



## Esami genetici sull'essere umano

# Esposizione del quadro giuridico

Stato: febbraio 2025

### Indice

<b>1</b>	<b>L'essenziale in breve</b>	<b>4</b>
1.1	Sintesi .....	4
1.2	Le novità più importanti nella LEGU .....	6
<b>2</b>	<b>Definizioni, scopo e campo d'applicazione della LEGU</b>	<b>6</b>
2.1	Definizioni centrali .....	6
2.2	Scopo .....	7
2.3	Campo d'applicazione .....	7
2.4	Ambiti di disciplinamento: attribuzione e delimitazione .....	8
<b>3</b>	<b>Disposizioni generali applicabili agli esami genetici</b>	<b>12</b>
3.1	Divieto di discriminazione .....	12
3.2	Informazione e consenso .....	12
3.3	Diritto di essere informati e diritto di non essere informati .....	13
3.4	Principio secondo cui bisogna evitare le informazioni eccedenti .....	14
3.5	Operazioni relative ai campioni e ai dati genetici .....	14
3.6	Esecuzione all'estero .....	15
3.7	Test genetici destinati a uso proprio .....	16
3.8	Pubblicità destinata al pubblico .....	16
3.9	Stato della scienza e della tecnica .....	17
3.10	Esami genetici su persone incapaci di discernimento, nascituri e persone decedute .....	17
<b>4</b>	<b>Esami genetici e prenatali in ambito medico</b>	<b>18</b>
4.1	Consulenza genetica .....	19
4.2	Prescrizione .....	19
4.3	Obbligo di autorizzazione per i laboratori in ambito medico .....	23
4.4	Comunicazione del risultato .....	23
4.5	Comunicazione di informazioni eccedenti .....	24
4.6	Esami prenatali volti a valutare un rischio .....	24
4.7	Depistaggi genetici .....	25
4.8	Esami genetici nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti di cellule, tessuti e organi. 25	

<b>5</b>	<b>Esami genetici al di fuori dell'ambito medico</b>	<b>27</b>
5.1	Informazione .....	27
5.2	Prescrizione e prelievo del campione .....	28
5.3	Esecuzione dell'esame genetico .....	29
5.4	Comunicazione del risultato.....	30
5.5	Divieto di comunicare informazioni eccedenti .....	30
<b>6</b>	<b>Allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione e l'identità di una persona (test di paternità e di parentela)</b>	<b>30</b>
<b>7</b>	<b>Test genetici «direct-to-consumer»</b>	<b>31</b>
<b>8</b>	<b>Esami genetici di caratteristiche non ereditarie</b>	<b>31</b>
8.1	Esami genetici in caso di malattie tumorali.....	32
8.2	Esami genetici in ambito medico che non sono eseguiti in relazione a malattie tumorali.....	33
8.3	Esami genetici di caratteristiche non ereditarie al di fuori dell'ambito medico .....	33
<b>9</b>	<b>Esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile</b>	<b>33</b>
9.1	Disposizioni per i datori di lavoro .....	34
9.2	Disposizioni per gli istituti di assicurazione.....	34
9.3	Disposizioni per i casi di responsabilità civile .....	34
<b>10</b>	<b>Disposizioni penali</b>	<b>35</b>
<b>11</b>	<b>Altre basi giuridiche rilevanti</b>	<b>36</b>
11.1	Ricerca sull'essere umano.....	36
11.2	Diagnostica preimpianto .....	36
11.3	Profili del DNA nel procedimento penale e per l'identificazione di persone sconosciute o scomparse .....	36
11.4	Protezione dei dati .....	36
11.5	Assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie .....	36
11.6	Medicamenti, dispositivi medici e dispositivi medico-diagnostici in vitro .....	36
11.7	Trapianto di organi, tessuti e cellule .....	37
11.8	Professionisti della salute .....	37
11.9	Altro.....	37
<b>Allegato 1: Tabelle riassuntive</b>		<b>38</b>
Tabella 1:	Ambiti di disciplinamento della LEGU: esempi, attribuzione e delimitazione .....	38
Tabella 2:	Requisiti per i singoli ambiti di disciplinamento.....	40
Tabella 3:	Professionisti autorizzati a prescrivere esami genetici .....	41
Tabella 4:	Limitazioni del campo d'applicazione della LEGU.....	42
Tabella 5:	Ammissibilità di esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile .....	45
Tabella 6:	Panoramica degli aspetti centrali del disciplinamento e dei rispettivi articoli rilevanti.....	47

