



Depistaggio genetico

Condizioni e procedura per il rilascio dell'autorizzazione

Promemoria Depistaggio

Stato: dicembre 2022

1 Informazioni generali

I depistaggi genetici, nella definizione della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU, RS 810.12), sono procedimenti volti a riconoscere precocemente malattie e fattori di rischio, che sono proposti in modo sistematico a tutta la popolazione o a determinati gruppi di persone dell'intera popolazione, senza tuttavia presumere che i singoli individui abbiano le caratteristiche ricercate. Il riconoscimento della malattia nello stadio preclinico e l'avvio tempestivo delle misure di trattamento o di profilassi aumentano l'efficacia della terapia, migliorando la prognosi e la qualità della vita.

Il depistaggio genetico si distingue dalle convenzionali procedure di depistaggio poiché non serve solo a riconoscere precocemente una malattia, ma consente anche di individuare una predisposizione patologica ereditaria prima della comparsa di sintomi.

2 Depistaggi genetici

Lo screening neonatale, introdotto in Svizzera nel 1965 e da allora costantemente ampliato, ha rappresentato fino ad oggi l'unico depistaggio genetico nel nostro Paese. Viene eseguito praticamente su tutti i neonati il quarto giorno di vita. La procedura è semplice: il personale medico preleva un paio di gocce di sangue dal tallone del bambino, che vengono inviate per analisi al laboratorio di screening neonatale dell'Ospedale pediatrico universitario di Zurigo. Attualmente sono esaminate le seguenti malattie metaboliche e ormonali¹:

- fenilchetonuria (PKU)
- ipotireosi
- carenza di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
- galattosemia
- sindrome adrenogenitale
- carenza di biotinidasi
- fibrosi cistica (1.1.2011)
- malattia delle urine a sciroppo d'acero (1.11.2014)
- acidemia glutarica, tipo 1 (1.11.2014)
- immunodeficienza combinata grave (SCID) e linfocitopenia grave con carenza di linfociti T (1.1.2019)

L'offerta (statale) di uno screening neonatale è presente nella maggior parte dei Paesi occidentali, ma varia considerevolmente in termini di numero e scelta delle malattie esaminate. Nei paesi europei sono

¹ www.neoscreening.ch > Patologie

eseguiti da 1 a 35 depistaggi genetici sui neonati. Secondo un articolo recentemente pubblicato², anche i Paesi confinanti con la Svizzera propongono un numero molto variabile di depistaggi genetici. La Germania offre 19 esami, la Francia 6, l'Austria 26 e l'Italia 35 (comprese le offerte regionali e le programmi pilota)

3 Base legale dei depistaggi genetici

Il depistaggio genetico è disciplinato dall'articolo 30 della legge sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU). Per l'esecuzione di un depistaggio genetico è necessario allestire un programma di depistaggio, che deve essere autorizzato dall'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP). Il programma di depistaggio deve dimostrare che:

- è possibile una cura precoce o una profilassi della malattia oggetto del depistaggio;
- è provato che il metodo d'indagine fornisce risultati attendibili;
- è garantita una consulenza genetica adeguata; e
- l'esecuzione del depistaggio genetico è garantita per una durata adeguata.

Non è autorizzato il depistaggio genetico di malattie per le quali non esistono possibilità di cura o di profilassi oppure per accertare esclusivamente lo stato di portatore di una persona sana.

In caso di depistaggio genetico, la consulenza genetica obbligatoria può essere adeguata alle circostanze (art. 30 cpv. 3 lett. b LEGU). Nel quadro di uno screening è possibile rinunciare a una consulenza genetica individuale approfondita prima dell'esame. Tuttavia, nel programma di depistaggio vanno descritti precisamente i punti che devono essere discussi nella consulenza e la forma in cui quest'ultima deve svolgersi. A seconda della situazione, può essere utile consegnare un opuscolo informativo prima dell'esame.

