

Tutela della salute e innovazione tecnologica delle cure, tra diritto, scienza ed etica: il caso emblematico del NIPT

Davide Servetti*

SOMMARIO: 1. Il quadro della ricerca. – 2. Il percorso di introduzione del NIPT nel SSN. – 2.1. Le specificità cliniche del NIPT. – 2.2. Gli esordi del test nella pratica clinica sotto la vigenza dei Lea del 2001. – 2.3. Il mancato inserimento nei Lea del 2017. – 2.4. Le iniziative regionali (nel quadro della programmazione e delle indicazioni tecnico-scientifiche di livello nazionale) e il contenzioso costituzionale sul NIPT. – 2.5. L'aggiornamento dei livelli essenziali in corso d'approvazione. – 3. Conclusioni alla luce del caso di studio. – 3.1. Alcuni rilievi problematici sul rapporto tra livelli essenziali e aggiuntivi. – 3.2. La necessità di ripristinare una cadenza regolare di aggiornamento dei livelli essenziali contestuale alla decisione sul finanziamento del SSN e l'importanza di dotarsi di un sistema di *technology assessment* adeguato. – 3.3. L'infungibile funzione di garanzia dell'appropriatezza e dell'equità prestata dal SSN, anche sotto il profilo etico.

1. Il quadro della ricerca

Questo scritto, insieme a quelli della sezione speciale qui pubblicata, rappresenta il risultato di un progetto di ricerca dedicato a una peculiare tecnologia messa disposizione dalla medicina genetica predittiva in ambito fetale, qual è il test prenatale non invasivo (Non Invasive Prenatal Test – NIPT)¹. Il progetto ha trattato il NIPT e la vicenda che ha condotto

* Professore associato di Diritto costituzionale e pubblico nell'Università del Piemonte Orientale, responsabile scientifico del progetto "IMPROVE NHS", davide.servetti@uniupo.it

¹ Il progetto *The impact of new prenatal genetic tests on the protection of right to health in the Italian National Health Service/L'impatto dei test genetici prenatali sulla garanzia del diritto alla salute nel SSN* (IMPROVE NHS) è risultato tra

alla sua introduzione nei livelli essenziali di assistenza sanitaria (Lea) quale caso di studio, in grado di illuminare sia questioni concernenti la garanzia del diritto alla salute prestata dal Servizio sanitario nazionale, sia problematiche di rilievo più generale.

La ricostruzione del percorso di diffusione nella pratica clinica e di integrazione nei Lea di tale prestazione innovativa ha comportato, in primo luogo, una indagine sulla formazione della base conoscitiva e sulle valutazioni bioetiche, cliniche, finanziarie e organizzative che hanno preceduto e accompagnato tale percorso nel nostro Paese. Tale indagine è stata collocata nel quadro di riferimento teorico degli studi sui rapporti tra scienza, diritto e politica e, più precisamente, sull'istruttoria tecnico-scientifica delle decisioni pubbliche nel nostro ordinamento – alla cui problematica è stato riservato un apposito approfondimento² –, consentendo, anche grazie al confronto con altri casi in ambito sanitario e ambientale nonché con altri ordinamenti³, di trarre indicazioni generali circa le carenze strutturali del nostro sistema dal punto di vista del *scientific advice* e del *technology assessment*, alcune delle quali interessano direttamente il procedimento di aggiornamento dei Lea⁴.

Il caso del NIPT, inoltre, si presta ad essere analizzato quale vicenda emblematica delle dinamiche del nostro regionalismo sanitario. Il suo ingresso nella sanità italiana, dopo una prima fase di accessibilità mediante il solo canale privato, ha registrato un decisivo avanzamento, a partire dal 2018, attraverso l'offerta di tale *screening* quale livello aggiuntivo di assistenza da parte di un numero crescente di Regioni. Questa seconda fase, nella quale alcune Regioni in piano di rientro intenzionate a introdurlo si sono scontrate con il divieto, consolidato nella giurisprudenza costituzionale, di prevedere livelli aggiuntivi, ha poi condotto all'inserimento del NIPT tra le nuove prestazioni incluse nell'aggiornamento dei Lea varato dalla Conferenza Stato-Regioni il 23 ottobre 2025, il cui *iter* è in corso di perfezionamento. Tale percorso permette di osservare una pluralità di questioni di fondo riguardanti il funzionamento del SSN, che vanno dalla funzione di garanzia dell'appropriatezza (sotto il duplice profilo organizzativo e clinico, ricomprendendo in quest'ultimo anche la dimensione dell'etica clinica) che l'offerta pubblica di una tecnologia innovativa è in grado di svolgere rispetto a quella privata condizionata da logiche di mercato, fino ai rapporti di competenza tra Stato e Regioni inerenti gli istituti dei Lea, dei livelli aggiuntivi, dei piani di

i vincitori del Bando Ricerca UPO 2022-23, finanziato dall'Unione Europea - NextGeneration EU e dalla Compagnia di San Paolo (<https://improve.uniupo.it>).

² Il riferimento va alla prima delle due giornate di studio tenutesi ad Alessandria il 19 e il 20 marzo 2026, intitolata *L'istruttoria tecnico-scientifica delle decisioni pubbliche - Dal "caso" dell'aggiornamento dei LEA in sanità ai problemi del "scientific advice" in Italia, tra regolazione delle innovazioni tecnologiche e garanzia della libertà e integrità della scienza*. Sul sito del progetto sono disponibili il programma e la registrazione dei lavori di entrambe le giornate.

³ Durante i lavori del 19 marzo sono stati considerati, oltre alla vicenda qui all'attenzione, anche il caso dello screening per l'individuazione precoce del diabete di tipo 1 e della celiachia di cui alla legge n. 130/2023, nonché il caso del supporto tecnico scientifico alle politiche climatiche nazionali (con particolare riferimento all'inattuazione dell'art. 3.4 del Regolamento (UE) 2021/1119), trattati rispettivamente da Francesco Barone Adesi e da Giada Ragone.

⁴ Nella giornata del 19 marzo, questi profili sono stati oggetto anche delle relazioni di Tommaso Amico di Meane, Marta Cerioni e Simone Penasa.

riqualificazione e rientro⁵: questioni affrontate dal progetto di ricerca in discorso, il quale ha inteso promuovere un momento di riflessione anche sulla relazione tra il modello dei Lea in sanità e la figura generale dei livelli essenziali delle prestazioni *ex art.* 117, c. 2, lett. m), tenuto conto delle vicende normative recenti e del relativo dibattito concernente la nozione dei Lep nel quadro del c.d. regionalismo differenziato⁶.

Come accennato, il percorso italiano di integrazione del NIPT nell'offerta del SSN è stato studiato anche avvalendosi della comparazione con altri ordinamenti, al fine di osservare come analoghe questioni di ordine tecnico-scientifico, bioetico, clinico e organizzativo sono state affrontate da paesi più o meno simili al nostro quanto a modello di sistema sanitario e a tipo di Stato⁷. Lo sguardo della comparazione giuridica è stato rivolto altresì in due direzioni non immediatamente connesse ai problemi teorico-pratici posti dall'introduzione del NIPT nei servizi sanitari, le quali hanno conseguito risultati di primario interesse sul piano sostanziale e metodologico, anche nell'ottica di future ricerche: l'indagine sull'equivalente funzionale dei livelli essenziali di assistenza sanitaria in alcuni ordinamenti composti⁸; l'esplorazione dei nessi tra biopolitiche del passato e attuale regolazione degli *screening* prenatali in alcuni ordinamenti caratterizzati da esperienze traumatiche sul piano dell'eugenetica⁹.

Non da ultimo, la questione dell'introduzione del NIPT nella pratica clinica è stata affrontata anche nella prospettiva della responsabilità professionale, in ambito civile e penale, al fine sia di tracciare un quadro dei diritti e degli interessi protetti coinvolti nella relazione clinica, sia di sviluppare una riflessione sugli scenari aperti dalla maggior diffusione che tale tecnica innovativa avrà successivamente alla sua integrazione nei Lea, alla luce della giurisprudenza formatasi con l'applicazione delle tecniche tradizionali¹⁰.

Stanti queste coordinate complessive del progetto, il presente contributo si propone due obiettivi più circoscritti: riferire i risultati del nucleo centrale della ricerca, rappresentato dallo studio del percorso (graduale e in via di completamento) di integrazione del NIPT nel SSN; discutere, anche alla luce delle ricerche documentate nei quattro contributi pubblicati nella sezione speciale, alcuni aspetti di tale percorso significativi delle questioni più generali sopra individuate.

⁵ In questa prospettiva si è svolta la seconda delle già menzionate giornate di studio conclusive del progetto, 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 2026). Circa l'istituto dei livelli aggiuntivi, sono intervenuti, per i profili generali, Andrea Patanè e, con riferimento specifico al NIPT, Armando Dirienzo (la cui ricerca è documentata nel contributo pubblicato in questa sezione speciale).

⁶ Questi profili sono stati oggetto delle relazioni tenute da Enrico Daly e Fabio Masci all'interno della seconda giornata di studio.

⁷ Questa prospettiva di ricerca è stata sviluppata da Lorenzo Sottile, il cui saggio fa parte della sezione speciale.

⁸ Sul tema è intervenuto, durante la seconda giornata di studio, Silvio Roberto Vinceti, il quale ha considerato in particolare gli ordinamenti canadese, inglese e spagnolo.

