



Esami citogenetici e genetico-molecolari al di fuori dell'ambito medico

Condizioni e procedura per il rilascio dell'autorizzazione per la determinazione di caratteristiche degne di particolare protezione

Promemoria Autorizzazione al di fuori dell'ambito medico

Stato: dicembre 2022

Indice

1	Basi giuridiche	2
2	Campo di applicazione	2
2.1	Deroghe dal campo di applicazione della LEGU	2
3	Esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico	2
4	Obbligo di autorizzazione per l'esecuzione di esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione (art. 35 LEGU)	3
4.1	Esami genetici (art. 3 LEGU).....	3
4.2	Esami del prodotto diretto del gene.....	3
4.3	Altri esami di laboratorio.....	3
5	Condizioni per il rilascio dell'autorizzazione	4
5.1	Sistema di gestione della qualità (art. 41 OEGU).....	4
5.2	Direzione del laboratorio (art. 43 OEGU)	4
5.3	Qualifica del capo di laboratorio e del supplente (art. 44 OEGU).....	4
5.4	Qualifica del personale di laboratorio (art. 45 OEGU)	5
6	Procedura di autorizzazione	5
6.1	Domanda (art. 46 OEGU).....	5
6.2	Autorizzazione (art. 47 OEGU).....	5
6.3	Portata dell'autorizzazione (art. 48 OEGU)	6
6.4	Sospensione, revoca ed estinzione dell'autorizzazione (art. 49 OEGU)	6
7	Vigilanza mediante ispezioni (art. 59 OEGU)	6

1 Basi giuridiche

Ai laboratori che eseguono esami citogenetici o genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione si applicano in primo luogo i seguenti atti normativi:

- legge federale del 15 giugno 2018 sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)¹
- ordinanza del 23 settembre 2022 sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU)²

Trovano inoltre applicazione le disposizioni pertinenti contenute nei seguenti atti normativi:

- legge federale del 19 giugno 1992 sulla protezione dei dati (LPD)³
- disposizioni cantonali

2 Campo di applicazione

Il campo di applicazione della LEGU comprende quasi tutti gli esami citogenetici e genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche del patrimonio genetico umano. Per esami genetici si intendono inoltre tutti gli altri esami di laboratorio eseguiti allo scopo di ottenere direttamente informazioni sul patrimonio genetico.

Gli esami genetici si dividono essenzialmente nelle seguenti tre categorie:

- esami genetici in ambito medico (vedi *promemoria autorizzazione in ambito medico*);
- esami genetici al di fuori dell'ambito medico;
- esami di caratteristiche non ereditarie del patrimonio genetico.

I requisiti per gli esami di caratteristiche non ereditarie del patrimonio genetico non sono trattati in questo promemoria. I laboratori che eseguono questo tipo di esami genetici non necessitano di un'autorizzazione ai sensi dell'articolo 28 LEGU.

2.1 Derghe dal campo di applicazione della LEGU

I seguenti esami genetici sono esclusi dal campo di applicazione della LEGU:

- i profili del DNA nel procedimento penale o per l'identificazione di persone sconosciute, scomparse o decedute sono disciplinati dalla legge sui profili del DNA⁴;
- tutti gli esami genetici e prenatali nell'ambito della ricerca sulle malattie dell'essere umano nonché sulla struttura e sulla funzione del corpo umano sono disciplinati dalla legge sulla ricerca umana (LRUm)⁵.

3 Esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico

Non rientrano nell'ambito medico gli esami genetici il cui risultato non fornisce informazioni su malattie o rischi di malattia o su altre caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico. Questi esami si suddividono in determinazione di caratteristiche degne di particolare protezione e «altri» esami genetici.

Esempi di esami volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico:

¹ RS 810.12

² RS 810.122.1

³ RS 235.1

⁴ RS 363

⁵ RS 810.30

- *caratteristiche fisiologiche*: per esempio, tipo di metabolismo per ottimizzare l'alimentazione, struttura muscolare per la scelta ottimale di una disciplina sportiva (velocità, resistenza), invecchiamento della pelle;
- *caratteristiche personali*: in particolare carattere, comportamento, intelligenza o talenti;
- *caratteristiche concernenti l'origine, sia etnica sia d'altro tipo (ricerca «genealogica»)*: in particolare la regione di origine degli antenati, per esempio la discendenza dai celti, compresa la ricerca di familiari tra i clienti di fornitori di test genetici o l'accertamento di eventuali rapporti di parentela con celebrità o personaggi storici i cui dati sono a disposizione dei fornitori.

Quando due persone intendono accertare un eventuale rapporto di parentela tra loro, si applicano le disposizioni in materia di profili del DNA (cfr. cap. 5 LEGU e ordinanza sull'allestimento di profili del DNA in materia civile e amministrativa; ODCA). Nello specifico, si tratta della creazione di profili del DNA volti a determinare la filiazione (p. es. test di paternità) o l'identità. In questo caso trova applicazione l'ODCA. L'Ufficio federale di polizia fedpol è competente per questa ordinanza.