3.1 Consenso (art. 5 LEGU)

Il depistaggio genetico può essere eseguito solo se la persona interessata (nel caso di persone incapaci di discernimento, p. es. nello screening neonatale, il rappresentante legale) ha espresso il proprio consenso libero e informato. Il consenso al depistaggio genetico non deve essere necessariamente scritto e può essere revocato in qualsiasi momento.

3.2 Informazione (art. 6 LEGU)

Prima dell'esecuzione di un depistaggio genetico la persona interessata deve essere informata in particolare sui seguenti aspetti:

- lo scopo, il tipo e la significatività dell'esame;
- i rischi nonché gli incomodi associati all'esame;
- le operazioni relative al campione e ai dati genetici.

3.3 Diritto di non essere informati (art. 8 LEGU)

Ogni persona ha il diritto di rifiutare di essere informata sul risultato di un esame. Questo diritto a non sapere deve essere garantito anche nel caso dei depistaggi genetici.

3.4 Protezione dei campioni e dei dati genetici (art. 10 LEGU e art. 3 OEGU)

Chi utilizza campioni o tratta dati genetici deve proteggerli da un'utilizzazione o un trattamento illeciti mediante misure tecniche e organizzative appropriate.

La protezione è garantita in particolare mediante le seguenti misure:

² Loeber, J.G.; et al. Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. *Int. J. Neonatal Screen.* 2021, 7, 15. <https://doi.org/10.3390/ijns7010015>

- la limitazione del trattamento dei dati genetici alle persone che necessitano dei dati per l'adempimento dei propri compiti;
- la verbalizzazione di tutti i processi di trattamento determinanti per garantire la tracciabilità;
- la trasmissione sicura di dati genetici;
- la pseudonimizzazione di dati genetici se sono trasmessi a un Paese la cui legislazione non garantisce una protezione adeguata.

Per attuare le misure in modo opportuno, i rischi devono essere valutati correttamente e verificati in modo regolare tenendo conto dello stato della tecnica.

L'elaborazione di dati genetici soggiace, da un lato, al segreto professionale (articoli 321 e 321^{bis} del Codice penale), dall'altro alle disposizioni federali e cantonali in materia di protezione dei dati.

3.5 Esami genetici su persone incapaci di discernimento (art. 16 LEGU)

Un esame genetico su persone incapaci di discernimento, tra cui i bambini, può essere eseguito solo se è necessario alla tutela della loro salute.

Questa condizione vale anche per gli esami genetici nell'ambito di un depistaggio. Perciò, per esempio, non è ammesso un depistaggio genetico nei bambini mirato a individuare una malattia che si manifesta solo in età adulta o per cui non esistono possibilità di cura o profilassi in età infantile. Inoltre, non è ammesso eseguire accertamenti di caratteristiche non rilevanti per la salute nelle persone incapaci di discernimento.

Gli esami genetici presintomatici eseguiti al di fuori dei depistaggi genetici autorizzati sono ammessi su un neonato soltanto nel quadro di un accertamento individuale³.

3.6 Durata di conservazione dei campioni e dei dati genetici (art. 11 LEGU)

Il materiale biologico prelevato per un depistaggio genetico (campione) può essere riutilizzato solo per gli scopi ai quali la persona interessata (o il suo rappresentante legale) ha acconsentito.

Vige il principio della finalità conformemente alla legislazione in materia di protezione dei dati. Ciò significa che i campioni e i dati possono essere conservati il tempo necessario per l'esecuzione dell'esame e per la garanzia della qualità.

Se l'esame è concluso e i campioni e i dati non sono più impiegati per la garanzia della qualità, questi devono essere distrutti, tranne nei casi in cui la persona interessata ha acconsentito all'utilizzazione per un altro scopo (p. es. per la ricerca).

