

## ALLEGATO A

### **PRESTAZIONI SPECIALISTICHE PER LA TUTELA DELLA MATERNITA' RESPONSABILE, ESCLUSE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO IN FUNZIONE PRECONCEZIONALE**

#### 1. Prestazioni specialistiche per la donna

89.26.1	PRIMA VISITA GINECOLOGICA. Incluso: eventuale prelievo citologico, eventuali indicazioni in funzione anticoncezionale o preconcezionale. Non associabile a 89.26.3 PRIMA VISITA OSTETRICA
90.49.3	ANTICORPI ANTI ERITROCITI [Test di Coombs indiretto]
91.26.D	VIRUS ROSOLIA IgG e IgM per sospetta infezione acuta. Incluso: Test di Avidità delle IgG se IgG positive e IgM positive o dubbie
91.26.E	VIRUS ROSOLIA ANTICORPI IgG per controllo stato immunitario
90.62.2	EMOCROMO: ESAME CITOMETRICO E CONTEGGIO LEUCOCITARIO DIFFERENZIALE Hb, GR, GB, HCT, PLT, IND. DERIV. Compreso eventuale controllo microscopico
R 90.66.7	Hb - EMOGLOBINE. Dosaggio frazioni (HbA2, HbF, Hb Anomale)
91.38.5	ES. CITOLOGICO CERVICO VAGINALE [PAP test convenzionale] <sup>(1)</sup>

(1) Se non effettuato nei tre anni precedenti nella fascia d'età dello screening (>25 anni)

#### 2. Prestazioni specialistiche per l'uomo

<i>In caso di donna (partner) eterozigote per emoglobinopatie</i>	
90.62.2	EMOCROMO: ESAME CITOMETRICO E CONTEGGIO LEUCOCITARIO DIFFERENZIALE Hb, GR, GB, HCT, PLT, IND. DERIV. Compreso eventuale controllo microscopico
R 90.66.7	Hb - EMOGLOBINE. Dosaggio frazioni (HbA2, HbF, Hb Anomale).

#### 3. Prestazioni specialistiche per la coppia

91.22.4	VIRUS IMMUNODEFICIENTE ACQUISITA [HIV 1-2]. TEST COMBINATO ANTICORPI E ANTIGENE P24. Incluso: eventuale Immunoblotting. Non associabile a 91.13.2 Virus Anticorpi Immunoblotting (Saggio di conferma) NAS.
90.65.3	GRUPPO SANGUIGNO ABO (Agglutinogeni e Agglutinine) e Rh (D)
91.10.B	TREPONEMA PALLIDUM. Sierologia della sifilide. Anticorpi EIA/CLIA e/o TPHA [TPPA] più VDRL [RPR]. Incluso: eventuale titolazione. Incluso: eventuale Immunoblotting.

4. Dopo due aborti consecutivi o pregresse patologie della gravidanza con morte perinatale, o anamnesi familiare positiva per patologie ereditarie, su prescrizione dello specialista ginecologo o genetista medico:

*Alla coppia*

- 89.7B.1 PRIMA VISITA DI GENETICA MEDICA. Visita specialistica genetica con esame obiettivo e valutazione della documentazione clinica recente e remota. Incluso: primo colloquio, anamnesi personale e familiare, costruzione di un albero genealogico familiare nei rami paterno e materno per almeno 3 generazioni. Consultazione della letteratura scientifica e di database di genetica clinica specifici. Formulazione dell'ipotesi diagnostica. Scelta del test genetico appropriato. Spiegazione vantaggi e limiti del test genetico e somministrazione consensi informati. Scrittura della relazione. Escluso: Visita multidisciplinare 89.07
- G2.03 Analisi citogenetica prenatale. Analisi del cariotipo. Incluso: coltura amniociti, colorazioni differenziali
- 88.78.2 ECOGRAFIA GINECOLOGICA con sonda transvaginale o addominale\*. Incluso: eventuale Ecocolordoppler. Non associabile a 88.75.1 e 88.76.1
- 68.12.1 ISTEROSCOPIA DIAGNOSTICA CON O SENZA BIOPSIA DELL'ENDOMETRIO
- 68.16.1 BIOPSIA ENDOMETRIALE Non associabile a 68.12.1
- 90.46.5 ANTICOAGULANTE LUPUS-LIKE (LAC)
- 90.47.5 ANTICORPI ANTI CARDIOLIPINA [IgG, IgM ed eventuali IgA]
- 90.51.4 ANTICORPI ANTI TIREOPEROSSIDASI (AbTPO)  
Non prescrivibile in caso di positività già accertata
- 90.51.5 ANTICORPI ANTI MICROSOMI EPATICI E RENALI (LKMA)
- 90.54.4 ANTICORPI ANTI TIREOGLOBULINA (AbTg)