4 Obbligo di autorizzazione per l'esecuzione di esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione (art. 35 LEGU)

Secondo l'articolo 35 LEGU, i laboratori che eseguono esami citogenetici e genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico necessitano di un'autorizzazione dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP).

4.1 Esami genetici (art. 3 LEGU)

Secondo la LEGU per esami genetici si intendono:

gli esami citogenetici e genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche del patrimonio genetico umano, nonché tutti gli altri esami di laboratorio che mirano direttamente a ottenere tali informazioni (art. 3 lett. a LEGU).

- Gli esami citogenetici sono eseguiti per determinare il numero e la struttura dei cromosomi.
- Gli esami genetico-molecolari sono eseguiti per determinare la struttura molecolare degli acidi nucleici (DNA e RNA) e del prodotto diretto del gene (proteine).

4.2 Esami del prodotto diretto del gene

Secondo la definizione di cui all'articolo 3 lettera c LEGU, gli esami del prodotto diretto del gene rientrano negli esami genetico-molecolari e sono pertanto soggetti all'obbligo di autorizzazione.

Gli esami del prodotto diretto del gene consistono di regola in esami biochimici delle proteine, che mirano a ottenere direttamente informazioni sul patrimonio genetico e permettono di individuare in modo univoco una o più mutazioni del gene esaminato (p. es. in base a un cambiamento nella struttura proteica o a un'attività enzimatica misurata).

Se un esame non permette di determinare in modo univoco la struttura molecolare degli acidi nucleici, ma fornisce comunque informazioni su caratteristiche del patrimonio genetico e mira anche a ottenerle, non viene considerato esame del prodotto diretto del gene (p. es. mutazione in un complesso enzimatico). Questi esami rientrano tuttavia nel campo di applicazione della LEGU nella categoria «altri esami di laboratorio» (non soggetti all'obbligo di autorizzazione) di cui all'articolo 3 lettera a LEGU.

4.3 Altri esami di laboratorio

Anche altri esami di laboratorio mirano a ottenere informazioni sul patrimonio genetico umano e possono permettere di diagnosticare una mutazione ereditaria, ma non forniscono per esempio informazioni sulla variante di tale mutazione nel gene interessato. Per questo rientrano nella categoria degli esami genetici ma non in quella degli esami genetico-molecolari (cfr. art. 3 lett. a LEGU).

Contrariamente agli esami del prodotto diretto del gene, questi esami non sono soggetti ad autorizzazione.

5 Condizioni per il rilascio dell'autorizzazione

Per poter eseguire esami citogenetici e genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche genetiche degne di particolare protezione un laboratorio deve:

- disporre di un sistema di gestione della qualità conforme alle norme internazionali;
- designare un capo di laboratorio che si assuma la responsabilità dell'esecuzione degli esami e del rispetto delle disposizioni di legge e degli obblighi (vedi *promemoria obblighi al di fuori dell'ambito medico*);
- designare un supplente;
- disporre di sufficiente personale di laboratorio qualificato;
- disporre di locali e apparecchiature che garantiscano l'esecuzione di esami genetici conformi allo stato della scienza e della tecnica.

5.1 Sistema di gestione della qualità (art. 41 OEGU)

I laboratori che eseguono esami citogenetici o genetico-molecolari al di fuori dell'ambito medico devono disporre di un sistema di gestione della qualità che soddisfi le disposizioni della seguente norma internazionale:

- SN EN ISO/IEC 17025:2018, Requisiti generali per la competenza dei laboratori di prova e di taratura.

5.2 Direzione del laboratorio (art. 43 OEGU)

Il capo di laboratorio assume la responsabilità per l'esecuzione degli esami genetici e per il rispetto delle disposizioni di legge e degli obblighi cui sono sottoposti i laboratori (cfr. *promemoria obblighi al di fuori dell'ambito medico*). Le disposizioni di legge includono in particolare i requisiti riguardanti:

- la necessità di evitare la produzione di informazioni eccedenti (art. 9 LEGU);
- la protezione dei campioni e dei dati genetici (art. 10 LEGU);
- la durata di conservazione dei campioni e dei dati genetici (art. 11 LEGU);
- l'utilizzazione di campioni e dati genetici per un altro scopo (art. 12 LEGU);
- la pubblicità destinata al pubblico (art. 14 LEGU);
- l'esecuzione degli esami conformemente allo stato della scienza e della tecnica (art. 15 LEGU);
- l'esecuzione di esami genetici all'estero (art. 29 LEGU).

Il grado di occupazione minimo del capo di laboratorio dipende dal volume e dalla complessità degli esami eseguiti.

Se la direzione è esercitata da più persone, il laboratorio deve definire gli ambiti di responsabilità delle persone interessate.

Supplenza

Il laboratorio deve designare un supplente del capo di laboratorio.

