



**Revisione
dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU) e
dell'ordinanza del DFI sugli esami genetici sull'essere umano
(OEGU-DFI)**

Risultati dell'indagine conoscitiva

(Dal 2 dicembre 2009 al 29 gennaio 2010)

Aprile 2010

1 Premessa

L'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU; RS 810.122.1) disciplina tra l'altro le condizioni e la procedura di rilascio dell'autorizzazione a effettuare esami citogenetici e genetico-molecolari sull'essere umano. Determina inoltre gli esami genetici che non sono sottoposti ad autorizzazione. L'ordinanza del DFI sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU-DFI; RS 810.122.122) determina in modo esaustivo le qualifiche necessarie all'esecuzione degli esami elencati nell'allegato.

Dall'entrata in vigore delle due ordinanze, il 1° aprile 2007, è scaturita la necessità di una revisione che si intende soddisfare con le previste modifiche.

Dal 2 dicembre 2009 al 29 gennaio 2010 si è svolta l'indagine conoscitiva relativa alla revisione dell'OEGU e dell'OEGU-DFI. Sono state interpellate le direzioni cantonali della sanità nonché organizzazioni e cerchie specificatamente interessate. I destinatari cui sono stati inviati i testi per l'indagine conoscitiva erano in tutto 67 (cfr. allegato 2).

Dei complessivi 39 pareri rientrati, 33 vertevano sul contenuto degli avamprogetti di revisione delle ordinanze (17 Cantoni e 16 tra organizzazioni e cerchie interessate). Sei autorità cantonali hanno espressamente rinunciato a prendere posizione.

Questo rapporto contiene una sintesi dei pareri inoltrati. L'elenco dei partecipanti all'indagine conoscitiva figura all'allegato 1.

2 Pareri sui disegni di revisione

2.1 Osservazioni in merito all'OEGU

2.1.1 Osservazioni generali

In linea di massima l'avamprogetto di revisione dell'OEGU è approvato da tutti i partecipanti, anche se sono state formulate proposte di modifica su diversi aspetti parziali.

SG e *Mis* fanno notare che reperti genetici rilevati mediante metodi diversi da quelli citogenetici e genetico-molecolari non rientrano nel campo di applicazione dell'ordinanza e pertanto tengono a chiarire il concetto di «esami genetici». *BS* propone inoltre di definire meglio i termini di «malattia ereditaria» e di «predisposizione genetica»

2.1.2 Articolo 4

La riformulazione dell'articolo 4 è valutata positivamente (*BS*, *SG*, *SGIM*). *SGIM* rileva tuttavia che una tipizzazione nel quadro dell'accertamento di una predisposizione a una malattia non dovrebbe essere soggetta ad autorizzazione, poiché la tipizzazione HLA non sfocia in una diagnosi, bensì apporta informazioni sulla possibile presenza di una predisposizione nel contesto corrispondente.

2.1.3 Articolo 6

Cpv. 1

CRUS osserva che ora alla lettera f è utilizzata la denominazione corretta per il titolo di patologia molecolare. *GE* propone di menzionare il titolo FAMH alla lettera g.

Siccome in Svizzera la medicina molecolare costituisce un importante ambito settoriale della genetica dell'adulto, *Mis* suggerisce di autorizzare quale capo di laboratorio un medico internista secondo la legge del 23 giugno 2006 sulle professioni mediche, specializzato principalmente in medicina molecolare, con titolo rilasciato dall'FMH.

2.1.4 Articolo 7

CRUS è favorevole al fatto che ora il riconoscimento dei diplomi sia conforme alla procedura vigente.

Let. a

SRK raccomanda di inserire il passaggio «o un titolo professionale riconosciuto come equivalente». *VD* dubita che un laboratorista AFC (biologia) sia sufficientemente qualificato per lavorare in un laboratorio di diagnosi medica.

2.1.5 Articolo 15 cpv. 2

In numerosi pareri si chiede di non più esentare in generale i laboratori autorizzati secondo l'articolo 6 capoverso 4 e l'articolo 11 capoverso 1^{bis} dall'obbligo del controllo di qualità esterno (*BE, FAMH, FMH, GUMEK, Insel, SGMG*).

2.1.6 Articolo 18 lett. c

Per evitare malintesi che potrebbe creare l'articolo, *BE, Insel* e *GUMEK* propongono una nuova formulazione.

