



## Domande e risposte

# Esami genetici sull'essere umano: panoramica delle nuove regole

Data:

1° dicembre 2022

<b>Cosa sono gli esami genetici?</b>	<b>1</b>
<b>Cos'è disciplinato nella legge vigente?</b>	<b>2</b>
<b>Perché la LEGU è stata sottoposta a revisione?</b>	<b>2</b>
<b>Quali sono i contenuti centrali della legge rivista?</b>	<b>3</b>

### ***Cosa sono gli esami genetici?***

Ai sensi della legge federale concernente gli esami genetici sull'essere umano (LEGU), per esami genetici s'intendono gli esami volti a determinare caratteristiche del patrimonio genetico umano. In medicina, questi esami consentono di individuare le cause genetiche di alcune malattie e servono sia per diagnosticare malattie ereditarie (p. es. fibrosi cistica<sup>1</sup>) e sindromi (p. es. sindrome di Down/trisomia 21) sia per stabilire la predisposizione a malattie ereditarie che si manifestano solo a un'età più avanzata (p. es. cancro al seno, corea di Huntington<sup>2</sup>). Gli esami genetici permettono anche di accertare fattori genetici all'origine di caratteristiche non rilevanti dal punto di vista medico, ad esempio il colore degli occhi e dei capelli o l'attitudine sportiva.

Si fa ricorso a esami genetici anche in caso di malattie tumorali, al fine di determinare in modo più preciso il genere di tumore e ottimizzare così la terapia. Di norma queste caratteristiche non sono ereditate, bensì acquisite nel corso della vita<sup>3</sup> e in genere non sono neanche trasmesse ai propri discendenti.

È considerato un esame genetico anche l'allestimento di un'impronta genetica (profilo del DNA<sup>4</sup>), che consente di accertare legami di parentela (p. es. test di paternità) o di identificare persone.

<sup>1</sup> La fibrosi cistica è una malattia metabolica che provoca la comparsa di muco denso nelle cellule e danneggia progressivamente la funzionalità di organi vitali.

<sup>2</sup> La corea di Huntington è una malattia ereditaria incurabile che colpisce il cervello provocando la progressiva distruzione di alcune aree cerebrali.

<sup>3</sup> Nel patrimonio genetico di singole cellule dell'essere umano si verificano spesso mutamenti spontanei, che in determinati casi possono anche ripercuotersi sulla salute (p. es. sviluppo di una malattia tumorale).

<sup>4</sup> Profilo genetico, unico per ogni persona.

### **Ulteriori informazioni**

Ufficio federale della sanità pubblica, unità di direzione Protezione della salute, sezione Sicurezza biologica, genetica umana e medicina della procreazione, tel. +41 58 463 51 54, [geneticstesting@bag.admin.ch](mailto:geneticstesting@bag.admin.ch), [www.bag.admin.ch/revisione-legu](http://www.bag.admin.ch/revisione-legu)

La presente pubblicazione è disponibile anche in tedesco e francese.

In genere per esaminare il patrimonio genetico si utilizza un campione di sangue o di saliva.

### ***Cos'è disciplinato nella legge vigente?***

La LEGU vigente disciplina principalmente lo svolgimento di esami genetici in ambito medico, che possono essere prescritti solo da un medico. Quest'ultimo è responsabile di informare la persona interessata e di chiedere il suo consenso. Per garantire la qualità, i laboratori che eseguono esami genetici sono soggetti a un'autorizzazione. A tal proposito occorre tener presente che nella LEGU la definizione di esame genetico implica unicamente la determinazione di caratteristiche ereditarie, e che quindi esami genetici volti a determinare caratteristiche genetiche acquisite (p. es. nel caso di molte malattie tumorali) non rientrano nel campo di applicazione.

La LEGU stabilisce anche a quali condizioni sono ammessi esami genetici in ambito lavorativo, assicurativo e nei casi di responsabilità civile, e quali risultati di esami precedenti possono essere utilizzati in questo contesto.