4 Depistaggi genetici soggetti all'obbligo di autorizzazione

Un depistaggio genetico ai sensi della LEGU è un esame genetico presintomatico o perlomeno volto al riconoscimento precoce di una malattia. Esso rientra nel campo di applicazione dell'articolo 30 LEGU solo se si tratta di un esame genetico ai sensi dell'articolo 3 lettera a LEGU, ossia un esame citogenetico o genetico-molecolare o ogni altro esame di laboratorio eseguito allo scopo di ottenere direttamente informazioni su caratteristiche del patrimonio genetico umano. Con «altri esami di laboratorio» si intendono esami volti a determinare una caratteristica genetica, ma che non rientrano tra gli esami genetico-molecolari eseguiti su proteine (cfr. fig. 1).

Diversamente dall'articolo 28 LEGU, che prevede l'obbligo di autorizzazione solo per gli esami citogenetici e genetico-molecolari, nei depistaggi genetici anche gli «altri esami di laboratorio» sono soggetti all'obbligo di autorizzazione.

³ Cfr. www.ufsp.admin.ch > Medicina & ricerca > Test genetici > Prescrizione ed esecuzione di test genetici (rubrica Documenti): scheda informativa «Offerte di screening per neonati»

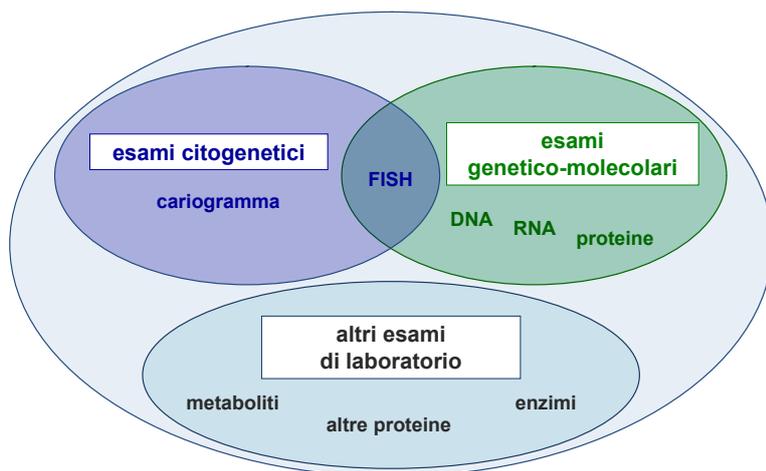


Figura 1: Rappresentazione grafica dell'articolo 3 lettera a LEGU (*esami genetici: esami citogenetici e genetico-molecolari* volti a determinare le caratteristiche del patrimonio genetico umano, nonché *tutti gli altri esami di laboratorio* eseguiti allo scopo di ottenere direttamente tali informazioni sul patrimonio genetico).

Anche se esami come il test del primo trimestre o le ecografie sono offerti in modo sistematico, non rientrano nella definizione di depistaggio genetico della LEGU e quindi non sono soggetti all'obbligo di autorizzazione. Si tratta di esami prenatali volti a valutare un rischio e non di esami genetici ai sensi dell'articolo 3 lettera a LEGU.

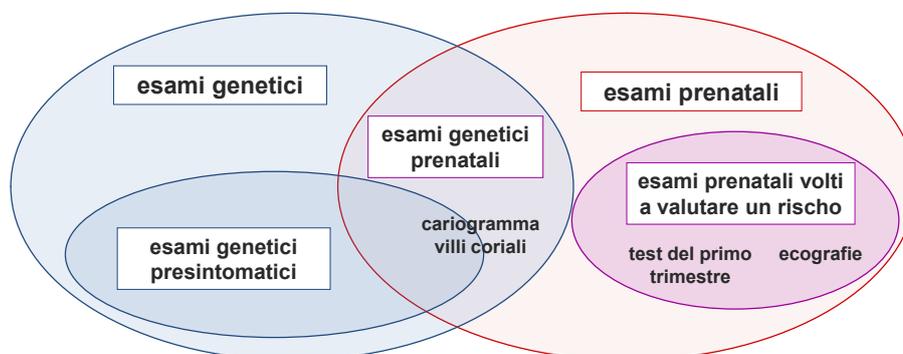


Figura 2: Rappresentazione grafica dell'articolo 3 LEGU: lettera a (*esami genetici*), lettera e (*esami genetici presintomatici*), lettera f (*esami prenatali*), lettera g (*esami genetici prenatali*) e lettera h (*esami prenatali volti a valutare un rischio*). I depistaggi sono soggetti all'obbligo di autorizzazione solo se prevedono esami genetici.