**Allegato 2: Definizioni e grafici**

**49**

Definizioni ..... 49

Grafici ..... 51

## 1 L'essenziale in breve

La legge federale concernente gli esami genetici sull'essere umano (LEGU; [RS 810.12](#)) definisce i presupposti e le condizioni quadro per l'esecuzione di esami genetici e prenatali. La LEGU è concretizzata nelle seguenti ordinanze:

- l'ordinanza concernente gli esami genetici sull'essere umano (OEGU; [RS 810.122.1](#));
- l'ordinanza sull'allestimento di profili del DNA in materia civile e amministrativa (ODCA; [RS 810.122.2](#)).

### 1.1 Sintesi

Gli esami genetici e prenatali<sup>1</sup> nonché l'allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona sono suddivisi in diversi ambiti di disciplinamento a seconda dello scopo e del significato e sono disciplinati in base ai rischi. Agli esami si applicano requisiti distinti a seconda delle possibili conseguenze di un eventuale abuso (p. es. trasmissione non autorizzata di dati genetici) e del bisogno di protezione delle persone interessate (p. es. persone incapaci di discernimento).

- Vi sono **requisiti fondamentali** applicabili a tutti gli esami, i quali riguardano tra l'altro i seguenti aspetti:
  - **consenso informato:** un esame genetico o prenatale può essere eseguito soltanto se la persona interessata è stata informata e vi ha acconsentito. Anche un profilo del DNA può essere allestito soltanto con il consenso della persona interessata o su ordine di un giudice nell'ambito di un procedimento civile;
  - **esami genetici su persone incapaci di discernimento:** possono essere eseguiti soltanto gli esami genetici necessari per tutelare la salute della persona incapace di discernimento. I test al di fuori dell'ambito medico sono vietati. L'accertamento della parentela di una persona incapace di discernimento è invece consentito (p. es. test di paternità) se le pertinenti disposizioni legali (p. es. consenso) sono soddisfatte;
  - **esami prenatali:** possono essere esaminate unicamente le caratteristiche dell'embrione o del feto che riguardano la salute. È consentito determinare il sesso solo se questo serve a diagnosticare una malattia. I test di paternità prenatali sono ammessi;
  - **diritto di essere informati e diritto di non essere informati:** il risultato dell'esame può essere comunicato solo alla persona interessata, che decide se vuole venirne a conoscenza o meno. Il risultato può essere comunicato a terzi solo con il consenso della persona interessata. In caso di esame su una persona incapace di discernimento, esame prenatale, esame genetico al di fuori dell'ambito medico e allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona, sussistono restrizioni al diritto di essere informati, rispettivamente al diritto di non essere informati;
  - **evitare informazioni eccedenti:** possono essere rilevati solo dati genetici necessari per lo scopo dell'esame. La produzione di informazioni eccedenti va evitata nel limite del possibile;
  - **protezione 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. In particolare, i campioni e i dati genetici devono essere protetti mediante misure tecniche e organizzative adeguate, per esempio dall'accesso non autorizzato.
- Per gli **esami genetici e prenatali in ambito medico** vale inoltre quanto segue:
  - **consulenza genetica e consenso scritto:** in determinati casi, prima e dopo l'esame genetico deve essere svolta un'adeguata consulenza genetica (p. es. in caso di determinazione di una predisposizione a una malattia prima che si manifestino i sintomi clinici); inoltre in questi casi il consenso deve essere scritto;
  - **prescrizione:** nella maggior parte dei casi, gli esami genetici in ambito medico devono essere prescritti da un medico. In determinati casi anche i farmacisti, i chiropratici e i dentisti possono prescrivere alcuni esami genetici selezionati;
  - **esecuzione:** gli esami genetici in ambito medico possono essere eseguiti soltanto in un laboratorio autorizzato dall'UFSP e accreditato in conformità alle norme internazionali o in un

---

<sup>1</sup> Per questi e altri termini, v. il n. 2.1 e l'all. 2.

