



Rapporto esplicativo

concernente la revisione totale dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU)

stato: maggio 2020

Indice

1.	Situazione iniziale	3
2.	Tratti fondamentali dell'avamprogetto	4
2.1.	Contenuti del disciplinamento e struttura.....	4
2.2.	Novità principali.....	4
3.	Commento ai singoli articoli	7
Capitolo 1	Disposizioni generali	7
Capitolo 2	Esami genetici in ambito medico	9
Capitolo 3	Esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione	23
Capitolo 4	Esami genetici di caratteristiche non ereditarie	28
Capitolo 6	Composizione della Commissione federale per gli esami genetici sull'essere umano	32
Capitolo 7	Emolumenti e pubblicazione	33
Capitolo 8	Disposizioni finali	33
4.	Ripercussioni	35
4.1	Ripercussioni per la Confederazione	35
4.2.	Ripercussioni per i Cantoni	36
4.3.	Ripercussioni per i laboratori e i professionisti della salute	36
4.4.	Ripercussioni sull'economia e sulla società	37

1. Situazione iniziale

La legge federale dell'8 ottobre 2004¹ sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) attualmente in vigore disciplina in particolare le condizioni di esecuzione e prescrizione degli esami genetici in ambito medico nonché l'allestimento dei profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona. In ambito medico gli esami possono essere prescritti soltanto da medici. Anche nell'ambito dei profili del DNA il prelievo dei campioni deve avvenire in condizioni controllate. In entrambi gli ambiti i laboratori coinvolti necessitano di un'autorizzazione o di un riconoscimento della Confederazione.

Dall'entrata in vigore della LEGU il 1° aprile 2007 le procedure d'esame sono diventate molto più veloci, economiche e significative. È possibile al momento analizzare senza problemi non solo singole sezioni di geni, ma l'intero patrimonio genetico. Questo ha portato a nuove offerte che non sono contemplate a livello di legge, in particolare al di fuori dell'ambito medico. Tra l'altro oggi i test genetici sono offerti anche su Internet.

Per questi motivi la LEGU è stata rivista, anche se l'impulso ai lavori di revisione è stato dato da una mozione² della Commissione della scienza, dell'educazione e della cultura del Consiglio nazionale. Il Parlamento ha approvato la revisione totale della legge il 15 giugno 2018.

Un'importante novità nella legge è l'estensione del campo d'applicazione vigente. D'ora in poi saranno disciplinati anche gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico e gli esami di caratteristiche non ereditarie del patrimonio genetico. Tenuto conto dei dati derivanti dai risultati degli esami, differenti a seconda del tipo e dello scopo dell'esame, sono state create categorie normative basate sui rischi, subordinate ogni volta a requisiti diversi.

In seguito alle modifiche a livello di legge, anche il diritto di esecuzione in materia deve essere adeguato. Esso è costituito dalle seguenti ordinanze:

- ordinanza del 14 febbraio 2007³ sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU);
- ordinanza del DFI del 14 febbraio 2007⁴ sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU-DFI);
- ordinanza del 14 febbraio 2007⁵ sull'allestimento di profili del DNA in materia civile e amministrativa (ODCA).

Mentre l'OEGU e l'OEGU-DFI rientrano nell'ambito di responsabilità del Dipartimento federale dell'interno (DFI) e dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP), l'ODCA e il suo adeguamento alle disposizioni modificate della LEGU sono di competenza del Dipartimento federale di giustizia e polizia (DFGP) e dell'Ufficio federale di polizia (fedpol).

I commenti ai singoli articoli dell'ODCA sono contenuti in un documento separato («Rapporto esplicativo concernente la modifica dell'ordinanza sull'allestimento di profili del DNA in materia civile e amministrativa»).

¹ RS 810.12

² Mozione 11.4037 «Modifica della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano»

³ RS 810.122.1

⁴ RS 810.122.122

⁵ RS 810.122.2

2. Tratti fondamentali dell'avamprogetto

2.1. Contenuti del disciplinamento e struttura

L'avamprogetto della nuova OEGU (AP-OEGU) disciplina in particolare i seguenti aspetti:

- prescrizione di esami genetici in ambito medico da parte di professionisti della salute non medici (cfr. art. 5–7);
- concretizzazione della delimitazione degli ambiti in cui sono eseguiti gli esami genetici (cfr. art. 35–36);
- definizione dei professionisti della salute che possono prescrivere esami genetici al di fuori dell'ambito medico (cfr. art. 37);
- disposizioni riguardanti il sistema di autorizzazione per i laboratori genetici e i depistaggi genetici in ambito medico (art. 8–34) nonché per i laboratori genetici al di fuori dell'ambito medico (art. 38–56);
- disposizioni generali e disposizioni particolari per la protezione di campioni e dati genetici (cfr. art. 4, 22 e 50);
- disposizioni per gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie (art. 57–59) nonché per la tipizzazione di gruppi sanguigni, caratteristiche ematiche e tissutali (art. 60–62);
- composizione della Commissione federale per gli esami genetici sull'essere umano (art. 63);
- integrazione del contenuto dell'OEGU-DFI nell'OEGU (cfr. all. 2).

La struttura dell'AP-OEGU riprende in ampia misura la suddivisione stabilita dalla nuova LEGU (nLEGU) riguardante l'esecuzione di esami genetici in ambito medico e al di fuori dell'ambito medico (cfr. capitoli 2 e 3 nLEGU). Questo vale in particolare per il disciplinamento dell'autorizzazione alla prescrizione e del sistema di autorizzazione in ambito medico e al di fuori dell'ambito medico (capitoli 2 e 3 AP-OEGU). Le disposizioni per gli esami genetici di caratteristiche del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti e per gli esami genetici nell'ambito di trasfusioni di sangue e trapianti sono disciplinate nel capitolo 4 dell'AP-OEGU. Poiché questi esami avvengono innanzitutto in ambito medico e l'ambito non medico è oggetto soltanto di una singola disposizione del capitolo 4 (art. 59), non si è tenuto conto della suddivisione degli ambiti sopra menzionata.

Gli esami eseguiti nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile (capitolo 4 nLEGU) non richiedono spiegazioni a livello di ordinanza. Anche per i cosiddetti «altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico» (cfr. art. 31 cpv. 2 nLEGU) non sono necessarie disposizioni esecutive particolari. Tali esami non sono soggetti a un obbligo di autorizzazione e la loro prescrizione non è stata disciplinata a livello di legge in base al rischio di abuso trascurabile. A tal riguardo occorre tuttavia evidenziare che gli articoli 3 e 4 AP-OEGU (Pubblicità destinata al pubblico; Protezione dei campioni e dei dati genetici) valgono, in applicazione dell'articolo 14 e dell'articolo 10 nLEGU, anche per le persone che prescrivono o eseguono altri esami genetici.

Le disposizioni legali riguardanti gli esami nell'ambito dell'allestimento di profili del DNA (capitolo 5 nLEGU) sono contenute, come finora, in un'ordinanza separata (ODCA).

2.2. Novità principali

Nuove categorie normative e delimitazione dell'ambito medico da quello non medico

Con l'emanazione della nuova LEGU sono state introdotte nuove categorie normative che sono in parte concretizzate nel presente avamprogetto di ordinanza. Nella legge sono ora disciplinati gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico nonché gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie. La

seguente rappresentazione grafica elenca alcuni esempi per l'attribuzione di caratteristiche genetiche a una determinata categoria normativa della nuova LEGU.

Caratteristiche ereditarie				Caratteristiche non ereditarie
Ambito medico	Al di fuori dell'ambito medico		Profili del DNA	
	Caratteristiche della personalità degne di particolare protezione	Altre caratteristiche		
➤ Malattie ereditarie o predisposizione a tali malattie (p. es. fibrosi cistica, distrofia muscolare) ➤ Fattori di rischio di malattie (p. es. diabete) ➤ Diagnostica prenatale (p. es. trisomia 21) ➤ Effetto dei medicinali (farmacogenetica) ➤ Intolleranze alimentari (p. es. intolleranza al lattosio)	➤ Caratteristiche fisiologiche (p. es. tipo di metabolismo, tendenza al sovrappeso, capacità fisica) ➤ Caratteristiche personali (p. es. carattere, intelligenza, preferenze) ➤ Origine etnica e regionale (p. es. vichingo, dell'Europa meridionale)	➤ Percezione del gusto amaro ➤ Consistenza del cerume delle orecchie ➤ Colore dei capelli e degli occhi	➤ Accertamento della filiazione (p. es. test di paternità)	

Sebbene la nuova LEGU delinea già chiaramente le categorie normative ipotizzate, in alcuni casi possono sorgere dubbi. Il presente avamprogetto di ordinanza precisa quindi la delimitazione delle singole categorie.

Per l'attribuzione di un esame genetico a una delle categorie normative sono determinanti il tipo di caratteristica esaminata (in particolare il suo contenuto informativo e l'importanza per la salute e la personalità della persona interessata) e lo scopo dell'esame.

All'ambito medico (cfr. art. 19 nLEGU) vengono attribuiti gli esami genetici che danno informazioni su possibili danni alla salute attuali o futuri o che riguardano altre caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico. Si pensi per esempio alla determinazione di malattie ereditarie e agli esami farmacogenetici (cfr. le spiegazioni relative all'art. 2 lett. a), ma anche all'esame genetico di intolleranze alimentari o ai fattori di rischio per malattie che possono essere influenzate da un certo stile di vita (p. es. diabete o determinate malattie cardiovascolari). Inoltre all'ambito medico viene attribuito in generale qualsiasi esame genetico che persegue uno scopo medico. Va sottolineato che i tipi di esami genetici menzionati all'articolo 19 nLEGU sono definiti in maniera sufficiente all'articolo 3 della stessa legge e non sono necessarie ulteriori spiegazioni a livello di ordinanza.

«Gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico effettuati allo scopo di determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione» (esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione, cfr. art. 31 cpv. 1 nLEGU) comprendono gli esami i cui risultati non sono rilevanti per la salute, ma forniscono tuttavia informazioni su eventuali caratteristiche personali delicate. Per questo motivo è necessaria la protezione da abusi. Per rimarcare il limite tra le diverse categorie, il presente avamprogetto precisa quali caratteristiche sono attribuite alla categoria degli esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione (cfr. spiegazioni relative al capitolo 3 sezione 1). Si rinuncia a fornire una spiegazione sugli esami genetici che riguardano «caratteristiche personali» (art. 31 cpv. 1 lett. b nLEGU). Questi esami sono già definiti in modo sufficiente nella legge e non necessitano quindi di un'ulteriore distinzione.

In alcuni casi è possibile che un esame genetico di caratteristiche degne di particolare protezione persegua uno scopo medico (p. es. determinazione del tipo di metabolismo in una persona in forte sovrappeso). In questo caso sono applicabili i requisiti dell'ambito medico (per quanto concerne la

prescrizione cfr. le spiegazioni relative agli art. 5 e 37, per quanto concerne l'esecuzione in laboratorio cfr. le spiegazioni relative all'art. 45).

Per ulteriori spiegazioni sui tratti fondamentali dell'attribuzione degli esami genetici alle singole categorie normative si veda anche il numero 1.3.1.1 nel messaggio concernente la nuova LEGU⁶.

Prescrizione di esami genetici

In base alla revisione della legge, il Consiglio federale ha ottenuto la possibilità di non limitare più soltanto ai medici l'autorizzazione a prescrivere esami genetici in ambito medico, ma di estenderla a determinati professionisti della salute (art. 20 cpv. 3 lett. b nLEGU). Con la nuova OEGU i dentisti e i farmacisti sono abilitati a prescrivere determinati esami genetici nei rispettivi campi. La condizione tuttavia è che questi esami non pongano requisiti particolari soprattutto in materia d'informazione, consulenza o interpretazione dei risultati.

Gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico non erano soggetti finora al campo d'applicazione della legge e l'autorizzazione alla loro prescrizione non era quindi disciplinata. Con la nuova OEGU la loro prescrizione viene limitata a determinati professionisti della salute (cfr. art. 37 AP-OEGU; art. 34 nLEGU). Al professionista della salute prescrivente spetta anche il compito di garantire la protezione da abusi nel momento in cui assiste al prelievo di campioni. In questo modo si garantisce che il campione provenga dalla persona da esaminare e non da una terza persona. I professionisti della salute abilitati alla prescrizione secondo il presente avamprogetto (farmacisti, droghieri, dietisti, fisioterapisti, psicologi e medici) sono stati definiti conformemente alle disposizioni legali e allo spettro di esami genetici al di fuori dell'ambito medico attualmente offerto.

Introduzione di un obbligo di accreditamento per i laboratori medici

La nuova LEGU mira tra l'altro a impedire gli abusi nell'esecuzione degli esami e nelle operazioni relative ai dati genetici nonché a garantire la qualità dell'esecuzione degli esami e dell'interpretazione dei risultati (art. 1 cpv. 1 lett. b e c nLEGU). I laboratori genetici sono tenuti già oggi a dotarsi di un sistema di gestione della qualità conformemente alle norme rilevanti a livello internazionale. Un accreditamento da parte del Servizio di accreditamento svizzero (SAS) secondo l'ordinanza del 17 giugno 1996⁷ sull'accREDITamento e sulla designazione (OAccD) era previsto finora soltanto per i laboratori che eseguono esami genetici nell'ambito dei metodi di procreazione (diagnosi preimpianto, cfr. art. 8a OEGU) e per i laboratori che effettuano analisi conformemente all'elenco delle analisi (cfr. allegato 3 dell'ordinanza del 29 settembre 1995⁸ sulle prestazioni) tramite il sequenziamento ad alto rendimento. Al fine di garantire la qualità, l'obbligo di accreditamento viene esteso ora a tutti i laboratori che eseguono esami genetici in ambito medico. Gran parte dei laboratori ormai consolidati si è già fatta accreditare volontariamente sulla base degli sviluppi internazionali. Ai laboratori nuovi e attualmente non ancora accreditati viene accordato nell'ambito del presente avamprogetto un termine transitorio sufficiente che consente loro di presentare una domanda di accreditamento al SAS e di farsi accreditare adempiendo i requisiti determinanti (art. 15). Ulteriori spiegazioni riguardanti l'obbligo di accreditamento devono essere dedotte dai commenti alle singole disposizioni (cfr. art. 8, 15 e 67). I laboratori che eseguono esclusivamente esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione non sono tenuti a farsi accreditare. Tuttavia devono dotarsi di un sistema di gestione della qualità che adempia le disposizioni delle relative norme ISO (art. 38) e devono sottoporsi regolarmente a controlli esterni della qualità (art. 49).

Va sottolineato che l'UFSP ha sentito ogni volta la Commissione federale per gli esami genetici sull'essere umano (CFEGU) in merito a tutte le novità menzionate in questa sezione.

⁶ FF 2017 4807

⁷ RS 946.512

⁸ RS 832.112.31

3. Commento ai singoli articoli

Capitolo 1 Disposizioni generali

Sezione 1 Oggetto e definizioni

Articolo 1 Oggetto

Questo articolo definisce l'oggetto dell'avamprogetto di ordinanza.

Capoverso 1 lettera a: per prevenire l'aumento dei rischi riguardanti la sicurezza dei dati e per garantire la protezione dei campioni, sono stati fissati e formulati in linea di massima all'articolo 4 nuovi requisiti. I laboratori sono inoltre tenuti ad allestire un programma per operazioni sicure relative ai campioni e ai dati genetici (art. 22 e 50).

Lettera b numero 1: con la revisione totale della legge, l'autorizzazione a prescrivere esami genetici subisce una ridefinizione sostanziale che necessita di un disciplinamento preciso a livello di ordinanza. Le disposizioni sulla prescrizione in ambito medico sono contenute nel secondo capitolo dell'ordinanza (art. 5–7).

Lettera b numero 2: l'avamprogetto di ordinanza disciplina, come finora, il sistema di autorizzazione in ambito medico (sezioni 3–5 del capitolo 2). Rientrano in questo numero anche le disposizioni concernenti la vigilanza sui laboratori e lo scambio di informazioni tra le diverse autorità coinvolte (art. 27 e 28), le disposizioni concernenti l'esecuzione di depistaggi genetici (art. 29–34) e quelle concernenti gli emolumenti e la pubblicazione dei nomi dei titolari delle autorizzazioni (art. 64 e 65).

Lettera c: Il disciplinamento della prescrizione (n 1) e della procedura di autorizzazione per gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico di caratteristiche della personalità degne di particolare protezione si fonda sul disciplinamento dell'ambito medico (sezioni 3–5 del capitolo 3).

Lettera d: le disposizioni per gli esami genetici di caratteristiche del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti e per gli esami genetici nell'ambito di trasfusioni di sangue e trapianti (art. 2 nLEGU) sono fissate nei *capitoli 4 e 5* dell'avamprogetto.

Lettera e: l'ordinanza disciplina, come finora, la composizione della CFEGU, definita nel presenteavamprogetto all'articolo 63.

Il *capoverso 2* chiarisce che l'allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona non è oggetto del presenteavamprogetto. A questo tipo di esami si applica l'ordinanza del 14 febbraio 2007 sull'allestimento di profili del DNA in materia civile e amministrativa.

Articolo 2 Definizioni

Lettera a: gli esami farmacogenetici servono a determinare le influenze genetiche sull'effetto del medicamento. Essi rientrano tra le determinazioni degli effetti di una terapia secondo l'articolo 19 nLEGU. Possono essere prescritti da medici specialisti che non sono in possesso di un apposito titolo di specializzazione (cfr. art. 5 cpv. 1 lett. a); inoltre, quale novità, questi esami potranno essere prescritti sia nel campo dell'odontoiatria (art. 6 cpv. 1 lett. a) e sia - a determinate condizioni - in quello della farmacia (art. 7 cpv. 1).

I test farmacogenetici sono effettuati per diversi motivi:

- per escludere il rischio di effetti collaterali gravi di un medicamento (p. es. reazione di ipersensibilità al medicamento contro l'HIV Abacavir);
- per sapere se un certo medicamento può avere effetto (p. es. se un medicamento contro la fibrosi cistica ha effetto soltanto in presenza di una determinata mutazione nel patrimonio genetico);
- per evitare o ridurre gli effetti collaterali del trattamento farmacologico oppure in caso di efficacia terapeutica ridotta o assente (p. es. se il corpo assorbe troppo velocemente o troppo lentamente certi medicinali e questi ultimi hanno quindi un effetto troppo forte o troppo debole); per la de-

terminazione preventiva della costituzione genetica per quanto concerne il metabolismo di medicinali indipendentemente dall'assunzione di un determinato farmaco.