2.2 Osservazioni in merito all'OEGU-DFI

2.2.1 Osservazioni generali

In linea di massima l'avamprogetto di revisione dell'OEGU è approvato da tutti i partecipanti, anche se sono state formulate proposte di modifica su diversi aspetti parziali.

SGMG e *FAMH* ritengono importante far notare che nel disegno dell'OEGU-DFI rimangono discutibili alcune attribuzioni di suffissi e raggruppamenti di malattie già presenti nell'ordinanza vigente. Per *BS* è problematico concedere a troppi possessori di titoli *FAMH* differenti il diritto di eseguire test genetico-molecolari nei diversi casi menzionati. *SGED* lamenta la mancata menzione di accertamenti relativi al *MODY* (diabete degli adulti in età giovanile) nella fase iniziale della terapia prevista.

2.2.2 Malattie tumorali con predisposizione familiare

Tenendo conto della rapida evoluzione in questo campo, *FMH* e *SGPath/SGMP* ritengono estremamente ragionevole rinunciare ad un elenco esaustivo degli esami per individuare le malattie tumorali con predisposizione familiare.

2.2.3 Accertamenti dell'effetto di una terapia prevista

BS, FMH, SGPath/SGMP suggeriscono di definire più precisamente gli esami genetici che servono all'accertamento dell'effetto di una terapia prevista con il termine «farmacogenetico». *VD* esprime dubbi sul fatto che tutti i settori specifici autorizzati dispongano delle conoscenze in biologia molecolare necessarie all'interpretazione dei risultati.

2.2.4 Tipizzazione di gruppi sanguigni e caratteristiche tissutali

In coerenza con il suo parere sull'articolo 4 OEGU, *SGIM* sottolinea di nuovo che l'obbligo di autorizzazione per la tipizzazione di gruppi sanguigni o di caratteristiche tissutali nel quadro dell'accertamento della predisposizione a una malattia non sembra essere necessario.

Si lamenta del fatto che i settori specifici chimica clinica (*SGKC*, *FAMH*, *SGIM*) e patologia molecolare (*SGIM*) non sono autorizzati a praticare la tipizzazione di gruppi sanguigni e di caratteristiche tissutali nel quadro dell'accertamento della presenza di una malattia ereditaria o di una predisposizione a una malattia.

2.2.5 Altre osservazioni

Mis propone di autorizzare i settori specifici chimica clinica, ematologia, immunologia clinica (incl. titolo pluridisciplinare) ad effettuare «esami genetici per determinare e per accertare varianti metaboliche, per accertare una malattia ereditaria curabile o una predisposizione a una malattia curabile, in particolare per effettuare una diagnosi precoce di questi disturbi».

3 Allegati

3.1 Allegato 1: elenco alfabetico delle abbreviazioni dei partecipanti alla consultazione

Abbrev.	Nome
AG	Kanton Aargau, Departement Gesundheit und Soziales
AI	Kanton Appenzell Innerrhoden, Gesundheits- und Sozialdepartement
BE	Kanton Bern, Gesundheits- und Fürsorgedirektion
BL	Kanton Basel-Landschaft, Volkswirtschafts- und Gesundheitsdepartement
BS	Kanton Basel-Stadt, Gesundheitsdepartement
BSD SRK	Servizio trasfusione di sangue CRS
CP	Centre Patronal
CRUS	Conferenza dei Rettori delle Università Svizzere (CRUS)
FAMH	Associazione Svizzera dei Responsabili di Laboratori d'Analisi Mediche (FAMH)
FMH	Federazione dei medici svizzeri (FMH)
FR	Canton de Fribourg, Direction de la santé et des affaires sociales
GE	République et canton de Genève, Département des affaires régionales, de l'économie et de la santé
GL	Kanton Glarus, Finanzen und Gesundheit
GR	Kanton Graubünden, Departement für Justiz, Sicherheit und Gesundheit
GUMEK	Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU)
Insel	Inselspital Universitätsspital Bern
LU	Kanton Luzern, Gesundheits- und Sozialdepartement
Mis	Prof. André R. Miserez, CH-4153 Reinach
NE	République et Canton de Neuchâtel, Département de la santé et des affaires sociales
NW	Kanton Nidwalden, Gesundheits- und Sozialdirektion
SAMW	Accademia Svizzera delle Scienze Mediche
SG	Kanton St. Gallen, Gesundheitsdepartement
SGED	Società Svizzera d'Endocrinologia e di Diabetologia
SGIM	Società Svizzera di Medicina Interna (SSMI)
SGKC	Società Svizzera Chimica Clinica (SSCC)
SGMG	Società Svizzera di Genetica Medica (SSGM)
SGPath/SGMP	Schweizerische Gesellschaft für Pathologie Schweizerische Gesellschaft für Molekularpathologie
SH	Kanton Schaffhausen, Gesundheitsamt
SO	Kanton Solothurn, Departement des Innern
SRK	Schweizerisches Rotes Kreuz, Departement Gesundheit und Integration
SVBG	Schweizerischer Verband der Berufsorganisationen im Gesundheitswesen
SZ	Kanton Schwyz, Amt für Gesundheit und Soziales
TG	Kanton Thurgau, Departement für Finanzen und Soziales
TI	Repubblica e Cantone Ticino, Dipartimento della sanità e della socialità
UR	Kanton Uri, Gesundheits-, Sozial- und Umweltdirektion
VD	Canton de Vaud, Département de la santé et de l'action sociale
VS	Canton du Valais, Département des finances, des institutions et de la santé
ZG	Kanton Zug, Gesundheitsdirektion
ZH	Kanton Zürich, Gesundheitsdirektion