Anche lo screening uditivo neonatale, offerto normalmente in Svizzera, non è un esame genetico ai sensi della LEGU, poiché serve esclusivamente al riconoscimento precoce di una sordità e non a determinarne l'eventuale causa genetica. Nell'ambito di un depistaggio genetico non possono essere eseguiti esami volti a riconoscere portatori sani di malattie autosomiche recessive, poiché ciò violerebbe i requisiti di legge che impongono a tutti i depistaggi genetici la possibilità di una cura precoce o una profilassi.

5 Procedura per il rilascio dell'autorizzazione per l'esecuzione di depistaggi genetici

5.1 Domanda (art. 31 OEGU)

Per ottenere l'autorizzazione all'esecuzione di depistaggi genetici va presentata una domanda all'UFSP. La domanda deve contenere:

- il programma di depistaggio;
- i dati relativi alla persona richiedente;
- il nome e l'indirizzo professionale di una persona responsabile e informazioni sulla sua competenza professionale;
- l'indicazione dell'organizzazione incaricata dell'esecuzione del depistaggio genetico.

L'UFSP mette a disposizione un formulario per la presentazione della domanda⁴.

Prima di conferire l'autorizzazione, l'UFSP sente il parere della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU) e, se necessario, della Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana (CNE).

L'autorizzazione può essere rilasciata per un periodo limitato nel tempo.

5.2 Adeguamenti del programma di depistaggio e obblighi di notifica (art. 33 e 34 OEGU)

Il titolare dell'autorizzazione deve adeguare il programma di depistaggio se ciò è necessario per motivi contenutistici o organizzativi significativi.

Il titolare dell'autorizzazione deve notificare previamente all'UFSP quanto segue:

- importanti modifiche nel programma di depistaggio;
- cambiamento dell'organizzazione incaricata dell'esecuzione del depistaggio genetico;
- cambiamento della persona responsabile.

5.3 Rapporto (art. 35 OEGU)

Il titolare dell'autorizzazione deve presentare all'UFSP una volta all'anno un rapporto sull'esecuzione del depistaggio genetico. Il rapporto deve contenere in particolare:

- dati statistici sui parametri di successo dello screening;
- dati su avvenimenti particolari.

Il titolare dell'autorizzazione deve presentare ogni cinque anni all'UFSP un rapporto sui cinque anni precedenti. Il rapporto deve contenere le conoscenze dettagliate che derivano dai dati raccolti. I rapporti sono pubblicati sul sito web dell'UFSP.

La conclusione del depistaggio genetico deve essere notificata entro 30 giorni all'UFSP. In caso di interruzione del depistaggio genetico, tale termine si riduce a 15 giorni e nella notifica occorre specificare i motivi dell'interruzione. Entro sei mesi dall'interruzione o dalla conclusione del depistaggio genetico deve essere presentato un rapporto finale, contenente in particolare:

- una sintesi dei risultati rilevati per la durata complessiva del depistaggio genetico e le conclusioni che ne derivano;
- i dati sulle misure adottate in base al depistaggio genetico;
- le raccomandazioni derivanti dal depistaggio genetico.

5.4 Sospensione, revoca e annullamento dell'autorizzazione (art. 36 OEGU)

L'UFSP può sospendere o revocare l'autorizzazione se:

- le condizioni per l'autorizzazione non sono più adempite;
- gli obblighi di notificazione e di presentazione del rapporto non sono rispettati; oppure
- nuove conoscenze scientifiche lo richiedono.

Si ricorda che importanti modifiche nel programma di depistaggio richiedono la previa autorizzazione dell'UFSP. Sono considerate importanti modifiche, per esempio, i cambiamenti nelle procedure di esame, nei parametri di misura o nel gruppo di popolazione cui viene offerto il depistaggio genetico.