\* Lo standard tecnico è rappresentato dalle sonde endovaginali ad alta frequenza ( $\geq 5$  MHz). La via transaddominale è limitata ai fini integrativi o in caso di impossibilità di accesso per via vaginale.

## ALLEGATO B

### PRESTAZIONI SPECIALISTICHE PER IL CONTROLLO DELLA GRAVIDANZA FISIOLÓGICA, ESCLUSE DALLA PARTECIPAZIONE AL COSTO

All'inizio della gravidanza, possibilmente nel PRIMO TRIMESTRE (entro 13 settimane+6 gg.), e comunque al primo controllo:

- |         |  |
|---------|--|
| 89.26.3 | PRIMA VISITA OSTETRICA. Incluso eventuale prelievo citologico. Non associabile a 89.26.1 PRIMA VISITA GINECOLOGICA<br>EMOCROMO: ESAME CITOMETRICO E CONTEGGIO  |
| 90.62.2 | LEUCOCITARIO DIFFERENZIALE Hb, GR, GB, HCT, PLT, IND. DERIV. Compreso eventuale controllo microscopico   |
| 90.66.7 | Hb - EMOGLOBINE. Dosaggio frazioni (HbA2, HbF, Hb Anomale).<br><i>Qualora non eseguito in funzione preconcezionale. Il test deve essere offerto in tutti i casi in cui la Hb corpuscolare media sia inferiore a 27 picogrammi</i>                                    |
| 90.65.3 | GRUPPO SANGUIGNO AB0 (Agglutinogeni e Agglutinine) e Rh (D)<br><i>Qualora non eseguito in funzione preconcezionale</i>   |
| 90.49.3 | ANTICORPI ANTI ERITROCITI [Test di Coombs indiretto]<br><i>Da ripetere a tutte le donne a 28 settimane</i>   |
| 90.27.1 | GLUCOSIO <sup>(1)</sup>  |
| 91.26.D | VIRUS ROSOLIA IgG e IgM per sospetta infezione acuta. Incluso: Test di Avidità delle IgG se IgG positive e IgM positive o dubbie<br><i>Da ripetere entro la 17<sup>a</sup> settimana in caso di negatività</i>   |
| 91.26.E | VIRUS ROSOLIA ANTICORPI IgG per controllo stato immunitario<br><i>Da ripetere entro la 17<sup>a</sup> settimana in caso di negatività</i>  |
| 91.09.D | TOXOPLASMA ANTICORPI IgG e IgM. Incluso Test di Avidità delle IgG se IgG positive e IgM positive o dubbie. Incluso eventuali IgA e Immunoblotting<br><i>Da ripetere ogni 4-6 settimane in caso di negatività</i>   |
| 91.10.B | TREPONEMA PALLIDUM. Sierologia della sifilide. Anticorpi EIA/CLIA e/o TPHA [TPPA] più VDRL [RPR]. Incluso eventuale titolazione. Incluso: eventuale Immunoblotting.  |
| 91.22.4 | VIRUS IMMUNODEFICENZA ACQUISITA [HIV 1-2] .TEST COMBINATO ANTICORPI E ANTIGENE P24. Incluso: eventuale Immunoblotting. Non associabile a 91.13.2 Virus Anticorpi Immunoblotting (Saggio di conferma) NAS.<br><i>Qualora non eseguito in funzione preconcezionale</i> |
| 90.44.3 | URINE ESAME COMPLETO. Incluso: sedimento urinario  |
| 90.94.2 | ESAME COLTURALE DELL' URINA [URINOCOLTURA]. Ricerca batteri e lieviti patogeni. Incluso conta batterica. Se positivo, incluso identificazione e antibiogramma<br><i>In caso di positività ripetizione dell'esame e se conta &gt; 100.000 UFC/ml eseguire ABG</i>     |
| 90.88.F | CHLAMYDIA TRACHOMATIS ANTICORPI IgG e IgM. Incluso IgA se IgM negative   |

***In caso di fattori di rischio riconosciuti***

90.89.6 CHLAMYDIE RICERCA DIRETTA

***In caso di fattori di rischio riconosciuti***

91.03.5 NEISSERIA GONORRHOEAE IN MATERIALI BIOLOGICI VARI  
ESAME COLTURALE. Se positivo, incluso identificazione ed eventuale  
antibiogramma

***In caso di fattori di rischio riconosciuti*** <sup>(2)</sup>

91.19.5 VIRUS EPATITE C [HCV] ANTICORPI. Incluso eventuale  
Immunoblotting. Non associabile a 91.13.2 Virus Anticorpi Immunoblotting  
(Saggio di conferma) NAS.

91.20.2 VIRUS EPATITE C [HCV] TIPIZZAZIONE GENOMICA. Incluso,  
estrazione, retrotrascrizione, amplificazione, ibridazione inversa o  
sequenziamento

***Solo in caso di HCV positivo***

88.78 ECOGRAFIA OSTETRICA

***Da eseguire prima delle 11 settimane, per determinare l'età gestazionale***

R 90.17.6 HCG FRAZIONE LIBERA E PAPP-A. Da eseguire solo in associazione  
con 88.78.4 "ECOGRAFIA OSTETRICA PER STUDIO DELLA  
TRASLUCENZA NUCALE. Incluso: consulenza pre e post test combinato  
(1° trimestre)

***Da eseguire esclusivamente tra 11 settimane + 0 gg e 13 settimane +6 gg***

88.78.4 ECOGRAFIA OSTETRICA PER STUDIO DELLA TRASLUCENZA  
NUCALE. Incluso: consulenza pre e post test combinato.

Da eseguire esclusivamente tra 11 settimane + 0 gg e 13 settimane +6 gg

91.38.5 ES. CITOLOGICO CERVICO VAGINALE [PAP test convenzionale]

***Qualora non effettuato nei tre anni precedenti nella fascia d'età dello screening  
(>25 anni)***

(1) secondo Linee Guida sulla Gravidanza fisiologica, aggiornamento 2011

(2) Es. età ≤ 25 anni in persona sessualmente attiva, contatto sessuale con persona/e con riconosciuta IST, nuovo partner o più partner, anamnesi positiva per IST

**Nel SECONDO TRIMESTRE:**

da 14 settimane + 0gg. a 18 settimane + 6gg. :

90.17.8 TRI TEST PER AFP, HCG TOTALE O FRAZIONE LIBERA, E3.  
DETERMINAZIONI DI RISCHIO PRENATALE PER ANOMALIE  
CROMOSOMICHE E DIFETTI DEL TUBO NEURALE (2° trimestre)

90.26.5 GLUCOSIO

***da effettuarsi tra 16°-18° settimana solo alle gravide con fattori di rischio*** <sup>(1)</sup>

91.26.D VIRUS ROSOLIA IgG e IgM per sospetta infezione acuta. Incluso: Test di  
Avidità delle IgG se IgG positive e IgM positive o dubbie

91.09.D TOXOPLASMA ANTICORPI IgG e IgM. Incluso Test di Avidità delle IgG se  
IgG positive e IgM positive o dubbie. Incluso eventuali IgA e Immunoblotting

***In caso di sieronegatività***

(1) secondo Linee Guida sulla Gravidanza fisiologica, aggiornamento 2011

da 19 settimane + 0gg a 23 settimane + 6gg :

- |         |  |
|---------|--|
| 91.09.D | TOXOPLASMA ANTICORPI IgG e IgM. Incluso Test di Avidità delle IgG se IgG positive e IgM positive o dubbie. Incluso eventuali IgA e Immunoblotting<br><i>In caso di sieronegatività</i> |
| 88.78.3 | ECOGRAFIA OSTETRICA MORFOLOGICA. Non associabile a 88.75.1<br>ECOGRAFIA DELL'ADDOME INFERIORE<br><i>da eseguire tra 19 settimane +0 e 21 settimane+0-</i> Non associabile a 88.78      |

da 24 settimane + 0gg a 27 settimane + 6gg

- |         |   |
|---------|---|
| 91.09.D | TOXOPLASMA ANTICORPI IgG e IgM. Incluso Test di Avidità delle IgG se IgG positive e IgM positive o dubbie. Incluso eventuali IgA e Immunoblotting<br><i>In caso di sieronegatività</i>  |
| 90.26.6 | GLUCOSIO <sup>(1)</sup>   |
| 90.44.3 | URINE ESAME COMPLETO. Incluso: sedimento urinario   |
| 90.94.2 | ESAME COLTURALE DELL'URINA [URINOCOLTURA]. Ricerca batteri e lieviti patogeni. Incluso conta batterica. Se positivo, incluso identificazione e antibiogramma<br><i>In caso di batteriuria o leucocituria significativa e/o altri indici di infezione urinaria</i> |

(1) Da offrire solo alle donne con fattori di rischio secondo Linee Guida sulla Gravidanza fisiologica, aggiornamento 2011

Nel TERZO TRIMESTRE:

da 28 settimane + 0gg. a 32 settimane+6gg.:

- |         |  |
|---------|--|
| 90.62.2 | EMOCROMO: ESAME CITOMETRICO E CONTEGGIO LEUCOCITARIO DIFFERENZIALE Hb, GR, GB, HCT, PLT, IND. DERIV. Compreso eventuale controllo microscopico   |
| 90.49.3 | ANTICORPI ANTI ERITROCITI [Test di Coombs indiretto]   |
| 91.09.D | TOXOPLASMA ANTICORPI IgG e IgM. Incluso Test di Avidità delle IgG se IgG positive e IgM positive o dubbie. Incluso eventuali IgA e Immunoblotting<br><i>In caso di sieronegatività</i> |
| 88.78   | ECOGRAFIA OSTETRICA.<br><i>Solo in caso di sospetta patologia fetale e/o annessiale</i>  |

da 33 settimane +0gg. a 37 settimane+6gg.:

- |         |  |
|---------|--|
| 90.62.2 | EMOCROMO: ESAME CITOMETRICO E CONTEGGIO LEUCOCITARIO DIFFERENZIALE Hb, GR, GB, HCT, PLT, IND. DERIV. Compreso eventuale controllo microscopico |
| 91.09.D | TOXOPLASMA ANTICORPI IgG e IgM. Incluso Test di Avidità delle IgG  |

	se IgG positive e IgM positive o dubbie. Incluso eventuali IgA e Immunoblotting
	<b><i>In caso di sieronegatività</i></b>
91.18.6	VIRUS HBV [HBV] REFLEX. ANTIGENE HBsAg + ANTICORPI anti HBsAg + ANTICORPI anti HBcAg]. Incluso ANTICORPI anti HBcAg IgM se HBsAg e anti HBcAg positivi. Incluso ANTIGENE HBeAg se HBsAg positivo. Incluso ANTICORPI anti HBeAg se HBeAg negativo
91.10.B	TREPONEMA PALLIDUM. Sierologia della sifilide. Anticorpi EIA/CLIA e/o TPHA [TPPA] più VDRL [RPR] incluso eventuale titolazione. Incluso eventuale Immunoblotting.
91.23.F	VIRUS IMMUNODEFICENZA ACQUISITA [HIV 1-2] .TEST COMBINATO ANTICORPI E ANTIGENE P24 incluso eventuale Immunoblotting. Non associabile a 91.13.2 Virus Anticorpi Immunoblotting (Saggio di conferma) NAS.
90.44.3	URINE ESAME COMPLETO. Incluso: sedimento urinario <sup>(1)</sup>
91.08.4	STREPTOCOCCO BETA-EMOLITICO GRUPPO B <b><i>Raccomandato a 36-37 settimane</i></b>
90.94.2	ESAME COLTURALE DELL' URINA [URINOCOLTURA]. Ricerca batteri e lieviti patogeni. Incluso conta batterica. Se positivo, incluso identificazione e antibiogramma <b><i>in caso di batteriuria o leucocituria significativa e/o altri indici di infezione urinaria</i></b>

da 41 settimane + 0gg.:

88.78	ECOGRAFIA OSTETRICA <b><i>per valutazione quantitativa del liquido amniotico</i></b>
75.34.1	CARDIOTOCOGRAFIA ESTERNA

Dopo la 13<sup>a</sup> settimana, oltre agli accertamenti previsti al primo controllo, se non eseguiti:

90.26.6	GLUCOSIO <sup>(1)</sup>
90.22.3	FERRITINA <b><i>In caso di Hb &lt; 10.5 g/dl</i></b>
91.18.6	VIRUS HBV [HBV] REFLEX. ANTIGENE HBsAg + ANTICORPI anti HBsAg + ANTICORPI anti HBcAg]. Incluso ANTICORPI anti HBcAg IgM se HBsAg e anti HBcAg positivi. Incluso ANTIGENE HBeAg se HBsAg positivo. Incluso ANTICORPI anti HBeAg se HBeAg negativo
91.08.4	STREPTOCOCCO AGALACTIAE NEL TAMPONE VAGINO-RETTALE ESAME COLTURALE. Incluso Identificazione

(1) secondo Linee Guida sulla Gravidanza fisiologica, aggiornamento 2011

## ALLEGATO C

### **CONDIZIONI DI ACCESSO ALLA DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA, IN ESCLUSIONE DALLA QUOTA DI PARTECIPAZIONE AL COSTO**

L'accesso alla diagnosi prenatale ha due principali gruppi di indicazione, che riguardano situazioni nelle quali il rischio di patologia fetale è aumentato al di sopra dei livelli medi della popolazione generale:

- 1) Rischio procreativo prevedibile a priori in quanto correlato ad una condizione biologica-genetica presente in uno o in entrambi i genitori o nella famiglia, da valutare in sede di consulenza genetica
- 2) Rischio rilevato in corso di gravidanza: difetti fetali evidenziati mediante ecografia alterazione di parametri biochimici/molecolari rilevati con sistemi validati ed erogati presso strutture appositamente individuate dalle regioni, predittivi di patologie fetali e/o cromosomiche/geniche, patologie infettive a rischio fetale.

Le condizioni per le quali è previsto l'accesso alla diagnosi prenatale invasiva sono:

#### **1) Per le indagini citogenetiche:**

- probabilità di trisomia 21, o di altre anomalie cromosomiche  $\geq 1/300$  al momento del test per la valutazione del rischio nel primo trimestre (o  $\geq 1/350$  in caso di test nel secondo trimestre) calcolata secondo i metodi indicati dalle Regioni tra quelli basati sulla età materna in combinazione con altri parametri ecografici fetali e/o di laboratorio. Tale calcolo dovrà essere effettuato utilizzando specifici protocolli nell'ambito di programmi che garantiscano uniformità di accesso in tutto il territorio regionale, in Centri individuati dalle singole regioni e sottoposti a verifica continua della qualità. L'opzione da parte delle Regioni deve essere orientata all'adozione di metodi di calcolo del rischio con una maggiore sensibilità diagnostica e un minor numero di falsi positivi tenuto conto dell'evoluzione della ricerca scientifica e tecnologica.
- genitori con precedente figlio affetto da patologia cromosomica
- genitore portatore di riarrangiamento strutturale bilanciato dei cromosomi
- genitore con aneuploidia cromosomica omogenea o in mosaico
- anomalie fetali/della gravidanza evidenziate mediante ecografia

#### **2) Per le indagini geniche:**

- genitore eterozigote per una patologia/mutazione autosomica dominante,
- genitori entrambi eterozigoti per mutazioni geniche correlate a patologie autosomiche recessive,
- madre eterozigote per mutazioni recessive legate all'X,
- madre portatrice di mutazione mitocondriale;
- segni ecografici feto-annessiali indicativi di specifiche patologie geniche
- altre condizioni di possibile rischio correlate alla storia familiare, da verificare in sede di consulenza genetica.

#### **3) Per le indagini infettivologiche:**

- condizione di rischio fetale determinato sulla base di una accertata infezione materna e/o di segni rilevati all'ecografia potenzialmente associati a patologie infettive.