- Per determinare a titolo preventivo la costituzione genetica in relazione al metabolismo di medicinali indipendentemente dalla somministrazione di un prodotto specifico.

Le *lettere b–d* servono a introdurre le forme abbreviate degli esami già menzionate a livello di legge.

Articolo 3 *Pubblicità destinata al pubblico*

Questa disposizione precisa la definizione di pubblicità destinata al pubblico di cui all'articolo 14 nLEGU. L'elenco non esaustivo (*cpv. 1*) si basa sull'articolo 4 dell'ordinanza del 17 ottobre 2001⁹ sulla pubblicità dei medicinali e deve essere interpretato in maniera ampia. Non è consentito né ai fabbricanti né ai fornitori di esami genetici rivolgersi al grande pubblico in qualsiasi forma di promozione delle vendite. Occorre notare che le informazioni al pubblico basate su un obbligo legale non rientrano nella definizione di pubblicità destinata al pubblico, e questo vale per esempio per le informazioni che in virtù degli articoli 6 capoverso 1 e 7 dell'ordinanza del 17 giugno 1996¹⁰ sull'accREDITamento e sulla designazione sono rese accessibili al pubblico nell'ambito di un accREDITamento.

La pubblicità da parte di fabbricanti e fornitori di esami genetici rivolta a medici o ad altri professionisti abilitati alla prescrizione di esami genetici non rientra in questo divieto (*cpv. 2*).

A tal riguardo occorre tenere presente l'articolo 14 capoverso 2 nLEGU, secondo cui il divieto di pubblicità non si applica ai professionisti abilitati secondo l'articolo 20 nLEGU alla prescrizione di esami nell'ambito delle disposizioni di diritto professionale per gli esami genetici valide per la loro categoria.

Sezione 2 Protezione dei campioni e dei dati genetici

Articolo 4

In seguito al suo inserimento nella parte generale, questa disposizione si rivolge a tutti coloro i quali trattano i dati genetici o eseguono operazioni relative ai campioni. Pertanto anche i prescrittori (*cfr. capitolo 2 sezione 1 e capitolo 3 sezione 2*), per esempio, devono osservare i principi definiti nell'ordinanza riguardanti il trattamento di dati genetici e le operazioni relative ai campioni. La disposizione intende garantire il rispetto della protezione dei campioni e dei dati genetici (art. 10 nLEGU) nelle diverse fasi del processo di trattamento (*p. es. nella prescrizione, nell'analisi, nell'analisi parziale*), indipendentemente dal fatto che sia applicabile il diritto cantonale o la legge federale sulla protezione dei dati. A tal fine devono essere adottate misure tecniche e organizzative adeguate. Esse sono menzionate a titolo esemplificativo nel *capoverso 2 lettere a–d* e dovrebbero essere legate al rispettivo rischio. Anche se i prescrittori, a differenza dei laboratori, non sono tenuti a disporre di un programma per operazioni sicure relative ai campioni e ai dati genetici, le misure tecniche e organizzative specifiche definite nell'allegato 4 della presente ordinanza possono servire loro da strumento di riferimento (*cfr. le spiegazioni relative agli art. 22 e 50*).

La limitazione del trattamento dei dati genetici secondo la *lettera a* corrisponde al principio di proporzionalità e presuppone un sistema di accesso e autorizzazione basato tra l'altro sulla protezione adeguata dei supporti di dati, sul disciplinamento dell'accesso ai locali (*p. es. attraverso badge o codici di accesso*) e sulla manutenzione regolare dei sistemi di sicurezza informatici.

La verbalizzazione di tutti i processi di trattamento determinanti per garantire la tracciabilità di cui alla *lettera b* assicurerà la trasparenza del trattamento dei dati. I professionisti della salute che sono soggetti a un obbligo di documentazione cantonale osservano già ampiamente questa disposizione, ma questo vale tuttavia anche per gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico per i quali non sussiste un obbligo di documentazione. È necessario garantire che le modifiche da parte collaboratori o da persone esterne incaricate come gli esperti informatici o i revisori dei conti vengano registrate in modo tracciabile.

⁹ RS 812.212.5

¹⁰ RS 946.512

L'obiettivo della trasmissione sicura di dati genetici di cui alla *lettera c* è raggiunto mediante la codifica tecnica («criptazione») dei mezzi di trasmissione.

Le persone che trattano dati nell'ambito dell'esecuzione di esami genetici sono tenute alla pseudonimizzazione dei dati qualora questi ultimi siano trasmessi a un Paese che non offre una protezione adeguata (*lett. d*). Questa misura tecnica incrementerà il livello di sicurezza nel settore molto sensibile dell'assegnazione di mandati per l'analisi di dati genetici (e di campioni, v. cpv. 3). Le disposizioni generali in materia di protezione dei dati nel diritto federale e nelle legislazioni cantonali, che sono attuate nella trasmissione di dati genetici all'estero (in particolare per la comunicazione di dati all'estero secondo l'articolo 6 della legge federale del 19 giugno 1992¹¹ sulla protezione dei dati [LPD] e le relative disposizioni cantonali), saranno pertanto completate. È necessario naturalmente che venga rispettato anche l'articolo 29 lettera d nLEGU (consenso scritto della persona interessata all'esecuzione dell'esame all'estero).

Il *capoverso 3* stabilisce che le disposizioni di cui ai capoversi 1 e 2 si applicano per analogia ai campioni. Anch'essi quindi devono essere protetti dall'accesso illecito mediante misure tecniche e organizzative adeguate quali per esempio i controlli e le limitazioni degli accessi, così come dalla perdita illecita mediante registrazione, oppure ottenuti utilizzando dispositivi di trasporto sicuri che collegano i prescriventi al laboratorio di analisi.

Capitolo 2 Esami genetici in ambito medico

Conformemente all'articolo 20 capoverso 1 lettera a nLEGU, gli esami genetici in ambito medico possono essere prescritti da medici che possiedono un titolo federale di perfezionamento nel settore specialistico in cui rientra l'esame in questione. La disposizione di cui all'articolo 20 capoverso 1 lettera b nLEGU, secondo cui anche altri medici in possesso di una qualifica particolare nel campo della genetica umana possono prescrivere esami genetici, è una norma orientata al futuro, in quanto oggi non esiste ancora una qualifica corrispondente. Le seguenti spiegazioni riguardanti l'articolo 20 capoverso 1 nLEGU si limitano pertanto alla disposizione di cui alla lettera a.

La determinazione di una malattia ereditaria o di una predisposizione a una malattia ai sensi dell'articolo 20 capoverso 1 nLEGU può essere attribuito spesso a più settori specialistici medici. Per esempio la determinazione di un sospetto di fibrosi cistica, malattia polmonare, può rientrare sia nella sfera di competenza di un medico specialista in genetica medica sia in quella di un medico specialista in pneumologia. Inoltre gli esami farmacogenetici possono essere attribuiti anche a settori specialistici al di fuori della farmacologia e della tossicologia. Nella prescrizione di un medicamento, ai medici specialisti deve essere consentito, in linea di principio, di determinare le influenze genetiche sull'effetto del medicamento nel paziente.

Valutare se un esame genetico possa essere prescritto spetta – come sempre per l'esecuzione di trattamenti e diagnosi mediche – al medico specialista. Per far questo egli si avvale di conoscenze, capacità e abilità professionali e rispetta i limiti professionali delle proprie competenze (art. 40 lett. a della legge del 23 giugno 2006¹² sulle professioni mediche, LPMed). A tal riguardo occorre tener presente che non solo gli specialisti ma anche i medici specialisti in medicina interna generale sono attivi in un settore in cui compaiono malattie o disturbi genetici. Si tratta di malattie che si manifestano relativamente di frequente, come alcuni difetti della coagulazione (p. es. disturbi al fattore V) o l'iperlipidemia familiare. In particolare, la determinazione e la terapia di malattie rare, anomalie cromosomiche o malattie tumorali ereditarie non sono invece attribuite al settore specialistico della medicina interna generale. Al contrario i medici con un titolo federale di perfezionamento in medicina dell'infanzia e dell'adolescenza sono specializzati, sulla base del loro perfezionamento e della loro attività, in malattie (talvolta rare) che insorgono nei bambini e negli adolescenti e devono essere in grado di prescrivere anche l'analisi genetica. Le associazioni di specialisti possono emanare per i loro membri raccomandazioni che stabiliscono per quali esami genetici consigliano la prescrizione da

¹¹ RS 235.1

¹² RS 811.11

parte di medici specialisti e per quali determinazioni è necessario invece un titolo particolare di medico specialista o una sottospecializzazione.

Nella sua raccomandazione 18/2019¹³, la CFEGU indica anche per quali tipi di esami generici suggerisce la prescrizione esclusivamente da parte di specialisti e non di generalisti (p. es. in medicina interna generale). Sulla base delle considerazioni sopra esposte, il DFI è tuttavia del parere che non sia necessaria una precisazione a livello di ordinanza dell'articolo 20 capoverso 1 nLEGU; non ritiene necessario nemmeno delimitare la prescrizione di certi esami genetici a determinati titoli federali di perfezionamento, il che sarebbe possibile in virtù dell'articolo 20 capoverso 2 nLEGU.

Il presente avamprogetto invece si avvale della possibilità data dall'articolo 20 capoverso 3 nLEGU di consentire la prescrizione di determinati esami genetici che non pongono requisiti particolari anche a medici che non soddisfano i requisiti di cui all'articolo 20 capoverso 1 nLEGU, nonché ad altri professionisti della salute non medici. Come già spiegato nel messaggio all'articolo 20 capoverso 3 nLEGU, al riguardo sono presi in considerazione soprattutto gli esami genetici che non pongono requisiti particolari in materia d'informazione, di consulenza e d'interpretazione dei risultati.

I seguenti tipi di esami genetici pongono requisiti particolari in materia d'informazione, di consulenza e d'interpretazione dei risultati e pertanto devono essere prescritti esclusivamente da medici in possesso di un titolo di medico specialista (cfr. al riguardo anche la raccomandazione 18/2019 della CFEGU):

- determinazione di malattie rare¹⁴, anomalie cromosomiche strutturali o numeriche e malattie tumorali ereditarie,
- esami genetici su bambini e persone incapaci di discernimento (cfr. art. 16 nLEGU), esami genetici prenatali (cfr. art. 3 lett. g e 17 nLEGU) ed esami genetici nell'ambito della pianificazione familiare (cfr. art. 3 lett. i nLEGU), nonché
- esami genetici presintomatici (cfr. art. 3 lett. e nLEGU).

Gli esami genetici diagnostici di malattie che compaiono relativamente di frequente nonché gli esami farmacogenetici non pongono invece in linea di massima requisiti particolari, soprattutto se l'interpretazione del risultato è semplice. È questo il caso qualora le caratteristiche esaminate (geni o varianti) siano note e ben descritte e venga scelta una procedura che non implica la scoperta delle varianti di portata sconosciuta. Inoltre i risultati devono essere facilmente trasmissibili. In questi casi anche l'informazione si sviluppa in modo relativamente semplice.

A differenza degli esami genetici presintomatici e prenatali nonché degli esami genetici nell'ambito della pianificazione familiare, per i test farmacogenetici non è prevista una consulenza genetica; per gli esami genetici diagnostici è previsto unicamente l'obbligo di offrire una consulenza genetica (cfr. art. 21 nLEGU).

La denominazione «esame genetico diagnostico» si basa sulla definizione di cui all'articolo 3 lettera d nLEGU. Nella nuova ordinanza viene introdotta la denominazione «esami farmacogenetici» (cfr. le spiegazioni relative all'art. 2 lett. a).

Di norma gli esami farmacogenetici non pongono requisiti particolari in materia d'informazione. Tuttavia le mutazioni nel patrimonio genetico esaminate possono essere molto variabili e, tra l'altro, non per tutte le varianti si conoscono le conseguenze che esse possono avere sull'effetto del medicamento. In questi casi l'interpretazione può essere complessa, motivo per cui l'esame dovrebbe essere prescritto da un medico specializzato.

Gli articoli 5–7 stabiliscono, in applicazione dell'articolo 20 capoverso 3 nLEGU, quali persone appartenenti alle professioni mediche possono prescrivere esami genetici che non pongono requisiti particolari. Tuttavia la definizione pratica degli esami che non pongono requisiti particolari (p. es. quali sono i risultati chiaramente interpretabili e facilmente trasmissibili, cfr. p. es. art. 5 cpv. 2 AP-OEGU) può in alcuni casi innescare discussioni. Il DFI propone pertanto che le associazioni di specialisti o altre as-

¹³ Raccomandazione 18/2019 della CFEGU concernente la revisione dell'OEGU – Parte 2: domande sulla prescrizione di esami genetici in ambito medico, disponibile solo in tedesco all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione > Documenti > Raccomandazioni

¹⁴ Una malattia è considerata rara se ha una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10 000 persone.

sociazioni – eventualmente in collaborazione con l'UFSP e la CFEGU – elaborino direttive che portino a una definizione più dettagliata per i relativi settori specialistici.

Sezione 1 Prescrizione di esami genetici che non pongono requisiti particolari

Articolo 5 Nel campo della medicina umana

Secondo il diritto vigente, per la prescrizione di esami diagnostici e farmacogenetici non è previsto un determinato titolo di perfezionamento (cfr. art. 13 cpv. 2 LEGU e *contrario*). Anche secondo il nuovo diritto, la prescrizione di questi esami sarà consentita a tutti i medici abilitati all'esercizio della professione. La condizione è che non si tratti di esami che conformemente alle spiegazioni introduttive a questo capitolo pongono requisiti «particolari». Inoltre questi esami devono fornire risultati chiaramente interpretabili e facilmente trasmissibili (cfr. le spiegazioni relative al cpv. 2). Se questa condizione è soddisfatta, gli esami diagnostici e farmacogenetici potranno essere prescritti anche da medici senza un titolo di perfezionamento corrispondente o una qualifica particolare nel campo della genetica umana in virtù dell'articolo 20 capoverso 3 lettera a nLEGU.

Pertanto, indipendentemente dal loro titolo di perfezionamento, i medici possono prescrivere conformemente alla *lettera a* unicamente gli esami farmacogenetici che non pongono requisiti particolari per l'interpretazione del risultato (cfr. cpv. 2). Tra questi rientrano in particolare i test che analizzano mutazioni e varianti chiaramente definite e la cui rilevanza per la scelta o il dosaggio del medicamento è evidente. Allo stesso modo occorre tenere presente la limitazione di cui al capoverso 3 (v. sotto).

Secondo la *lettera b* i medici sopra menzionati possono prescrivere anche esami genetici diagnostici. Così come per gli esami farmacogenetici occorre però tenere conto anche in questo caso delle limitazioni di cui ai capoversi 2 e 3.

I test genetici che si rivolgono al grande pubblico e sono reclamizzati o venduti su Internet servono talvolta anche a determinare diversi fattori di rischio di malattie (p. es. malattie cardiovascolari, difetti della coagulazione, diabete, intolleranze alimentari ecc.). Il pubblico destinatario è costituito per lo più da persone sane che cambiando il loro stile di vita (a livello di alimentazione e attività fisica, smettendo di fumare ecc.) vogliono incidere su eventuali rischi. Pertanto questi test sono eseguiti di norma prima che compaiano i sintomi (esami presintomatici). In base alle spiegazioni introduttive a questo capitolo, tali esami genetici dovrebbero essere prescritti da un medico specialista in possesso di un titolo di perfezionamento corrispondente (talvolta persino da determinati specialisti). La significatività di questi test però è spesso dubbia e solitamente essi generano più confusione che chiarezza. Il DFI ritiene pertanto che questi test dovrebbero avvenire in un contesto con assistenza medica personale e non essere ordinati su Internet. I medici assicurano un'informazione competente e indipendente. A seconda della situazione possono proporre alle persone interessate anche alternative adeguate. Dal punto di vista dell'economia sanitaria non è tuttavia opportuno affidare esclusivamente a specialisti questo tipo di esami genetici. Per tale ragione, per gli esami genetici disciplinati alla *lettera c* viene fatta un'eccezione al principio secondo cui gli accertamenti presintomatici dovrebbero essere effettuati soltanto da specialisti secondo l'articolo 20 capoverso 1 nLEGU. Ai medici sarà ora consentito, indipendentemente dal loro titolo di perfezionamento, prescrivere test che si rivolgono al grande pubblico e spesso accertano tutta una serie di rischi di malattie. Per le offerte di test nel campo della farmacogenetica non è necessario un disciplinamento particolare, in quanto si applicano le disposizioni di cui alla lettera a. Questa deroga non vale però per i test genetici che sono destinati al grande pubblico e riguardano le malattie rare, le anomalie cromosomiche, le malattie tumorali ereditarie, gli esami genetici prenatali, gli esami nell'ambito della pianificazione familiare nonché gli esami su persone incapaci di discernimento; questi test devono essere prescritti da un medico in possesso del relativo titolo di medico specialista.

La *lettera d* tiene conto del fatto che i test associati regolarmente a esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione (p. es. test alimentari, cfr. art. 35) possono essere eseguiti in singoli casi anche a scopo medico. In queste situazioni trovano applicazione le disposizioni dell'ambito medico (cfr. anche le relative spiegazioni nel messaggio concernente la nuova LEGU, n. 1.3.1.1).

Secondo il *capoverso 2* gli esami genetici di cui al *capoverso 1* lettere a e b devono fornire risultati chiaramente interpretabili e facilmente trasmissibili (cfr. le relative spiegazioni nelle osservazioni introduttive a questo capitolo). I test genetici di cui al *capoverso 1* lettera c esaminano di norma geni o varianti di geni noti e chiaramente definiti. In base alle spiegazioni relative al *capoverso 1* lettera c secondo cui questi test dovrebbero avvenire in un contesto medico, si rinuncia a fissare un'ulteriore condizione riguardante la semplicità dell'interpretazione. Per gli esami di cui al *capoverso 1* lettera d (esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione) non vengono poste nel capitolo 3 condizioni riguardanti l'interpretazione. Pertanto anche nel capitolo 2 si tralascia questo aspetto. Tra l'altro occorre presumere in linea di principio che i test di caratteristiche degne di particolare protezione forniscano risultati chiaramente interpretabili e facilmente trasmissibili.