⁹ Tale ricerca è stata condotta da Fabio Berca e si trova documentata nel contributo pubblicato in questa sezione speciale.

¹⁰ Di tali profili si è occupato Riccardo Battistoni, il cui scritto si trova in questa sezione speciale.

2. Il percorso di introduzione del NIPT nel SSN

2.1. Le specificità cliniche del NIPT

Il NIPT costituisce un test di *screening* in grado di prevedere, attraverso l'analisi di un campione ematico della madre, lo sviluppo di patologie genetiche da parte del nascituro. Esso ha sfruttato, da un lato, la scoperta scientifica, documentata fin dalla seconda metà degli anni Novanta del secolo scorso¹¹, della circolazione del DNA del feto (c.d. DNA libero fetale) all'interno del sangue materno, e, dall'altro, l'evoluzione (nel primo decennio degli anni Duemila) delle tecniche di sequenziamento del genoma (c.d. NGS – *Next-Generation Sequencing*), la quale ha reso rapido e preciso, nonché economicamente accessibile, l'esame di tali frazioni di DNA fetale allo scopo di ricercare la presenza di aneuploidie cromosomiche tra le più gravi e diffuse nella popolazione, come le trisomie 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards), 13 (sindrome di Patau).

Tale tecnica segna anche il limite del test: si tratta, appunto, di uno *screening* basato sul calcolo statistico, in grado dunque di prevedere la malattia soltanto sul piano probabilistico, restando la diagnosi propriamente intesa effettuabile soltanto attraverso l'analisi citogenetica avente ad oggetto un campione di tessuti prelevato attraverso tecniche invasive (amniocentesi e villocentesi). Tuttavia, il grado di probabilità con il quale il NIPT è capace di tale predizione è elevatissimo con riferimento alle trisomie sopra menzionate, per le quali la sensibilità del test è prossima al cento per cento, con un rischio di falsi negativi (cioè di mancata rilevazione di un'anomalia che effettivamente è presente) inferiore all'1% e un rischio di falsi positivi (cioè di rilevazione di un'anomalia che effettivamente non è presente) ancor più basso¹². Questa accuratezza, limitatamente alla ricerca di tali patologie, rende il NIPT più preciso rispetto ai test prenatali non invasivi tradizionali, come il test combinato, che associa analisi ematochimiche e indagini ecografiche. Per questa ragione, l'impiego del NIPT può ridurre i casi nei quali il sospetto della presenza della malattia induce all'effettuazione di un'indagine invasiva, che, se consente di diagnosticarne la presenza con massima attendibilità, reca con sé contestualmente alcuni rischi per la salute della madre e del feto, tra i quali il rischio di aborto: in poche parole, l'uso del NIPT riduce l'uso "inutile" delle tecniche invasive e i rischi connessi.

D'altro canto, come meglio vedremo più avanti, i test non invasivi tradizionali consentono la raccolta di informazioni ulteriori circa lo sviluppo del feto (non limitate alla ricerca delle trisomie), che sono considerate importanti per un adeguato monitoraggio dell'andamento

¹¹ Nella letteratura consultata univoco è il riferimento a Y.M. LO, N. CORBETTA, P.F. CHAMBERLAIN, V. RAI, I.L. SARGENT, C.W. REDMAN, J.S. WAINSCOT, *Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum*, in *Lancet*, 1997, n. 350 (9076), pp. 485-487.

¹² Da ultimo, si vedano le più recenti linee guida sulla gestione della gravidanza fisiologica validate dall'Istituto superiore di sanità nell'ambito del Sistema nazionale linee guida: ISS-SNLG, *Gravidanza fisiologica – Terza parte*, linea guida SNLG 1/2026, p. 62.

della gravidanza¹³. Inoltre, tali test tradizionali possono condurre ad effettuare una prima analisi del rischio, a seguito della quale escludere l'impiego del NIPT in presenza di un livello basso di rischio e riservarlo soltanto a livelli medi e/o elevati, con un effetto di maggiore contenimento dei costi. Da qui la distinzione tra due “modelli” di accesso al NIPT, quello c.d. contingente e quello c.d. universale: il primo riservato a una platea di pazienti che risultino collocate, a seguito dell'effettuazione dei test tradizionali (in particolare, del test combinato), in una fascia di rischio considerata significativa (si parla in questi casi anche di uso del NIPT come “test di seconda linea”); il secondo modello aperto a tutte le donne in gravidanza, alle quali il NIPT viene proposto in alternativa o insieme, comunque non in subordine, al test combinato.

2.2. Gli esordi del test nella pratica clinica sotto la vigenza dei Lea del 2001

Dopo i primi studi clinici (documentati nel 2008) sull'impiego del test mediante le tecniche NGS, il NIPT ha iniziato a essere commercializzato nel 2011 in Cina e negli Stati Uniti, per poi raggiungere nel 2012 anche i mercati europei. Nel dicembre 2014, le società scientifiche di genetica umana europea e americana approvano un documento comune che valida l'utilità del test, segnalandone opportunità e limiti, e formulando alcune raccomandazioni d'impiego¹⁴.

Al maggio 2015 risale il primo rapporto adottato dal Consiglio superiore di sanità (CSS) allo scopo di inquadrare il test tra le tecnologie di diagnosi prenatale, di illustrare le prove di efficacia rinvenibili in letteratura, di provvedere a prime indicazioni di appropriatezza¹⁵. Tra queste ultime emerge con nettezza la limitazione del NIPT alla ricerca delle sole trisomie 21, 18 e 13, nonché la raccomandazione dell'uso contingente e non sostitutivo delle altre indagini cliniche e strumentali. Il documento del Consiglio superiore si occupa anche delle previsioni di impatto economico finanziario, le quali saranno oggetto di un apposito approfondimento pubblicato nel giugno dell'anno successivo¹⁶.

In quel momento, il NIPT risultava accessibile in Italia attraverso il solo canale privato¹⁷. Tuttavia, era già stato concluso almeno un progetto pilota promosso ed eseguito nell'ambito

¹³ All'interno delle linee guida menzionate nella nota precedente, si può leggere che anche i sistemi sanitari (come quello canadese) che propongono il NIPT come test di prima linea in alternativa al test combinato, resta raccomandata, tra l'11^a e la 14^a settimana, l'esecuzione dell'ecografia, mentre viene considerato superfluo l'esame sierologico, proprio in quanto l'indagine ecografica consente di valutare aspetti ulteriori rispetto a quelli strettamente connessi alla ricerca delle aneuploidie cromosomiche: v. ISS-SNLG, *Gravidanza fisiologica*, cit., p. 69.

¹⁴ W. DONDORP *et al.*, *Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening. Summary and recommendations*, in *European Journal of Human Genetics*, 2015.

¹⁵ Consiglio superiore di sanità, *Linee Guida. Screening prenatale non invasivo basato sul DNA (Non Invasive Prenatal Testing – NIPT)*, maggio 2015.

¹⁶ Consiglio superiore di sanità, *Impatto socio-economico dei test cfDNA/NIPT in sanità pubblica*, 14 giugno 2016.

¹⁷ La precisa collocazione dell'esordio del NIPT sul mercato italiano non è agevole. Le fonti consultate indicano il 2012 come l'anno in cui il test – già praticato in forma sperimentale presso alcuni centri: v. oltre nel testo – è reso per la prima

del Servizio sanitario regionale toscano, finalizzato a perfezionare le metodiche di analisi e, in prospettiva, a introdurre il test tra gli esami offerti alle donne in gravidanza fisiologica¹⁸. Tale sperimentazione veniva approvata in attuazione del Piano sanitario regionale 2008-2010 e, in particolare, delle linee di indirizzo sull'assistenza materno-infantile, che contemplavano tra i propri obiettivi il potenziamento degli screening prenatali con elevato valore predittivo nei confronti di alcune tipologie di malattie, tra le quali le anomalie cromosomiche.

Del resto, la ricerca di tali anomalie rientrava già tra le finalità delle prestazioni diagnostiche prenatali contemplate dai livelli essenziali di assistenza allora vigenti (d.p.c.m. 29 novembre 2001), i quali, tuttavia, riconoscevano la rimborsabilità delle sole analisi citogenetiche, effettuate sulle cellule fetali prelevate attraverso tecniche invasive¹⁹.

È significativo che pochi mesi dopo il rapporto del CSS del 2015, il decreto ministeriale del 9 dicembre di quell'anno introducesse tra le condizioni di erogabilità di tali analisi citogenetiche anche la conferma delle aneuploidie riscontrate nel sangue fetale materno: una previsione che riconosceva implicitamente la diffusione del NIPT nella pratica medica – tanto da contemplare tale evenienza quale possibile presupposto degli esami invasivi –, ma non stabiliva alcuna rimborsabilità del test a carico del SSN²⁰.

2.3. Il mancato inserimento nei Lea del 2017

Nelle stesse settimane in cui fu adottato il decreto ministeriale da ultimo menzionato, il Parlamento era impegnato nell'approvazione della legge di stabilità per il 2016 (l. 208/2015), al cui interno, come noto, venne inserita una nuova disciplina avente ad oggetto l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, a tutt'oggi in vigore²¹. Contrariamente a diversi

volta accessibile nel nostro paese quale prestazione a pagamento liberamente acquistabile presso laboratori privati, in un primo tempo con l'invio dei campioni all'estero e in un secondo tempo con l'insediamento sul territorio nazionale delle tecnologie utili ad elaborare tali campioni in loco. Elementi ricostruttivi in Consiglio superiore di sanità, *Linee Guida. Screening prenatale*, cit.; M.L. RIZZO, *Il consenso informato come strumento per l'implementazione etica dei test genetici non invasivi per la diagnosi prenatale*, in *BioLaw Journal*, 2018, n. 3, pp. 225 ss.; L. SOTTILE, *Requisiti e condizioni di accesso al NIPT: un'analisi comparata tra Paesi Bassi, Francia, Inghilterra e Spagna*, in questa sezione speciale.

