunda línea*, in caso di aumento del rischio di trisomia 21, 18 o 13, limitandone espressamente l'ambito a tali tre trisomie. La stessa ordinanza prevede inoltre lo sviluppo, da parte del Ministero della Sanità, di un sistema informativo statale e di protocolli condivisi nel quadro del Consejo Interterritorial, al fine di consentire un'attuazione «*de manera homogénea y de acuerdo con criterios de calidad*» in tutte le comunità autonome; è altresì previsto un termine di due anni per l'adeguamento delle rispettive *carteras de servicios*⁷¹.

Ne risulta un quadro in trasformazione. Se, da un lato, la riforma del 2024 rappresenta un passaggio importante verso una standardizzazione minima nazionale – sia perché introdu-

⁶⁸ Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias SESCS – *Análisis de ADN fetal en sangre materna para la detección de trisomías 21, 18 y 13*, 2016, p. 166.

⁶⁹ J.P. SÁNCHEZ MARÍN, E. GARCÍA GONZÁLEZ, *Dilemas bioéticos en diagnóstico prenatal: test prenatal no invasivo y nuevas tecnologías*, in *Cuadernos de Bioética*, 2023, 34(111), pp. 219-220.

⁷⁰ Cfr. Á. BERNARDO, C. TORRECILLAS, *Cuatro comunidades no cubren la alternativa a la amniocentesis pese a la recomendación oficial a favor de su uso*, in *Civio*, 18 aprile 2023.

⁷¹ V. Orden SND/606/2024, de 13 de junio, BOE-A-2024-12290, artt. 3.3.4.1 e 3.3.4.2.

ce il NIPT nella *cartera común*, sia perché ne delimita l'impiego pubblico alle trisomie 21, 18 e 13, contenendo almeno in parte il rischio di estensioni opportunistiche del pannello –, dall'altro lato resta aperta la questione della sua effettiva traduzione omogenea sul territorio. L'attuazione concreta continua, infatti, a dipendere dalle risorse, dalle infrastrutture diagnostiche, dalle scelte organizzative e dalla capacità di raccolta dei dati proprie delle singole Comunità autonome. In questo senso, la Spagna conferma con particolare evidenza che il decentramento può favorire, in alcuni contesti, l'anticipazione o l'ampliamento dell'offerta pubblica, ma al prezzo di una più fragile tenuta dell'eguaglianza territoriale e di una minore comparabilità nazionale dei modelli di accesso.

6. Considerazioni conclusive

Alla luce dell'analisi svolta, il NIPT si conferma come un'innovazione biomedica che, più di altre, rende visibile il punto di intersezione tra organizzazione sanitaria e autonomia riproduttiva. Il confronto tra le esperienze esaminate mostra, anzitutto, che le condizioni di accesso al test non dipendono soltanto dalle sue caratteristiche tecnico-scientifiche, ma riflettono opzioni normative e istituzionali profondamente diverse in ordine al significato attribuito alla tutela della salute, alla funzione del servizio sanitario e alle modalità di distribuzione dei costi economici e sociali della riproduzione. Proprio per questo, il NIPT non può essere considerato uno strumento “neutro”: la sua collocazione nei percorsi pubblici di *screening* dipende dal modo in cui ciascun ordinamento bilancia esigenze di sostenibilità, principio di uguaglianza, protezione della disabilità e autodeterminazione della donna.

In questa prospettiva, l'indagine comparata consente di superare due rappresentazioni opposte e ugualmente insoddisfacenti. Da un lato, quella che riduce il NIPT a strumento di emancipazione individuale, quasi che la disponibilità dell'informazione genetica basti di per sé a garantire una scelta autenticamente libera; dall'altro, quella che lo assume come tecnica intrinsecamente selettiva, idonea a produrre automaticamente stigma ed esclusione. L'una e l'altra impostazione finiscono infatti per trascurare il dato decisivo emerso con forza dall'analisi, ossia che le decisioni riproduttive si formano entro contesti sociali, economici e istituzionali che ampliano o restringono concretamente lo spazio della scelta⁷². Sotto questo profilo, particolarmente feconda appare la prospettiva che prova a tenere insieme, senza annullarle, la critica dei *disability studies* e l'impostazione femminista attenta all'autonomia riproduttiva⁷³. Una simile chiave di lettura consente infatti di respingere

⁷² Sul radicamento contestuale delle scelte riproduttive, si veda A. KNIGHT, J. MILLER, *Prenatal genetic testing, abortion, and disability justice*, cit., pp. 27-28, ove si richiama la necessità di esaminare le «*complex reproductive choices embedded in specific contexts: medical institutions, welfare states, and cultural contexts*».