- laboratorio adeguatamente qualificato all'estero;
- **comunicazione del risultato:** il risultato di un esame genetico può essere comunicato solo da un professionista della salute legittimato. La persona interessata decide di quali risultati desidera venire a conoscenza;
  - **comunicazione di informazioni eccedenti:** prima del test, la persona interessata deve essere informata sulla possibilità che siano prodotte informazioni eccedenti; la persona interessata decide di quali informazioni desidera venire a conoscenza. Se la prescrizione dell'esame genetico è effettuata da un professionista della salute non medico (p. es. un farmacista), non possono essere comunicate informazioni eccedenti;
  - **datori di lavoro, istituti di assicurazione:** i datori di lavoro o le assicurazioni possono esigere l'esecuzione di esami genetici in ambito medico e la rivelazione di dati genetici già disponibili solo in determinati casi disciplinati dalla legge.
- Agli **esami genetici di caratteristiche della personalità degne di particolare protezione** al di fuori dell'ambito medico, oltre ai requisiti fondamentali sopra menzionati si applica quanto segue:
    - **prescrizione:** gli esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione devono essere prescritti da un professionista della salute (p. es. droghieri, dietisti, fisioterapisti, farmacisti);
    - **prelievo del campione:** il campione deve essere prelevato sul posto e in presenza del professionista della salute. Solo le persone capaci di discernimento possono ricorrere a offerte di tali esami genetici;
    - **esecuzione:** gli esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione possono essere eseguiti soltanto in un laboratorio autorizzato dall'UFSP o in un laboratorio adeguatamente qualificato all'estero;
    - **comunicazione del risultato:** nel caso degli esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione, la legge non stabilisce che il risultato debba essere comunicato dal professionista della salute prescrivente. Deve tuttavia essere garantito che il risultato sia comunicato solo alla persona interessata. Una trasmissione a terzi è permessa solo con il suo consenso;
    - **divieto di comunicare informazioni eccedenti:** alla persona interessata possono essere comunicati soltanto i risultati che corrispondono allo scopo dell'esame (sono escluse le informazioni eccedenti);
    - **i datori di lavoro e gli istituti di assicurazione** non possono esigere l'esecuzione di esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione né impiegare dati genetici risultanti da tali esami.
  - **Altri esami genetici** al di fuori dell'ambito medico non devono essere prescritti da un professionista della salute né essere eseguiti in laboratori adeguatamente qualificati. Possono essere venduti direttamente ai consumatori (cosiddetti **test genetici direct-to-consumer**). Deve tuttavia essere garantito che il risultato sia comunicato solo alla persona interessata. Una trasmissione a terzi è permessa solo con il suo consenso. La **comunicazione di informazioni eccedenti è vietata**. I datori di lavoro e gli istituti di assicurazione non possono esigere l'esecuzione di esami genetici in questo ambito né impiegare dati genetici risultanti da tali esami.
  - Per l'**allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione** o l'identità di una persona (in particolare i test di paternità) vale quanto segue:
    - **consenso scritto:** a meno che l'esame sia stato ordinato da un giudice nell'ambito di un procedimento civile, è necessario il consenso scritto della persona interessata;
    - **prelievo del campione:** normalmente il campione è prelevato dal laboratorio che allestisce il profilo del DNA. In occasione di tale procedura deve essere verificata l'identità della persona interessata;
    - **allestimento del profilo del DNA:** il laboratorio necessita dell'accreditamento del Servizio di accreditamento svizzero e del riconoscimento del Dipartimento federale di giustizia e polizia;
    - **divieto di comunicare informazioni eccedenti:** alla persona interessata possono essere comunicati soltanto i risultati che corrispondono allo scopo dell'esame (sono escluse le informazioni eccedenti).

- **Esami genetici di caratteristiche non ereditarie:** nell'ambito della diagnosi e della cura di malattie tumorali, la LEGU si applica solo agli esami genetici di cui si presume che potrebbero rivelare informazioni su caratteristiche ereditarie del patrimonio genetico. Questi esami sottostanno alle disposizioni generali, applicabili a tutti gli esami genetici (p. es. informazione e consenso, utilizzazione di campioni e dati genetici per un altro scopo), nonché al disciplinamento della comunicazione di informazioni eccedenti. I laboratori che effettuano questi esami non necessitano di autorizzazione dell'UFSP.

Le violazioni delle disposizioni di legge sono in parte **sanzionate penalmente** (p. es. la prescrizione o la commissione di un esame genetico senza il consenso della persona interessata). Le norme penali comprendono principalmente gli atti di professionisti della salute o di persone che operano in laboratori, come datori di lavoro o in istituti di assicurazione, ma in parte anche atti di genitori e di altri privati.

## 1.2 Le novità più importanti nella LEGU

La LEGU e le sue ordinanze sono state sottoposte a revisione e sono entrate in vigore il 1° dicembre 2022. Queste sono le principali modifiche:

- **ampliamento del campo d'applicazione:** la LEGU ora comprende anche gli esami di caratteristiche del patrimonio genetico al di fuori dell'ambito medico e gli esami di caratteristiche non ereditarie del patrimonio genetico. Dal campo d'applicazione restano esclusi in particolare gli esami che sono sufficientemente disciplinati da leggi in altri settori (in particolare la medicina della procreazione, la ricerca sull'essere umano e i profili del DNA nell'ambito della procedura penale);
- **disciplinamento basato sui rischi:** per raggiungere gli obiettivi della LEGU non è necessario soddisfare gli stessi requisiti per tutti gli esami genetici. La LEGU designa diversi ambiti di disciplinamento, per i quali definisce requisiti basati sui rischi;
- **prescrizione di esami genetici:** come finora, gli esami genetici in ambito medico possono essere prescritti principalmente soltanto da medici. In determinati casi, ora anche i farmacisti, i chiropratici e i dentisti possono prescrivere alcuni esami genetici selezionati in ambito medico (in particolare nel campo della farmacogenetica);
- le nuove regole includono tra l'altro la gestione delle **informazioni eccedenti**, prescrizioni sulla **pubblicità** nonché l'esecuzione di esami genetici su **persone decedute**.

## 2 Definizioni, scopo e campo d'applicazione della LEGU

### 2.1 Definizioni centrali

(art. 3 LEGU)

- *Esami genetici:* 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. Gli esami genetici includono la determinazione di caratteristiche del patrimonio genetico sia ereditarie sia non ereditarie (v. anche la [fig. 2](#) nell'all. 2).
- *Esami prenatali:* esami genetici prenatali (p. es. test prenatale non invasivo) ed esami prenatali volti a valutare un rischio (p. es. test del primo trimestre, ecografia; v. [fig. 3](#) nell'all. 2).
- *Profilo del DNA:* caratteristiche del patrimonio genetico specifiche di una persona, determinate mediante un esame genetico e utilizzate per determinare l'identità o la filiazione di tale persona.
- *Persona interessata:* persona vivente di cui si esamina il patrimonio genetico o si allestisce un profilo del DNA e di cui esistono relativi campioni o dati genetici; in caso di esami prenatali, la donna incinta.
- *Campione:* materiale biologico prelevato o utilizzato per un esame genetico, incluso l'allestimento di un profilo del DNA.
- *Dati genetici:* informazioni relative al patrimonio genetico di una persona, ottenute mediante un esame genetico, incluso il profilo del DNA.
- *Informazione eccedente:* risultato di un esame genetico non necessario allo scopo previsto.

**Nota:** questi e altri termini contenuti nel presente testo sono spiegati nell'[allegato 2](#).

## 2.2 Scopo

(art. 1 cpv. 1 LEGU)

Nell'ambito degli esami genetici e prenatali, la LEGU si prefigge di:

- tutelare la dignità umana e la personalità (p. es. garantendo i diritti all'autodeterminazione, che includono il diritto di non essere informati);
- impedire abusi nell'esecuzione degli esami genetici (p. es. test illeciti su persone incapaci di discernimento) e nelle operazioni relative ai dati genetici (p. es. utilizzazione illecita dei risultati da parte di assicuratori);
- garantire la qualità dell'esecuzione degli esami e dell'interpretazione dei risultati (p. es. mediante requisiti per la qualifica dei professionisti prescriventi e dei laboratori).

## 2.3 Campo d'applicazione

(art. 1 cpv. 2 LEGU)

La LEGU disciplina le condizioni di esecuzione di esami genetici e prenatali:

- in **ambito medico** (v. n. 2.4.1, 3 e 4);
- **al di fuori dell'ambito medico** (v. n. 2.4.2, 3 e 5);
- nell'ambito di **rapporti di lavoro e assicurativi** e nei **casi di responsabilità civile** (v. n. 9);
- per l'**allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione** o l'identità di una persona (v. n. 2.4.3 e 6).

Inoltre stabilisce i requisiti per gli esami genetici di **caratteristiche non ereditarie** del patrimonio genetico (v. n. 2.4.4 e 8).

### 2.3.1 Limitazioni del campo d'applicazione e rapporto con altri atti normativi

(art. 2 LEGU; art. 61, 64 e 66 OEGU)

I seguenti esami genetici sono esclusi integralmente o parzialmente dal campo d'applicazione della LEGU:

- *in caso di malattie tumorali*: nel contesto della diagnosi e del trattamento del cancro, la LEGU si applica solo a quei esami genetici che potrebbero rivelare informazioni sulle caratteristiche ereditarie del materiale genetico. Gli esami genetici di materiale biologico modificato patologicamente che non servono a determinare caratteristiche ereditarie del patrimonio genetico e dai quali è altamente improbabile che risultino informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie sono esclusi dal campo d'applicazione della LEGU (cfr. art. 2 cpv. 1 LEGU e art. 61 OEGU). Maggiori spiegazioni sono disponibili al numero 8.1;
- *in caso di trasfusioni di sangue e di trapianti di organi*: agli esami genetici per la tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali eseguiti nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti di organi, tessuti e cellule (p. es. allo scopo di verificare la compatibilità tissutale) si applicano solo singole disposizioni della LEGU (cfr. art. 2 cpv. 2 LEGU e art. 64 OEGU). Gli esami genetici eseguiti nell'ambito delle cure post-trapianto (p. es. allo scopo di controllare il decorso terapeutico o determinare il chimerismo) non rientrano nella LEGU se non generano informazioni eccedenti (cfr. art. 66 OEGU). Maggiori informazioni sono disponibili al numero 4.8.

Il campo d'applicazione della LEGU non comprende:

- l'allestimento di profili del DNA nei procedimenti penali o per l'identificazione di persone sconosciute o scomparse: l'utilizzo di profili del DNA in questo ambito è disciplinato dalla legge sui profili del DNA<sup>2</sup> (cfr. art. 2 cpv. 3 LEGU);
- gli esami genetici e prenatali nell'ambito della ricerca sulle malattie umane nonché sulla morfologia e sulla funzione del corpo umano: questi esami sono disciplinati dalla legge sulla ricerca umana (LRUm)<sup>3</sup> (cfr. art. 2 cpv. 4 LEGU);
- agli esami genetici su gameti *in vitro* nell'ambito di metodi della procreazione con assistenza medica si applica la legge sulla medicina della procreazione<sup>4</sup>. I laboratori che eseguono esami citogenetici e genetico-molecolari su gameti ed embrioni *in vitro* necessitano di un'autorizzazione ai sensi dell'articolo 28 LEGU.

Nell'allegato 1 si trovano panoramiche degli ambiti di disciplinamento della LEGU ([tab. 1](#)) e delle limitazioni del campo d'applicazione della LEGU ([tab. 4](#)).

## 2.4 Ambiti di disciplinamento: attribuzione e delimitazione

I dati genetici possono contenere informazioni sensibili, anche al di fuori dell'ambito medico. Gli esami genetici sono attribuiti a vari ambiti e subordinati a requisiti diversi 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 (n. 2.4.1) e nell'allestimento di profili del DNA (n. 2.4.3) devono essere soddisfatti requisiti molto severi. Gli esami genetici di caratteristiche al di fuori dell'ambito medico (n. 2.4.2) e di caratteristiche non ereditarie (n. 2.4.4) sono disciplinati in modo meno rigoroso.

Agli esami prenatali e agli esami genetici su persone incapaci di discernimento (in particolare i bambini piccoli) si applicano inoltre requisiti particolari (v. n. 3.10).

Di seguito sono descritti gli ambiti di disciplinamento. I requisiti applicabili ai diversi esami genetici sono esposti ai numeri 3–6 e 8 e sono riassunti nella [tabella 2](#). La [tabella 6](#) offre una panoramica più dettagliata degli aspetti centrali del disciplinamento e dei rispettivi articoli rilevanti della LEGU.

### 2.4.1 Esami genetici e prenatali in ambito medico

(art. 19 LEGU; art. 37 cpv. 2 e art 38 OEGU)

Sono attribuiti all'ambito medico gli esami genetici e prenatali che concernono malattie e predisposizioni a malattie o altre caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico.

Gli esami genetici e prenatali in ambito medico<sup>5</sup> con relativi esempi sono:

- *esami genetici diagnostici*: in presenza di sintomi clinici che indicano una possibile malattia ereditaria, per esempio la fibrosi cistica, la distrofia muscolare o disturbi della coagulazione;
- *esami genetici presintomatici*: volti a determinare la predisposizione a una malattia prima che si manifestino i sintomi clinici, per esempio il tumore al seno familiare o la corea di Huntington;
- *esami genetici prenatali*: per identificare anomalie cromosomiche come la trisomia 21 o una malattia ereditaria familiare, per esempio test prenatale non invasivo, esame del liquido amniotico;
- *esami prenatali volti a valutare un rischio*: volti a determinare un possibile rischio di trisomia 21 e altre compromissioni del feto, per esempio mediante test del primo semestre, ecografia;
- *esami nell'ambito della pianificazione familiare (determinazione dello stato di portatore)*: volti a determinare la condizione o lo stato di portatore di un'anomalia genetica e il conseguente rischio per i discendenti, per esempio la fibrosi cistica;

---

<sup>2</sup> Legge federale del 20 giugno 2003 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>3</sup> Legge federale del 30 settembre 2011 concernente la ricerca sull'essere umano (RS 810.30)

<sup>4</sup> Legge federale del 18 dicembre 1998 concernente la procreazione con assistenza medica (RS 810.11)

<sup>5</sup> Cfr. l'art. 3 lett. d–i e l'art. 30 cpv. 1 LEGU nonché l'art. 2 lett. a OEGU; v. anche la [fig. 1](#) nell'all. 2.

- *esami farmacogenetici*: volti a determinare caratteristiche genetiche che influenzano l'effetto di un medicamento, per esempio per evitare gli effetti collaterali indesiderati di un medicamento;
- *depistaggi genetici*: esami genetici proposti sistematicamente a tutta la popolazione, o a determinati gruppi di essa, senza presumere che tali persone abbiano le caratteristiche ricercate, per esempio screening neonatale.

Per chiarire la delimitazione rispetto agli esami genetici al di fuori dell'ambito medico, l'ordinanza contiene un elenco esemplificativo di esami da qualificare come medici (art. 37 cpv. 2 e art. 38 OEGU), che include esami genetici diagnostici e presintomatici relativi alle seguenti malattie o ad altri (eventuali) problemi di salute:

- malattie multifattoriali come il diabete o l'Alzheimer;
- intolleranze alimentari come l'intolleranza al lattosio o al glutine;
- potenziale e comportamento di dipendenza;
- suscettibilità alle infezioni;
- disturbi metabolici;
- rischio elevato di lesioni sportive;
- rischio di allergie o infiammazioni, malattie cutanee;
- turbe psichiche, disturbi dello sviluppo e dell'intelligenza nonché disturbi della personalità e del comportamento.

Per i requisiti riguardanti gli esami genetici in ambito medico, vedere i numeri 3 e 4.

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

(art. 31 LEGU; art. 37–39 OEGU)

Rientrano in questo ambito di disciplinamento gli esami genetici i cui risultati **non forniscono alcuna informazione su malattie o rischi di malattia, né su altre caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico**. Tuttavia, anche i dati di tali esami genetici possono contenere informazioni sensibili, che richiedono una protezione particolare contro gli abusi. A seconda della caratteristica esaminata, può però anche trattarsi di dati dal potenziale di abuso esiguo o trascurabile.