¹⁸ Si tratta della sperimentazione deliberata dalla Regione Toscana con la delibera di giunta regionale dell'11 novembre 2013, n. 932, la quale approvava, su parere positivo del Consiglio sanitario regionale, un progetto presentato dall'Azienda ospedaliero universitaria Careggi.

¹⁹ Tali prestazioni erano incluse nei LEA ai sensi dell'all. 1B del d.p.c.m. 29 novembre 2001, il quale inseriva tra le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale quelle individuate dal d.m. 22 luglio 1996 ("Prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale e relative tariffe"), il cui all. 1 (parte seconda) contemplava anche l'analisi citogenetica per studio del mosaicismo cromosomico (cod. R.91.28.4).

²⁰ La condizione di erogabilità (cod. C.027), peraltro, circoscrive le prestazioni rimborsabili alla conferma delle «aneuploidie validate da linee guida e società scientifiche nazionali ed internazionali», così mostrandosi tale disposizione implicitamente avvertita della raccomandabilità del test solo per alcune aneuploidie (le trisomie 21, 18 e 13) in coerenza con le indicazioni fornite dal Consiglio superiore di sanità sulla base della letteratura scientifica (v. Allegato 2 del decreto, tabella "Genetica – Colonna B – Citogenetica").

²¹ Tale disciplina è contenuta nell'art. 1, commi 553-565, della legge. Queste norme, che hanno rappresentato la base per l'organica revisione dei Lea del 2001 da parte del d.p.c.m. 12 gennaio 2017, hanno innovato anche il procedimento di aggiornamento periodico dei Lea. Come si preciserà oltre (§ 2.5), è in base a questo procedimento che si è giunti, nell'ottobre 2025, all'aggiornamento dei Lea del 2017, recante, tra le nuove prestazioni erogate dal SSN, anche il NIPT.

tentativi degli anni precedenti, tale aggiornamento andò a buon fine e si giunse all'approvazione del d.p.c.m. 12 gennaio 2017, il quale però non incluse il NIPT tra le nuove prestazioni erogate dal SSN.

Negli ultimi anni, in dottrina ci si è interrogati su tale mancato inserimento e, in particolare, se alla base di esso vi fossero ragioni di carattere bioetico²², giacché il NIPT, come ogni test in grado di prevedere gravi malattie del nascituro, apre la strada a una possibile scelta di interrompere volontariamente la gravidanza ai sensi della legge n. 194/1978. Questa tecnologia, in effetti, espone al rischio di farne un'utilizzazione eticamente controversa, aumentando, alla luce di peculiarità sue proprie, alcuni rischi comuni anche ad altri esami predittivi, specie nell'ambito della medicina genetica (rischi c.d. di routinizzazione, sovraccarico informativo, discriminazione preventiva²³).

La dottrina in questione esclude che siano stati motivi di contrarietà morale al test a non averne comportato l'inclusione nei Lea del 2017 e osserva che, al momento dell'assunzione di questa decisione, la tecnologia fosse obiettivamente nuova nel panorama clinico italiano. Che non vi fossero simili motivi viene sostenuto specialmente alla luce di un giudizio complessivamente positivo sul NIPT emergente da diverse fonti. La tendenza a sottolineare i benefici del test, a fronte della governabilità sia dei suoi limiti diagnostici sia dei rischi etici connessi, è infatti riscontrabile già all'interno di documenti tecnici ufficiali immediatamente precedenti e successivi all'aggiornamento dei Lea, come i summenzionati rapporti del Consiglio superiore di sanità del 2015 e del 2016, nonché il Piano nazionale per l'innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche, oggetto dell'intesa approvata il 27 ottobre 2017 dalla Conferenza Stato-Regioni. Che quello fosse l'orientamento prevalente nel nostro ordinamento si può poi reputare alla luce delle iniziative regionali assunte successivamente a tali documenti e, specialmente, al rapporto del CSS del 2020 (sul trasferimento delle scienze omiche nella pratica clinica) e del 2021 (sull'uso del NIPT in sanità pubblica); e a ulteriore conferma si può considerare anche la sola significativa presa di posizione sul tema registrata in quegli anni in sede parlamentare, ovvero l'ordine

²² Il riferimento va a I. DOMENICI, *Between Ethical Oversight and State Neutrality. Introducing Controversial Technologies into the Public Healthcare Systems of Germany, Italy and England*, Baden-Baden, Nomos, 2023, spec. pp. 330-331, la quale individua nel NIPT un caso di studio significativo per il tema generale ivi affrontato. Nel panorama dottrinale, il lavoro di Domenici è sostanzialmente anche l'unico, precedente a quelli qui pubblicati, ad aver operato una prima ricostruzione organica della regolazione di questa tecnologia nel nostro ordinamento. Prima di tale studio e della ricerca qui presentata, l'attenzione della dottrina giuridica verso il NIPT risulta limitata ai profili concernenti il consenso informato (si vedano il riferimento contenuto in L. PALAZZANI, *Dalla bio-etica alla tecno-etica: Nuove sfide al diritto*, Torino, Giappichelli, 2017, pp. 138 ss., nonché il già menzionato articolo di M.L. RIZZO, *Il consenso informato*, cit.) e alle due decisioni della Corte (nn. 161 e 190 del 2022) aventi ad oggetto altrettante leggi regionali che ne prevedevano l'introduzione durante la sottoposizione dei rispettivi SSR al piano di rientro (v. ad es. A. PATANÈ, *Test prenatale non invasivo (NIPT) e Piano di rientro in materia sanitaria. Nota alla sentenza della Corte costituzionale n. 161 del 2022*, in *Osservatorio costituzionale*, 2022, n. 6; C. BUZZACCHI, *La "soglia ulteriore" dei livelli essenziali e la responsabilità degli amministratori regionali: note a margine della sentenza n. 190 del 2022 della Corte costituzionale*, ivi, 2023, n. 1).

²³ Per la discussione di questi aspetti, si vedano M.L. RIZZO, *Il consenso informato*, cit., e, in questa sezione speciale, il saggio di Lorenzo Sottile.

del giorno discusso dalla Commissione igiene e sanità del Senato il 12 novembre 2019 e accolto dal Governo, con il quale (in sede d'esame del disegno di legge di bilancio per il 2020) si impegnavano l'esecutivo a valutare l'inserimento del test nei livelli essenziali e la sua regolazione a livello nazionale, allo scopo di assicurarne un accesso equo ed omogeneo²⁴. La tesi della dottrina citata, dunque, è nel suo insieme convincente: il NIPT non fu inserito nei Lea del 2017 non in ragione di controversie di carattere bioetico, ma in quanto tecnologia allora relativamente nuova nella pratica clinica italiana. Invero, proprio questa spiegazione merita a nostro avviso di essere completata e approfondita almeno attraverso due ordini di considerazioni – particolarmente rilevanti per la prospettiva di studio praticata in questa sede – che sono tra loro connessi e che riguardano, l'uno, specificamente la vicenda che ha condotto ai Lea del 2017 e, l'altro, più in generale le problematiche del sistema di aggiornamento periodico dei livelli essenziali nel quadro di un ordinamento privo di un organico sistema pubblico di *technology assessment* e di un'adeguata programmazione finanziaria.

Il primo ordine di considerazioni attiene alla circostanza che i Lea adottati con il d.p.c.m. 12 gennaio 2017, per la gran parte, costituiscono il risultato di scelte assunte almeno dieci anni prima: se si confrontano l'articolato e gli allegati tecnici di tale decreto presidenziale con quello del 23 aprile 2008, ci si trova di fronte, in larga misura, agli stessi contenuti. Con ciò non si intende sottovalutare l'impatto innovatore dei Lea del 2017, il quale, se non altro, è dimostrato dall'attuazione modesta o notevolmente tardiva di alcune sue disposizioni²⁵. Bensì, ciò porta a ipotizzare che lo sforzo istituzionale di quell'aggiornamento sia stato assai più concentrato a portare a compimento un percorso lungo e accidentato sul piano politico e contabile, che ad allineare il SSN alle innovazioni tecnologiche coeve a

²⁴ Merita notare che la provenienza politica dell'ordine del giorno (n. G/1586 sez I/18/12) non lascia dubbi circa la "buona reputazione" del NIPT anche presso posizioni particolarmente attente alla tutela del diritto alla vita del nascituro (l'ordine del giorno portava la firma dei senatori Rizzotti, Stabile, Binetti, Siclari, Fregolent, Cantù, Lunesu, Marin): del resto, l'ordine del giorno sollecitava, con il riconoscimento del test all'interno dei Lea, anche il superamento della situazione di deregolamentazione che, allora come oggi, non dà sufficienti garanzie di appropriatezza dell'impiego. La trasversalità, in termini politico-partitici, del consenso circa la necessità di tale riconoscimento sarà confermata dalla proposta di legge depositata, all'inizio della successiva (e tutt'ora in corso) legislatura, presso la Camera dei deputati con primo firmatario l'on. Furfaro (A.C. 1336, XIX leg.).