5.5 Metodi di esame citogenetico o genetico-molecolare

Se il metodo di esame di un depistaggio genetico è un esame citogenetico o genetico-molecolare, il laboratorio che intende eseguire questo test necessita di un'autorizzazione supplementare dell'UFSP a eseguire esami citogenetici o genetico-molecolari sull'essere umano (art. 28 LEGU).

⁴ Vedi su questo sito www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica sotto Documenti > Informazioni e Formolari

Ai sensi della LEGU, gli esami citogenetici sono esami eseguiti allo scopo di determinare il numero e la struttura dei cromosomi (art. 3 lett. b), mentre gli esami genetico-molecolari sono eseguiti allo scopo di determinare la struttura molecolare degli acidi nucleici e il prodotto diretto del gene (p. es. esami di proteine) (art. 3 lett. c).

Le informazioni sui requisiti e sulla procedura per ottenere l'autorizzazione si possono trovare alla pagina www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica > Esami citogenetici e genetico molecolari dell'UFSP.

L'autorizzazione per l'esecuzione dei relativi esami citogenetici o genetico-molecolari deve essere ottenuta necessariamente prima dell'autorizzazione per il depistaggio genetico.

5.6 Finanziamento del depistaggio genetico

L'autorizzazione all'esecuzione di un depistaggio genetico dà diritto a offrire ed eseguire il depistaggio genetico. L'esecuzione del depistaggio genetico deve essere garantita per una durata adeguata (art. 30 cpv. 2 lett. d LEGU). Per questo sono necessarie risorse finanziarie e di personale.

I depistaggi genetici autorizzati sino ad ora sono remunerati dall'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (AOMS). Tuttavia la copertura finanziaria non deve necessariamente essere garantita nell'ambito dell'AOMS. Altri finanziatori possono assumersi i costi di un depistaggio genetico, purché non sussistano conflitti d'interesse. Se si mira al finanziamento di un depistaggio genetico da parte dell'AOMS, è necessario presentare un'ulteriore domanda all'unità di direzione Assicurazione malattie e infortuni dell'UFSP⁵. Saranno tenuti in considerazione i dati già presentati per richiedere l'autorizzazione all'esecuzione del depistaggio genetico.

6 Ulteriori informazioni

- Raccomandazione 4/2009 della CEEGU concernente le condizioni poste alle domande per l'esecuzione di depistaggi genetici. Vedi su questo sito [Internet](#) (disponibile solo in tedesco) sotto Compiti e attività della Commissione.
- [UK Screening Portal](#)⁶ - Criteria for appraising the viability, effectiveness and appropriateness of a screening programme
- Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease, Geneva: WHO; 1968⁷.
- Petros, M. Revisiting the Wilson-Jungner criteria. Genetics in Medicine 14, 129 (2012)⁸. Grosse SD, Rogowski WH, Ross LF, Cornel MC, Dondorp WJ, Khoury MJ. Population Screening for Genetic Disorders in the 21st Century: Evidence, Economics, and Ethics. Public Health Genomics 2010;13:106–115⁹.

⁵ Informazioni sul finanziamento del depistaggio genetico in quanto analisi presa a carico dall'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie sono disponibili su: www.ufsp.admin.ch > Assicurazione malattie > Designazione delle prestazioni > Procedure di domanda: elenco delle analisi. Informazioni sulle prestazioni mediche sono disponibili su: www.ufsp.admin.ch > Assicurazione malattie > Designazione delle prestazioni > Procedure di domanda: prestazioni generali

⁶ www.gov.uk > Health and social care > Health improvement

⁷ http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/37650/17/WHO_PHP_34.pdf

⁸ <https://doi.org/10.1038/gim.0b013e31823331d0>

⁹ <https://doi.org/10.1159/000226594>

Contatto

Ufficio federale della sanità pubblica

Divisione Biomedicina

3003 Berna

genetictesting@bag.admin.ch

www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica