



Documento FIMMG per i MMG su Guida alla prescrizione delle prestazioni di “Genetica Medica” *

In riferimento a numerose problematiche legate alle prestazioni di “Genetica Medica”, può risultare opportuno per i MMG, una breve sintesi esplicativa, al fine di una corretta attuazione del decreto Commissariale 40 del 13/07/2010.

PREMESSA

Il Decreto Commissariale 40, regola la prescrizione delle cosiddette **prestazioni R** (cioè quelle prestazioni erogabili ai sensi dell'art 1 comma 1 del DM 150 del 22/07/1996, ed eseguibili esclusivamente da ambulatori specialistici riconosciuti dalle Regioni);

Tali prestazioni, oltre ad essere di elevato costo, sono fortemente a rischio di “inappropriatezza”. Solitamente queste prestazioni, sono di norma indotte da medici specialisti di genetica o di branche specifiche, (quali la ginecologia, la pediatria, la endocrinologia etc...), e che il MMG si trova molto spesso a “doverle trascriverle”, esponendosi ad un possibile percorso inappropriato, qualora dai medici induttori vengano fatte richieste di prestazioni “inappropriate”.

Alcune tra queste prestazioni come i test di genetica (come per la sindrome malformativa da microdelezione FISH), hanno un indice di appropriatezza inferiore al 5%, come emerso da studi condotti dalla Società Italiana di Genetica Umana, per cui la diagnosi di sospetto è confermata solo in 5 casi su 100 sospettati. Molte fra le prestazioni di genetica, sono erogate solo in strutture Ospedaliere provviste di laboratori di genetica. Si tratta delle prestazioni contrassegnate nell'Allegato 2 con la Lettera **H** (H1,H2,H3 ed in questo caso la presa in carico del paziente viene effettuata direttamente dalla struttura erogatrice).

Ad eccezione di queste, tutte le altre prestazioni contenute nell'Allegato 2, devono essere prescritte dal MMG o PLS nel rispetto dei criteri di prescrivibilità.

CRITERI DI PRESCRIVIBILITA'

Il MMG, dopo aver rilevato la richiesta dello specialista di branca o del Genetista, riporterà sulla ricetta del SSR (nel campo destinato) il codice identificativo del medico specialista (sigla provincia dell'Ordine di appartenenza e numero di iscrizione), in mancanza del codice va allegata la prescrizione di quest'ultimo (induttore). Va sottolineato che la richiesta appropriata delle singole prestazioni di genetica sono correlate a condizioni patologiche precise e che prestazioni richieste al di fuori di quelle elencate nel decreto 40 (che riportiamo al paragrafo successivo) non sono rimborsabili dal SSR.

Le prestazioni **R**, ad eccezione come già detto delle prestazioni H (di esclusiva pertinenza ospedaliera) si classificano in due tipi:

- ≠ prestazioni senza vincoli di prescrivibilità
- ≠ **prestazioni da effettuare nel rispetto dei criteri di prescrivibilità, secondo quanto dettagliato all'Allegato 2 (identificate per semplificare, come prestazioni di particolare rilievo)**

PRESTAZIONI DI PARTICOLARE RILEVO
(comportamento prescrittivo)

prestazione codice 91.30.1:

“Analisi di mutazione del DNA con reverse dot blot (da 2 a 10 mutazioni)”
non oltre tre determinazioni per prescrizioni (massimo trenta mutazioni complessive)
tale limite si eleva a sette determinazioni per prescrizione, per la ricerca delle mutazioni per la fibrosi cistica;

la prestazione **codice 91.30.1:**

“Analisi di mutazione del DNA con reverse dot blot (da 2 a 10 mutazioni)” può essere prescritta, su indicazione del genetista o dello specialista di branca, nella presenza di almeno una delle seguenti condizioni:

Indicazioni nello studio citogenetico post-natale

(studio del cariotipo su colture di linfociti, fibroblasti, materiale abortivo, midollo osseo o altri tessuti):

- ✍ sindrome cromosomica nota;
- ✍ anamnesi familiare riconducibile ad una sindrome cromosomica rara;
- ✍ sospetto di sindrome da instabilità cromosomica;
- ✍ ritardo mentale o storia familiare di ritardo mentale;
- ✍ anomalie congenite multiple;
- ✍ fenotipo dismorfico associato o meno a ritardo dello sviluppo;
- ✍ genitali ambigui;
- ✍ ipostaurialità;
- ✍ aborto o nato morto con quadro dismorfico/malformativo;
- ✍ amenorrea primaria, secondaria, menopausa precoce;
- ✍ infertilità;
- ✍ oligo-, azoospermia;
- ✍ poliabortività ripetuta;
- ✍ coppie candidate a fecondazione assistita;
- ✍ coppie con diagnosi prenatale di riarrangiamento cromosomico e/o varianti cromosomiche;
- ✍ leucemie e alcuni tumori solidi;

SINTESI PER IL MEDICO DI MEDICINA GENERALE

la prestazione **codice 91.30.1:**

“Analisi di mutazione del DNA con reverse dot blot (da 2 a 10 mutazioni)”

può essere prescritta solo su indicazione e sospetto diagnostico da parte del genetista o specialista di branca per le indicazioni suddette:

1. per un massimo di tre determinazioni per prescrizione
2. per un massimo di sette determinazioni per prescrizione (ricerca delle mutazioni per la fibrosi cistica)

per le prestazioni i cui codici sono compresi tra **91.31.5 e 91.33.3** sulla stessa impegnativa è possibile la prescrizione di una sola indagine (**sempre per le stesse indicazioni su indicate**)

codice 91.31.5 colorazione aggiuntiva in bande actinomicina D
codice 91.32.1 colorazione aggiuntiva in bande bandeggio C
codice 91.32.2 colorazione aggiuntiva in bande bandeggio G
codice 91.32.3 colorazione aggiuntiva in bande bandeggio G ad alta risoluzione
codice 91.32.4 colorazione aggiuntiva in bande bandeggio NOR
codice 91.32.5 colorazione aggiuntiva in bande bandeggio Q
codice 91.33.1 colorazione aggiuntiva in bande bandeggio R
codice 91.33.2 colorazione aggiuntiva in bande bandeggio T
codice 91.33.3 colorazione aggiuntiva in bande Distamicina A

Indicazioni nello studio citogenetico pre-natale

(studio del cariotipo su colture di liquido amniotico, villi coriali o sangue fetale)

- ≠ Età materna superiore o pari a 35 anni;
- ≠ precedente figlio affetto da anomalia cromosomica;
- ≠ genitori portatori di anomalia strutturale dei cromosomi geneticamente bilanciata;
- ≠ genitori con riscontro citogenetico di mosaicismismo cellulare;
- ≠ anomalie fetali osservate in ecografia;
- ≠ test biochimici indicanti un aumento del rischio cromosomico;

Anche in questo caso per i codici compresi tra **91.31.5 e 91.33.3** sulla stessa impegnativa è possibile la prescrizione di una sola indagine (**sempre per le stesse indicazioni su indicate**)

Infine

la prestazione con codice **91.31.2 “Cariotipo da metafasi linfocitarie 1 Tecnica di bandeggio (Risoluzione non inferiore alle 320 bande)”**

è prescrivibile a carico del SSR, una sola volta nella vita del paziente (salvo casi documentati di patologie neoplastiche del sangue)

Tale esame va prescritto in presenza di una valutazione specialistica del ginecologo attestante gravi malformazioni all'ecografia morfostrutturale ed in caso di comprovata e documentata urgenza, **esclusivamente, tra la 16° e 20° settimana di gravidanza** (sempre indicando sulla ricetta i dati del medico induttore, cognome nome Ordine di appartenenza e numero di iscrizione);

La Segreteria Provinciale FIMMG NAPOLI