La LEGU disciplina inoltre l'allestimento di profili del DNA per determinati scopi, principalmente per chiarire i rapporti di filiazione (p. es. test di paternità). In quest'ambito, per evitare abusi è previsto un prelievo controllato del campione e per garantire la qualità i laboratori sono soggetti a riconoscimento. Per contro, l'allestimento di profili del DNA nel quadro del perseguimento penale non è disciplinato dalla LEGU, bensì da un'altra legge federale<sup>5</sup>.

L'obiettivo della LEGU è di tutelare la dignità umana e la personalità delle persone interessate, di impedire esami genetici abusivi e utilizzazioni abusive di dati genetici nonché di garantire la qualità degli esami genetici e dell'interpretazione dei loro risultati.

### ***Perché la LEGU è stata sottoposta a revisione?***

Dall'entrata in vigore della LEGU nel 2007, sono stati fatti grandi progressi nella decodificazione del patrimonio genetico. Oggi è possibile esaminare caratteristiche del patrimonio genetico in pochi giorni e a un costo relativamente contenuto. Questi sviluppi hanno, da un lato, portato a comprendere meglio i fattori genetici delle malattie e, dall'altro, hanno contribuito ad accrescere l'offerta in rete di esami su caratteristiche genetiche, ora accessibili anche al grande pubblico. Fra questi rientrano anche gli esami di caratteristiche al di fuori dell'ambito medico, per esempio i test genetici per determinare l'attitudine sportiva o l'appartenenza a un antico popolo (p. es. i vichinghi o i celti).

Le disposizioni vigenti della LEGU non tengono conto in misura sufficiente di questi sviluppi. Nel caso di test genetici al di fuori dell'ambito medico non sono garantiti né il rispetto dei diritti della personalità né la protezione da utilizzazioni abusive. La mozione della Commissione della scienza, dell'educazione e della cultura del Consiglio nazionale (CSEC) ha dunque incaricato il Consiglio federale di esaminare le lacune e le carenze della LEGU e di proporre i necessari adeguamenti<sup>6</sup>.

Inoltre dalla versione vigente della legge non emerge chiaramente se gli esami genetici che non rientrano nel suo campo d'applicazione siano ammessi o vietati.

Infine, la diagnostica prenatale offre inoltre da alcuni anni test del sangue<sup>7</sup> che permettono di stabilire un eventuale sviluppo anomalo del nascituro in una fase molto precoce della gravidanza senza alcun rischio per la madre e il bambino. Questi test sollevano interrogativi sociopolitici ed etici (p. es. in relazione alla protezione dell'embrione o del feto). La mozione Bruderer Wyss (14.3438 «Nessuna selezione prenatale del sesso dalla porta di servizio!»<sup>8</sup>) incaricava il Consiglio federale di impedire, mediante apposite norme, la selezione del sesso durante la gravidanza.

---

<sup>5</sup> Legge federale sull'utilizzo di profili del DNA nel procedimento penale e per l'identificazione di persone sconosciute o scomparse (legge sui profili del DNA; RS 363).

<sup>6</sup> Mozione 11.4037. Modifica della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano. Consultabile all'indirizzo [www.parlamento.ch](http://www.parlamento.ch) > Ricerca: 11.4037.

<sup>7</sup> I cosiddetti test prenatali non invasivi (NIPT): il sangue delle donne incinte contiene frammenti del patrimonio genetico del feto, che possono essere analizzati con questi test.

<sup>8</sup> Consultabile all'indirizzo [www.parlamento.ch](http://www.parlamento.ch) > Ricerca: 14.3438.

