

# **Commenti alla revisione parziale dell'ordinanza del DFI del 14 febbraio 2007 sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU-DFI, RS 810.122.122)**

*Progetto per l'indagine conoscitiva del novembre 2009*

## **1 Situazione iniziale**

Tra gli scopi principali della legge federale dell'8 ottobre 2004<sup>1</sup> sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) e della sua ordinanza di esecuzione del 14 febbraio 2007<sup>2</sup> (OEGU) vi è quello di garantire la qualità dell'esecuzione degli esami genetici sull'essere umano. Il capo di laboratorio deve disporre di una qualifica adeguata per essere in grado di garantire la qualità dell'esecuzione degli esami citogenetici e di genetico-molecolari e la loro interpretazione. Gli specialisti FAMH in analisi medico-genetiche sono autorizzati a compiere tutti gli esami citogenetici e genetico-molecolari (art. 11 cpv. 1 OEGU). In base all'articolo 11 capoverso 2 OEGU, l'allegato all'OEGU-DFI contiene un elenco esaustivo degli esami che possono essere eseguiti da capi di laboratorio che dispongono di altri titoli di perfezionamento. Finora le analisi contenute in tale allegato riprendevano quelle del capitolo sulla genetica dell'elenco delle analisi (allegato 3 dell'ordinanza del 29 settembre 1995<sup>3</sup> sulle prestazioni dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie, OPre); fanno eccezione gli esami di genetica molecolare che possono essere eseguiti dai medici specialisti in patologia con indirizzo FMH in patologia molecolare.

Durante i primi due anni di esecuzione è emersa la necessità di adeguare alcune rubriche dell'allegato dell'OEGU-DFI.

## **2 Commento della revisione**

### **2.1 Sindrome tumorale**

La prima rubrica dell'allegato dell'OEGU-DFI a dover essere modificata è quella riguardante le predisposizioni familiari alle malattie tumorali; queste predisposizioni possono essere determinate con analisi dirette o indirette delle mutazioni.

Occorre attirare l'attenzione sull'ampio potenziale di sviluppo delle indagini di patologia molecolare su cui riposano le decisioni prese riguardo alle terapie. Dal Cancer Genome Project emergono costantemente nuove conoscenze sui geni connessi con le malattie tumorali. Non sembra pertanto ragionevole conservare nell'OEGU-DFI l'attuale elenco esaustivo delle sindromi tumorali e delle predisposizioni familiari; esso è infatti rapidamente sorpassato dai nuovi sviluppi della scienza ed è di conseguenza sempre lacunoso.

Pare pertanto opportuno scegliere una formulazione che abbia validità generale e funga da denominatore comune per gli esami di genetica molecolare. Gli specialisti FAMH in analisi medico-genetica e i medici specialisti in patologia con indirizzo FMH in patologia molecolare rimangono autorizzati a eseguire esami riguardanti le sindromi tumorali. Una tale normativa permetterà in futuro a

---

<sup>1</sup> RS 810.12

<sup>2</sup> RS 810.122.1

<sup>3</sup> RS 832.112.31

tutti i laboratori di patologia molecolare di eseguire esami per determinare le predisposizioni a sindromi tumorali familiari, anche quelle connesse con geni ancora poco conosciuti.

Gli esami genetici di lesioni (tessuti, cellule o fluidi corporei patologicamente modificati) non sono retti dalla legge né sono sottoposti ad autorizzazione poiché, in assenza di ulteriori esami di tessuti, cellule o liquidi corporei sani, essi non permettono di trarre conclusioni definitive sulle caratteristiche ereditarie, o acquisite durante la fase embrionale, del patrimonio genetico dell'interessato.

## **2.2 Farmacogenetica**

Gli esami farmaco-genetici rientrano nel campo d'applicazione della LEGU poiché determinano caratteristiche del patrimonio genetico ereditarie o acquisite durante la fase embrionale. Trattandosi di esami di genetica molecolare ai sensi della LEGU, gli esami farmacogenetici possono essere eseguiti esclusivamente in laboratori autorizzati. Secondo l'articolo 11 capoverso 2 OEGU e secondo l'allegato all'OEGU-DFI, questi esami possono essere eseguiti soltanto da specialisti FAMH in analisi medico-genetica.

La pratica maturata con l'esecuzione della presente normativa ha mostrato che parecchi laboratori offrono diversi esami farmacogenetici che sono però eseguiti da persone specializzate in campi diversi dall'analisi medico-genetica. Le disposizioni transitorie permettono al momento di autorizzare l'esecuzione di esami farmacogenetici anche in laboratori che non dispongono di un capo che abbia ottenuto il titolo di specialista FAMH in analisi medico-genetica.

Con la sua raccomandazione 5/2009<sup>4</sup> la Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU) ha risposto a una richiesta dell'UFSP proponendo una revisione dell'allegato dell'OEGU-DFI che permetta ai laboratori non diretti da uno specialista FAMH in analisi medico-genetiche di continuare a eseguire esami farmaco-genetici.

Tenuto conto di questa raccomandazione, la revisione dell'OEGU-DFI si prefigge di integrare gli esami farmacogenetici nell'allegato dell'ordinanza dipartimentale e di autorizzarne l'esecuzione da parte degli specialisti FAMH in analisi chimico-cliniche, ematologiche, clinico-immunologiche e di medicina di laboratorio, nonché da parte dei medici specialisti in patologia con indirizzo FMH in patologia molecolare.

Anche in questo ambito si rinuncia di proposito a elencare i singoli esami farmacogenetici. La formulazione generale permette di coprire nel suo insieme l'attuale offerta di esami di questo genere. Inoltre in futuro può essere estesa a ulteriori esami.

Alcuni geni permettono di chiarire sia caratteristiche farmacogenetiche sia malattie o predisposizioni ereditarie a una malattia. La CEEGU rileva che per interpretare un esame diagnostico di tali geni sono richiesti i medesimi requisiti che per gli altri esami genetici. Non è sempre possibile distinguere chiaramente tra gli esami la cui importanza è limitata all'ambito farmacogenetico e quelli che sono invece importanti sia dal profilo farmacogenetico sia dal profilo della salute. È pertanto indispensabile comunicare lo scopo dell'esame nel momento dell'attribuzione dell'incarico.

## **2.3 Esami di gruppi sanguigni e caratteristiche tissutali per determinare una malattia ereditaria o una predisposizione a una malattia**

In base alla Raccomandazione 2/2008<sup>5</sup> della CEEGU concernente la revisione dell'articolo 4 OEGU, la definizione di caratteristiche tissutali e gruppi sanguigni eseguita per determinare una malattia ereditaria o una predisposizione a una malattia è d'ora innanzi sottoposta all'obbligo di autorizzazione

---

<sup>4</sup> Raccomandazione 5/2009 all'attenzione dell'UFSP concernente la regolamentazione della farmacogenetica (in tedesco; vedi Prese di posizione e raccomandazioni: <http://www.bag.admin.ch/gumek> (it))

<sup>5</sup> Vedi Prese di posizione e raccomandazioni: <http://www.bag.admin.ch/gumek> (it) (in tedesco)

(vedi anche commenti alla revisione dell'OEGU). Attualmente ciò concerne in particolare la tipizzazione HLA eseguita in relazione con malattie come la narcolessia, la celiachia o l'artrite reumatoide.

Viste le esigenze da soddisfare per interpretarne i risultati, l'esecuzione di esami diagnostici di caratteristiche tissutali e gruppi sanguigni deve rimanere di competenza dei capi di laboratorio che possiedono uno dei seguenti titoli:

- specialista FAMH in analisi medico-genetica;
- specialista FAMH in analisi ematologiche;
- specialista FAMH in analisi clinico-immunologiche;
- specialista FAMH in analisi di medicina di laboratorio (pluridisciplinare).

Il laboratorio deve conoscere lo scopo di un esame del gruppo sanguigno o di una caratteristica tissutale e pertanto nel momento dell'attribuzione dell'incarico deve essergli chiaramente comunicato per quale indicazione si esegue l'esame. La CEEGU raccomanda che il laboratorio dia informazioni su malattie associate a determinate caratteristiche tissutali (o i gruppi sanguigni al medico che ha ordinato l'esame esclusivamente se il formulario di attribuzione dell'incarico lo richiede espressamente.

### **3 Ripercussioni**

Con la revisione parziale dell'OEGU-DFI, la qualità degli esami genetici continua ad essere ampiamente garantita e l'offerta può essere costantemente adeguata allo stato attuale della scienza e alle possibilità terapeutiche. Gli sviluppi diagnostici per quanto concerne le sindromi tumorali, la farmacogenetica e gli esami di gruppi sanguigni e caratteristiche tissutali devono essere monitorati mentre le relative normative devono essere verificate e se del caso adeguate.

Non sembrano esservi conseguenze né per la Confederazione né per i Cantoni né per l'economia nazionale.

L'entrata in vigore dell'elenco delle analisi del 1° luglio 2009 limita la possibilità di fatturare alcuni esami genetici a specialisti FAMH in analisi medico-genetica. Per garantire la sicurezza dell'approvvigionamento, per il momento si rinuncia a eseguire un corrispondente adeguamento dell'OEGU-DFI.

L'entrata in vigore dell'OEGU-DFI parzialmente riveduta è prevista per il 1° agosto 2010 in coincidenza con l'entrata in vigore della revisione parziale dell'OEGU.