⁷³ *Ivi*, pp. 29 ss.

tanto la semplificazione per cui ogni accesso al NIPT veicolerebbe necessariamente un messaggio svalutativo nei confronti della vita con disabilità, quanto la visione, specularmente riduttiva, per cui la scelta della donna sarebbe sempre e comunque pienamente autonoma, a prescindere dal contesto materiale nel quale matura. Più persuasivo sembra allora un approccio che, per un verso, riconosca alla donna il potere finale di decidere se sottoporsi o meno al test e come utilizzare le informazioni che ne derivano; e, per l'altro verso, sottoponga a critica le condizioni sociali che rendono quella decisione più o meno libera, più o meno gravata da pressioni implicite, più o meno segnata dalla scarsità di servizi, dalla privatizzazione del lavoro di cura e da atteggiamenti abilisti ancora radicati. È proprio in questa luce che il modello olandese assume un rilievo paradigmatico. L'esperienza dei Paesi Bassi mostra, infatti, che l'estensione pubblica standardizzata del NIPT a tutte le gestanti che decidono di ricorrervi e la sua gratuità possono convivere con un approccio non orientato alla stigmatizzazione della disabilità, a condizione che l'accesso al test sia accompagnato da un counselling effettivamente approfondito e non direttivo e, soprattutto, da un contesto istituzionale capace di offrire sostegni reali alle persone con disabilità e alle loro famiglie. In altri termini, il problema non sembra essere il NIPT in quanto tale, bensì il significato che esso assume in un ordinamento che, anziché spostare sulla decisione individuale della donna l'intero peso della gestione del rischio genetico, mantenga ferma una responsabilità collettiva nella costruzione di servizi, accomodamenti e condizioni di inclusione. Dove tale responsabilità pubblica è più solida, il test può essere inserito in una logica di ampliamento delle opzioni riproduttive senza tradursi necessariamente in un messaggio di svalutazione delle vite con trisomia 21, 18 o 13. L'analisi comparata suggerisce tuttavia che il rapporto tra assetto istituzionale e accesso al NIPT non può essere letto in termini univoci. Se i sistemi a più elevata centralizzazione tendono a garantire maggiore uniformità delle condizioni di accesso e della qualità dell'offerta, i contesti caratterizzati da più ampi margini di decentramento possono, in alcuni casi, consentire l'introduzione di prestazioni ulteriori all'interno del servizio sanitario pubblico, ampliando l'accesso almeno in alcune aree territoriali. Il punto critico, allora, non è il decentramento in sé, bensì il prezzo che esso può comportare in termini di minore omogeneità e di più fragile tenuta dell'eguaglianza sull'intero territorio nazionale.

Sotto un diverso ma connesso profilo, i casi esaminati mostrano l'importanza di una governance pubblico-scientifica dell'innovazione, capace di accompagnare l'introduzione del test con procedure di valutazione, raccolta di evidenze, definizione di standard professionali e monitoraggio dell'offerta. Proprio tale governance contribuisce a sottrarre il NIPT a dinamiche di diffusione puramente commerciali e a ricondurlo entro una disciplina ordinaria della sua introduzione nel servizio sanitario.

In questa prospettiva, la presenza pubblica assume rilievo anche quale forma di garanzia etica dell'utilizzo del test. Ciò emerge in particolare con riguardo alla delimitazione del pannello di analisi: mentre il riferimento alle trisomie 21, 18 e 13 trova un sostegno più consolidato sul piano scientifico e regolatorio, l'estensione del test a pannelli più ampi o a condizioni ulteriori espone più facilmente al rischio di comportamenti opportunistici da parte del mercato privato, interessato ad ampliare l'offerta diagnostica anche in assenza di

analoga solidità clinica e organizzativa. Da questo punto di vista, la definizione pubblica di standard minimi e di confini appropriati dell'offerta svolge una più ampia funzione di garanzia nei confronti della donna e, più in generale, dell'uso socialmente responsabile della modalità di *screening*.