## Quali sono i contenuti centrali della legge rivista?

### Ampliamento del campo d'applicazione

La revisione amplia notevolmente il campo d'applicazione della LEGU. La legge disciplina ora quasi tutti gli esami genetici, fra cui anche quelli eseguiti al di fuori dell'ambito medico o quelli riguardanti caratteristiche non ereditarie<sup>9</sup>. Rimangono per esempio esclusi gli esami genetici disciplinati nella legge sui profili del DNA<sup>10</sup> o che rientrano nel campo d'applicazione della legge sulla ricerca umana<sup>11</sup>. La tabella 1 mostra il campo d'applicazione vigente e quello nuovo con esempi corrispondenti.

**Tabella 1:** campo d'applicazione della LEGU vigente e della nuova regolamentazione con esempi

	Ambito medico	Al di fuori dell'ambito medico	Profili del DNA	Caratteristiche non ereditarie
<b>LEGU vigente, del 2004, in vigore dal 2007</b> (esempi)	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Trisomia 21 (sindrome di Down)</li> <li>– Corea di Huntington</li> <li>– Fibrosi cistica</li> </ul>	(Applicabilità della LEGU non chiara)	Test di paternità	(Non disciplinate dalla LEGU)
<b>LEGU nuova, del 2018 e in vigore dal 1° dicembre 2022</b> (esempi)	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Trisomia 21 (sindrome di Down)</li> <li>– Corea di Huntington</li> <li>– Fibrosi cistica</li> </ul>	<p><b>Esami volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Ottimizzazione dell'alimentazione</li> <li>– Preferenze, intelligenza</li> <li>– Attività sportiva</li> <li>– Provenienza geografica degli antenati, appartenenza a un antico popolo (p. es. i vichinghi o i celti)</li> </ul> <p><b>Altri esami</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Colore dei capelli e degli occhi</li> <li>– Senso del gusto</li> <li>– Consistenza del cerume</li> </ul>	Test di paternità	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Mutazioni cancerogene acquisite nel corso della vita</li> <li>– Caratteristiche di una malattia tumorale utili per la terapia</li> <li>– Schemi di attività genetica (quali geni sono attivati, quali no)</li> </ul>

### Disposizioni generali applicabili a tutti gli esami genetici

La nuova LEGU formula requisiti applicabili a tutti gli esami genetici. Questi requisiti generali riguardano soprattutto aspetti legati alla protezione della personalità. Sancisce pertanto che, prima di dare il proprio consenso all'esame, la persona interessata deve essere informata in modo esaustivo. Inoltre, è necessario garantire che il risultato dell'esame sia comunicato unicamente alla persona interessata, e che quest'ultima possa decidere autonomamente se prendere conoscenza del risultato («diritto di non essere informata»). Sono poi stabiliti requisiti relativi all'impiego per altri scopi dei campioni e dei dati genetici. Oltre alle disposizioni generali di protezione dei dati della Confederazione e dei Cantoni, si applicano prescrizioni specifiche alla protezione dei campioni e dei dati genetici (p. es. precauzioni relative alla sicurezza dei dati). Per ulteriori informazioni si veda il documento «Domande e risposte – Revisione dell'ordinanza concernente gli esami genetici sull'essere umano (OEGU)»<sup>12</sup>.

<sup>9</sup> Caratteristiche acquisite che non sono trasmesse ai discendenti.

<sup>10</sup> Legge federale sull'utilizzo di profili del DNA nel procedimento penale e per l'identificazione di persone sconosciute o scomparse (legge sui profili del DNA; RS 363).

<sup>11</sup> Legge federale concernente la ricerca sull'essere umano (legge sulla ricerca umana; RS 810.30).

<sup>12</sup> Consultabile all'indirizzo [www.bag.admin.ch/revisione-legu](http://www.bag.admin.ch/revisione-legu) > Documenti.