Il *capoverso 3* stabilisce che i medici senza un titolo di perfezionamento corrispondente possono prescrivere gli esami genetici summenzionati soltanto su persone capaci di discernimento. L'assistenza di bambini e altre persone incapaci di discernimento rientra nella competenza dei medici specialisti. Lo stesso vale per gli esami genetici prenatali e gli esami nell'ambito della pianificazione familiare (i cosiddetti accertamenti sul portatore di malattia).

Articolo 6 Nel campo dell'odontoiatria

Secondo le informazioni della Società svizzera odontoiatri, non esistono ancora molti esami genetici eseguiti nel campo dell'odontoiatria. Ai fini di una soluzione orientata al futuro, ai dentisti sarà consentito – in base alla raccomandazione 18/2019¹⁵ della CFEGU – prescrivere determinati esami genetici farmacogenetici e diagnostici nel settore specialistico dell'odontoiatria (*cpv. 1*). Tra questi non rientra per esempio la determinazione di sindromi genetiche che interessano anche i denti o le mascelle e che devono essere attribuite invece alle malattie rare.

Anche i dentisti possono prescrivere soltanto gli esami genetici di cui al *capoverso 1* che non pongono requisiti particolari, soprattutto per l'interpretazione del risultato (*cpv. 2*). Inoltre sono consentiti soltanto esami su persone capaci di discernimento (*cpv. 3*). Sebbene si parta dal presupposto che i dentisti non prescrivono esami prenatali, per ragioni di chiarezza si precisa che questo tipo di esami non è ammesso. Gli esami nell'ambito della pianificazione familiare non sono rilevanti nel campo della farmacogenetica. Inoltre la definizione di «esami genetici diagnostici» (cfr. art. 3 lett. d nLEGU) esclude sia gli «esami prenatali» (cfr. art. 3 lett. f nLEGU) sia gli «esami nell'ambito della pianificazione familiare» (art. 3 lett. i nLEGU). Pertanto, in questo caso, una limitazione analoga all'articolo 5 *capoverso 3* non è necessaria.

L'articolo 26 *capoverso 1* nLEGU stabilisce che il risultato di un esame genetico in ambito medico deve essere comunicato da un medico. Il *capoverso 4* dell'avamprogetto chiarisce quindi che il risultato di un esame genetico prescritto da un dentista deve essere comunicato da un dentista il quale tuttavia non deve corrispondere necessariamente alla persona prescrivente. Qualora dall'esame emergano informazioni eccedenti, non possono essere comunicate.

Articolo 7 Nel campo della farmacia

A differenza della CFEGU¹⁶, il DFI è del parere che ai farmacisti abilitati all'esercizio della professione sotto la propria responsabilità professionale debba essere consentito prescrivere determinati esami farmacogenetici. Come esperti dei medicinali, in possesso delle relative conoscenze sul metabolismo e sull'effetto dei medicinali sul corpo umano, essi dispongono delle qualifiche necessarie per la prescrizione di esami secondo la presente disposizione.

Il *capoverso 1* stabilisce che ai farmacisti è consentito prescrivere determinati esami farmacogenetici. La condizione è che questi esami non siano legati a un medicamento soggetto a prescrizione medica (*lett. a*), in quanto gli esami farmacogenetici finalizzati alla prescrizione di un medicamento devono essere ordinati da un medico. Anche un eventuale accertamento della causa della comparsa di un

¹⁵ Raccomandazione 18/2019 della CFEGU concernente la revisione dell'OEGU – Parte 2: domande sulla prescrizione di esami genetici in ambito medico, disponibile solo in tedesco all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione > Documenti > Raccomandazioni

¹⁶ Cfr. raccomandazione CFEGU 18/2019

effetto collaterale o del mancato effetto di un determinato medicamento soggetto all'obbligo di prescrizione medica rientra nella competenza del medico curante. Inoltre i farmacisti possono prescrivere soltanto esami farmacogenetici il cui risultato sia facilmente interpretabile e trasmissibile (*lett. b*, cfr. le spiegazioni relative all'art. 5 cpv. 1 lett. a). Sono però naturalmente liberi di segnalare ai medici curanti determinati esami farmacogenetici, qualora li reputino opportuni.

Pertanto ai farmacisti è consentito, in particolare, prescrivere test che analizzano la costituzione genetica generale dal punto di vista del metabolismo dei medicinali (cfr. sopra le spiegazioni relative agli esami farmacogenetici nelle osservazioni introduttive al capitolo 2).

Secondo il *capoverso 2* i farmacisti possono prescrivere soltanto esami genetici su persone capaci di discernimento. Non sono ammessi in particolare i test sui bambini. Gli esami farmacogenetici sui nati invece hanno una rilevanza nulla o marginale. Così come per l'articolo 6, l'avamprogetto sancisce che i farmacisti non possono prescrivere esami genetici prenatali. La limitazione prevista all'articolo 5 capoverso 3 riguardante gli esami nell'ambito della pianificazione familiare non è in questo caso necessaria (cfr. le spiegazioni relative all'art. 6).

Ai farmacisti è consentito prescrivere esami genetici al di fuori dell'ambito medico (cfr. art. 37). Per la prescrizione di questo tipo di esami la legge prevede determinate condizioni quadro, come per esempio il prelievo controllato del campione (art. 34 cpv. 3 nLEGU) o l'informazione in forma scritta (art. 32 cpv. 2 nLEGU). Per motivi pratici, la prescrizione di esami genetici in ambito medico da parte di farmacisti (in virtù dell'art. 20 cpv. 4 nLEGU) sarà soggetta a condizioni simili. Per assicurare che il campione provenga dalla persona che deve essere esaminata, il *capoverso 3* sancisce che il prelievo di campioni deve avvenire in presenza del farmacista prescrivente. Il *capoverso 4* stabilisce inoltre che il colloquio informativo orale deve essere accompagnato da un documento scritto. I contenuti del documento si basano sull'articolo 6 nLEGU e all'occorrenza sull'articolo 32 nLEGU (precisazione riguardante le operazioni relative ai campioni e ai dati genetici, cfr. art. 6 lett. c nLEGU). Inoltre è necessario garantire la riservatezza dell'informazione e a tal fine la maggior parte delle farmacie dispone oggi di locali separati.

Il *capoverso 5* chiarisce che il risultato dell'esame deve essere comunicato da un farmacista. Inoltre, analogamente all'ambito non medico, le informazioni eccedenti non possono essere comunicate.

Sezione 2 Condizioni per l'autorizzazione

Articolo 8 Accredитamento e sistema di gestione della qualità

Il sistema di gestione della qualità (SGQ) dei laboratori che eseguono esami genetici è stato verificato finora da Swissmedic nel quadro di ispezioni o – in caso di laboratori accreditati – dal Servizio di accreditamento svizzero (SAS). I laboratori tuttavia attuano questo sistema con un grado di dettaglio diverso. Inoltre è stato constatato che i laboratori che hanno avviato di recente attività nel campo della genetica si sono dotati spesso di un SGQ non all'avanguardia. Per questo motivo l'SGQ è stato definito ora a livello di legge come condizione per l'autorizzazione (cfr. art. 28 cpv. 3 lett. b nLEGU). Il rispetto di questa condizione è verificato nell'ambito della procedura di autorizzazione attraverso un'ispezione (cfr. spiegazioni relative all'art. 27).

Finora l'accreditamento è stato richiesto in due casi: se i laboratori eseguono esami citogenetici o genetico-molecolari di gameti o embrioni *in vitro* nell'ambito di metodi di procreazione (art. 8a OEGU), e se i laboratori effettuano analisi conformemente all'elenco delle analisi (cfr. allegato 3 dell'ordinanza del 29 settembre 1995¹⁷ sulle prestazioni, OPre) mediante il sequenziamento ad alto rendimento.

D'ora in poi, conformemente al *capoverso 1*, l'accreditamento secondo l'ordinanza del 17 giugno 1996¹⁸ sull'accreditamento e sulla designazione (OAccD) sarà prescritto per tutti i laboratori che eseguono esami citogenetici e genetico-molecolari in ambito medico. Sono determinanti le norme ISO/IEC 17025 per i laboratori di prova e di taratura (compresi i laboratori medici) e le norme ISO 15189 per i laboratori esclusivamente medici definite nella suddetta ordinanza. A questo proposito va

¹⁷ RS 832.112.31

¹⁸ RS 946.512

osservato che il tema dell'obbligo di accreditamento era stato già posto al centro del dibattito in occasione dell'elaborazione del diritto d'esecuzione vigente oggi, ma è stato poi abbandonato, in particolare con la motivazione secondo cui questo obbligo costituiva un eccessivo onere supplementare per gran parte dei laboratori che allora avevano già eseguito esami genetici e che con l'OEGU erano stati sottoposti a un obbligo di autorizzazione. Intanto però più dei due terzi di questi laboratori si sono fatti accreditare di propria iniziativa dal SAS, cosicché la motivazione dell'onere supplementare sproporzionato non può essere addotta ancora per molto tempo. Anche la maggior parte dei laboratori autorizzati ma non accreditati ha manifestato l'intenzione di farsi accreditare nei prossimi anni. Ai fini della garanzia della qualità, l'introduzione dell'obbligo di accreditamento appare oggi corretta. L'accREDITamento garantisce l'esame periodico e il riconoscimento della competenza tecnica e organizzativa dei laboratori, fornendo così un contributo fondamentale a una qualità costantemente elevata dell'esecuzione di esami genetici.

Questa nuova disposizione si basa sulla raccomandazione 17/2019¹⁹ della CFEGU. Inoltre anche la Francia dal 2010 chiede un accreditamento dei laboratori medici e in numerosi altri Paesi europei l'accREDITamento è già una prassi consolidata.

Nel *capoverso 2* sono fissate le condizioni per i laboratori che non sono ancora accreditati, indipendentemente dal fatto che intendano avviare ora la loro attività o la esercitino già oggi. I laboratori non accreditati sono tenuti, come finora, a dotarsi di un sistema di gestione della qualità che adempia una delle norme fissate nell'allegato 1: si tratta della norma ISO/IEC 17025 che fissa i requisiti per la qualità e la competenza dei laboratori di prova e di taratura (compresi i laboratori medici), e della norma ISO 15189 che formula i requisiti riguardanti la qualità e la competenza per i laboratori esclusivamente medici. Inoltre si chiede che il laboratorio presenti una domanda di accreditamento al SAS. Dopo questa fase il SAS può avviare il processo di accreditamento con l'obiettivo di poter accreditare il laboratorio richiedente in seguito all'adempimento dei requisiti in materia. A tal fine ai laboratori è stato concesso un periodo di cinque anni (cfr. art. 15).

Il *capoverso 3* attribuisce al DFI la competenza di adeguare l'allegato 1: se il SAS aggiorna una norma in base allo sviluppo tecnico e internazionale, il DFI ha la possibilità di adottare la nuova versione.

Articolo 9 Condizioni d'esercizio

Locali e strumenti conformi allo stato della scienza e della tecnica sono indispensabili per una prestazione di laboratorio di qualità ineccepibile. Conformemente al vigente articolo 8 OEGU, l'osservanza delle disposizioni nell'ambito delle condizioni d'esercizio continuerà a rappresentare una condizione per il rilascio dell'autorizzazione.

Articolo 10 Direzione del laboratorio

Capoverso 1: il laboratorio che esegue esami citogenetici e genetico-molecolari deve disporre, come finora, di un capo qualificato (cfr. art. 11 e 16).

Capoverso 2: mentre finora ha dovuto esercitare la vigilanza diretta (art. 5 OEGU), d'ora in poi il capo di laboratorio dovrà – in base alle norme ISO di cui all'allegato 1 – assumere l'intera responsabilità. Di conseguenza egli non deve esercitare da solo la vigilanza diretta su tutte le attività del laboratorio, ma può anche delegare questo compito. Inoltre è competente per il rispetto delle disposizioni legali in materia e pertanto anche per l'adempimento degli obblighi dei laboratori (p. es. l'allestimento e l'attuazione del programma per operazioni sicure relative ai campioni e ai dati genetici).

Capoverso 3: se il capo di laboratorio è assente, l'intera responsabilità deve essere assunta da un supplente. La supplenza può essere svolta anche da più persone. Ciascuna di esse può assumere per esempio la responsabilità di un settore parziale (p. es. citogenetica). Finora garantire la supplenza rientrava tra gli obblighi del laboratorio (cfr. art. 17 OEGU); ora invece il requisito della supplenza è una condizione per l'autorizzazione. Il supplente deve essere menzionato nella domanda di autorizza-

¹⁹ Raccomandazione 17/2019 della CFEGU concernente la revisione dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU): domande sull'obbligo di accreditamento e sulla conservazione di rapporti d'esame, disponibile solo in tedesco all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione > Documenti > Raccomandazioni

zione con il proprio nome. Anche per le assenze più brevi è indispensabile che una persona qualificata assuma la responsabilità delle attività del laboratorio (per la qualifica del supplente cfr. art. 11). Come sancito finora non è necessario che il supplente lavori nello stesso laboratorio. Se lavora in un altro laboratorio, occorre un accordo scritto tra le parti in cui devono essere definiti i compiti, le facoltà e gli obblighi del supplente per il periodo di assenza del capo di laboratorio.

Articolo 11 Qualifica del capo di laboratorio e del supplente

Al *capoverso 1* è definita la qualifica del capo di laboratorio e del supplente. A seconda della qualifica del capo di laboratorio, il laboratorio è autorizzato a eseguire tutti o soltanto determinati esami citogenetici e genetico-molecolari (cfr. art. 16).

Per garantire la sicurezza dell'approvvigionamento, finora erano ammesse alla direzione del laboratorio anche le persone in possesso di determinati diplomi universitari (cfr. art. 6 cpv. 1 lett. g e h OEGU). Il laboratorio poteva essere ammesso a eseguire gli esami che non effettuava nessuno dei laboratori autorizzati. In futuro tutti i capi di laboratorio e i loro supplenti dovranno disporre di un titolo FAMH o FMH oppure di un titolo svizzero o estero equivalente (cfr. cpv. 4).

La complessità dell'esecuzione di analisi genetiche è cresciuta negli ultimi anni, anche per via delle possibilità offerte dalle nuove tecniche di sequenziamento. Per garantire la qualità necessaria per l'esecuzione e l'interpretazione di esami genetici nella diagnostica, bisogna ora consentire soltanto ai professionisti in possesso di un perfezionamento in medicina di laboratorio di assumere la direzione di laboratorio o la supplenza. Le persone responsabili senza un titolo FMH o FAMH saranno ancora abilitate, dopo la scadenza dell'autorizzazione in loro possesso, a proseguire l'attività per un periodo transitorio (cfr. art. 69). In totale oggi esistono soltanto due laboratori il cui capo è designato responsabile di settori parziali senza disporre di un perfezionamento in medicina di laboratorio.

Capoverso 2: il supplente non deve disporre necessariamente della stessa qualifica del capo di laboratorio da sostituire. La qualifica del supplente si basa sulla portata degli esami eseguiti nel laboratorio e sul settore specialistico in cui la persona in questione deve assumere la funzione di supplente.

I *capoversi 3 e 4* corrispondono all'articolo 6 capoversi 2 e 3 OEGU. È necessario che i capi di laboratorio e i loro supplenti in possesso di un titolo di cui alle lettere b–e, conseguito prima del 1° marzo 2003, attestino il complemento «incl. diagnostica DNA/RNA». Questo complemento garantisce che si disponga delle conoscenze sui metodi e sulle tecniche di biologia molecolare. Per il riconoscimento dei titoli equivalenti continuerà a essere competente l'UFSP. I titoli conseguiti vengono confrontati con i requisiti per i titoli della FAMH. D'ora in poi l'UFSP deciderà anche sull'equivalenza di un titolo di formazione approfondita di un medico specializzato in patologia. Pertanto decidere se una determinata persona soddisfa i requisiti per la qualifica del capo di laboratorio non spetta più (soltanto) a un'organizzazione privata (per questo servirebbe una norma di delega corrispondente nella LEGU), ma da ultimo all'Amministrazione, e contro la decisione può essere interposto ricorso. Questa disposizione è stata inserita sulla base di una più recente decisione del Tribunale federale²⁰ (cfr. commenti alla modifica dell'ordinanza del 4 dicembre 2000²¹ sulla medicina della procreazione [OMP] all'allegato 5).

Articolo 12 Qualifica del personale di laboratorio

Capoverso 1: per assicurare la qualità nell'esecuzione di esami citogenetici e genetico-molecolari, anche il personale di laboratorio deve soddisfare – come finora – determinati requisiti minimi. Le disposizioni sulla qualifica del personale di laboratorio corrispondono a livello di contenuto all'articolo 7 OEGU. Gli adeguamenti apportati sono dovuti unicamente a nuove denominazioni di titoli o diplomi e all'abrogazione di atti citati finora. In particolare va segnalato che i diplomi professionali menzionati alla *lettera a* includeranno come finora sia diplomi sia attestati e che alla *lettera b* sono compresi sia diplomi di bachelor sia diplomi di master. La valutazione secondo cui almeno la metà del personale di laboratorio deve essere qualificata in modo corrispondente avviene in base al grado di occupazione delle persone impiegate. La *lettera c* corrisponde al diritto vigente.

²⁰ Tribunale federale, 2C_39/2018, sentenza del 18 giugno 2019

²¹ RS 810.112.2

Capoverso 2: l'articolo 7 capoverso 2 OEGU – ad eccezione dell'introduzione di una forma abbreviata per gli esami menzionati – viene ripreso in maniera invariata. A differenza di altri esami genetici, per la diagnosi preimpianto (esami di gameti o embrioni *in vitro* eseguiti nell'ambito di metodi di procreazione) esiste soltanto una quantità limitata di campioni. Per l'esecuzione della diagnosi preimpianto è quindi indispensabile che nel laboratorio lavori una persona che dispone di un'esperienza sufficiente con esami su singole cellule.