²⁵ Il caso più plateale di attuazione tardiva riguarda proprio le prestazioni dell'assistenza specialistica ambulatoriale. L'art. 64, c. 2, del d.p.c.m. 12 gennaio 2017 subordinava, infatti, l'effettivo riconoscimento di tali prestazioni all'aggiornamento del tariffario ministeriale (recante *ex art. 8-sexies*, d.lgs. 502/1992 le tariffe massime nazionali), stabilendo nel frattempo la vigenza delle vecchie tariffe e, con esse, del vecchio elenco di prestazioni. Tale disciplina transitoria si è protratta per quasi otto anni, fino al d.m. 25 novembre 2024, il quale, entrato in vigore il 30 dicembre di quell'anno, è poi stato annullato dal giudice amministrativo per vizi essenzialmente concernenti la trasparenza e la ragionevolezza dei criteri di determinazione delle tariffe (TAR Lazio, sez. III-quater, sent. 22313/2025), ma con efficacia dell'annullamento differita al settembre 2026: sicché, al momento, le nuove tariffe sono sì in vigore, ma sotto la spada di Damocle dell'adozione tempestiva di un nuovo decreto che "sani" i vizi del precedente (o, in ipotesi, del ribaltamento della sentenza da parte del Consiglio di Stato presso il quale pende l'appello). Al proposito, è utile riferire che, nelle more della pubblicazione del fascicolo nel quale confluisce il presente lavoro, risulta che il Ministero della salute abbia trasmesso (il 14 luglio 2026) alla Conferenza Stato-Regioni lo schema di decreto recante il nuovo tariffario.

tale sforzo: innovazioni che, seppur di impatto economico relativamente modesto, avrebbero riaperto il travagliato capitolo delle coperture finanziarie²⁶.

Il secondo ordine di considerazioni muove proprio dalla circostanza che, di fronte a una prestazione innovativa, nonostante presso il SSN fosse stata prontamente condotta un'istruttoria tecnico-scientifica accurata – si può sostenere, infatti, che i rapporti del CSS del 2015 e del 2016 rechino già tutti gli elementi di valutazione di questa tecnologia intorno ai quali ancora oggi ruotano le relative opzioni regolatorie –, il procedimento di aggiornamento dei Lea non abbia saputo tempestivamente recepirla e governarne così la diffusione nella pratica clinica. I motivi di questa incapacità sono, a nostro avviso, diversi e tra di essi spicca il disallineamento tra i processi decisionali aventi ad oggetto, da un lato, la determinazione dei Lea e, dall'altro, il finanziamento del SSN. Sul punto, si tornerà nelle conclusioni di questo scritto (§ 3.2).

2.4. Le iniziative regionali (nel quadro della programmazione e delle indicazioni tecnico-scientifiche di livello nazionale) e il contenzioso costituzionale sul NIPT

Come si è anticipato, successivamente alla mancata inclusione del NIPT nel d.p.c.m. 12 gennaio 2017, alcuni atti programmatori e documenti tecnici di livello nazionale hanno favorito l'introduzione del test quale livello aggiuntivo di assistenza da parte di un numero crescente, ma a tutt'oggi minoritario, di Regioni.

In tal senso, a svolgere la funzione di apripista è stato senz'altro il “Piano per l'innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche” – anche detto “Piano Nazionale della Genomica” (PNG) – approvato dalla Conferenza Stato-Regioni con intesa del 26 ottobre 2017, il quale contemplava tra i propri obiettivi la diffusione del NIPT quale misura di prevenzione personalizzata, demandando alle Regioni la definizione di percorsi diagnostico terapeutici assistenziali (PDTA) al cui interno introdurre tale prestazione in conformità alle linee guida contenute nel rapporto del CSS del 2015²⁷.

²⁶ Come si è riferito, infatti, il rapporto del CSS sull'impatto economico del NIPT è di poco precedente al completamento dell'iter di emanazione del d.p.c.m. 12 gennaio 2017, sul quale l'intesa in Conferenza Stato-Regioni intervenne nel settembre 2016. È difficile immaginare che tale percorso potesse essere ridiscusso per l'inserimento di una prestazione innovativa il cui impatto, pur misurabile, restava parzialmente aleatorio, dopo che nel 2008 proprio la contestazione sulle coperture finanziarie dei nuovi Lea aveva portato il Governo a – o comunque offerto al medesimo una ragione non meramente politica per – revocare il già menzionato d.p.c.m. del 23 aprile (spunti ricostruttivi su questa vicenda in R. BALDUZZI, D. SERVETTI, *La garanzia costituzionale del diritto alla salute e la sua attuazione nel Servizio sanitario nazionale*, in R. BALDUZZI, G. CARPANI (a cura di), *Manuale di diritto sanitario*, Bologna, Il Mulino, 2013, spec. pp. 85-86). Del resto, che il fattore maggiormente critico per i processi di aggiornamento dei Lea resti quello del computo del relativo impatto sulla finanza pubblica è confermato, oltre che dalla questione insorta intorno al decreto tariffe accennata nella nota precedente, anche dalla circostanza che, oggi, proprio la definizione di tale questione pare sia divenuta pregiudiziale alla conclusione del procedimento di aggiornamento dei Lea di cui all'intesa e al parere deliberati il 23 ottobre 2025 in Conferenza Stato-Regioni.

²⁷ Si v. in particolare l'azione concernente il NIPT definita al § 9.a del Piano.

Il Piano costituisce ancora oggi il principale atto programmatico del settore e la sua attualità è confermata da altri programmi e documenti più recenti, come il Piano nazionale delle malattie rare 2023-2026 o il documento del CSS dell'11 gennaio 2022 recante le "Priorità del Piano Nazionale della Genomica"²⁸. In quest'ultimo documento si afferma in termini espliciti che, nonostante l'Italia sia stata assai precoce rispetto ad altri Stati europei a dotarsi di una strategia per l'integrazione della genomica in sanità pubblica²⁹, il nostro paese è comunque rimasto in ritardo non essendo stato in grado di implementare le azioni programmate³⁰. Come emerge chiaramente da una delle "priorità" ivi individuate³¹, alla base di tale carenza stava (e sta) l'assenza di una pianificazione finanziaria idonea a sostenere sistematicamente tali azioni, la cui realizzazione ha proceduto in ordine sparso e in base alle opportunità di finanziamento di volta in volta sorte nelle pieghe del bilancio dello Stato o dei bilanci regionali, nonché soprattutto all'interno del bilancio eurounitario, grazie al quale negli ultimi anni il ritardo concernente la dotazione strumentale è stato parzialmente colmato³².

L'iniziativa, assunta da alcune Regioni, di introdurre il NIPT quale livello aggiuntivo di assistenza si inserisce, dunque, in questo articolato quadro di innovazione della biomedicina, al cui interno veniva espressamente rimessa all'autonomia regionale l'inserimento del test nei percorsi diagnostico-terapeutici concernenti l'assistenza materno-infantile. Non va dimenticato, infatti, che le Regioni che per prime si mossero lo fecero proprio mediante l'aggiornamento dei c.d. "percorsi nascita", nel cui alveo abbiamo visto aver preso piede la sperimentazione toscana in anni addirittura precedenti l'ingresso del NIPT sul mercato privato. E va da sé che proprio la graduale diffusione della disponibilità del test a pagamento abbia rappresentato un fattore di stimolo per la sua inclusione tra le prestazioni rese dal SSR al fine di favorirne una fruizione equa e appropriata³³.

Di questo primo gruppo fanno parte la Basilicata, la Provincia autonoma di Bolzano, l'Emilia-Romagna e la Toscana, le quali vengono considerate "apripista" anche all'interno del già menzionato rapporto del CSS del marzo 2021. Tale documento si può ragionevolmente ipotizzare che abbia contribuito a promuovere o almeno accelerare l'iniziativa di

²⁸ Tale documento costituisce uno sviluppo e un'integrazione del PNG, prevedendo tra l'altro la costruzione di infrastrutture tecnologiche e di una rete di centri e laboratori adeguate all'introduzione nella pratica clinica delle nuove tecnologie di sequenziamento genetico, tali da rendere anche sotto il profilo finanziario sostenibile l'impatto della genomica nel SSN.

²⁹ Già a partire dalle Linee guida nazionali approvate con l'intesa in Conferenza Stato-Regioni del 13 marzo 2013.

³⁰ V. spec. p. 12 del documento.

³¹ V. spec. pp. 21 ss. del documento.

³² Il riferimento va al massiccio investimento di risorse, provenienti dal Next Generation EU, previsto dal PNRR per il potenziamento tecnologico in ambito genomico e il sostegno a progetti di ricerca che hanno condotto a un significativo avanzamento, ad esempio, nel settore delle terapie geniche (cfr. i dati riportati in Osservatorio terapie avanzate, *Centro Nazionale Terapia Genica e RNA: i risultati del PNRR*, in www.osservatorioterapieavanzate.it, 9 aprile 2026).