La supplenza deve essere regolamentata in un mansionario e va garantita anche in caso di brevi assenze. La scelta del supplente è libera. La supplenza può essere affidata, per esempio, a una persona che lavora in un laboratorio della stessa organizzazione mantello oppure in un altro laboratorio.

5.3 Qualifica del capo di laboratorio e del supplente (art. 44 OEGU)

Il capo di laboratorio e il supplente devono poter dimostrare di possedere uno dei seguenti titoli:

- perfezionamento FAMH in genetica medica, chimica clinica, ematologia e immunologia clinica nonché medicina di laboratorio (pluridisciplinare)⁶;
- perfezionamento FMH in patologia, principalmente in patologia molecolare⁷;
- diploma di una scuola universitaria nel campo della biologia, della chimica, della biomedicina, delle scienze farmaceutiche o delle scienze della vita oppure un diploma riconosciuto come equivalente⁸;
- laurea in medicina umana, medicina dentaria, medicina veterinaria o farmacia oppure un diploma riconosciuto come equivalente⁹.

I diplomati che non hanno assolto un perfezionamento FAMH o FMH devono poter attestare almeno un anno di esperienza pratica in un laboratorio di biologia molecolare e conoscenze di genetica umana.

Le informazioni sul riconoscimento di diplomi equivalenti sono riportate nel *promemoria autorizzazione in ambito medico* al numero 6.

5.4 Qualifica del personale di laboratorio (art. 45 OEGU)

Almeno la metà del personale di laboratorio incaricato dell'esecuzione di esami deve poter dimostrare di possedere una delle seguenti qualifiche:

- un diploma di tecnico in analisi biomediche SSS o di laboratorista AFC (biologia) oppure un diploma riconosciuto come equivalente¹⁰;
- un diploma di scuola universitaria nel campo della biologia, della chimica, della biomedicina, delle scienze farmaceutiche o delle scienze della vita oppure un diploma riconosciuto come equivalente¹¹;
- un diploma federale in medicina umana, odontoiatria, medicina veterinaria o farmacia oppure un diploma riconosciuto come equivalente¹².

Diversi organismi sono competenti in materia di riconoscimento di diplomi e titoli di studio esteri. Le informazioni in merito sono riportate nel *promemoria autorizzazione in ambito medico* al numero 6.

6 Procedura di autorizzazione

6.1 Domanda (art. 46 OEGU)

Per eseguire esami citogenetici e genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche genetiche degne di particolare protezione un laboratorio necessita di un'autorizzazione dell'UFSP.

Per la presentazione della domanda va utilizzato il formulario «Domanda di autorizzazione al di fuori dell'ambito medico».

Il formulario è disponibile sul www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica > Esami citogenetici e genetico-molecolari.

6.2 Autorizzazione (art. 47 OEGU)

Se la domanda è completa e le condizioni di cui agli articoli 41-45 OEGU sono soddisfatte, l'UFSP rilascia al laboratorio un'autorizzazione per un periodo di tempo illimitato.

⁶ www.famh.ch

⁷ www.swfi.ch > Formazione continua

⁸ Legge federale sulla promozione e sul coordinamento del settore universitario svizzero (LPSU); RS 414.20

⁹ Legge sulle professioni mediche; RS 811.11

¹⁰ Legge sulla formazione professionale; RS 412.10

¹¹ Legge federale sulla promozione e sul coordinamento del settore universitario svizzero (LPSU); RS 414.20

¹² Legge sulle professioni mediche; RS 811.11

6.3 Portata dell'autorizzazione (art. 48 OEGU)

I laboratori titolari di un'autorizzazione possono eseguire tutti gli esami citogenetici e genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico.

6.4 Sospensione, revoca ed estinzione dell'autorizzazione (art. 49 OEGU)

L'UFSP può sospendere o revocare l'autorizzazione al verificarsi delle seguenti condizioni:

- il laboratorio non soddisfa più le condizioni per l'autorizzazione; oppure
- il laboratorio non rispetta le disposizioni di legge o gli obblighi cui è sottoposto.

L'autorizzazione si estingue automaticamente se il laboratorio cessa la sua attività di propria iniziativa. La cessazione dell'attività dev'essere notificata dal laboratorio all'UFSP (vedi *obblighi al di fuori dell'ambito medico*).

7 Vigilanza mediante ispezioni (art. 59 OEGU)

L'UFSP effettua regolarmente ispezioni. Per adempiere i propri compiti di vigilanza, può avvalersi di periti esterni o incaricare questi ultimi dell'ispezione.

L'UFSP può rinunciare a un'ispezione per i laboratori accreditati o che hanno presentato una domanda di accreditamento. Tuttavia, l'UFSP si riserva la facoltà di effettuare un'ispezione dei laboratori accreditati qualora lo reputi necessario.

Contatto

Ufficio federale della sanità pubblica

Divisione Biomedicina

3003 Berna

genetictesting@bag.admin.ch

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