Sezione 3 Procedura di autorizzazione

Articolo 13 Domanda

La presente disposizione contiene un elenco dei documenti da presentare per la domanda. D'ora in poi dovranno essere fornite più informazioni in merito alle attività del laboratorio rispetto a quelle stabilite dal disciplinamento vigente (art. 9 OEGU). La domanda deve contenere i dati relativi a tutte le condizioni di cui al capitolo 2 sezione 2 del presente avamprogetto (*lettera a*). Come finora, dovrà essere presentato un elenco degli esami previsti e delle rispettive procedure utilizzate (*lettera b*).

L'avamprogetto di ordinanza rinuncia a sottoporre le strutture che eseguono singole operazioni – come il sequenziamento di una sezione di gene – a un obbligo di autorizzazione. A scopi di vigilanza, il laboratorio deve tuttavia comunicare all'UFSP le operazioni eseguite da strutture esterne (*lettera c*). Inoltre vanno indicati i dati relativi ai controlli esterni della qualità che saranno eseguiti per la verifica dei singoli esami (*lettera d*). Pertanto la qualità degli esami eseguiti ora può essere verificata e assicurata rapidamente da un controllo esterno della qualità.

Articolo 14 Autorizzazione illimitata nel tempo

Se la domanda è completa e tutte le condizioni sono soddisfatte, l'UFSP rilascia al laboratorio richiedente un'autorizzazione illimitata nel tempo. D'ora in poi le autorizzazioni non saranno più limitate a cinque anni, il che contribuisce a ridurre l'onere amministrativo per entrambe le parti (laboratorio e autorità). Con l'introduzione di ulteriori obblighi di notifica (art. 24) continua però a essere garantito che l'UFSP disporrà di dati aggiornati per adempiere il proprio obbligo di vigilanza.

Articolo 15 Autorizzazione limitata nel tempo

Capoverso 1: se il laboratorio non è ancora accreditato al momento del rilascio dell'autorizzazione, l'UFSP gli accorda un'autorizzazione per la durata della procedura di accreditamento, al massimo però per cinque anni. La disposizione concede così ai nuovi laboratori un periodo di tempo sufficiente per la procedura di accreditamento. Essa non è destinata ai laboratori già autorizzati che all'entrata in vigore della nuova OEGU non dispongono ancora di un accreditamento. Per questi ultimi valgono i requisiti fissati nelle disposizioni transitorie (art. 67).

Capoverso 2: la durata dell'autorizzazione limitata a cinque anni non può essere prorogata. Se il laboratorio continua a non essere accreditato dopo la scadenza di questa autorizzazione, è legittimato a presentare nuovamente una domanda completa. Tuttavia deve sospendere la propria attività fino a quando la procedura di autorizzazione avviata non sarà terminata e una nuova autorizzazione limitata nel tempo per l'esecuzione degli esami non sarà concessa.

Capoverso 3: se il SAS rifiuta l'accreditamento, l'autorizzazione limitata si estingue automaticamente e l'attività del laboratorio deve essere interrotta immediatamente. Se viene rilasciato l'accreditamento, l'autorizzazione limitata nel tempo continua a essere valida. Per ottenere un'autorizzazione illimitata, il laboratorio può presentare una domanda secondo l'articolo 14.

Il **capoverso 4** corrisponde all'articolo 6 capoverso 3^{bis} OEGU. Le persone in possesso di un titolo conseguito all'estero o un perfezionamento corrispondente possono farsi riconoscere il loro titolo o perfezionamento in una procedura di riconoscimento dell'equivalenza. Per la durata di questa procedura l'UFSP può rilasciare al laboratorio un'autorizzazione a eseguire esami citogenetici o genetico-molecolari. Se nell'ambito di un cambiamento del capo di laboratorio (art. 24 cpv. 1 lett. a) all'UFSP viene indicato un nuovo capo di laboratorio la cui procedura di riconoscimento dell'equivalenza del titolo è in sospeso, l'UFSP può prevedere una limitazione per l'adeguamento dell'autorizzazione ri-

chiesto. Se la decisione del riconoscimento dell'equivalenza ha esito negativo, il laboratorio deve cessare la propria attività oppure assumere un capo di laboratorio adeguatamente qualificato.

Articolo 16 *Portata dell'autorizzazione*

Capoverso 1: la portata dell'autorizzazione dipende come finora dalla qualifica del capo di laboratorio e del personale di laboratorio.

Capoverso 2: la definizione delle qualifiche necessarie in modo specifico per determinati esami non si colloca più ora nell'ambito di un'ordinanza dipartimentale (OEGU-DFI), ma nell'allegato 2 del presente avamprogetto. Il DFI lo può aggiornare se le modifiche dei requisiti tecnici fissati per gli esami dei diversi settori, come l'ematologia o la chimica clinica, lo richiedono. Per quanto concerne il disciplinamento in dettaglio si rimanda ai commenti all'allegato 2.

Nel **capoverso 3** si precisa che un'autorizzazione in ambito medico legittima il laboratorio a eseguire tutti gli esami citogenetici e genetico-molecolari al di fuori dell'ambito medico. I requisiti qualitativi elevati in ambito medico abilitano il laboratorio ad ampliare il suo spettro d'analisi.

Non sarà più possibile rilasciare un'autorizzazione ai laboratori il cui capo non dispone del perfezionamento richiesto (cfr. art. 11). Finora i laboratori con questo tipo di direzione potevano essere ammessi a eseguire gli esami che non effettuava nessuno dei laboratori autorizzati. Con l'inserimento nella diagnostica del sequenziamento ad alto rendimento, i laboratori possono analizzare ampie parti del patrimonio genetico. Oggi il disciplinamento vigente non è più adeguato, in quanto non vi sono più casi in cui un laboratorio autorizzato in virtù di questo disciplinamento sia l'unico in grado di eseguire questo tipo di esame.

Articolo 17 *Sospensione, revoca ed estinzione dell'autorizzazione*

Il **capoverso 1** corrisponde in ampia misura all'articolo 14 OEGU. Ora viene sancita la validità generale della *lettera a*, secondo cui l'autorizzazione viene sospesa o revocata se il SAS rifiuta, sospende o revoca l'accreditamento. Questa disposizione si basa a livello di contenuto sull'articolo 10 capoverso 4 lettera c OEGU e si rivolgeva finora unicamente ai laboratori che eseguono esami della medicina della procreazione. Ora tuttavia l'accreditamento vale come condizione per l'autorizzazione per tutti i laboratori che eseguono esami genetici in ambito medico. L'autorizzazione può essere sospesa o revocata inoltre se il laboratorio non soddisfa più le condizioni per l'autorizzazione (*lett. b*) o non rispetta gli obblighi e i requisiti connessi all'autorizzazione, come per esempio la garanzia della sicurezza dei campioni e dei dati genetici (art. 4 e 22). Si può giungere alla sospensione o alla revoca dell'autorizzazione inoltre se nell'ambito dei controlli esterni della qualità emergono ripetutamente risultati critici (*lett. c*).

Capoverso 2: se un laboratorio cessa la propria attività, deve notificarlo all'UFSP (art. 24). In questo caso l'autorizzazione si estingue automaticamente.

Sezione 4 **Obblighi dei laboratori**

Articolo 18 *Informazione sulla possibilità che risultino informazioni eccedenti*

La nuova legge attribuisce maggiore importanza al tema della *comunicazione delle informazioni eccedenti* (art. 6 nLEGU). La persona prescrivente però non sempre sa con quale tecnica o metodo si è deciso di rispondere a una questione genetica e quale tipo di informazioni eccedenti possono emergere. Pertanto, d'ora in poi il laboratorio dovrà informare il medico e le altre persone prescrittrici sugli esami da cui possono emergere informazioni eccedenti e sul tipo di queste informazioni.

Il laboratorio può trasmettere queste informazioni in modo standardizzato, per esempio attraverso un'apposita nota sul documento del mandato. Inoltre potrebbe essere utile che le associazioni di specialisti o la CFEGU emanino una raccomandazione o una direttiva sulla produzione di informazioni eccedenti e su come evitarla (art. 9 nLEGU) nonché sulla comunicazione e l'impiego di queste informazioni.

Questo articolo si basa sull'articolo 18 OEGU e stabilisce da chi un laboratorio può accettare un mandato di esecuzione di un esame. Secondo la *lettera a* si tratta di tutte le persone che possono prescrivere un esame genetico. Ora però la prescrizione non è più limitata ai medici, ma anche i farmacisti e i dentisti possono prescrivere determinati esami genetici (cfr. art. 6 e 7). Di conseguenza il laboratorio può accettare mandati anche da persone appartenenti a questi gruppi professionali. Si può trattare anche di un professionista all'estero. Non si può esigere che i laboratori siano informati su tutte le norme internazionali concernenti la prescrizione di esami genetici. Tuttavia devono effettuare un controllo di plausibilità, vale a dire devono esaminare nell'ambito delle loro possibilità se la persona prescrivente è autorizzata ad affidare l'incarico. Se dai dati emerge chiaramente che questa persona non potrebbe farlo, il laboratorio deve rifiutare l'esame. In particolare occorre evitare che il mandato venga assegnato da privati. Il laboratorio può accettare un mandato anche da un altro laboratorio autorizzato secondo la LEGU o da un altro laboratorio medico svizzero qualora quest'ultimo abbia ricevuto il mandato da una persona autorizzata alla prescrizione dell'esame (*lett. b*).

Se un mandato viene accettato da un laboratorio all'estero (*lett. c*), il laboratorio svizzero deve effettuare un controllo di plausibilità analogamente alla disposizione di cui alla lettera b. Questo disciplinamento terrà conto della libertà economica dei laboratori senza dover ridurre in modo notevole gli standard di qualità.

Il *capoverso 1* deve essere esaminato in relazione all'articolo 19 lettera b. Come finora (art. 20 OEGU), i laboratori non sono tenuti a eseguire autonomamente i mandati che ricevono secondo l'articolo 19. Essi possono incaricare un altro laboratorio dell'esecuzione dell'esame. Il laboratorio incaricato deve però disporre dell'autorizzazione a eseguire l'esame in questione.

Secondo il *capoverso 2* il laboratorio che assegna il mandato deve, come finora, informare la persona prescrivente sull'esame eseguito da un altro laboratorio. L'informazione può essere chiarita anche nel rapporto d'esame e non deve essere fornita necessariamente in precedenza.

Rispondere a questioni specifiche legate all'esecuzione dell'esame rientra di norma nella sfera di competenza della direzione del laboratorio che esegue l'esame. Poiché la cerchia delle persone prescriventi è stata ampliata (cfr. art. 5 segg.), la disposizione si riferisce ora anche a questi professionisti abilitati alla prescrizione.

Questa disposizione corrisponde ampiamente a livello di contenuti all'articolo 15 OEGU, anche se l'obbligo di disporre di un SGQ rappresenta ora una condizione per l'autorizzazione (cfr. art. 8 nonché art. 28 nLEGU). Anche in futuro continuerà a valere la regola secondo cui per tutti gli esami citogenetici e genetico-molecolari offerti ed eseguiti in un laboratorio devono essere effettuati controlli esterni della qualità. Come già stabilito dalla prassi d'esecuzione attuale che si basa su due raccomandazioni²² della CFEGU, ai laboratori è richiesta la partecipazione annuale a prove interlaboratorio. Nel caso in cui manchino offerte che simulano un caso clinico a causa della rarità di determinate malattie, è necessario ricorrere a metodi alternativi di verifica della qualità: per esempio può essere applicato un controllo della qualità orientato al metodo.

L'articolo 10 capoverso 1 nLEGU offre la possibilità al Consiglio federale di definire più in dettaglio a livello di ordinanza la protezione di campioni e dati genetici. La sicurezza di campioni e dati diventa in parte oggetto delle norme internazionali sulla garanzia della qualità (ISO/IEC 17025:2017 e ISO

²² Raccomandazione 9/2011 del 03.02.11 relativa al disciplinamento dell'esecuzione di controlli esterni della qualità, raccomandazione 16/2016 del 18.04.16 come complemento alla raccomandazione 9/2011 relativa al disciplinamento dell'esecuzione di controlli esterni della qualità

15189:2012²³), anche se le relative disposizioni sono soltanto elencate in modo sparso e la sicurezza dei dati non è il vero obiettivo della garanzia della qualità. I rischi derivanti da un trattamento di dati inadeguato sono oggi di gran lunga più elevati rispetto a quelli legati all'elaborazione nel diritto vigente e pertanto i requisiti per la protezione aumentano; tra l'altro, questi rischi sono oggi noti all'opinione pubblica. Gli sviluppi tecnologici come l'uso di soluzioni cloud da parte dei laboratori o i requisiti più elevati fissati per i sistemi informatici presuppongono che i laboratori rispettino dei processi chiaramente definiti.

I laboratori soggetti all'obbligo di autorizzazione sono tenuti ora ad allestire un programma per operazioni sicure relative ai campioni e ai dati genetici (cpv. 1).

Il programma deve prevedere l'attuazione attuale e concreta nel laboratorio delle misure tecniche e organizzative elencate nell'allegato 3 (lett. a). I suoi contenuti devono essere accessibili a tutti i collaboratori (allegato 3, n. 3). Inoltre le misure di sicurezza dei dati sono efficaci soltanto se sono conformi all'attuale stato della tecnica (lett. b). Il programma deve pertanto essere aggiornato regolarmente.

Il disciplinamento creato in modo specifico per i laboratori medici mira a soddisfare i requisiti maggiori fissati per la protezione di campioni e dati genetici, senza gravare in maniera notevole dal punto di vista finanziario sui laboratori. La responsabilità per l'allestimento e l'attuazione del programma compete alla direzione del laboratorio (art. 10 cpv. 2 lett. b); questi compiti tuttavia possono essere anche delegati.

Visto che nell'ambito della sicurezza dei dati bisogna tenere conto degli sviluppi tecnici e internazionali che richiedono una rapida attuazione, il Dipartimento è autorizzato ad apportare i relativi adeguamenti all'allegato 3 (cpv. 2).

Articolo 23 Conservazione di rapporti d'esame, registrazioni e documenti

L'articolo 28 capoverso 4 nLEGU attribuisce al Consiglio federale la competenza di disciplinare i requisiti per la garanzia della qualità; l'articolo 11 capoverso 1 nLEGU sottolinea il principio di finalità del diritto in materia di protezione dei dati e fissa in definitiva gli obiettivi di conservazione dei campioni e dei dati genetici in ambito medico. Nella sua raccomandazione 17/2019²⁴ la CFEGU suggerisce di mantenere l'obbligo dei laboratori, attualmente in vigore, di conservare i rapporti d'esame per 30 anni (art. 16 cpv. 2 OEGU). La Commissione motiva questo obbligo anche con il miglioramento della formulazione della diagnosi e della terapia, con la possibilità di evitare accertamenti multipli e con l'eventuale rilevanza dei rapporti d'esame per i familiari. Il DFI riconosce la necessità tecnica, spiegata dalla CFEGU, di conservare più a lungo i campioni e i dati genetici per determinati scopi medici. La tracciabilità medica e la rilevanza del risultato per i familiari tuttavia non sono elementi né dell'esecuzione dell'esame né della garanzia della qualità ai sensi dell'articolo 11 capoverso 1 lettera a nLEGU. In considerazione del principio di finalità summenzionato, dell'obbligo di trasparenza e del divieto sancito dal diritto in materia di protezione dei dati di raccogliere dati ai fini di scorta, occorre rimandare alla possibilità del consenso di cui all'articolo 12 nLEGU. I pazienti valuteranno autonomamente le opportunità e i rischi legati alla conservazione più lunga dei loro campioni e dati.

Nel presente avamprogetto di ordinanza si precisa quindi esclusivamente la durata di conservazione per le registrazioni degli esami eseguiti e della garanzia della qualità; per la documentazione del sistema di gestione della qualità, dei controlli esterni della qualità, delle registrazioni e dei rapporti d'esame il periodo di conservazione è di cinque anni. La durata di conservazione fissata serve a verificare la garanzia della qualità nell'ambito di ispezioni ed è considerata in linea di massima sufficiente, motivo per cui i dati menzionati nell'articolo devono essere distrutti di norma dopo cinque anni. A tal fine nel programma di cui all'articolo 22 devono essere forniti dati più precisi (cfr. all. 3 n. 5.3).

²³ SN EN ISO/IEC 17025:2018, Requisiti generali per la competenza dei laboratori di prova e di taratura; ISO 15189:2012, Laboratori medici – Requisiti riguardanti la qualità e la competenza; il testo di queste norme può essere consultato gratuitamente presso l'Ufficio federale della sanità pubblica, Schwarzenburgstrasse 153, 3097 Liebefeld, oppure ottenuto a pagamento presso l'Associazione svizzera di normalizzazione (SNV), Sulzerallee 70, 8404 Winterthur; www.snv.ch.

²⁴ Raccomandazione 17/2019 della CFEGU concernente la revisione dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU): domande sull'obbligo di accreditamento e sulla conservazione di rapporti d'esame, disponibile solo in tedesco all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione > Documenti > Raccomandazioni

Si è rinunciato a stabilire un termine legale di conservazione per i campioni. Spetta al laboratorio valutare se i campioni devono essere conservati obbligatoriamente ai fini della garanzia della qualità e pertanto anche dopo l'analisi. Il loro periodo di conservazione non dovrebbe tuttavia superare quello dei dati a essi connessi; è fatto salvo l'articolo 12 nLEGU.

Articolo 24 *Obblighi di notifica*

Gli obblighi di notifica vigenti vengono estesi. Secondo il *capoverso 1 lettera a* un laboratorio deve notificare, come finora, all'UFSP il cambiamento della direzione del laboratorio e dell'ubicazione. Inoltre ora si stabilisce che l'inizio dell'esecuzione di esami genetici nell'ambito di metodi della medicina della procreazione deve essere notificato previamente (*lett. b*). Solo se l'UFSP ha adeguato o rilasciato l'autorizzazione (art. 14 e 15), il laboratorio può iniziare l'attività in questo ambito. I laboratori sono tenuti anche a comunicare all'UFSP se non eseguono più esami nel campo della genetica (*lett. c*). Con questa notifica l'autorizzazione si estingue (cfr. art. 17 cpv. 2).

Il *capoverso 2* sancisce ora che devono essere notificate entro 30 giorni anche le modifiche riguardanti le strutture esterne coinvolte per le singole operazioni (cfr. art. 13 lett. c) eseguite nell'ambito di un'analisi (*lett. a*); una di queste operazioni può essere per esempio il sequenziamento. Entro lo stesso periodo di tempo è richiesta una comunicazione qualora non vengano più eseguiti esami di gameti ed embrioni *in vitro* (*lett. b*). L'UFSP adegua l'autorizzazione di conseguenza.

Articolo 25 *Rapporto*

L'obbligo di presentare un rapporto è disciplinato ora in un articolo separato ed è sottoposto a piccoli adeguamenti al fine di spiegare meglio i compiti esecutivi attuali dell'UFSP nell'ambito della garanzia della qualità (cfr. art. 19 cpv. 2 e 3 OEGU).

Lettera a: come finora, il laboratorio presenta ogni anno un elenco contenente il numero e il tipo di esami eseguiti in laboratorio. Nell'elenco dovranno essere menzionati anche i metodi applicati, dato che sono soggetti a un rapido cambiamento.

Lettera b: dovranno confluire nel rapporto non solo i mandati complessivi, ma anche le attività parziali, come per esempio il sequenziamento, di cui è incaricato un laboratorio all'estero. Questo consente alle autorità esecutive di disporre di una panoramica dei flussi di campioni e di dati tra le singole strutture.

Lettera c: i laboratori trasmettono all'UFSP tutti i certificati dei controlli esterni della qualità. Se per un determinato esame non esiste una verifica ufficiale della qualità, i laboratori possono anche organizzare lo scambio di campioni come confronto incrociato per la garanzia della qualità. Questi confronti incrociati devono essere documentati e presentati anch'essi all'UFSP.

Sezione 5: Gestione della qualità e informazione in caso di esami eseguiti all'estero

Articolo 26

Il *capoverso 1* sancisce che possono essere incaricati dell'esecuzione di un esame soltanto i laboratori esteri che adempiono le disposizioni di una delle norme ISO determinanti secondo il presente avamprogetto di ordinanza (cfr. allegato 1). Questa nuova disposizione provvede affinché la qualità degli esami genetici eseguiti all'estero sia conforme ai criteri di qualità svizzeri.

Capoverso 2: così come per l'affidamento di un incarico a un altro laboratorio in Svizzera, anche in questo caso è necessario che il laboratorio che assegna il mandato informi il professionista prescrivente sull'esame che sarà delegato al laboratorio estero. Se un esame è affidato regolarmente all'estero, l'informazione alle persone prescriventi può avvenire anche in modo standardizzato, per esempio con una nota sul documento del mandato.

Così come per l'assegnazione di un mandato in Svizzera, deve essere chiarito, per esempio nel rapporto d'esame, quale laboratorio ha eseguito effettivamente l'esame. Diversamente dal disciplinamento in Svizzera però l'informazione dell'assegnazione di un mandato all'estero deve avvenire sempre previamente, in quanto la persona interessata deve acconsentire per scritto all'esecuzione dell'esame all'estero (art. 29 lett. d nLEGU).

Sezione 6 Vigilanza e scambio di informazioni

Articolo 27 Vigilanza

Questo articolo disciplina la vigilanza sui laboratori e si basa ampiamente sul disciplinamento del diritto vigente (art. 12 OEGU). Secondo il *capoverso 1* l'UFSP ha l'obbligo di verificare se i laboratori rispettano le disposizioni del presente avamprogetto; con questo s'intende il rispetto non solo delle condizioni e degli obblighi di cui alle sezioni 2 e 4, ma anche delle disposizioni generali. Il controllo delle condizioni è oggetto della valutazione della domanda. In una seconda fase l'UFSP verifica il rispetto delle disposizioni in loco mediante ispezioni (*cpv. 2*). All'occorrenza, oltre alle ispezioni ordinarie, sono effettuate ispezioni straordinarie che possono avvenire anche senza preavviso.

Capoverso 3: una prima ispezione deve essere effettuata prima che venga rilasciata l'autorizzazione limitata nel tempo. In particolare si verifica il rispetto dei requisiti per dotarsi di un sistema di gestione della qualità. L'UFSP tuttavia potrà rinunciare all'ispezione se il laboratorio è già accreditato o è stato chiesto l'accreditamento al SAS. Nell'ambito delle ispezioni da parte di UFSP e SAS si dovranno evitare i doppioni.

Secondo il *capoverso 4* l'UFSP può avvalersi di periti esterni per adempiere i suoi compiti di vigilanza. Come finora, nella prassi l'UFSP affiderà alla squadra ispettiva di Swissmedic l'attività di ispezione presso i laboratori non ancora accreditati. È possibile rivolgersi a periti anche per verificare i requisiti ora formulati riguardanti la garanzia della sicurezza di campioni e dati genetici (art. 22).

Per poter assolvere i loro compiti, l'UFSP e i periti esterni da esso incaricati possono esigere dal laboratorio che siano concessi loro l'accesso illimitato ai locali del laboratorio nonché a tutti i dati e documenti rilevanti e siano fornite loro tutte le informazioni necessarie per le ispezioni o l'attività di vigilanza dell'UFSP (*cpv. 5*). A tal riguardo occorre tenere conto delle disposizioni federali e cantonali in materia di protezione dei dati.

Articolo 28 Scambio di informazioni

Questo articolo disciplina lo scambio di informazioni tra le diverse autorità coinvolte nel sistema di autorizzazione relativo agli esami genetici sull'essere umano.

Come finora (art. 28 OEGU), l'UFSP informa il Cantone in cui si trova il laboratorio in questione in merito al rilascio, al rifiuto, alla modifica, alla sospensione e alla revoca o all'estinzione di un'autorizzazione (*cpv. 1 lett. a*). L'UFSP deve notificare ora anche i vizi di qualità e di sicurezza gravi che sono stati constatati in un laboratorio (*lett. b*). All'occorrenza quindi il Cantone può adottare tempestivamente le misure necessarie nel quadro della sua competenza. Molti laboratori eseguono, oltre a esami genetici, anche esami di microbiologia medica, ematologia, immunologia clinica o chimica clinica. La vigilanza su questi ambiti della medicina di laboratorio compete, ad eccezione della microbiologia medica, ai Cantoni. Tale attività rientra secondo il *capoverso 2* nell'obbligo dei Cantoni di informare l'UFSP qualora siano a conoscenza di eventi che potrebbero avere ripercussioni sulla sicurezza complessiva dell'attività o qualora il laboratorio sia stato oggetto di contestazione.

Secondo il *capoverso 3* l'UFSP informa il SAS in merito alle stesse attività e accertamenti comunicati anche alle autorità cantonali. Questo consente al SAS di verificare in loco le misure adottate in base ai vizi riscontrati.

Secondo il *capoverso 4* il SAS informa, come finora, l'UFSP sugli esiti dell'accreditamento quali il rilascio, la revoca, la sospensione o le modifiche nel campo d'applicazione dell'accreditamento (*lett. a*). Ora il SAS informa l'UFSP anche in merito alle deroghe alle disposizioni della presente ordinanza (*lett. b*), per esempio nel caso in cui il SAS constati che il capo di laboratorio non svolge in maniera sufficiente le proprie funzioni di vigilanza e responsabilità.

Il *capoverso 5* prevede che l'UFSP può esigere inoltre dal SAS la consultazione di documenti riguardanti la procedura di accreditamento di un laboratorio. La consultazione da parte dell'UFSP dei documenti del SAS è necessaria però soltanto in casi eccezionali, in particolare qualora il laboratorio non adempia il proprio obbligo di fornire dei documenti secondo l'articolo 27 capoverso 5. Nello stesso tempo il SAS fornisce all'UFSP soltanto i dati e i documenti che quest'ultimo potrebbe comunque consultare nell'ambito della vigilanza sui laboratori.

Al *capoverso 6* viene definita ora la possibilità per Swissmedic di notificare all'UFSP le violazioni delle condizioni e degli obblighi previsti dal presente avamprogetto constatate nell'ambito della sua attività di vigilanza secondo l'ordinanza del 29 aprile 2015²⁵ concernente i laboratori di microbiologia. Finora mancava la base legale per la notifica all'UFSP qualora nell'ambito di un'ispezione di un laboratorio di microbiologia fossero state riscontrate infrazioni alle disposizioni in materia di esami genetici sull'essere umano. Swissmedic però continua a non essere obbligato a raccogliere attivamente presso i laboratori di microbiologia le informazioni sugli esami genetici.

Sezione 7 Depistaggio genetico

Articolo 29 Domanda

Per eseguire un depistaggio genetico è necessario innanzitutto presentare una domanda. L'elemento principale della domanda è il programma di depistaggio (*lett. a*). Quest'ultimo deve comprendere i dati di cui all'articolo 30 capoversi 2 e 3 nLEGU. In secondo luogo la domanda deve contenere i dati amministrativi relativi alla persona richiedente (*lett. b*). Il richiedente può essere per esempio un gruppo di esperti o un'istituzione sanitaria, ma è possibile anche che il richiedente o il titolare dell'autorizzazione di un depistaggio genetico sia una persona fisica.

Inoltre ora si stabilisce espressamente che nella domanda deve essere indicata una persona responsabile (*lett. c*). Quest'ultima deve poter attestare il possesso di conoscenze specialistiche riguardanti il depistaggio genetico previsto e i programmi di screening. Inoltre informa le autorità e gli interessati sul depistaggio genetico ed è responsabile della comunicazione nei confronti delle persone non partecipanti al progetto. Il cambiamento della persona responsabile è soggetto all'obbligo di notifica (art. 32 cpv. 1 lett. b). La domanda deve contenere anche i dati relativi all'organizzazione incaricata dell'esecuzione del depistaggio genetico (*lett. d*).

Articolo 30 Rilascio dell'autorizzazione

A livello di contenuti questo articolo corrisponde in ampia misura all'articolo 23 OEGU. L'autorizzazione può essere rilasciata per un periodo limitato nel tempo (cpv. 2). Una ragione può essere l'esecuzione di una fase pilota prima dell'introduzione definitiva. Se il programma viene implementato con successo, in modo efficace e adeguato, sei mesi prima della scadenza dell'autorizzazione limitata nel tempo può essere presentata nuovamente una domanda.

Articolo 31 Adeguamenti del programma di depistaggio

Il titolare dell'autorizzazione deve adeguare il programma di depistaggio se, in base agli sviluppi tecnici e organizzativi o alle nuove conoscenze scientifiche, vengono modificati le procedure o i metodi dell'esame. L'adeguamento può essere effettuato dal titolare stesso oppure su richiesta dell'autorità.

Articolo 32 Obblighi di notifica

Capoverso 1: l'esecuzione del depistaggio genetico avviene in base al programma di depistaggio. Se vengono apportate modifiche importanti nel programma, esse devono essere notificate previamente all'UFSP. L'adeguamento può derivare da procedure tecniche o da nuove conoscenze scientifiche. All'UFSP deve essere notificato inoltre il cambiamento dell'organizzazione che esegue l'esame. Il cambiamento della persona responsabile è soggetto all'obbligo di notifica.

Capoverso 2: se un depistaggio genetico è concluso, deve essere notificato all'UFSP entro un termine di 30 giorni. Le autorizzazioni limitate nel tempo possono essere rilasciate per diversi periodi di tempo, anche per durate molto lunghe. Con l'obbligo di notifica si garantisce che l'UFSP sia a conoscenza della conclusione del depistaggio genetico.

Capoverso 3: in caso di interruzione di un depistaggio genetico, il termine di notifica si riduce a 15 giorni. I depistaggi genetici sono programmi che riguardano l'intera popolazione o alcune parti di essa.

²⁵ RS 818.101.32

Pertanto devono sussistere sufficienti motivi per l'interruzione. Dall'entrata in vigore della LEGU non sono stati ancora interrotti o abbandonati depistaggi genetici autorizzati.

Articolo 33 *Rapporto*

Secondo il *capoverso 1* il titolare dell'autorizzazione deve informare l'UFSP almeno una volta all'anno sull'esecuzione del depistaggio genetico. Sono richiesti innanzitutto dati statistici (*lett. a*). Le analisi indicano quanto sia efficace e adeguato il depistaggio (p. es. numero di casi falsi positivi). Inoltre all'UFSP devono essere comunicati dati su avvenimenti particolari (*lett. b*), per esempio se determinati gruppi di persone non si avvalgono dell'offerta o se la responsabilità per la gestione della banca dati centralizzata cambia.

Secondo il *capoverso 2*, ora è necessario che ogni cinque anni venga presentato un rapporto dettagliato sull'ultimo quinquennio. Il rapporto su un periodo di tempo più lungo consente, in caso di malattie genetiche molto rare, un'analisi migliore delle cifre e dei fatti epidemiologici. Inoltre le cifre dei parametri di successo (p. es. tempo necessario per una diagnosi certa) forniscono informazioni per migliorare il programma di depistaggio.

Capoverso 3: come finora, in caso di conclusione o interruzione del depistaggio genetico deve essere presentato un rapporto all'UFSP. I risultati del depistaggio genetico devono essere illustrati, spiegati e discussi (*lett. a*). Il rapporto deve contenere anche le misure derivanti dal programma (*lett. b*). Una misura può consistere, in caso di annullamento di un programma, nel sensibilizzare i medici affinché la malattia talvolta rara possa continuare a essere riconosciuta e diagnosticata precocemente. Di norma vale il seguente principio: prima si interviene, migliore è il risultato (outcome). Il titolare dell'autorizzazione è inoltre esortato a emanare raccomandazioni: esse possono riguardare per esempio la richiesta di una valutazione regolare delle basi e degli sviluppi scientifici concernenti il depistaggio genetico abbandonato.

Articolo 34 *Sospensione, revoca e annullamento dell'autorizzazione*

Vengono riprese le disposizioni del diritto vigente ad eccezione della modifica dell'autorizzazione (art. 26 OEGU).

Capoverso 1: come per i laboratori genetici, l'autorizzazione a eseguire un depistaggio genetico può essere sospesa o revocata se le condizioni e gli obblighi non sono più adempiuti. Un altro motivo per la sospensione o la revoca di un'autorizzazione potrebbe essere costituito dalle nuove conoscenze scientifiche che comportano un adeguamento del programma di screening. È possibile che in futuro determinate malattie vengano accertate in modo diverso. Con un sequenziamento sistematico di determinate parti del genoma per esempio i dati genetici potrebbero essere esaminati rapidamente per la diagnosi, se in base ai sintomi clinici vi è il sospetto di una determinata malattia.

Capoverso 2: l'autorizzazione viene annullata dall'UFSP se il depistaggio genetico non viene più eseguito.

Capitolo 3 **Esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione**

L'articolo 31 capoverso 1 nLEGU definisce gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico effettuati allo scopo di determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione (cfr. anche le spiegazioni di cui al n. 2.2 Novità principali). L'avamprogetto introduce all'articolo 2 lettera c la forma abbreviata «esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione», utilizzata anche nelle pagine successive.

Sezione 1 **Esami genetici di caratteristiche fisiologiche e di caratteristiche concernenti l'origine, sia etnica sia d'altro tipo**

Per gli esami genetici di «caratteristiche fisiologiche» (art. 31 cpv. 1 lett. a nLEGU) possono esserci difficoltà di delimitazione rispetto all'ambito medico; anche la distinzione tra gli esami genetici di caratteristiche concernenti l'origine etnica o d'altro tipo (art. 31 cpv. 1 lett. c nLEGU) e gli esami volti a de-

terminare la filiazione o l'identità di una persona (cap. 5 nLEGU) potrebbe comportare difficoltà. Gli articoli 35 e 36 dell'avamprogetto precisano la distinzione operata nella legge. Al riguardo si confrontino anche le osservazioni introduttive al numero 2.2 Novità principali.

Articolo 35 *Esami genetici di caratteristiche fisiologiche*

Il *capoverso 1* stabilisce, in virtù dell'articolo 31 capoverso 3 nLEGU, ulteriori criteri che definiscono più in dettaglio gli esami genetici di caratteristiche fisiologiche menzionati all'articolo 31 capoverso 1 lettera a della legge. Si tratta di esami i cui risultati non danno informazioni su eventuali problemi di salute della persona interessata o su altre caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico. In base a un elenco esemplificativo di esami, questa delimitazione viene chiarita (*cpv. 2 lett. a–e*).

Il *capoverso 3* risolve altre questioni di delimitazione attribuendo espressamente determinati test all'ambito medico. Per l'attribuzione è determinante il fatto che il risultato del test fornisca informazioni su un rischio di malattia o su un'altra caratteristica rilevante dal punto di vista medico (cfr. anche la frase introduttiva del cpv. 1). È questo il caso dei test che danno informazioni su intolleranze alimentari, su un eventuale potenziale di dipendenza o su una predisposizione a infiammazioni o lesioni, motivo per cui essi sono attribuiti all'ambito medico.

Del resto, un test può essere attribuito all'ambito non medico a determinate condizioni, malgrado l'analisi di mutazioni genetiche rilevanti per la malattia. La condizione è che le informazioni rilevanti per la malattia non confluiscono nel risultato del test e che quest'ultimo si riferisca soltanto allo scopo dell'esame (p. es. quali alimenti dovrei assumere per ottimizzare il mio peso). L'UFSP persegue già oggi questa prassi di delimitazione per definire se un test può rientrare o meno nel campo d'applicazione della LEGU.

In singoli casi è possibile che gli esami di cui al capoverso 2 perseguano uno scopo medico (p. es. determinazione del tipo di metabolismo in una persona in forte sovrappeso), per cui sono applicabili i requisiti dell'ambito medico (per quanto concerne la prescrizione cfr. le spiegazioni relative all'art. 5 e 37, per quanto concerne l'esecuzione in laboratorio cfr. le spiegazioni relative all'art. 47).

Articolo 36 *Esami genetici di caratteristiche concernenti l'origine, sia etnica sia d'altro tipo*

Secondo la *lettera a*, all'ambito di disciplinamento degli esami genetici di caratteristiche concernenti l'origine, sia etnica sia d'altro tipo, sono attribuite le offerte di test genetici per determinare la regione di origine dei propri antenati (p. es. Africa del Nord, Europa del Sud ecc.) nonché l'appartenenza a un popolo originario (p. es. celti), a un gruppo di popolazione o a un'etnia.