³³ Su questo punto si tornerà nel § 3.3.

un secondo gruppo di Regioni che, ad oggi, include la Lombardia, la Provincia autonoma di Trento, il Piemonte, la Sardegna, la Valle d'Aosta e, da ultimo, il Friuli Venezia Giulia³⁴. Si può notare che nell'elenco non è presente alcuna delle Regioni in piano di rientro, benché alcune di queste (la Puglia³⁵ e la Sicilia³⁶) abbiano tentato di introdurre il NIPT, scontrandosi tuttavia con pronunciamenti della Corte costituzionale (rispettivamente le sentt. nn. 161 e 190 del 2022) che hanno confermato una consolidata linea giurisprudenziale contraria al finanziamento di livelli ulteriori di assistenza da parte di tale categoria di Regioni, in quanto «l'assoggettamento ai vincoli dei piani di rientro dal disavanzo sanitario impedisce la possibilità di incrementare la spesa sanitaria per motivi non inerenti alla garanzia delle prestazioni essenziali e per spese, dunque, non obbligatorie»³⁷. Tale contenzioso costituzionale si mostra interessante sotto più aspetti di rilievo generale, che attengono al rapporto tra livelli essenziali e aggiuntivi, i quali saranno ripresi oltre (§ 3.1).

2.5. L'aggiornamento dei livelli essenziali in corso d'approvazione

Come già ricordato, il 23 ottobre 2025 la Conferenza Stato-Regioni si è espressa positivamente sui decreti governativi di aggiornamento dei livelli essenziali. Più precisamente si tratta: di uno schema di un decreto del Presidente del Consiglio dei ministri recante nuove prestazioni comportanti un incremento di spesa, per il quale la legge 208/2015 prescrive l'adozione di un'intesa; di uno schema di decreto ministeriale recante le modifiche dei livelli a saldi invariati, per il quale il legislatore prevede il mero parere. Su tali decreti le Commissioni parlamentari competenti per materia hanno espresso il parere prescritto dalla legge nei mesi di febbraio e aprile 2026³⁸. Di entrambi gli atti si attende ora l'emanazione. Il NIPT figura tra le prestazioni innovative introdotte dallo schema di d.p.c.m., per una spesa complessiva annuale calcolata in quasi 35 milioni di euro: una cifra certamente modesta nel complesso della spesa sanitaria obbligatoria, ma relativamente ingente se

³⁴ Per l'illustrazione delle regole vigenti in tali Regioni, nonché per il confronto tra le medesime si rinvia allo studio di A. DIRIENZO, pubblicato in questa sezione speciale. Sulle scelte di alcune di queste Regioni e, in generale, sulla dinamica osservata nel testo si tornerà a riflettere nel § 3.

³⁵ V. l.r. Puglia 6 agosto 2021, n. 31.

³⁶ V. art. 54, l.r. Sicilia 15 aprile 2021, n. 9.

³⁷ C. cost., sent. n. 161 del 2022, che richiama al proposito le nn. 166 del 2020, 36 e 142 del 2021, ma tale orientamento è più risalente: cfr. ad es. le sentt. nn. 79 e 104 del 2013, sulle quali v. almeno i rilievi di A. PATANÈ, *I piani di rientro sanitari*, Pisa, Pacini, 2021, pp. 134-136, ove si nota che, di fronte all'introduzione di una prestazione aggiuntiva rispetto a quelle stabilite nei livelli essenziali, il contrasto con i principi di coordinamento della finanza pubblica sussista anche quando ciò avvenga «a saldi invariati» e non comporti lo stanziamento di risorse ulteriori. In argomento v. anche A. AMATO, *Niente al di fuori dei Lea. Il diritto fondamentale alla salute nelle Regioni sottoposte a piano di rientro alla luce della più recente giurisprudenza costituzionale*, in *Diritti regionali*, 2023, n. 2, pp. 537 ss.; A. PITINO, *La recente giurisprudenza costituzionale sugli extra Lea: segnali di apertura che rafforzano l'esigibilità del diritto alla salute nelle Regioni in piano di rientro?*, in *Rivista del Gruppo di Pisa*, 2025, n. 1, pp. 137 ss.

³⁸ Più precisamente si tratta dei pareri espressi alla Camera il 4 febbraio sullo schema di d.p.c.m. (Atto Governo n. 370) e il 16 aprile sullo schema di decreto ministeriale (Atto Governo n. 391), nonché al Senato il 4 febbraio sul primo atto e il 1° aprile sul secondo.

parametrata all'incremento totale annuale previsto dall'aggiornamento (poco più di 149 milioni di euro) e all'ordine di grandezza della spesa preventivata per le altre prestazioni neo-inserite, tra le quali il NIPT è quella più costosa.

Tale previsione di spesa discende dalla scelta del Governo di introdurre il NIPT quale test di "seconda linea", riservato alle donne che presentano un certo coefficiente di rischio di sviluppare le trisomie 21, 18 e 13, calcolato in base alle risultanze del test combinato, che resta quello proposto indifferentemente a tutte le gestanti. In altri termini, i nuovi Lea si adeguano al "modello contingente" raccomandato dal CSS nel 2015 e, con maggiori dettagli, nel 2021, nonché dalle più recenti Linee guida dell'ISS-SNGL sulla gestione della gravidanza fisiologica aggiornate nel 2026. Nel rispetto del principio di gradualità emergente in tali documenti, l'esito positivo del NIPT non può condurre alla diagnosi dell'aneuploidia, la quale deve essere confermata dal test invasivo. La finalità del test, inoltre, resta limitata alla ricerca delle sole trisomie sopra elencate, secondo quanto raccomandato nei predetti documenti.

Una volta che l'aggiornamento dei LEA sarà compiuto e andrà a regime³⁹, saranno evidentemente le gestanti residenti nelle Regioni che ancora non lo prevedono quale livello aggiuntivo a beneficiare di questa innovazione; e tuttavia qualche cambiamento potrebbe esservi anche per le Regioni che finora lo prevedevano quale livello aggiuntivo. Sarà infatti da verificare se e in quale misura le Regioni, che attualmente erogano il NIPT a condizioni lievemente o significativamente (come nel caso della Valle d'Aosta e dell'Emilia-Romagna) diverse da quelle previste a livello nazionale, vorranno mantenere o, in ipotesi, allargare le condizioni di erogabilità nazionali configurando tale determinazione quale previsione di un livello aggiuntivo. La questione è interessante, poiché pone di fronte al problema di se e quanto le ragioni di appropriatezza clinica e organizzativo-finanziaria alla base delle condizioni di erogabilità dei livelli essenziali, una volta che passino dall'essere oggetto di mere raccomandazioni o linee guida tecniche nazionali e si consolidino come standard di prestazione dei LEA medesimi, divengano vincolanti per l'autonomia regionale: altrimenti detto, il caso porta alla luce la questione di quali limiti subisca la potestà regionale sui livelli ulteriori nel momento in cui essa non abbia più ad oggetto prestazioni escluse dai LEA, ma la previsione di condizioni di erogabilità dei livelli essenziali differenti da quelle stabilite a livello nazionale in base a valutazioni di appropriatezza clinica e organizzativa. La risposta ci pare potersi costruire a partire dalla riflessione proprio sui due versanti dell'appropriatezza appena ricordati. La decisione di erogare il NIPT quale test contingente deriva da una pluralità di valutazioni, alcune afferenti prevalentemente al versante clinico, altre a quello prevalentemente organizzativo. Giacché, sotto il profilo clinico, a patto

³⁹ La fissazione della tariffa del NIPT direttamente ad opera del decreto autorizza ad affermare che, pur non essendo quest'ultimo previsto nel d.m. 25 novembre 2024 (il quale ha aggiornato le tariffe massime delle sole prestazioni di specialistica ambulatoriale contemplate dai Lea del 2017), l'erogazione effettiva del medesimo no dovrà attendere alcun ulteriore provvedimento attuativo.

di tenere comunque ferma la raccomandazione dell'esame ecografico e a patto di richiedere per la conferma diagnostica del NIPT sempre un successivo esame invasivo, l'offerta del NIPT in subordine o in alternativa al test combinato viene per molti versi considerata equivalente, la scelta di configurarlo come test contingente o meno diventa una questione soprattutto di adeguata allocazione delle risorse. Se, in effetti, dai documenti del CSS del 2015 e del 2021, nonché dalle recenti linee guida ISS-SNLG del 2026, si dovesse trarre una simile conclusione, proprio perché tali linee guida attestano la praticabilità del NIPT anche quale test di prima linea, non sarebbe da escludersi la possibilità per una Regione come la Valle d'Aosta o l'Emilia-Romagna di confermare la propria scelta per il modello c.d. universale, che verrebbe quindi a configurarsi come un "livello superiore" a quello essenziale. Ammesso e non concesso che, sotto il profilo clinico, tale argomento sia fondato, il punto giuridico, però, ci sembra questo: al di là delle problematiche di cui ragioneremo nel prossimo paragrafo circa i rapporti tra livelli essenziali e aggiuntivi, i principi fondamentali in materia di tutela della salute impongono anche ai secondi di rispettare i criteri previsti per i primi dall'art. 1, d.lgs. 502/1992, ad iniziare dal principio dell'appropriatezza.

3. Considerazioni conclusive alla luce del caso di studio

3.1. Alcuni rilievi problematici sul rapporto tra livelli essenziali e aggiuntivi

La questione che si è poc'anzi delineata non è la sola, con riferimento al rapporto tra livelli essenziali e aggiuntivi, che il caso di studio fa emergere.