3.2 Allegato 2: elenco dei destinatari della consultazione

Cantoni (26)

- Direzioni cantonali della sanità

Organizzazioni e cerchie interessate (41)

- Association des pharmaciens cantonaux (KAV/APC)
- Servizio trasfusione di sangue (CRS)
- Commissione federale delle prestazioni generali e delle questioni fondamentali (CFPQ)
- Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU)
- H+ Gli Ospedali Svizzeri
- Commissione delle professioni mediche (MEBEKO)
- OdASanté - Nationale Dach-Organisation der Arbeitswelt Gesundheit
- Orphanet Svizzera
- Conferenza dei Rettori delle Scuole Universitarie Professionali Svizzere (KFH)
- Conferenza dei Rettori delle Università Svizzere (CRUS)
- santésuisse
- Accademia Svizzera delle Scienze Mediche (ASSM)
- Società Svizzera di Allergologia e Immunologia
- Società Svizzera di medicina generale (SSMG)
- Società Svizzera d'Endocrinologia e di Diabetologia (SSED)
- Società Svizzera di Ginecologia e Ostetricia (SSGO)
- Società Svizzera di Ematologia (SGH)
- Società Svizzera di Medicina Interna (SSMI)
- Società Svizzera Chimica Clinica (SSCC)
- Società Svizzera di Genetica Medica (SSGM)
- Schweizerische Gesellschaft für Molekularpathologie (SGMP)
- Schweizerische Gesellschaft für Neonatologie
- Società Svizzera di Pediatria (SSP)
- Schweizerische Gesellschaft für Pathologie (SGPath)
- Schweizerisches Institut für ärztliche Weiter- und Fortbildung SIWF
- Commissione svizzera per l'assicurazione di qualità nel laboratorio medico (QUALAB)
- Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità (CDS)
- Schweizerische Normenvereinigung
- Unione Svizzera di Medicina di Laboratorio (USML)
- Associazione Svizzera delle Cliniche Private (SVPK)
- Schweizerische Vereinigung der Spitaldirektoren
- Schweizerischer Berufsverband der diplomierten biomedizinischen Analytikerinnen und Analytiker HF (labmed)
- Schweizerischer Verband der Berufsorganisationen im Gesundheitswesen (SVBG)
- Associazione Svizzera dei Responsabili di Laboratori d'Analisi Mediche (FAMH)
- Schweizerisches Zentrum für Qualitätskontrolle (CSCQ)
- Croce Rossa Svizzera (Riconoscimento di diplomi di formazione)
- Swiss ENIC - Informationsstelle für Anerkennungsfragen der Schweizerischen Rektorenkonferenz

- Swisstransplant - Schweizerische Nationale Stiftung für Organspende und Transplantation
- Federazione dei medici svizzeri (FMH)
- Verein für medizinische Qualitätskontrolle (MQ)
- Associazione dei medici cantonali della Svizzera (AMCS)