## **Regolamentazione più o meno rigorosa nei vari settori**

I vari settori sono disciplinati in modo più o meno severo a seconda delle conseguenze di un eventuale abuso (p. es. trasmissione non autorizzata di dati genetici) e del bisogno di protezione delle persone interessate (p. es. bambini piccoli). Per gli esami genetici in ambito medico e nell'allestimento di profili del DNA devono essere soddisfatti requisiti molto severi. Gli esami genetici di caratteristiche al di fuori dell'ambito medico e di caratteristiche non ereditarie sono disciplinati in modo meno rigoroso (cfr. spiegazioni in basso e tabella 2).

Agli esami prenatali e agli esami genetici su persone incapaci di discernimento (in particolare i bambini piccoli) si applicano requisiti particolari. Fatta eccezione per l'allestimento di profili del DNA (p. es. per un test di paternità), in generale gli esami senza uno scopo medico non sono ammessi.

## **Esami genetici in ambito medico**

Come sinora, gli esami genetici in ambito medico continuano a poter essere prescritti principalmente da medici. Ora anche dentisti, farmacisti e chiropratici possono prescrivere determinati esami genetici nel proprio campo di specializzazione. I laboratori che eseguono esami genetici restano soggetti ad autorizzazione e ora dovranno anche essere accreditati. Per ulteriori informazioni si veda il documento «Domande e risposte – Revisione dell'ordinanza concernente gli esami genetici sull'essere umano (OEGU)».

Tra le novità figura la regolamentazione della gestione delle cosiddette informazioni in eccesso: il medico deve informare la persona interessata della possibilità che risultino informazioni in eccesso<sup>13</sup>; è la persona interessata a decidere quali informazioni le debbano essere comunicate. Se la prescrizione dell'esame genetico è effettuata da un professionista non medico (p.es. un farmacista), non possono essere comunicate informazioni in eccesso.

### *Requisiti per gli esami su persone incapaci di discernimento (p. es. bambini piccoli)*

Come sinora, possono essere effettuati esami genetici su persone incapaci di discernimento solo se necessari per la protezione della loro salute. Questo significa per esempio che non è ammesso l'accertamento su un bambino incapace di discernimento di una malattia ereditaria che si presenta solo in età adulta e per la quale non è possibile alcuna profilassi. Di conseguenza, gli esami genetici senza uno scopo medico non sono consentiti su persone incapaci di discernimento.

### *Nuovi requisiti sugli esami prenatali*

Come sinora, possono essere esaminate unicamente le caratteristiche dell'embrione o del feto che riguardano la salute. È consentito determinare il sesso del nascituro solo se questo serve a diagnosticare una malattia. Se però il sesso viene accertato nel corso di un altro esame (p. es. trisomia 21 / sindrome di Down), è ora espressamente vietato comunicarlo ai genitori prima della fine della dodicesima settimana di gravidanza<sup>14</sup>. L'informazione non potrà essere comunicata neppure successivamente se vi è il rischio che la gravidanza sia interrotta per questo motivo. Gli esami prenatali senza uno scopo medico non sono ammessi.

---

<sup>13</sup> Informazioni non necessarie all'esame. Con l'impiego delle nuove tecnologie (p. es. decodificazione di gran parte del genoma) è possibile che si ottengano sempre più informazioni del genere sul patrimonio genetico della persona sottoposta all'esame.

<sup>14</sup> È consentito fornire l'informazione sul sesso solo in caso di accertamenti relativi a malattie ereditarie legate al sesso.

## **Esami genetici al di fuori dell'ambito medico**

I test genetici ascrivibili a questa categoria normativa non forniscono informazioni su caratteristiche del patrimonio genetico rilevanti per un'eventuale malattia né perseguono uno scopo medico. Tuttavia, anche i dati genetici al di fuori dell'ambito medico possono contenere informazioni sensibili, che richiedono una protezione particolare contro gli abusi. Per questo motivo, per quanto riguarda le caratteristiche ereditarie al di fuori dell'ambito medico la LEGU rivista fa una distinzione tra **due settori**, a cui si applicano requisiti distinti (cfr. tabelle 1 e 2).