Finora, infatti, abbiamo dato per assodato che l'introduzione del NIPT in alcuni SSR, nell'attesa della sua integrazione all'interno dei Lea, coincidesse necessariamente con un livello di assistenza c.d. "aggiuntivo" o "ulteriore" o, secondo le parole del legislatore "superiore" rispetto ai livelli essenziali. La norma base di tale potestà regionale, infatti, è l'art. 13, c. 1, del d.lgs. 502/1992, il quale dispone che «Le regioni fanno fronte con risorse proprie agli effetti finanziari conseguenti all'erogazione di livelli di assistenza sanitaria superiori a quelli uniformi di cui all'articolo 1». Nonostante la pacifica riconduzione di tale potestà alla competenza concorrente in materia di tutela della salute, l'esatta configurazione dei limiti entro i quali una Regione possa definire un livello di assistenza ulteriore – espressione, questa, che pare preferita nella giurisprudenza costituzionale degli ultimi anni – ai livelli essenziali resta una questione soggetta a sfumature e qualche ambiguità. Se, infatti, la questione dei livelli aggiuntivi ha assunto rilievo centrale nella già menzionata giurisprudenza sui piani di rientro, al cui interno – come si è già riferito proprio in relazione al NIPT – è granitico il principio per cui le Regioni sottoposte al piano non possono introdurre livelli superiori ai Lea, dentro e fuori tale filone giurisprudenziale restano alcuni interrogativi di non agevole risposta. Così, per restare al filone, la Corte ha talora affermato che la decisione di una Regione sottoposta al piano di stabilire tariffe massime superiori a quelle statali per prestazioni accreditate *ex art. 8-sexies* d.lgs. 502/1992 non

deriva certamente dalla necessità di far fronte a una spesa obbligatoria e, dunque, deve ritenersi sottratta alla sua autonomia (C. cost. sent. n. 197 del 2024); in un altro caso ha inteso distinguere tra sfioramento delle tariffe massime destinato a prestazioni incluse nei Lea e analogo sfioramento finalizzato a sostenere prestazioni extra-Lea, affermando che il primo tipo non deve reputarsi precluso, neanche quando la Regione, sostenendo tale spesa mediante risorse non destinate al finanziamento ordinario del SSR vincolato al piano di rientro, l'abbia iscritta nel capitolo di bilancio concernente le prestazioni extra-Lea⁴⁰ (C. cost., sent. n. 26 del 2026). Ma più di una domanda insorge anche a fronte di alcune decisioni esterne al filone sui piani di rientro, come accade con la notissima sent. n. 204 del 2025, nella quale viene ritenuta esente da censure la decisione della Regione Toscana di finanziare con proprie risorse – peraltro attinte dalla missione “sociale” e non “sanitaria” del proprio bilancio – le attività rese dalle proprie aziende sanitarie a supporto dell'esecuzione dell'aiuto al suicidio medicalmente assistito⁴¹, mentre viene dichiarata illegittima la parte di quella stessa disposizione normativa che qualifica tali attività come “livello aggiuntivo”, in quanto «La disposizione impugnata utilizza quindi un concetto relazionale – quello di livello di assistenza sanitaria superiore ai LEA – senza che il legislatore statale abbia ancora operato la determinazione del livello essenziale. Pertanto, nella specie, qualificare come livello superiore una determinata prestazione, equivale comunque a interferire sulla definizione stessa di livello essenziale – peraltro realizzando delle disparità tra i cittadini a seconda che la regione sia o meno in piano di rientro –, che è riservata al legislatore statale»⁴²: un'affermazione, questa, che porta a domandarsi se una certa prestazione per essere erogata quale livello aggiuntivo debba necessariamente costituire uno sviluppo o una variante o comunque radicarsi in una prestazione ricompresa nei Lea, rispetto alla quale essa venga a qualificarsi come superiore⁴³. Se tale fosse la regola, la sua rigorosa applicazione potrebbe revocare in dubbio la legittimità di una parte non minore dei livelli aggiuntivi assicurati in molte Regioni, tra le quali, forse, il NIPT medesimo. Tornando, allora, al caso di studio, merita formulare un paio di osservazioni che confermano quanto la nozione di livello aggiuntivo abbia necessità di una più attenta sistemazione nel nostro ordinamento.

⁴⁰ Circa la struttura del c.d. perimetro sanitario all'interno dei bilanci regionali, v. art. 20, d.lgs. 118/2011. Questo aspetto, pur valorizzato all'interno del ricorso governativo e riferito dalla Corte nella parte in fatto, viene sostanzialmente ignorato dalla motivazione in diritto della sentenza n. 26 del 2026.

⁴¹ V. il punto 8.3 della sentenza n. 204 del 2025.

⁴² Punto 8.2 della sentenza n. 204 del 2025. Su tale decisione, anche per qualche rilievo concernente il profilo qui evidenziato, v. F. VIVALDELLI, *La Corte costituzionale si pronuncia sul riparto di competenze legislative tra Stato e Regioni in materia di aiuto al suicidio. Note a margine di Corte cost. n. 204/2025*, in questo fascicolo di Corti Supreme e Salute.

⁴³ In ordine poi alla questione di quando la garanzia di prestazioni “superiori”, ma eventualmente “non appropriate”, rientri comunque nella potestà legislativa regionale, è utile richiamare la vicenda degli standard ospedalieri e, in particolare, la previsione di posti letto superiori ai massimi nazionali da parte delle Regioni ad autonomia speciale che finanzino da sé tale “livello aggiuntivo”: al proposito si rinvia a D. SERVETTI, *Livelli essenziali, standard ospedalieri e riduzione dei posti letto: note a margine della sentenza della Corte n. 231 del 2017, rileggendo la n. 125 del 2015*, in *Corti Supreme e Salute*, 2018, n. 1, pp. 59 ss.

La prima osservazione muove dalla posizione, del tutto peculiare, che la Regione Emilia-Romagna ha adottato, senza essere finora contestata da alcuno, in ordine alla “non qualificazione” del NIPT quale livello aggiuntivo di assistenza. Tale posizione viene esplicitata nella determinazione dirigenziale n. 13976 del 2024, attuativa della delibera di Giunta che ha disciplinato il NIPT quale test di prima linea e ne ha stabilito la relativa tariffa all’interno del nomenclatore regionale (d.g.r. n. 988 del 2024): nella descrizione del percorso terapeutico, infatti, si legge espressamente che «L’offerta attiva e gratuita di NIPT è indirizzata a tutte le donne residenti in Regione Emilia-Romagna oppure assistite dal servizio sanitario regionale (iscritte quindi nell’anagrafe regionale degli assistiti-ARA, incluse donne con STP), oppure prese in carico dai servizi del SSR. Si ricorda infatti che *l’inserimento di tale prestazione non si configura come un Livello di Assistenza aggiuntivo regionale in quanto riconducibile ad esami effettuati sul DNA già presenti anche nel nomenclatore nazionale*» (c.vo nostro)⁴⁴. Ora, l’affermazione potrebbe anche essere considerata una sorta di autoqualificazione del tutto irrilevante, se non addirittura derubricata ad errore, se non fosse che la d.g.r. 988 del 2024, quando individua la posta di bilancio sulla quale il NIPT viene finanziato, lo fa identificando un capitolo interno al programma n. 1 del c.d. perimetro sanitario del bilancio regionale, ovvero al finanziamento ordinario del SSR⁴⁵, che, ai sensi dell’art. 20, d.lgs. 118/2011, va distinto dal programma (il n. 2) destinato al finanziamento aggiuntivo con il quale sostenere l’erogazione dei livelli di assistenza superiori a quelli essenziali.

Ecco che il NIPT, entro questa logica, viene a rappresentare una prestazione che altro non fa se non innovare, prima in via sperimentale e poi a regime, un livello di assistenza già previsto tra quelli essenziali, qual è la ricerca mediante esami genetici delle aneuploidie: insomma, entro questa logica, la riconducibilità ai livelli essenziali del NIPT sarebbe possibile considerando come livello essenziale l’attività assistenziale più che la singola e puntuale prestazione laboratoriale.

Certo, una simile opzione interpretativa è estranea ai criteri impiegati dalla Corte costituzionale nelle sentenze nn. 161 e 190 del 2022, dove pure – nella 161, in particolare – il giudice delle leggi era chiamato a sindacare una legge regionale, come quella pugliese, che configurava il NIPT quale programma sperimentale temporaneo. Ma ciò non fa che confermare che il rapporto tra livelli essenziali e aggiuntivi presenta ancora aree grigie.

A tal proposito, ci pare significativa una seconda osservazione, attinente alla relazione tra introduzione di una determinata prestazione – tanto quale livello essenziale quanto quale livello aggiuntivo – e predisposizione delle risorse organizzative, professionali e tecnologiche a ciò necessarie. A tale relazione si è già alluso quando si è fatto riferimento alla rilevanza che la diffusione delle tecnologie SNG ha avuto per l’accessibilità del NIPT

⁴⁴ V. p. 8 della determina dirigenziale.

⁴⁵ Si tratta del capitolo intitolato “Fondo sanitario regionale di parte corrente – Quota in gestione sanitaria accentrata. Trasferimenti ad aziende sanitarie ed altri enti per progetti per l’innovazione e la realizzazione delle politiche sanitarie e degli obiettivi del piano sociale e sanitario regionale” (U51616), di cui alla d.g.r. 2291/2023.

e alle stesse raccomandazioni del CSS in ordine alla definizione di una rete di laboratori adeguata. La problematica, in fondo, è sottesa anche a un'altra sentenza costituzionale riguardante la Regione Puglia, la n. 242 del 2022. In questo caso, il NIPT non viene esplicitamente in discorso, pur essendo potenzialmente tra le prestazioni innovative erogabili dal Servizio di analisi genomica avanzata istituito dal legislatore regionale. Tralasciando le non poche specificità e complicazioni della vicenda decisa con tale sentenza, il punto è che in essa la Corte costituzionale decide di offrire, agevolata dalla parziale correzione delle disposizioni impugnate operata dal legislatore pugliese medesimo, un'interpretazione della legge regionale "adeguatrice" ai principi fondamentali, affermando che l'esenzione prevista dalle norme impugnate per le prestazioni effettuabili presso il nuovo Servizio di analisi genomica deve intendersi come limitata a quelle prestazioni ricomprese nei Lea ed entro le relative condizioni di erogabilità. Nonostante, a rigore, una simile decisione non intacchi affatto la linea giurisprudenziale già ricordata rispetto all'impossibilità per una Regione in piano di rientro di introdurre prestazioni innovative quale livello aggiuntivo di assistenza, non può tacersi che la sentenza n. 242 abbia consentito a quella stessa Regione di finanziare con l'ordinario bilancio sanitario le innovazioni organizzative e tecnologiche funzionali non solo all'erogazione di prestazioni già riconosciute nei Lea, ma specialmente a renderne sostenibili in futuro di ulteriori: come a dire che una Regione in piano di rientro non può mettere a disposizione nell'immediato prestazioni innovative se tale decisione non consegue a quella unitaria concernente i Lea, ma ha l'autonomia di non restare ferma nell'innovazione delle proprie strutture.

Certo è che l'intera vicenda conferma come i margini di autonomia e, dunque, di differenziazione che l'istituto dei livelli aggiuntivi consente al SSN regionalizzato hanno rappresentato un'opportunità per sperimentate sul campo le raccomandazioni elaborate dal CSS ben prima che esse riuscissero a tradursi in un aggiornamento dei Lea, permettendo di fatto la progressiva integrazione di una importante innovazione tecnologica all'interno di una parte del SSN. Tale ruolo anticipatore dei livelli aggiuntivi dà luogo a una dinamica ricorrente in materia sanitaria e risponde a una logica nella quale la differenziazione regionale è orientata anche a sperimentare soluzioni generalizzabili a beneficio dell'intero sistema⁴⁶.

3.2. La necessità di ripristinare una cadenza regolare di aggiornamento dei livelli essenziali contestuale alla decisione sul finanziamento del SSN e l'importanza di dotarsi di un sistema di *technology assessment* adeguato

Il caso del NIPT apre a molteplici riflessioni circa il funzionamento del procedimento di aggiornamento dei Lea delineato dalla legge n. 208/2015. Il discorso, specie se correlato al problema dell'assicurare che tale procedimento includa adeguate valutazioni tecnico-

⁴⁶ Su questo modo di concepire la differenziazione anche *sub art.* 116, terzo comma, Cost., v. R. BALDUZZI, D. SERVETTI, *Regionalismo differenziato e materia sanitaria*, in *Rivista AIC*, 2019, n. 2.

scientifiche, aprirebbe a riflessioni particolarmente estese. In questa sede, ci pare che la ricerca documentata in questo lavoro e nella sezione speciale che esso chiude possa condurre ad alcune sintetiche conclusioni.

In primo luogo, sfiora la banalità osservare l'estrema lentezza che, storicamente, caratterizza l'aggiornamento dei Lea e che non ha trovato rimedio con la riforma operata dal legislatore del 2015: non è bastato che fosse revisionata e potenziata la commissione tecnica incaricata della periodica elaborazione delle esigenze di aggiornamento che avviene in relazione allo sviluppo tecnologico e all'evoluzione dei bisogni di assistenza, né che la cadenza per le proposte di aggiornamento fosse annuale, né che si distinguesse tra aggiornamento a saldi "variati" o "invariati" e, nel secondo caso, si alleggerissero i doveri di leale collaborazione dello Stato nei confronti delle Regioni. Se una revisione dei livelli essenziale impattante per circa 150 milioni di euro l'anno fatica a tal punto ad essere approvata, quando il suo costo rappresenta poco più di un millesimo del fondo sanitario nazionale (circa 143 miliardi di euro nel 2026), è chiaro che qualsiasi soluzione al problema transita da una migliore correlazione tra programmazione sanitaria e programmazione finanziaria. Si tratta di un'affermazione, anche in questo caso, non particolarmente originale, dal momento che, quando furono istituiti dal legislatore del 1999, i livelli essenziali di assistenza avrebbero dovuto essere definiti ogni tre anni, all'interno del Piano sanitario nazionale, contestualmente alla programmazione delle risorse destinate nel triennio al SSN compatibilmente con le coordinate generali della finanza pubblica e i vincoli macroeconomici⁴⁷. La progressiva disarticolazione di questa decisione sotto il profilo sia sostanziale sia procedurale, spesso motivata in forza la necessità di incorrere in minori colli di bottiglia, non ha condotto ad alcuna accelerazione, né aumentato la razionalità dei procedimenti decisionali, contribuendo anche a una stagione di stallo della programmazione sanitaria nazionale, con ricadute su quella regionale.

La ricerca sul NIPT ha portato una ulteriore conferma di tutto ciò, come si può trarre sia dalla vicenda riferita specificamente all'introduzione del test, sia da quella più ampia concernente la diffusione della genomica nel SSN.

Inoltre, se è vero che, nel nostro caso, gli organi tecnico-scientifici sono stati in grado di offrire con una certa tempestività un quadro delle evidenze trasparente e completo, risalendo il primo documento del CSS all'anno successivo alla presa di posizione delle maggiori società scientifiche a livello globale, è anche vero che, se ci accostiamo al problema dell'istruttoria tecnica all'interno del procedimento di aggiornamento dei Lea, insorge più di qualche perplessità.

⁴⁷ Circa la logica di quell'architettura normativa, v. R. BALDUZZI, D. SERVETTI, *La garanzia costituzionale*, cit.; R. BALDUZZI, *Livelli essenziali e risorse disponibili: un nodo costituzionale?*, in *Studi in onore di Angelo Mattioni*, Milano, Vita e pensiero, 2011, pp. 57 ss.; F. MASCI, *I livelli essenziali delle prestazioni: appunti per una ricostruzione*, Napoli, Editoriale scientifica, 2025, pp. 110 ss.

Lasciando a parte la questione, connessa e non trascurabile, della previsione di nuove prestazioni a carico del SSN ad opera di interventi legislativi esterni e non coordinati con il procedimento di aggiornamento dei Lea, circostanza nella quale il rischio di assumere decisioni scarsamente ponderate anche sotto il profilo del fondamento scientifico è più elevato⁴⁸, anche il procedimento di aggiornamento dei Lea disciplinato nella l. 208/2015 non è esente da problematicità.

La legge è attenta ad assicurare un elevato grado di competenza alla Commissione nazionale di cui al comma 556 dell'art. 1 della legge medesima, sia attraverso le regole relative alla sua composizione sia mediante la possibilità della commissione di cercare il supporto tecnico-scientifico di soggetti esterni. Inoltre, prevede sia che essa operi *ex officio* una valutazione sistematica dei livelli, sia che essa riceva proposte esterne di aggiornamento; la richiama ad avvalersi di strumenti di *health technology assessment*; la incarica di valutare la richiesta di autorizzazione di programmi sperimentali ai sensi dell'art. 1, comma 8, d.lgs. 502/1992 e per questa via – i cui contorni applicativi restano assai duttili – di presidiare quindi processi di innovazione dell'assistenza suscettibili, in caso di successo, ad essere acquisiti al patrimonio dei livelli essenziali.

Se ci si interroga su come queste norme siano state applicate nell'ambito dell'aggiornamento dei Lea qui all'attenzione, che ne ha rappresentato sostanzialmente il primo “banco di prova”, ci si trova di fronte ad alcuni elementi di risposta interessanti. Anzitutto, si può notare che, mentre le determinazioni concernenti le prestazioni confluite nell'aggiornamento vengono motivate nella relazione illustrativa annessa allo schema di d.p.c.m., non risulta conoscibile l'istruttoria che ha condotto a tali determinazioni, ivi comprese le proposte di aggiornamento ricevute (da quale tipologia di soggetto: ente del SSN, impresa privata, professionisti, pazienti? Per quali prestazioni? Quando? ecc.) e, a maggior ragione, le motivazioni alla base della scelta di accoglierne alcune e non altre. Naturalmente, non si tratta di ipotizzare una incondizionata accessibilità alla documentazione istruttoria, ma, anche alla luce dell'esistenza di una procedura aperta per la formulazione di proposte di aggiornamento⁴⁹, di interrogarsi sull'opportunità di prevedere relazioni pubbliche che periodicamente illustrino sinteticamente tale attività istruttoria.

Questa esigenza è stata avvertita anche in sede parlamentare, nell'ambito dell'emanazione del parere sull'atto del Governo n. 370 (avente ad oggetto lo schema di d.p.c.m.), reso il 4 febbraio 2026 dalla Commissione affari sociali della Camera. Nell'atto si raccomanda, *pro futuro*, che «sia assicurata la trasparenza dei procedimenti che sfociano nella formulazio-

⁴⁸ Ha portato l'esempio di un caso di questo tipo Francesco Barone Adesi, intervenendo nella giornata di studio del 19 marzo 2026 sui controversi screening introdotti dalla legge n. 130/2023 (oltre che alla registrazione della relazione disponibile su <https://improve.uniupo.it>, si rinvia a F. BARONE ADESI, *Screening di popolazione per diabete di tipo 1 e celiachia: qualcuno ha visto il libretto delle istruzioni?* In *Epidemiologia&Prevenzione*, 2025, 49(5-6), pp. 352 ss.).

⁴⁹ Si veda quanto riportato al seguente link: <https://www.salute.gov.it/new/it/tema/livelli-essenziali-di-assistenza/richesta-di-aggiornamento-dei-lea/>

ne, da parte della Commissione nazionale per l'aggiornamento dei LEA e la promozione dell'appropriatezza nel Servizio sanitario nazionale, di proposte di aggiornamento, garantendo un percorso trasparente e strutturato per gli stakeholder, pubblici e privati, che consenta loro di avanzare le proprie richieste di modifiche e integrazioni».

Che tuttavia tale rafforzamento della trasparenza del procedimento non sia probabilmente sufficiente può trarsi, a nostro avviso, dalle modalità con le quali la Commissione parlamentare medesima ha istruito il proprio parere, giungendo alla riferita raccomandazione. Infatti, tale istruttoria ha visto il succedersi, prevalentemente, di audizioni di portatori d'interesse i quali hanno rappresentato all'organo parlamentare una serie di richieste e priorità che non avevano trovato spazio all'interno dell'aggiornamento, tanto che la parte centrale del parere consiste in un non breve elenco di prestazioni che – senza alcuna esplicita motivazione ... – la Commissione raccomanda al Governo di prendere in considerazione ai fini di un successivo aggiornamento. In altri termini, il procedimento parlamentare consultivo e (in senso lato) di controllo sull'aggiornamento dei livelli ha svolto anche, se non soprattutto, la funzione di “camera di risonanza” di quelle richieste non accolte nell'istruttoria della Commissione nazionale.

Se è vero che l'adozione di modalità più trasparenti nell'esecuzione dell'istruttoria avrebbe potuto condurre la Commissione parlamentare medesima a vagliare con maggiore capacità critica le istanze emerse in sede di audizione (nonché a strutturare con maggiore consapevolezza il procedimento consultivo), anche in tal caso il punto di vista dell'organo parlamentare sarebbe dipeso largamente dall'istruttoria governativa. In altre parole, il caso dell'aggiornamento dei Lea ripropone il problema, ben noto, dell'assenza presso il nostro Parlamento di un sistema strutturato di *technology assessment* e di *science advice*, tale da consentirgli un esercizio indipendente e competente dei propri poteri⁵⁰.

Ancora una volta, il caso del NIPT non è privo di spunti specifici: lo studio comparatistico che ha riguardato i sistemi olandese, inglese, spagnolo e francese documentato in questa sezione speciale pone di fronte a vicende più o meno comparabili quanto a tempi e struttura della “reazione istituzionale” all'innovazione tecnologica rappresentata dal test, tra le quali la *best practice* pare indubbiamente rappresentata dall'esperienza olandese,

⁵⁰ La situazione odierna non è dunque diversa da quella che già si osservava in D. SERVETTI, *Brevi considerazioni sulla rilevanza di un adeguato supporto tecnico scientifico al controllo parlamentare*, in *Il governo tra tecnica e politica*, a cura di G. Grasso, Napoli, Editoriale scientifica, 2016, pp. 181. Sul problema della consulenza scientifica parlamentare nel nostro paese, v. più recentemente T. AMICO DI MEANE, *La consulenza scientifica parlamentare Riflessioni comparative sull'insostenibile eccezionalismo del caso italiano*, in *DPCE Online*, 2023, n. 4, pp. 3101 ss. In argomento, si vedano anche i risultati di un'ampia ricerca, condotta nell'ambito di un PRIN 2020, sul tema della consulenza scientifica e tecnica alle istituzioni nel contesto europeo, documentata nel fascicolo speciale n. 2/2026 di *BioLaw Journal*, al cui interno si segnalano almeno l'introduzione del curatore (M. GRAZIADEI, *La consulenza scientifica e tecnica per le istituzioni in Europa: una ricerca interdisciplinare*, in *BioLaw Journal*, 2026, n. spec. 2, pp. 1 ss.) e due approfondimenti sul caso italiano tra loro complementari (G. Rizzoni, *Science Advice to Parliament in the Italian Ecosystem for Science Advice*, ivi, pp. 157 ss.; T. AMICO DI MEANE, *La consulenza scientifica al governo. Una prospettiva comparata a partire dall'esperienza italiana del Covid-19*, ivi, pp. 171 ss.). Si rinvia altresì alle relazioni della giornata di studio del 19 marzo 2026 disponibili sul sito del progetto IMPROVE.

al cui interno l'attore pubblico ha scelto di agire tempestivamente governando, insieme ai principali operatori privati detentori della tecnologia in questione, la graduale introduzione della medesima all'interno del sistema sanitario. Una scelta che non ha certamente ignorato gli interessi privati allo sfruttamento economico dell'innovazione, ma li ha posti fin da subito in bilanciamento con le esigenze di appropriatezza nell'uso del test, anche sotto il profilo dell'etica clinica.

3.3. L'infungibile funzione di garanzia dell'appropriatezza e dell'equità prestata dal SSN, anche sotto il profilo etico

La considerazione appena proposta invita a un ultimo ordine di considerazioni che possono trarsi dallo studio del caso.

Tra i rischi del NIPT la letteratura è concorde nell'indicare il c.d. sovraccarico informativo, che rappresenta un aspetto costante di molte innovazioni della genomica operanti sul versante della prevenzione secondaria. Il test, infatti, è in grado di restituire molte più informazioni rispetto a quelle concernenti le trisomie 21, 18 e 13, potendo coprire un c.d. "pannello diagnostico" inclusivo di un numero di patologie assai più esteso. A fronte di tali potenzialità "diagnostiche"⁵¹, le linee guida internazionali sono concordi nel ritenere che il test offra risultati con elevatissima percentuale di attendibilità soltanto rispetto alle predette aneuploidie e, come si è visto, l'offerta pubblica del NIPT nel nostro paese non ha mai messo in dubbio tale limitazione. Diversamente, sul mercato privato, l'offerta del NIPT è pubblicizzata valorizzando un "pannello diagnostico" ben più esteso, ma anche assai meno affidabile.

È chiaro che l'introduzione del NIPT quale livello aggiuntivo abbia rappresentato la creazione di un presidio di garanzia dell'appropriatezza, oltre che dell'equità, di accesso a tale tecnologia nei confronti delle persone residenti nelle Regioni interessate e, con l'integrazione nei Lea, tale garanzia sarà ampliata a tutta la popolazione. Il punto è che tutto ciò è accaduto e accade di fronte a un mercato privato che ha avuto il tempo di strutturarsi con ampi spazi di libertà e, in molti territori, senza alcuna offerta pubblica in grado di generare alternative per le pazienti.

Si tratta di una situazione fisiologica nel funzionamento di un sistema sanitario pubblico che, in base a una concezione del diritto alla salute anche quale libertà di cura, convive con operatori privati che, se non sottoposti a un'apposita disciplina, possono offrire le medesime prestazioni previste nei LEA a condizioni diverse o prestazioni ulteriori, con i soli vincoli derivanti dalle norme generali e deontologiche che incombono sui professionisti sanitari.

La delicatezza che prestazioni come il NIPT mostrano – il rischio del sovraccarico informativo va infatti correlato alla c.d. routinizzazione del test e al fenomeno della discriminazione preventiva della disabilità – sollecita allora a un maggiore rigore proprio nella

⁵¹ Avendo sempre presente che trattasi di uno screening probabilistico e non di un esame diagnostico in senso stretto.

verifica che le norme generali e deontologiche siano rispettati da professionisti e operatori sanitari, anche attraverso un adeguato esercizio dei poteri di vigilanza da parte dei rispettivi ordini professionali⁵². In particolare, va ricordato che tanto la legge n. 24/2017 (v. art. 5) quanto i vari codici deontologici (per quanto riguarda quello della professione medica, il riferimento è specialmente all'art. 13) richiamano in termini obbligatori al rispetto delle linee guida e delle prove scientifiche, salve le specificità che sempre può presentare il singolo caso clinico.

Con riferimento al NIPT, il richiamo alle linee guida parrebbe imporre agli operatori privati un impiego del test, quanto all'estensione del "pannello diagnostico", più sorvegliato di quello che, almeno stando all'idea che ciascuno può farsi consultando le informazioni commerciali pubblicizzate da diversi laboratori privati sui propri siti web, è dato di riscontrare nella prassi. Di quest'uso sorvegliato è parte integrante un adeguato processo informativo, anche attraverso un impegno necessario ed effettivo della consulenza medico-genetica, l'unica in grado di interpretare con la dovuta competenza le risultanze del test e di veicolarle alle pazienti.

Anche a quest'ordine di problemi dovrebbe badare la discussione scientifica e pubblica quando si confronta intorno alle funzioni di tutela della salute affidate al SSN e al ruolo degli operatori privati.

⁵² Circa i profili, invece, della responsabilità derivante dall'inosservanza delle linee guida, si rinvia al contributo di Riccardo Battistoni pubblicato in questa sezione speciale.