Ne deriva che il problema centrale non sembra essere tanto quello di contrapporre astrattamente modelli più o meno estensivi, quanto quello di comprendere a quali condizioni l'integrazione del NIPT nel servizio sanitario possa realizzarsi senza compromettere né l'autonomia riproduttiva né l'eguaglianza sostanziale, e senza lasciare che sia il solo mercato a orientarne tempi, contenuti e finalità. Se il test resta accessibile solo a chi superi soglie di rischio particolarmente restrittive oppure a chi possa permettersi di acquistarlo sul mercato, il risultato è la costruzione di un'autonomia riproduttiva diseguale, nella quale alcune donne dispongono di informazioni più tempestive e di strumenti meno invasivi, mentre altre ne restano escluse per ragioni che finiscono per essere, almeno in parte, economiche e sociali.

Al tempo stesso, l'analisi svolta mostra che l'ampliamento dell'accesso pubblico non può essere valutato esclusivamente in chiave quantitativa. La questione decisiva riguarda piuttosto le modalità della sua organizzazione: l'universalizzazione dell'offerta non coincide automaticamente con il rafforzamento dell'autonomia, così come la selettività dell'accesso non produce di per sé maggiori garanzie sul piano della scelta informata. Ciò che rileva, in ultima analisi, è la qualità istituzionale del contesto entro il quale il test viene proposto: la struttura del counselling, la neutralità dell'informazione, la possibilità concreta di rifiutare il test, la disponibilità di servizi di supporto e la capacità pubblica di governare l'innovazione senza subirne passivamente le spinte commerciali.

In conclusione, l'analisi comparata suggerisce che una regolazione pubblica costituzionalmente adeguata del NIPT non dovrebbe essere letta né attraverso la lente di una logica meramente proibitiva, né attraverso quella di una razionalità esclusivamente efficientistica. Più realisticamente, essa richiede un equilibrio "mobile" tra esigenze diverse e solo parzialmente convergenti: garantire alla donna una sfera effettiva di autodeterminazione; evitare che il mercato produca disuguaglianze nell'accesso all'informazione genetica; impedire che l'offerta del test si traduca in routinizzazione e pressione implicita; rafforzare, contestualmente, i servizi e i sostegni per le persone con disabilità e per le loro famiglie. Solo all'interno di un simile equilibrio l'eventuale estensione del NIPT, fino anche a forme più ampie di copertura pubblica, può essere interpretata non come automatica espressione di una logica selettiva, ma come parte di una politica sanitaria capace di tenere insieme autonomia riproduttiva, uguaglianza sostanziale e tutela della dignità delle persone con disabilità.

Regulation of Non-Invasive Prenatal Test (NIPT) in the Netherlands, France, the United Kingdom and Spain: a comparative review

Lorenzo Sottile

1. Research Context and Objectives

Non-invasive prenatal testing (NIPT) has gradually emerged as one of the most significant innovations in the field of prenatal screening and reproductive genetics, assuming a paradigmatic role in the contemporary evolution of predictive medicine.

By analyzing cell-free fetal DNA circulating in maternal blood, NIPT makes it possible to detect chromosomal abnormalities with a high degree of accuracy, most notably trisomy 21 (Down syndrome), trisomy 18 (Edwards syndrome), and trisomy 13 (Patau syndrome). Compared with first-trimester combined screening, NIPT can be performed as early as the ninth or tenth week of pregnancy, has the advantage of a lower false-positive rate, and reduces reliance on invasive procedures such as amniocentesis and chorionic villus sampling, both of which carry, albeit to a limited extent, a risk of miscarriage.

Since its introduction into clinical practice in 2011, the implementation and regulation of NIPT have followed different trajectories across legal systems, giving rise to distinct scenarios shaped by the healthcare systems in place, the degree of centralization of healthcare powers, and established clinical practice relating to traditional screening pathways. Above all, however, they have been shaped by the legal, ethical, and organizational issues that lie at the core of the present study: equity of access; the risk of a public-private “dual track”; the quality of information and consent; the risk of screening practices becoming routine; the stigmatization of persons with disabilities; and the tensions associated with possible selective tendencies.

This research falls within the field of comparative constitutional law and seeks to address a relative gap in the legal analysis of the issue, which remains less developed than the bioethical and medical literature. Its aim is to reconstruct and compare models of access, funding, and governance relating to NIPT in three jurisdictions selected on institutional and organizational grounds – France, England, and Spain – while taking the Netherlands as an advanced reference case with regard to the public integration and regulation of the test. From this perspective, NIPT is treated as a privileged vantage point from which to examine how different legal and institutional frameworks balance prevention, risk, reproductive autonomy, and substantive equality.

2. Research Method

The study adopts a comparative constitutional law approach, structured around two systemic variables and a set of analytical parameters applied consistently across the selected cases. Within this framework, NIPT is used as a prism through which to observe the interaction between healthcare organization, state structure, and the balancing of the rights at stake.

The first systemic variable concerns the healthcare system model – in its principal Beveridgean and Bismarckian forms, as well as their respective hybridizations – in light of its influence on the criteria governing the inclusion of NIPT in public screening programs, funding arrangements, and the risk of segmentation between public provision and the private market. The second concerns the structure of the state and the degree of decentralization of healthcare powers, a factor that directly affects the uniformity of access, the possibility of regional fragmentation, and, ultimately, the resilience of the principle of substantive equality.

The selection of cases reflects the interplay between these dimensions. France is an experience of strong central control within a universalized insurance-based system. England serves as the reference context within the United Kingdom, characterized by a devolved structure and differentiated healthcare

arrangements across its constituent nations, but also by a greater availability of data concerning the implementation of NIPT within the public healthcare system. Spain constitutes the paradigmatic case of decentralized universalism, in which the territorial allocation of healthcare powers makes the risks of fragmented provision particularly visible. Finally, the Netherlands is taken as a benchmark for the early and detailed public integration of NIPT and for the progressive removal of barriers to access.

Given the limited body of strictly legal scholarship on the issue, the analysis is grounded in a multidisciplinary use of sources, drawing on bioethical, organizational, and medical literature, as well as policy documents, recommendations issued by national agencies, and empirical data concerning the uptake and impact of NIPT across the jurisdictions under consideration.

The comparative parameters selected concern: (1) the methods of access to and implementation of NIPT; (2) financial coverage; (3) the place of NIPT within the taxonomy of prenatal screening tools; (4) the organizational structure of the service and the professional requirements involved, with particular attention to counseling; and (5) the extent of the test's uptake and the possible inequalities in access, from an economic, territorial, and socio-cultural perspective.

3. Findings

The study shows that the conditions governing access to NIPT do not depend solely on the technical features of the test. Rather, they reflect profoundly different regulatory and organizational choices concerning the meaning attributed to health protection, the role of the healthcare system, and the balance between reproductive autonomy, economic sustainability, and substantive equality.

The Netherlands represents the most advanced model of public integration of NIPT. The test was introduced according to a gradual logic, initially as a second-tier test and later as a first-tier option, until its full integration into the national prenatal screening program in April 2023. The most significant feature of the Dutch case is the highly regulated and closely monitored nature of its implementation: the centrality of counseling, organizational uniformity, accreditation of professionals, and the progressive removal of economic barriers. Making the test free of charge strengthened the universalistic orientation of the system and reduced dependence on the private sector.

In France, NIPT was integrated into the public screening pathway as a second-tier test following first-trimester combined screening, with reimbursed access for women falling within a predetermined risk range (between 1:51 and 1:1000). The French system is characterized by a strong public steering capacity, but also by marked permeability to the influence of the medical-scientific community and medical biology laboratories. Significant concerns emerge with regard to counseling: although information and consent are formally emphasized, they tend to assume a predominantly procedural character, at times resulting in a deliberative process that is not fully informed.

England also exhibits a selective model of access to NIPT, heavily shaped by the structure of the National Health Service and by the concurrent persistence of a parallel private channel. The test was incorporated into the public program as a second-tier test, offered only to pregnant women who, following first-trimester combined screening or second-trimester quadruple screening, are found to have a risk of at least 1:150. This threshold, significantly more restrictive than the French one and far removed from the Dutch universalistic pathway, reflects a logic of economic sustainability and tight control over public provision. Yet this very selectivity redirects part of the demand towards the private sector, thereby reopening the issue of economic inequalities in access to a technology perceived as safer and less invasive. At the organizational level, the English model places particular emphasis on the substantive quality of information and counseling, stressing the need to prevent routinization and to ensure a genuinely informed, clear, and non-directive choice.

Spain constitutes the clearest case of territorial fragmentation. Historically, in the absence of binding national regulation, the inclusion of NIPT in public programs, its financial coverage, and the very hierarchy of screening tools have been left to the Autonomous Communities, resulting in differences in access

thresholds, the availability of genetic counseling, and the collection of comparable uptake data. This has produced a highly uneven framework in which place of residence may significantly affect actual access to the test. The adoption of Order SND/606/2024, which includes NIPT in the *cartera común* as a second-tier test, marks an important step towards minimum nationwide standardization. Nevertheless, the issue of effective territorial homogeneity remains unresolved, since practical implementation still depends on the resources and organizational choices of the individual Communities.

Overall, the findings confirm that the effectiveness of the right to health and of reproductive autonomy is closely tied to the institutional context governing access to NIPT. In more centralized systems, or those regulated at national level, provision tends to be more uniform; in selective or strongly decentralized systems, by contrast, access is more exposed to economic and territorial inequalities. At the same time, counseling clearly emerges as one of the central axes of the comparison: while in the Netherlands and England there is a stronger emphasis on informed choice and non-directive information, in France consent appears more exposed to the risk of formalization, and in Spain the quality of informational support varies significantly depending on the territorial organization of services.

4. Conclusion

The comparative analysis confirms that NIPT constitutes a particularly significant test for the resilience of constitutional models of the right to health and self-determination in reproductive decision-making. The main tensions do not stem from the existence of the test as such, but from the institutional, economic, and cultural conditions of its implementation.

Given the overall positive assessment of NIPT by healthcare professionals and the appreciation expressed by many women for its advantages in terms of non-invasiveness and reliability, public policies should be oriented towards forms of access that are equitable and, as far as possible, broader in scope. This entails, firstly, the removal of the economic, linguistic, and social barriers that constrain the possibility of making an informed choice; and secondly, a gradual reduction in filters based on overly rigid thresholds whenever these translate into de facto inequalities and dependence on the private market.

Although full European harmonization of the conditions of access to NIPT cannot currently be envisaged, stronger supranational coordination could nonetheless promote greater uniformity in the dissemination of good practices concerning the quality of information, counseling, and the monitoring of inequalities. Matters such as the organization of services, the free provision of the test, access criteria, and the structure of screening programs remain, in fact, largely within the competence of national legal systems.

The risks of stigmatizing disability are not, however, unfounded. At the same time, comparative analysis suggests that one should move beyond both the idea that NIPT, in itself, guarantees a fully autonomous choice and the belief that the test automatically produces selective outcomes. The constitutionally most appropriate focus should instead lie on creating the material and procedural conditions for reproductive autonomy, so as to prevent biomedical innovation from generating social pressure or structural inequalities. From this perspective, broader availability of the test must not coincide with routinization: the expansion of public provision must be accompanied by detailed, non-directive, and appropriately timed information practices, so as to make both the decision to undergo the test and the right not to know genuinely practicable.

It is also crucial to complement screening policies with coherent investment in welfare, inclusion, and support pathways for persons living with trisomies and, more generally, with disabilities. Protection of dignity and substantive equality cannot, in fact, be limited to access to the service itself, but also requires strengthening the material conditions of life and social participation.

In light of the findings, the Dutch model appears particularly significant because it progressively expanded public access to the test to the point of making it free of charge, while also showing that broader availability of NIPT does not necessarily lead to stigmatizing outcomes when it is embedded in an

institutional framework that maintains collective responsibility for the provision of services and inclusive living conditions. In this sense, the possible extension of NIPT may be understood not as a factor of selective reproduction, but as part of a health policy capable of holding together reproductive autonomy, substantive equality, and the protection of the dignity of persons with disabilities.