### *Esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione*

Rientrano in questa categoria p.es. gli accertamenti legati all'ottimizzazione dell'alimentazione. I test appartenenti a questo settore possono essere prescritti unicamente da determinati professionisti della salute (p. es. farmacisti, dietisti, fisioterapisti). Per ridurre al minimo gli abusi (p. es. test su bambini piccoli), il prelievo di campioni deve avvenire in presenza di chi ha prescritto l'esame. Come nell'ambito medico, i laboratori che eseguono il test sono soggetti ad autorizzazione. Per ulteriori informazioni si veda il documento «Domande e risposte – Revisione dell'ordinanza concernente gli esami genetici sull'essere umano (OEGU)».

### *Altri esami genetici*

Test considerati relativamente innocui; dal momento che non presentano un potenziale di abuso o discriminazione (p. es. consistenza del cerume, percezione del gusto amaro), possono essere consegnati direttamente ai consumatori – anche via Internet. I laboratori che eseguono tali test non sono soggetti ad autorizzazione.

### *Regole valide per entrambi i settori*

Solo persone capaci di discernimento (di norma adolescenti più grandi e adulti) possono ricorrere a offerte di questi test genetici. Alla persona che si sottopone al test possono essere comunicati soltanto i risultati che corrispondono allo scopo dell'esame (sono escluse le informazioni in eccesso).

## **Test di paternità e di parentela (profili del DNA)**

Il disciplinamento concernente l'allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o a scopo di identificazione subisce solo poche modifiche. Come in precedenza, è necessario verificare l'identità della persona esaminata e di regola ottenere il suo consenso scritto. Inoltre, i laboratori che allestiscono profili del DNA in Svizzera devono essere accreditati e riconosciuti dal Dipartimento federale di giustizia e polizia.

È ora disciplinato l'allestimento di profili del DNA di persone decedute. Se la persona di cui si deve determinare la filiazione è deceduta, è necessario che sussistano buoni motivi per effettuare l'esame. Gli stretti congiunti (p. es. moglie o marito, figli) della persona deceduta devono dare il proprio consenso all'esame.

Vi sono novità anche riguardo alla definizione di «profilo del DNA», adeguata allo stato attuale delle conoscenze. Inoltre nell'ambito dell'allestimento di profili del DNA è disciplinata la gestione delle informazioni in eccesso: le informazioni ottenute che non riguardano l'accertamento della filiazione o l'identificazione non possono essere comunicate.

## **Test genetici in Internet**

In Svizzera, gran parte degli esami genetici deve essere prescritta da un professionista al fine di garantire un'informazione e – se necessario – una consulenza genetica qualificate. Il professionista assicura inoltre che il campione provenga dalla persona da sottoporre all'esame per evitare abusi.

Le aziende non sono autorizzate a offrire direttamente ai clienti test genetici in ambito medico (p. es. su malattie ereditarie), test sullo stile di vita, sulla personalità, sulla ricerca degli avi o test di paternità. Soltanto dei test per accertare caratteristiche relativamente innocue, per esempio la consistenza del cerume delle orecchie o la struttura dei capelli, possono essere offerti direttamente ai clienti attraverso

Internet. Non sono consentiti test genetici in Internet su bambini piccoli e altre persone incapaci di discernimento.

Soprattutto le aziende estere offrono una varietà di test in Internet, tra i quali figurano anche test per determinare la predisposizione a una malattia o per eseguire un test di paternità segreto. È quasi impossibile imporre delle disposizioni nazionali in questo ambito. L'unica possibilità consiste nel perseguire in Svizzera le persone che commissionano esami genetici abusivi presso aziende estere, per esempio su terzi senza disporre del consenso previsto per legge o su bambini.

Per promuovere un utilizzo responsabile dei test genetici in Internet, l'UFSP prevede di informare il pubblico sulle basi legali vigenti nonché sulle possibilità e i limiti di tali esami.

### **Regolamentazione degli esami genetici di caratteristiche non ereditarie**

Gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie sono disciplinati in modo meno severo degli esami delle caratteristiche ereditarie, dato che i risultati non riguardano né i discendenti né i familiari.

Nel quadro della diagnosi e della cura di malattie tumorali, la nuova LEGU si applica solo agli esami genetici che potrebbero rivelare informazioni su caratteristiche ereditarie del patrimonio genetico. Questi esami sottostanno unicamente alle disposizioni generali, applicabili a tutti gli esami genetici (p. es. informazione e consenso, utilizzo di campioni e dati genetici per un altro scopo), alla regolamentazione della comunicazione di informazioni in eccesso nonché a disposizioni penali. I laboratori che effettuano questi esami non necessitano di autorizzazione dell'UFSP.

### **Esami genetici in ambito lavorativo e assicurativo**

Come sinora, i datori di lavoro o le assicurazioni possono richiedere lo svolgimento di esami genetici e la rivelazione di dati genetici già disponibili solo in determinati casi. I datori di lavoro possono richiedere lo svolgimento di esami genetici in pochi casi specifici al fine di evitare malattie o infortuni professionali. Gli assicuratori possono esigere la rivelazione di risultati di esami già disponibili per determinare la predisposizione a una malattia solo a ristrette condizioni (p. es. per assicurazioni sulla vita di importo superiore ai 400 000 franchi).

Al di fuori dell'ambito medico né i datori di lavoro né gli assicuratori possono richiedere lo svolgimento di esami genetici né impiegare i dati genetici risultanti da tali esami.

### **Pubblicità destinata al pubblico**

In linea di principio, è vietata la pubblicità destinata al pubblico di esami genetici in ambito medico. I professionisti autorizzati a prescrivere tali esami possono pubblicizzarli in misura limitata. La pubblicità destinata al pubblico di esami genetici al di fuori dell'ambito medico (p. es. per l'ottimizzazione dell'alimentazione) e per l'allestimento di profili del DNA (p. es. test di paternità) è consentita a determinate condizioni. La pubblicità deve rimandare alle prescrizioni della legge (p. es. all'obbligo di prescrizione da parte di professionisti o al divieto di svolgimento di tali test sui bambini) e non deve essere ingannevole.

**Tabella 2:** panoramica della regolamentazione in base al rischio (requisiti applicabili ai vari settori)

Settore  Requisiti	Ambito medico	Al di fuori dell'ambito medico		Profili del DNA	Caratteristiche non ereditarie <sup>15</sup>
		Caratteristiche degne di particolare protezione	Altre caratteristiche		
Disposizioni generali (informazione, consenso, diritto di non essere informati, protezione dei campioni e dei dati genetici ecc.)	✓	✓	✓	✓	✓
Prescrizione di un medico o di determinati professionisti della salute	✓	✓	✗	✗	-
Prelievo del campione in condizioni controllate	✓	✓	✗	✓	-
I test possono essere venduti liberamente	✗	✗	✓	✗	-
Laboratorio soggetto ad autorizzazione o riconoscimento	✓	✓	✗	✓	✗-
Possibilità di comunicare informazioni in eccesso	✓ <sup>16</sup>	✗	✗	✗	✓/✗ <sup>17</sup>
I datori di lavoro e gli assicuratori possono richiedere determinati esami e risultati	✓	✗	✗	-	-
Disposizioni penali	✓	✓	✓	✓	✓

✓: sì; ✗: no; - non disciplinato

<sup>15</sup> Non tutte le disposizioni enunciate si applicano agli esami di caratteristiche non ereditarie.

<sup>16</sup> In caso di prescrizione da parte di altri professionisti della salute non medici, non è consentita la comunicazione di informazioni in eccesso.

<sup>17</sup> In ambito medico è la persona interessata a decidere quali informazioni le debbano essere comunicate. Al di fuori dell'ambito medico è vietata la comunicazione di informazioni in eccesso.