Molte aziende di test genetici in questo ambito offrono inoltre la possibilità di cercare i familiari del cliente i cui dati si trovano nella banca dati dell'azienda. La determinazione della filiazione o di un legame di parentela sottostà tuttavia alle regole dell'ambito dei profili del DNA (capitolo 5 nLEGU). Il confronto con una banca dati non rientra tra gli esami genetici di caratteristiche concernenti l'origine, sia etnica sia d'altro tipo.

L'avamprogetto di ordinanza ammette un'eccezione alla distinzione sopra descritta: secondo la *lettera b* è ammesso il confronto con le informazioni già disponibili riguardanti il patrimonio genetico di personaggi storici (p. es. Tutankhamon, Napoleone, Che Guevara ecc.) secondo le regole previste per gli esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione.

Sezione 2 **Prescrizione**

Articolo 37

Secondo l'articolo 34 capoverso 1 nLEGU, per la prescrizione degli esami in questo ambito sono presi in considerazione soltanto i professionisti della salute abilitati all'esercizio della professione sotto la propria responsabilità professionale, ossia abilitati conformemente alle leggi sulle professioni mediche, sulle professioni sanitarie e sulle professioni psicologiche oppure secondo il diritto cantonale. Inoltre nell'ambito della loro formazione o del loro perfezionamento devono aver acquisito le conoscenze di base in genetica umana. Il professionista della salute ha in particolare la funzione di garantire la protezione dall'abuso assistendo al prelievo di campioni. In questo modo è possibile garantire per esem-

pio che il patrimonio genetico da esaminare non provenga da una terza persona che potrebbe non aver acconsentito all'esame. Inoltre il professionista provvede ad assicurare l'informazione scritta (art. 32 nLEGU).

I medici, i farmacisti e i droghieri operano in un vasto settore. Sono quindi autorizzati a prescrivere tutti gli esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione (*lett. a–c*). Attualmente, da quanto risulta, per l'esercizio della professione sotto la propria responsabilità professionale i droghieri devono disporre in tutti i Cantoni di un diploma di una scuola specializzata superiore (École supérieure de droguerie di Neuchâtel). Pertanto anche per la prescrizione di esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione è richiesto questo diploma.

Secondo le *lettere d–f* i dietisti, i fisioterapisti e gli psicologi possono prescrivere i relativi esami genetici soltanto nell'ambito del loro settore specialistico. In virtù della legge federale del 30 settembre 2016²⁶ sulle professioni sanitarie (LPSan) entrata in vigore di recente, i dietisti e i fisioterapisti devono disporre di un diploma di una scuola universitaria professionale di livello bachelor of science. Gli psicologi (compresi gli psicoterapeuti) devono presentare un diploma secondo la legge federale del 18 marzo 2011²⁷ sulle professioni psicologiche (LPPsi). Il diritto cantonale stabilisce se è ammesso l'esercizio della professione sotto la propria responsabilità professionale.

La CFEGU raccomanda²⁸ di consentire a tutte le persone che esercitano professioni di cui alla LPSan di prescrivere esami genetici. Essa rimanda al fatto che vengono sviluppati costantemente ulteriori test nell'ambito dell'articolo 31 capoverso 1 nLEGU; si prevede che nel prossimo futuro saranno offerti test nell'ambito di tutte le professioni disciplinate nella LPSan. Con un disciplinamento lungimirante è possibile evitare una revisione d'ordinanza immediatamente dopo l'entrata in vigore della legge. Il DFI resta del parere di consentire la prescrizione soltanto a determinate professioni. L'articolo 34 capoverso 2 nLEGU chiede che l'esame sia prescritto soltanto da professionisti della salute che operano nell'ambito in cui rientra l'esame genetico. Per i professionisti della salute che nella presente ordinanza non sono abilitati alla prescrizione (p. es. infermieri, levatrici, ergoterapisti), il DFI non vede attualmente un campo d'attività definibile. Qualora nell'ambito della procedura di consultazione i rappresentanti di altre professioni sanitarie che dispongono delle conoscenze di base in genetica umana, fornissero delle indicazioni sul motivo e il campo nel quale dovrebbero essere abilitati a prescrivere esami genetici, la richiesta sarà esaminata.

In singoli casi un test per determinare una caratteristica degna di particolare protezione può essere prescritto a scopo medico (cfr. le spiegazioni introduttive al capitolo 3 sezione 1). In questo caso, conformemente all'articolo 5, soltanto i medici possono prescrivere il test. Valutare se un test debba essere attribuito all'ambito medico o a quello non medico compete alla persona prescrivente, la quale si attiene ai limiti della propria competenza professionale. In caso di dubbi l'obbligo di diligenza impone di inviare la persona interessata a un professionista specializzato.

I medici possono prescrivere esami genetici sia nell'ambito medico sia al di fuori dell'ambito medico. Per evitare equivoci, il medico dovrebbe indicare esplicitamente al paziente se il test da prescrivere è un test che si colloca al di fuori dell'ambito medico.

Sezione 3 **Condizioni per l'autorizzazione**

Articolo 38 **Sistema di gestione della qualità**

I laboratori che eseguono esami citogenetici e genetico-molecolari di caratteristiche degne di particolare protezione sono tenuti a dotarsi di un sistema di gestione della qualità. Tuttavia, diversamente dall'ambito medico, non devono sottoporsi a una procedura di accreditamento. L'utilizzo di un SGQ rappresenta una condizione per l'autorizzazione. Le procedure degli esami citogenetici e genetico-

²⁶ RS 811.21

²⁷ RS 935.81

²⁸ Cfr. la raccomandazione 19/2019 della CFEGU concernente la revisione dell'OEGU – Parte 3: prescrizione di esami genetici al di fuori dell'ambito medico, disponibile solo in tedesco all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione > Documenti > Raccomandazioni

molecolari pongono requisiti elevati sia alla direzione sia al personale del laboratorio. Poiché tali procedure si distinguono appena da quelle dell'ambito medico, anche questi laboratori dovranno adempiere le disposizioni delle stesse norme riportate nell'allegato 1. Il sistema di gestione della qualità viene verificato nell'ambito di ispezioni regolari.

Articoli 39 e 40 Condizioni d'esercizio e direzione del laboratorio

Questi articoli corrispondono alle disposizioni sull'argomento relative all'esecuzione di esami genetici in ambito medico, alle quali si può rimandare anche per le spiegazioni (art. 9 e 10).

Articolo 41 Qualifica del capo di laboratorio e del supplente

I requisiti per la direzione e la supplenza di laboratorio saranno meno elevati rispetto a quelli fissati per l'ambito medico. Pertanto secondo il *capoverso 1*, oltre agli specialisti in medicina di laboratorio in possesso del perfezionamento richiesto (*lett. a*) e dei diplomi secondo la LPMed (*lett. c*), anche chi ha concluso una scuola universitaria o una scuola universitaria professionale (*lett. b*) può assumere la direzione del laboratorio o la funzione di supplente. Le persone senza un perfezionamento in medicina di laboratorio invece devono aver acquisito esperienza pratica nei metodi e nelle tecniche di biologia molecolare (*cpv. 2*). Inoltre devono possedere le conoscenze in genetica umana. Tali conoscenze possono essere state apprese nell'ambito della formazione o del perfezionamento e dell'attività lavorativa pratica. La direzione del laboratorio deve attestare la competenza necessaria per l'esame eseguito. Questo non può essere richiesto nella stessa misura ai professionisti della salute prescrittivi. Per eventuali domande riguardanti il tipo e la significatività dell'esame, i professionisti della salute devono potersi rivolgere alla direzione del laboratorio. L'obiettivo è di garantire un'elevata qualità degli esami genetici anche al di fuori dell'ambito medico.

Articolo 42 Qualifica del personale di laboratorio

Questo articolo corrisponde alla disposizione in materia relativa all'esecuzione di esami genetici in ambito medico, alla quale si può rimandare anche per le spiegazioni (art. 12).

Sezione 4 Procedura di autorizzazione

Articolo 43 Domanda

Questo articolo corrisponde alla disposizione in materia relativa all'esecuzione di esami genetici in ambito medico alla quale si può rimandare anche per le spiegazioni (art. 13).

Articolo 44 Autorizzazione

Il *capoverso 1* disciplina il rilascio dell'autorizzazione a eseguire esami citogenetici e genetico-molecolari di caratteristiche degne di particolare protezione. L'autorizzazione è rilasciata dall'UFSP se le condizioni di cui agli articoli 38–42 sono soddisfatte.

L'autorizzazione è rilasciata per un periodo di tempo illimitato (*cpv. 2*). I laboratori sono però tenuti a notificare le modifiche principali (art. 52).

Articolo 45 Portata dell'autorizzazione

Capoverso 1: a differenza dell'ambito medico, le diverse qualifiche della direzione del laboratorio (art. 41) necessarie per l'esecuzione dei singoli esami non hanno in questo caso alcuna importanza: nell'ambito non medico vi sarà solo un unico tipo di autorizzazione per tutte le sottocategorie di esami genetici (cfr. art. 31 cpv. 1 nLEGU). Questo deriva soprattutto dal fatto che i laboratori coinvolti si sono specializzati in determinati metodi e procedure, come il sequenziamento ad alto rendimento, e non necessariamente in singoli esami. La tecnica per determinare le singole varianti nel patrimonio genetico resta la stessa, indipendentemente dalla problematica.

Capoverso 2: i laboratori titolari di un'autorizzazione secondo l'articolo 44 possono eseguire in singoli casi anche esami di caratteristiche degne di particolare protezione, se questi ultimi sono prescritti da un medico a scopo medico (cfr. art. 5 cpv. 1 lett. d).

Articolo 46 *Sospensione, revoca ed estinzione dell'autorizzazione*

Questo articolo corrisponde per la maggior parte alla disposizione in materia relativa all'esecuzione di esami genetici in ambito medico (art. 17), ad eccezione dell'articolo 17 capoverso 1 lettera a, in quanto al di fuori dell'ambito medico non esiste un obbligo di accreditamento. A tal riguardo si può rimandare alle spiegazioni relative all'articolo 17.

Sezione 5 **Obblighi dei laboratori**

Articolo 47 *Accettazione di mandati*

Questo articolo corrisponde all'articolo 19 riguardante l'ambito medico, ad eccezione della *lettera a*. Le persone abilitate alla prescrizione degli esami qui rilevanti sono elencate all'articolo 37. Si può rimandare quindi alle spiegazioni relative all'articolo 19.

Articolo 48–51 *Mandato a un altro laboratorio; Controlli esterni della qualità; Programma per operazioni sicure relative ai campioni e ai dati genetici; Conservazione di rapporti d'esame, registrazioni e documenti*

Questi articoli corrispondono alle disposizioni in materia relative all'esecuzione di esami genetici in ambito medico, alle quali si può rimandare anche per le spiegazioni (art. 20–23).

Articolo 52 *Obblighi di notifica*

Secondo il *capoverso 1*, all'UFSP deve essere notificato previamente se vi è un cambiamento della direzione del laboratorio oppure se il laboratorio cambia la propria ubicazione. La notifica comporta in questi casi un adeguamento dell'autorizzazione. Inoltre deve essere notificato all'UFSP se vengono utilizzati nuovi strumenti, per esempio per il sequenziamento, oppure se vengono eseguite operazioni finora esternalizzate. Il laboratorio deve informare entro un mese l'UFSP se non esegue più esami genetici; in questo caso l'autorizzazione si estingue.

Articolo 53 *Rapporto*

Questo articolo corrisponde alla disposizione in materia relativa all'esecuzione di esami genetici in ambito medico, alla quale si può rimandare anche per le spiegazioni (art. 25).

Sezione 6 **Gestione della qualità e informazione in caso di esami eseguiti all'estero**

Articolo 54

Questo articolo corrisponde alla disposizione in materia relativa all'esecuzione di esami genetici in ambito medico, alla quale si può rimandare anche per le spiegazioni (art. 26).

Sezione 7 **Vigilanza e scambio di informazioni**

Articolo 55 *Vigilanza*

A differenza dell'ambito medico, nell'ambito non medico non è previsto un accreditamento e pertanto nemmeno un'autorizzazione limitata nel tempo. Tra l'altro la presente disposizione corrisponde all'articolo 27, motivo per cui si può rimandare alle spiegazioni relative a questo articolo.

Se un laboratorio è già accreditato secondo le norme ISO indicate all'allegato 1, le perizie del SAS sostituiscono le ispezioni dell'UFSP riguardanti il sistema di gestione della qualità. I doppioni dovranno essere per quanto possibile evitati.

Articolo 56 *Scambio di informazioni*

Questo articolo corrisponde alla disposizione in materia relativa all'esecuzione di esami genetici in ambito medico, alla quale si può rimandare anche per le spiegazioni (art. 28). Nell'ambito non medico

non è necessario un accreditamento per i laboratori. Questi ultimi però possono farsi accreditare per interesse personale. Anche in tal caso troveranno applicazione gli obblighi di informazione reciproci del SAS e dell'UFSP riguardanti la garanzia della qualità. Essi valgono anche qualora si tratti di un laboratorio la cui attività principale rientra nell'ambito medico.

Capitolo 4 Esami genetici di caratteristiche non ereditarie

Con la revisione della LEGU, nel campo d'applicazione della legge sono stati inseriti gli esami genetici di caratteristiche del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti (esami di caratteristiche non ereditarie o somatiche, cfr. art. 2 lett. d). Ciò è dovuto al fatto che dall'esecuzione di questi esami possono risultare anche informazioni eccedenti su caratteristiche che sono trasmesse ai discendenti (caratteristiche ereditarie). Si applicano soltanto determinate disposizioni della LEGU. In virtù dell'articolo 2 capoverso 1 nLEGU il Consiglio federale può inoltre:

- escludere tali esami dell'ambito medico dal campo d'applicazione della legge se dalla loro esecuzione non risultano informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie;
- per gli esami che restano soggetti al campo d'applicazione, fissare requisiti derogatori sull'informazione di cui all'articolo 6 nLEGU; e
- se necessario, dichiarare applicabili altre disposizioni della LEGU.

Nella prassi gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie riguardano prevalentemente malattie tumorali. In questo contesto gli esami di materiale biologico modificato patologicamente sono eseguiti allo scopo di ottenere ulteriori informazioni sulla malattia tumorale diagnosticata o presunta. Pertanto nelle disposizioni d'ordinanza concernenti gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie viene data massima importanza agli esami nell'ambito di malattie tumorali.

Il diritto d'esecuzione concernente gli esami di caratteristiche non ereditarie tiene ampiamente conto della raccomandazione 20/2019²⁹ della CFEGU.

Articolo 57 *Esami genetici di materiale biologico modificato patologicamente in caso di malattie tumorali*

Gli esami genetici nell'ambito di malattie tumorali possono essere suddivisi in linea di massima in due gruppi:

- esami di materiale biologico modificato patologicamente (p. es. biopsia dei tessuti, cfr. anche le spiegazioni relative al cpv. 2): come già descritto in precedenza, questi esami hanno come obiettivo, per esempio, la conferma della diagnosi, la caratterizzazione più precisa della malattia tumorale, il controllo del decorso terapeutico, ma anche il riconoscimento precoce di una malattia tumorale. Di norma però questi esami non mirano a rispondere alla domanda se si tratti di una forma ereditaria, ma tuttavia possono permettere di scoprire anche caratteristiche ereditarie;
- esami di materiale biologico invariato (di solito sangue): essi hanno l'obiettivo di determinare se la malattia tumorale diagnostica è una forma ereditaria. L'informazione può aiutare a decidere quale forma di trattamento scegliere (p. es. per il tumore al seno: asportazione del tessuto tumorale o dell'intero tessuto mammario).

In base alla prassi d'esecuzione attuale³⁰, l'avamprogetto attribuisce tutti gli esami genetici di materiale biologico modificato patologicamente che non sono finalizzati a determinare una caratteristica ereditaria del patrimonio genetico alla categoria di esami di caratteristiche non ereditarie. Questi esami sono soggetti quindi in linea di principio alle disposizioni di cui all'articolo 2 capoverso 1 nLEGU, anche perché senza l'esame del materiale invariato non è possibile constatare con certezza se si tratta eventualmente una forma ereditaria.

²⁹ Raccomandazione 20/2019 della CFEGU concernente la revisione dell'OEGU – Parte 4a: esami genetici di caratteristiche somatiche, disponibile solo in tedesco all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione > Documenti > Raccomandazioni

³⁰ Cfr. Promemoria Lab-A, n. 1.4, disponibile all'indirizzo www.bag.admin.ch/genetictesting > Esami citogenetici e genetico-molecolari > Informazioni

Dal campo d'applicazione della LEGU rivista restano esclusi gli esami da cui non risultano informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie del patrimonio genetico (*cpv. 1*). Non emergono informazioni di questo tipo se il materiale esaminato è costituito quasi esclusivamente da materiale modificato patologicamente o quest'ultimo è presente in quantità elevata. Inoltre se viene utilizzata una procedura mirata che comprende soltanto le caratteristiche ricercate, si può presumere che non risultino informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie o che per lo meno non possano essere constatate con certezza.

Il materiale biologico modificato patologicamente (*cpv. 2*) comprende tessuti, cellule o liquidi corporei palesemente o anche solo potenzialmente modificati patologicamente (p. es. liquido cefalorachidiano, urine, accumulo di acqua nella cavità addominale ecc). Allo stesso modo vanno menzionate anche le cellule tumorali presenti nel sangue o il loro DNA libero. In questo caso può trattarsi di cellule leucemiche (una forma di tumore del sangue) o del DNA di un tumore che si trova al di fuori del sistema sanguigno. La procedura che analizza nel sangue le cellule tumorali circolanti e il DNA tumorale circolante privo di cellule è chiamata anche biopsia liquida.

Il *capoverso 3* stabilisce le disposizioni applicabili agli esami genetici di materiale biologico modificato patologicamente nell'ambito di malattie tumorali da cui risultano informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie. Trovano applicazione le disposizioni menzionate nell'ingresso dell'articolo 2 capoverso 1 nLEGU. Si tratta di disposizioni legali generali come per esempio la necessità di un consenso prima dell'esecuzione di un esame genetico, di disposizioni sull'impiego di campioni, dati genetici e informazioni eccedenti, ma anche di disposizioni penali. Pertanto a questi esami si applicano anche le disposizioni del presente avamprogetto di ordinanza sul trattamento di dati genetici e le operazioni relative ai campioni (art. 4) e la pubblicità destinata al pubblico (art. 3). Se vengono identificate forme ereditarie di malattie tumorali, si applicano le disposizioni valide per gli esami genetici di caratteristiche ereditarie in ambito medico (cap. 1, 2, 4 e 8 nLEGU).

Il *capoverso 4* definisce i contenuti dell'informazione necessaria per l'esame di materiale biologico modificato patologicamente in caso di malattie tumorali. I contenuti dell'informazione di cui all'articolo 6 nLEGU sono orientati all'analisi di caratteristiche ereditarie. Non tutti i contenuti sono pertinenti anche per l'informazione per un esame genetico di materiale biologico modificato patologicamente in caso di malattie tumorali. Pertanto, i contenuti dell'informazione disciplinati della legge specifica che solitamente non sono necessari in questo contesto sono stati tralasciati nella presente disposizione. I contenuti fondamentali dell'informazione sono disciplinati da della legge specifica anche per gli esami di cui al capoverso 3. Essi rappresentano i contenuti dell'informazione minima e a seconda dell'esame e del paziente devono essere eventualmente completati. Il medico curante che invia il materiale biologico al laboratorio di patologia, ematologia o oncologia per l'esame non sempre è a conoscenza degli esami approfonditi effettuati dal laboratorio. Conformemente alla *lettera a*, egli deve informare la persona interessata sul tipo di esame genetico (eventualmente) eseguito e sullo scopo dell'esame. Se il medico che invia il materiale dispone di informazioni sull'esame genetico, dovrebbe fornire indicazioni, per quanto possibile, anche sulla sua significatività. Inoltre deve informare la persona interessata in particolare sulla durata di conservazione del materiale biologico esaminato e dei dati genetici (*lett. b*). Per il resto, la conservazione è disciplinata dalle disposizioni dell'articolo 11 nLEGU (tempo necessario per l'esecuzione dell'esame o per l'adempimento di disposizioni cantonali; un'utilizzazione per altri scopi o una durata di conservazione più lunga è ammessa soltanto con il consenso della persona interessata). Inoltre la persona interessata deve essere informata sull'eventualità che dall'esame possano risultare informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie (*lett. c*) nonché sui suoi diritti (*lett. d*; in particolare, diritto di essere informati e diritto di non essere informati di cui agli art. 7 e 8 nLEGU).

Agli esami genetici che sono eseguiti nell'ambito di malattie tumorali su materiale patologicamente invariato e servono a determinare una caratteristica ereditaria si applicano le disposizioni dei capitoli 1, 2, 4 e 8 nLEGU.

Articolo 58 *Esami genetici in ambito medico al di fuori di malattie tumorali*

A seconda del momento in cui avviene una mutazione del patrimonio genetico, varia la quantità di tessuti o cellule coinvolti. Se la mutazione avviene già durante la fase embrionale, la probabilità che

vengano interessate anche le cellule germinali e che la caratteristica venga trasmessa ai discendenti è elevata.

In caso di malattie o disturbi genetici alla base dei quali potrebbe esserci una mutazione non ereditaria e che non sono legati a malattie tumorali (p. es. mosaici o mitocondriopatie), non è possibile di solito accertare attraverso i sintomi se la mutazione avviene soltanto in determinate cellule del corpo oppure anche nei gameti. Per i casi dubbi si applicano quindi le disposizioni per la determinazione di caratteristiche ereditarie (cap. 1, 2, 4 e 8 nLEGU).

Solo per pochissime sindromi – che si manifestano tra l'altro molto raramente – si sa che si tratta di una mutazione che compare soltanto nelle cellule del corpo (p. es. sindrome di Proteo). Nella prassi clinica attuale tali sindromi sono trattate secondo le stesse prescrizioni valide per le sindromi ereditarie. Il DFI tuttavia non ritiene opportuno disciplinare questi pochi casi. Per tali ragioni, la presente disposizione stabilisce in virtù dell'articolo 2 capoverso 2 lettera c nLEGU che per tutti gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie al di fuori di malattie tumorali si applicano le disposizioni previste per gli esami genetici di caratteristiche ereditarie.

Articolo 59 *Esami genetici al di fuori dell'ambito medico*

Il *capoverso 1* precisa gli articoli di legge applicabili per gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie al di fuori dell'ambito medico. Per quanto riguarda la comunicazione di informazioni eccedenti, si applica l'articolo 33 della legge e non l'articolo 27 come nell'ambito medico. Poiché attualmente, da quanto risulta, questi esami non vengono impiegati nella prassi, si rinuncia per il momento a introdurre una disposizione derogatoria sull'informazione.

Se per gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie al di fuori dell'ambito medico non si può escludere il coinvolgimento della via germinale, si applicano le disposizioni per la determinazione delle caratteristiche ereditarie al di fuori dell'ambito medico (*cpv. 2*).

Capitolo 5 **Esami genetici nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti**

Prima di un trapianto di organi, tessuti o cellule o di una trasfusione di sangue o emoderivati si esamina la compatibilità tra donatore e ricevente. Nella maggior parte dei casi si esegue una tipizzazione HLA o una determinazione del gruppo sanguigno. Dopo un trapianto di cellule staminali del sangue si verifica inoltre se le cellule donate sono riuscite a impiantarsi (determinazione del chimerismo). Questi esami genetici pongono in primo piano la salute del ricevente, e non la determinazione di una malattia ereditaria o di una predisposizione a una malattia o la determinazione della filiazione (v. spiegazioni relative all'art. 62). Inoltre alcuni aspetti di questi esami genetici sono già disciplinati dalle disposizioni della legge del 15 dicembre 2000³¹ sugli agenti terapeutici e della legge dell'8 ottobre 2004³² sui trapianti nonché dalle relative ordinanze d'esecuzione (in particolare dalle disposizioni sulla garanzia della qualità). Pertanto conformemente all'articolo 2 capoverso 2 nLEGU si applicano solo determinate disposizioni della LEGU per la tipizzazione di gruppi sanguigni o di caratteristiche ematiche o tissutali. Il Consiglio federale dispone inoltre della possibilità di fissare disposizioni derogatorie.

Di seguito vengono spiegate, anche in base alla raccomandazione 21/2019 della CFEGU³³, le disposizioni che saranno valide ora per la tipizzazione di gruppi sanguigni o di caratteristiche ematiche o tissutali nonché per gli esami nell'ambito delle cure post-trapianto.

Articolo 60 *Esami genetici per la tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali*

In virtù dell'articolo 2 capoverso 2 lettera a nLEGU, gli esami volti a determinare la compatibilità sono esclusi dal campo d'applicazione della legge. Pertanto, gli esami genetici per la tipizzazione di gruppi

³¹ RS 812.21

³² RS 810.21

³³ Raccomandazione 21/2019 della CFEGU concernente la revisione dell'OEGU - Parte 4b: esami genetici nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti di organi, tessuti e cellule, disponibile solo in tedesco all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione > Documenti > Raccomandazioni

sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali non sottostanno più alle disposizioni della LEGU, in quanto dalla loro esecuzione non risultano informazioni eccedenti. Gli accertamenti di tipi HLA associati alla malattia (p. es. HLA B27) in una persona che non presenta sintomi non sono considerate informazioni eccedenti, dato che in questo contesto non possono essere fornite informazioni su una malattia eventualmente imminente.

Questi esami genetici, che non sono eseguiti allo scopo di determinare una malattia o una predisposizione a una malattia, sono esenti già oggi dall'obbligo di autorizzazione (cfr. art. 4 OEGU). È fatta salva la disposizione specifica di cui all'articolo 16 capoverso 2 lettera b nLEGU, che disciplina l'ammissibilità degli accertamenti di compatibilità in un donatore incapace di discernimento.

Le tipizzazioni tissutali prenatali (cfr. art. 17 cpv. 1 lett. c nLEGU) dovranno essere equiparate alle tipizzazioni HLA eseguite dopo la nascita, dato che anche in questo caso saranno effettuati esami volti ad accertare la compatibilità. Questi esami non rientreranno più nel campo d'applicazione della legge. Sono fatte salve tuttavia le disposizioni di cui all'articolo 17 capoversi 1 lettera c e 2 lettera b nLEGU che restano quindi valide: esse non riguardano né la prescrizione né l'esecuzione, bensì unicamente l'ammissibilità della tipizzazione tissutale prenatale e l'inammissibilità della comunicazione dei relativi risultati prima della scadenza della dodicesima settimana di gravidanza.

La determinazione prenatale del fattore Rhesus fetale e di altre caratteristiche ematiche viene disciplinata separatamente (v. art. 61 e le successive spiegazioni).

Articolo 61 *Esami genetici prenatali per la determinazione di gruppi sanguigni e caratteristiche ematiche*

La determinazione prenatale del fattore Rhesus fetale e di altre caratteristiche ematiche (cfr. art. 17 cpv. 1 lett. b nLEGU) non consiste né nella determinazione di una caratteristica che nuoce alla salute dell'embrione o del feto, né in un esame di compatibilità tra il donatore e il ricevente in senso stretto (cfr. art. 60). Si tratta invece di un esame genetico prenatale nell'ambito degli esami di controllo durante la gravidanza (cfr. anche le relative spiegazioni nel messaggio concernente la nLEGU al n. 1.2.4.3)³⁴. In senso più ampio tuttavia questo esame è eseguito nell'ambito di trasfusioni di emoderivati (p. es. immunoglobuline contro il fattore Rh).

Oggi questi esami genetici sottostanno al campo d'applicazione della LEGU, ma secondo l'articolo 4 OEGU sono esclusi dall'obbligo di autorizzazione; d'ora in poi saranno soggetti alle disposizioni dell'articolo 2 capoverso 2 nLEGU. Pertanto si applicheranno soltanto le disposizioni menzionate all'ingresso di questo articolo e gli esami continueranno a essere esclusi dall'obbligo di autorizzazione; inoltre non è fissato alcun obbligo di consulenza genetica.

Articolo 62 *Esami genetici nell'ambito delle cure post-trapianto*

In virtù dell'articolo 2 capoverso 2 lettera c nLEGU, nel presente avamprogetto di ordinanza gli esami come la determinazione del chimerismo vengono per principio assoggettati agli stessi requisiti validi per la tipizzazione di gruppi sanguigni o di caratteristiche ematiche o tissutali. Le procedure utilizzate per la determinazione del chimerismo sono paragonabili all'allestimento di profili del DNA (cfr. cap. 5 nLEGU). Gli esami volti a determinare il chimerismo non perseguono né lo scopo della determinazione della filiazione né di una caratteristica rilevante per una malattia o per un altro motivo medico e pertanto, conformemente all'attuali prassi dell'UFSP e del DFGP, non sono soggetti né all'obbligo di autorizzazione né all'obbligo di riconoscimento.

Secondo il *capoverso 1* gli esami genetici nell'ambito delle cure post-trapianto sono esclusi dal campo d'applicazione della LEGU se non risultano informazioni eccedenti. Non emergono informazioni di questo tipo se viene utilizzata una procedura che analizza e valuta soltanto le sezioni del DNA necessarie allo scopo dell'esame. Inoltre queste sezioni non possono contenere in particolare caratteristiche rilevanti per la malattia o per la farmacogenetica.

Attualmente in Svizzera per la determinazione del chimerismo sono applicate soltanto procedure in cui non si prevedono informazioni eccedenti.

³⁴ FF 2017 4807

Se sono utilizzate procedure che potrebbero generare informazioni eccedenti, gli esami vengono assoggettati conformemente al *capoverso* 2 alle disposizioni di cui all'ingresso dell'articolo 2 capoverso 2 nLEGU, secondo cui si applicano soltanto determinati articoli della legge (in particolare riguardanti l'informazione e il consenso, le operazioni relative ai campioni e ai dati genetici nonché la comunicazione di informazioni eccedenti).

Come avviene già per gli esami di caratteristiche non ereditarie, anche per l'informazione riguardante la determinazione del chimerismo, non tutti i contenuti di cui all'articolo 6 nLEGU sono rilevanti. Il *capoverso* 3 stabilisce, in caso di esami da cui possono risultare informazioni eccedenti, quali aspetti devono essere considerati in particolare per l'informazione (cfr. le spiegazioni relative all'art. 57 cpv. 4).

Nel trattamento di leucemie può rendersi necessario un trapianto di cellule staminali del sangue. Dopo il trapianto si verifica attraverso un esame genetico se nel sangue del paziente sono ancora presenti cellule tumorali (la cosiddetta malattia minima residua). Il *capoverso* 4 stabilisce che questi esami non vengono attribuiti agli esami genetici nell'ambito delle cure post-trapianto, bensì agli esami genetici volti a determinare caratteristiche che non sono trasmesse ai discendenti; pertanto in questo caso si applicano le disposizioni di cui all'articolo 57.

Capitolo 6 Composizione della Commissione federale per gli esami genetici sull'essere umano

La legge del 21 marzo 1997³⁵ sull'organizzazione del Governo e dell'Amministrazione (LOGA) e l'ordinanza del 25 novembre 1998³⁶ sull'organizzazione del Governo e dell'Amministrazione (OLOGA) disciplinano le commissioni extraparlamentari dal 1° gennaio 2009³⁷ in maniera più ampia rispetto al momento in cui è entrata in vigore la LEGU. Per questo motivo si può rinunciare a riprendere nell'avamprogetto le diverse disposizioni esecutive dell'OEGU vigente relative all'organizzazione della CFEGU (cfr. in particolare art. 30 cpv. 1 e 3 nonché 32–34 OEGU). Altri aspetti disciplinati finora a livello di ordinanza (p. es. art. 31 cpv. 2 OEGU) possono essere definiti nella decisione istitutiva (cfr. art. 8e cpv. 2 OLOGA).

Inoltre, dopo l'entrata in vigore della LEGU, le commissioni extraparlamentari, mediante una modifica della legge del 17 dicembre 2004³⁸ sulla trasparenza, sono state assoggettate alle disposizioni di quest'ultima. Decadono pertanto anche le disposizioni vigenti concernenti la riservatezza.

Articolo 63

Il campo d'applicazione della nLEGU è stato ampliato: d'ora in poi anche i professionisti della salute dei campi della farmacia, dell'alimentazione e della fisioterapia saranno abilitati a prescrivere determinati esami genetici. La CFEGU deve disporre, anche nei nuovi ambiti di disciplinamento, delle conoscenze specialistiche e dei relativi esperti.

La disposizione stabilisce gli ambiti che devono essere rappresentati dalle competenze specialistiche dei membri della CFEGU. Nonostante la precisazione apportata alla formulazione delle *lettere a, b, d* nonché *f–j*, queste ultime non contengono, ad eccezione della medicina del lavoro, novità a livello di contenuti. D'ora in poi dovranno essere rappresentati i membri aventi conoscenze negli ambiti della farmacogenetica (*lett. c*) e dei test genetici al di fuori dell'ambito medico (*lett. e*). Come summenzionato, l'ambito della ricerca (*lett. j*) è rappresentato già oggi nella CFEGU. Esso assume ora un nuovo significato in quanto la CFEGU esprimerà un parere anche in merito alle disposizioni della legge del 30 settembre 2001³⁹ sulla ricerca umana (LRUm) (cfr. art. 2a LRum introdotto con la revisione della

³⁵ RS 172.010

³⁶ RS 172.010.1

³⁷ Cfr. LF del 20 marzo 2008 (Riordinamento delle commissioni extraparlamentari), in vigore dal 1° gennaio 2009 (RU 2008 5941; FF 2007 6027).

³⁸ RS 152.3

³⁹ RS 810.30

LEGU), qualora esse riguardino gli esami genetici e l'utilizzo di dati genetici. L'ambito della ricerca comprende ora anche la gestione di biobanche e banche dati nel campo della genetica, dal momento che esse assumono sempre più importanza.

Capitolo 7 Emolumenti e pubblicazione

Articolo 64 Emolumenti

Sulla base dell'articolo 46a LOGA, gli emolumenti da disporre per le procedure di autorizzazione previste dalla presente ordinanza sono definiti ora nell'allegato 4 (*cpv. 1*). Gli emolumenti vengono stabiliti in via forfettaria per le diverse decisioni (p. es. rilascio, sospensione o revoca di un'autorizzazione, ispezione ecc.). Gli importi forfettari vengono leggermente aumentati per il rilascio di un'autorizzazione. Complessivamente sono stati fissati in maniera tale da coprire i costi. Per gli oneri straordinari, può essere richiesto un emolumento superiore del 50 per cento se è necessario un onere supplementare straordinario; sono menzionati a titolo esemplificativo alcuni casi (*cpv. 2*).

Gli emolumenti non definiti nell'allegato 4 sono calcolati in funzione del tempo impiegato (*cpv. 3*).

Inoltre, a determinate attività di cui alla presente ordinanza si applicano le disposizioni di altre ordinanze rilevanti per gli emolumenti (*cpv. 4–6*).

Articolo 65 Pubblicazione dei laboratori e dei depistaggi genetici autorizzati

Questa norma corrisponde in ampia misura all'articolo 27 OEGU che incarica l'UFSP di pubblicare e aggiornare regolarmente un elenco dei laboratori e dei depistaggi genetici autorizzati dall'UFSP. L'elenco è disponibile all'indirizzo www.bag.admin.ch/genetictesting (nelle rubriche *esami citogenetici e genetico-molecolari e depistaggi genetici*).

Capitolo 8 Disposizioni finali

Articolo 66 Abrogazione e modifica di altri atti normativi

Si vedano le spiegazioni relative all'allegato 5.

Articolo 67 Disposizioni transitorie concernenti i laboratori autorizzati senza un accreditamento

Capoverso 1: questa norma concretizza la disposizione dell'articolo 60 capoverso 2 nLEGU. Le autorizzazioni che sono state rilasciate secondo il diritto anteriore restano valide fino alla loro scadenza. I laboratori che intendono proseguire la loro attività dopo la scadenza dell'autorizzazione sono esortati a presentare all'UFSP, sei mesi prima della scadenza dell'autorizzazione, una domanda di rinnovo per ottenere un'autorizzazione limitata nel tempo di cui all'articolo 15. Ne consegue che la domanda deve contenere i dati di cui all'articolo 13 e che – poiché manca ancora un accreditamento – il laboratorio deve aver chiesto un accreditamento al SAS.

Capoverso 2: questa disposizione concerne il caso particolare in cui l'autorizzazione del laboratorio scade nei primi sei mesi successivi all'entrata in vigore della presente ordinanza. In questo caso se è stata presentata una domanda di rinnovo dell'autorizzazione secondo il diritto anteriore (vale a dire prima dell'entrata in vigore della presente ordinanza), il laboratorio può presentare successivamente determinati dati, qualora l'UFSP non dovesse ancora possederli. Questi dati riguardano il supplente, le operazioni esternalizzate nonché la prova che il processo di accreditamento è stato avviato. Poiché non si tratta di documenti che comportano un onere rilevante, appare adeguato un termine di tre mesi.

Capoverso 3: anche se l'autorizzazione scade poco dopo l'entrata in vigore dell'ordinanza, il laboratorio può continuare a esercitare la sua attività se presenta successivamente entro il termine indicato al capoverso 2 i documenti richiesti. L'UFSP esamina i documenti presentati e decide in merito al rilascio dell'autorizzazione.

Capoverso 4: già nella nuova LEGU è sancito il seguente principio: poiché secondo il diritto anteriore non sussiste alcun obbligo di accreditamento, un laboratorio può proseguire la sua attività fino alla

scadenza dell'autorizzazione secondo il diritto anteriore anche se il SAS rifiuta l'accreditamento (cfr. le disposizioni transitorie di cui all'art. 60 cpv. 2 nLEGU; restano tuttavia validi i requisiti per l'utilizzo di un sistema di gestione della qualità secondo le norme stabilite nell'allegato 1). In base a questa disposizione legale dovrà valere inoltre quanto segue: se a un laboratorio in possesso di un'autorizzazione limitata nel tempo secondo il diritto anteriore viene rifiutato un accreditamento, l'UFSP, *mentre* esamina la domanda di rinnovo dell'autorizzazione (vale a dire prima della sua decisione), rilascia comunque in virtù del *capoverso 4* l'autorizzazione di cui all'articolo 15 sempreché siano soddisfatte le condizioni indicate in questo articolo. In tal caso il laboratorio dovrà presentare nuovamente una domanda di accreditamento al SAS.

Articolo 68 *Disposizioni transitorie concernenti i laboratori autorizzati titolari di un accreditamento*

Se un laboratorio presenta una domanda di rinnovo dell'autorizzazione entro sei mesi prima dell'entrata in vigore della presente ordinanza, l'UFSP può rilasciare, dopo l'entrata in vigore, un'autorizzazione illimitata nel tempo. Questo avviene tuttavia soltanto se sono soddisfatte le condizioni fissate nell'ordinanza. Pertanto l'UFSP concede al laboratorio un termine di tre mesi per presentare successivamente i dati di cui all'articolo 67 capoverso 2 lettere a e b eventualmente mancanti; il laboratorio può proseguire la sua attività fino alla decisione dell'UFSP, anche qualora la sua autorizzazione scada prima della decisione.

Articolo 69 *Disposizione transitoria concernente i capi di laboratorio*

I capi di laboratorio che non dispongono del perfezionamento necessario per la loro attività conformemente all'allegato 5, non soddisfano più le condizioni fissate nel nuovo diritto. Tuttavia possono continuare a esercitare la loro funzione per altri cinque anni. Il termine è stato fissato per un periodo sufficientemente lungo in modo che i capi di laboratorio interessati abbiano abbastanza tempo per colmare le loro lacune riguardo al perfezionamento. Il laboratorio ha inoltre la possibilità di reclutare una nuova persona adatta al ruolo, qualora il capo in carica non intenda conseguire il titolo di perfezionamento richiesto.

La disposizione vale anche per i capi di laboratorio di cui all'articolo 11 capoverso 1 lettere b–f che non possono più eseguire determinati esami genetico-molecolari conformemente all'allegato 2.

Allegato 2 *Portata dell'autorizzazione a eseguire esami citogenetici o genetico-molecolari in ambito medico*

Questo allegato disciplina in virtù dell'articolo 16 la portata delle autorizzazioni a eseguire esami citogenetici e genetico-molecolari a seconda della qualifica del capo di laboratorio.

Secondo il *numero 1* i laboratori che dispongono di un capo di laboratorio che è uno specialista FAMH in analisi medico-genetica o in medicina di laboratorio con formazione approfondita in genetica sono autorizzati a eseguire tutti gli esami citogenetici e genetico-molecolari. Sono esclusi gli esami di gameti ed embrioni *in vitro* nell'ambito di metodi di procreazione (diagnostica preimpianto). Qualora fossero eseguiti questi ultimi esami, il laboratorio deve disporre conformemente al *numero 2* di una persona che possiede già la relativa esperienza professionale in questo ambito oppure ha conseguito un perfezionamento in materia.

Il *numero 3* stabilisce che i laboratori che dispongono di un capo di laboratorio in possesso di una specializzazione diversa dal titolo FAMH in genetica possono eseguire soltanto uno spettro limitato di esami genetico-molecolari. L'elenco indica gli esami che possono essere eseguiti e la relativa specializzazione. L'elenco che finora apparteneva all'OEGU-DFI è stato rivisto nella parte concernente l'attribuzione specialistica. Inoltre sono stati eliminati gli esami che negli scorsi anni non sono stati più eseguiti o per lo meno non sono stati più eseguiti dai rispettivi detentori dei titoli o lo sono stati soltanto da genetisti. Oggi circa due terzi dei laboratori dispongono di un capo di laboratorio in possesso di un titolo FAMH con specializzazione in genetica.

N. II 1: modifica dell'ordinanza sulla medicina della procreazione

L'articolo 2 capoverso 1 lettera a dell'ordinanza del 4 dicembre 2000⁴⁰ sulla medicina della procreazione (OMP) prescrive che chi applica metodi di procreazione necessita del titolo federale di perfezionamento in ginecologia e ostetricia con una formazione approfondita in endocrinologia ginecologica e medicina della riproduzione oppure deve disporre di un titolo estero di perfezionamento equivalente e riconosciuto. Secondo il nuovo disciplinamento, per l'applicazione di metodi di procreazione, oltre al titolo federale di perfezionamento, non è più assolutamente necessario un titolo di formazione approfondita in «endocrinologia ginecologica e medicina della riproduzione», bensì è sufficiente un perfezionamento equivalente a questa formazione approfondita; spetta tuttavia alle autorità esecutive cantionali decidere sull'equivalenza del perfezionamento.

Questa modifica d'ordinanza è stata resa necessaria da una decisione del Tribunale federale⁴¹ riguardante il perfezionamento per la formazione approfondita in medicina della riproduzione ed endocrinologia ginecologica. Nella decisione il Tribunale federale osserva che l'articolo 2 capoverso 1 lettera a OMP rappresenta in sostanza una delega delle competenze normative a privati, in quanto per il disciplinamento dei contenuti del perfezionamento in questione è competente unicamente la Federazione dei medici svizzeri (FMH), un'organizzazione di diritto privato. In linea di massima è ammesso il trasferimento delle competenze normative a privati nel rispetto di condizioni rigorose; nel caso in esame però manca una base legale necessaria a tal fine all'interno di una legge formale.

N. II. 2: modifica dell'ordinanza concernente i laboratori di microbiologia

L'allegato 2 dell'ordinanza del 29 aprile 2015⁴² concernente i laboratori di microbiologia menziona, analogamente all'allegato 1 dell'AP-OEGU, le norme ISO rilevanti per il sistema di gestione della qualità. La modifica apportata consiste in un aggiornamento dell'anno delle versioni rilevanti.

4. Ripercussioni

4.1 Ripercussioni per la Confederazione

Come già spiegato nel messaggio⁴³ concernente la nuova LEGU, l'UFSP deve assumere compiti esecutivi supplementari riguardanti in particolare l'autorizzazione e l'ispezione di laboratori che eseguono esami genetici al di fuori dell'ambito medico. Il DFI prevede solo un esiguo numero di laboratori che devono essere ora autorizzati. Quanto alla verifica delle disposizioni sulla sicurezza dei campioni e dei dati genetici (cfr. art. 4, 22 e 50), si prevede di esaminare i programmi dei laboratori autorizzati mediante controlli a campione in cui ci si avvarrà di periti.

In base a una sentenza del Tribunale amministrativo federale, in futuro l'UFSP dovrà esaminare se un capo di laboratorio può – in alternativa al titolo di formazione approfondita in patologia molecolare richiesto – attestare una qualifica equivalente (cfr. le spiegazioni relative all'art. 11 cpv. 4 lett. f). Attualmente due laboratori sono diretti da patologi molecolari. Si attendono quindi solo poche richieste di esame dell'equivalenza. L'onere supplementare per il rilascio delle autorizzazioni, il controllo e l'esame dell'equivalenza da parte dell'UFSP può essere gestito pertanto con le risorse di personale esistenti.

Con l'introduzione dell'obbligo di accreditamento per i laboratori in ambito medico, vengono soppresse al più tardi 9-10 anni dopo l'entrata in vigore della presente ordinanza le regolari ispezioni che Swiss-medice esegue su incarico dell'UFSP. Vengono mantenute le prime ispezioni per l'autorizzazione di

⁴⁰ RS 810.112.2

⁴¹ Tribunale federale, 2C_39/2018, sentenza del 18 giugno 2018

⁴² RS 818.101.32

⁴³ FF 2017 4807

nuovi laboratori che all'inizio della loro attività non possono disporre ancora di un accreditamento (approssimativamente 1-2 all'anno) e le successive ispezioni regolari di laboratori che eseguono test al di fuori dell'ambito medico (circa 2 all'anno). Poiché l'onere dell'ispezione a carico di Swissmedic si è costantemente ridotto negli ultimi anni – nel 2017 e nel 2018 sono stati ispezionati 4 laboratori all'anno– l'onere finanziario per l'UFSP (contratto di prestazioni con Swissmedic) rimarrà alla fine pressoché invariato.

Il SAS deve tenere conto di un onere supplementare. Attualmente 16 laboratori autorizzati non dispongono ancora di un accreditamento. Di questi, tre sono sottoposti già a un processo di accreditamento. Gli altri, in virtù delle disposizioni transitorie, hanno fino a cinque anni di tempo dal rinnovo della loro autorizzazione secondo il diritto anteriore per ottenere l'accreditamento. Ciò comporta che l'onere supplementare per il SAS si presenterà gradualmente nel tempo, facilitando l'adempimento di questo compito. Il carico di lavoro supplementare può essere gestito con le risorse di personale esistenti.

4.2. Ripercussioni per i Cantoni

L'attuale ripartizione dei compiti tra Confederazione e Cantoni resta invariata. Non sono previsti nuovi compiti per i Cantoni. La vigilanza sui professionisti della salute che, oltre ai medici, possono prescrivere ora esami genetici (farmacisti, dentisti, dietisti, fisioterapisti, droghieri e psicologi) non comporta un onere supplementare rilevante, anche perché queste persone sono sottoposte già oggi alla vigilanza cantonale.

Le nuove basi legali secondo l'articolo 28 capoverso 4 lettera d nLEGU e gli articoli 28 e 56 dell'avamprogetto permettono lo scambio di informazioni tra Confederazione e Cantoni nell'ambito delle autorizzazioni per i laboratori conformemente alla nuova LEGU. Occorre partire dal presupposto che sono molto rari i casi in cui i Cantoni devono informare l'UFSP sugli avvenimenti che si verificano nei laboratori che operano sotto la loro vigilanza. Tra l'altro, l'informazione può essere affidata all'UFSP, in modo che l'onere dei Cantoni possa essere considerato trascurabile.

Conformemente all'OMP rivista, i Cantoni hanno ora il compito di verificare nei singoli casi se un determinato perfezionamento è equivalente al titolo di formazione approfondita in «endocrinologia ginecologica e medicina della riproduzione». L'onere che ne deriva per i Cantoni dovrebbe rimanere tuttavia limitato. Si presume quindi che, anche dopo l'entrata in vigore della revisione, la stragrande maggioranza delle poche persone che ogni anno richiedono un'autorizzazione per l'applicazione di metodi di procreazione disporrà del titolo di formazione approfondita in «endocrinologia ginecologica e medicina della riproduzione». Ciò è dovuto anche al fatto che il titolo di formazione approfondita conferito dall'istituto svizzero per la formazione medica (ISFM) non solo assume grande importanza nell'ambito del rilascio dell'autorizzazione secondo la LPAM, ma può avere effetti anche in altri ambiti (p. es. in caso di un nuovo disciplinamento dell'assunzione dei costi da parte dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (AOMS)).

4.3. Ripercussioni per i laboratori e i professionisti della salute

I laboratori che eseguono esami genetici in ambito medico sono soggetti ora a un obbligo di accreditamento. Come spiegato in precedenza, la stragrande maggioranza dei laboratori si è già fatta accreditare di propria iniziativa. Per i laboratori non ancora accreditati emergono costi supplementari per la procedura di accreditamento. Inoltre il SAS esegue controlli più frequenti rispetto a Swissmedic (su incarico dell'UFSP).

I laboratori che eseguono esami citogenetici e genetico-molecolari al di fuori dell'ambito medico volti a determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione necessitano d'ora in poi di un'autorizzazione dell'UFSP. Essi devono dotarsi di un sistema di gestione della qualità conformemente alle norme ISO in materia, mentre invece non è previsto un obbligo di accreditamento. I laboratori che non dispongono di un'autorizzazione dell'UFSP devono quindi sostenere un onere supplementare per garantire la qualità e considerare i costi per il rilascio delle autorizzazioni ed eventuali

modifiche nonché per le ispezioni (cfr. art. 64). Occorre partire dal presupposto che, semmai, soltanto pochissimi laboratori in Svizzera eseguiranno unicamente esami genetici al di fuori dell'ambito medico; secondo l'attuale stato delle conoscenze dell'UFSP, almeno per il momento non vi sono laboratori di questo tipo, anche se oggi questi esami potrebbero essere eseguiti ancora senza autorizzazione.

Per garantire la sicurezza di campioni e dati genetici si applicano ora le disposizioni generali per le persone prescriventi e per i laboratori che eseguono esami genetici (art. 4; valide anche per i laboratori che non sono soggetti all'obbligo di autorizzazione). Queste disposizioni rappresentano in gran parte una concretizzazione delle disposizioni del diritto in materia di protezione dei dati della Confederazione e dei Cantoni. Pertanto non comportano un onere molto superiore rispetto a quello attuale. L'obbligo introdotto ora per i laboratori autorizzati di allestire un programma per la sicurezza dei campioni e dei dati genetici (cfr. art. 22, 50 nonché allegato 3) implica un onere limitato. Le misure tecniche e organizzative che devono essere definite dal singolo laboratorio, descritte nell'allegato 3, rientrano tuttavia già ampiamente nello standard di protezione richiesto dal diritto vigente.

Ora anche i dentisti e i farmacisti possono prescrivere determinati esami genetici in ambito medico (cfr. art. 6 e 7). Queste prestazioni però non possono essere fatturate a carico dell'AOMS

Gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico possono essere prescritti ora soltanto da determinati professionisti della salute (cfr. art. 37). È vietata la prescrizione ad altri professionisti o privati.

4.4. Ripercussioni sull'economia e sulla società

Le disposizioni del presente avamprogetto di ordinanza non vanno oltre a quelle già illustrate nel messaggio concernente la nuova LEGU (cfr. al riguardo le spiegazioni ai n. 3.4 e 3.5 del messaggio). Tuttavia, in alcuni ambiti il diritto di esecuzione precisa alcuni disciplinamenti molto concreti - contenuti nella legge - e le cui ripercussioni sono descritte in dettaglio qui di seguito.

La definizione dei professionisti della salute che possono prescrivere esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione (p. es. test genetici alimentari e sportivi) implica una lieve limitazione della libertà economica. Secondo l'analisi di mercato condotta nel 2015 su incarico dell'UFSP⁴⁴, anche i centri fitness offrono test genetici nel campo dello sport e dell'alimentazione. In futuro essi dovranno sospendere questa offerta qualora non coinvolgano i professionisti della salute di cui all'articolo 37.

Per quanto concerne le ripercussioni sull'AOMS e sui costi sanitari, è necessario stabilire quanto segue: gli esami genetici che sono prescritti da professionisti della salute non medici nonché quelli che possono essere prescritti da privati non sono remunerati dall'AOMS. Diverso è il caso degli esami genetici volti a determinare eventuali rischi di malattie, in quanto essi devono essere prescritti da un medico (compresi i test genetici rivolti al grande pubblico). Queste analisi genetiche e le consulenze a esse connesse sono remunerate dall'AOMS in base alle disposizioni determinanti (ordinanza sulle prestazioni⁴⁵ / elenco delle analisi⁴⁶) e alle tariffe vigenti. La revisione totale della LEGU e del relativo diritto di esecuzione non apporta cambiamenti in questo ambito. Da queste revisioni non bisogna quindi attendersi effetti sui costi sanitari. Tuttavia il DFI non possiede dati che indichino in che modo contribuiscono all'aumento dei costi sanitari le persone che si sottopongono a un test genetico online all'estero e che in seguito a un risultato incerto necessitano di un parere medico. In realtà queste persone chiedono già oggi una consulenza medica qualora la reputino necessaria.

L'UFSP prevede di informare la popolazione in merito alle opportunità e ai rischi legati in particolare ai test genetici offerti su Internet, affinché le persone possano ricorrere agli esami genetici in modo consapevole e responsabile (cfr. n. 1.4.4.5 del messaggio concernente la nuova LEGU). Questo compito è svolto con le risorse esistenti.

⁴⁴ Analisi di mercato e valutazione dell'evoluzione del mercato degli esami genetici al di fuori dell'ambito medico, disponibile in tedesco all'indirizzo www.bag.admin.ch/it/gumg > Documenti

⁴⁵ RS 832.112.31

⁴⁶ Allegato 3 dell'ordinanza sulle prestazioni