Di conseguenza, per quanto riguarda gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico la LEGU distingue tra **due ambiti**:

- «esami genetici volti a determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione»;
- «altri esami genetici».

### 2.4.2.1 Esami genetici volti a determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione

(art. 31 cpv. 1 LEGU; art. 37 cpv. 1 e art. 39 OEGU)

Rientrano in questo ambito di disciplinamento i seguenti esami genetici:

- *esami genetici volti a determinare caratteristiche fisiologiche la cui conoscenza può influenzare lo stile di vita della persona interessata (test genetici sullo stile di vita)*, in particolare per quanto concerne le abitudini alimentari, l'attività sportiva o il benessere generale, per esempio la determinazione:
  - del tipo metabolico per ottimizzare il peso mediante una dieta adeguata o un'attività sportiva mirata;
  - della conformazione dei muscoli per scegliere la disciplina sportiva ottimale (p. es. in base alla velocità e alla resistenza);
  - della qualità del sonno;
  - dell'invecchiamento cutaneo;

- dell'età biologica<sup>6</sup>;
- *esami genetici di caratteristiche personali*: per esempio la determinazione:
  - di tratti caratteriali;
  - del comportamento;
  - di preferenze personali;
  - dell'intelligenza;
  - di talenti;
- *esami genetici di caratteristiche concernenti l'origine etnica o d'altro tipo («genealogia genetica»)*: ne fanno parte i test che forniscono informazioni:
  - sulla regione di origine degli antenati (p. es. Africa occidentale, Europa meridionale) o
  - sull'appartenenza a un popolo antico (p. es. i celti), a un gruppo demografico o a un'etnia.

Rientrano in questo ambito di disciplinamento anche:

- la ricerca di possibili parenti tra gli altri clienti dell'azienda che offre il test genetico e
- l'offerta di un test volto a fornire informazioni su un'eventuale parentela con celebrità o personaggi storici (a condizione che l'azienda che offre il test genetico possieda già i relativi dati).

### *Delimitazioni*

- Rientrano nell'**ambito medico** (n. 2.4.1) gli esami genetici che forniscono informazioni per esempio su:
  - possibili rischi di malattia la cui conoscenza può influenzare lo stile di vita (p. es. di alcune malattie cardiovascolari o diabete di tipo 2) o
  - forme patologiche di caratteristiche fisiologiche (p. es. disturbi metabolici, malattie cutanee) o di caratteristiche personali (p. es. disturbi della psiche, dello sviluppo o dell'intelligenza).
- Nel caso in cui due persone desiderino accertare la parentela reciproca, si applicano le disposizioni per l'**allestimento di profili del DNA** volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona (v. n. 2.4.3 e 6).
- L'analisi del DNA per la fenotipizzazione nell'ambito di procedimenti penali (p. es. età, origine biogeografica) è disciplinata dalla **legge sui profili del DNA**<sup>7</sup>.

#### 2.4.2.2 Altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico

(art. 31 cpv. 2 LEGU; art. 37 cpv. 3 OEGU)

Gli altri esami genetici comprendono le analisi che forniscono informazioni su caratteri somatici già visibili esternamente nonché su altre caratteristiche che presentano un rischio di abuso relativamente esiguo, come per esempio:

- il colore dei capelli e degli occhi, la struttura dei capelli;
- la forma del lobo dell'orecchio;
- la percezione del gusto (p. es. gusto amaro, avversione al coriandolo);
- la consistenza del cerume;
- lo starnuto riflesso in presenza di una luce forte improvvisa.

<sup>6</sup> Solitamente l'età biologica è esaminata sulla base di caratteristiche epigenetiche (modificazioni chimiche della struttura del DNA o dei cromosomi), che di regola sono acquisite solo nel corso della vita. Poiché dal punto di vista scientifico non è tuttavia escluso che tali caratteristiche possano essere trasmesse ai discendenti, questi accertamenti sono equiparati agli esami genetici di caratteristiche ereditarie (cfr. art. 63 OEGU e v. n. 8.3).

<sup>7</sup> Legge federale del 20 giugno 2003 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)

### *Delimitazione*

- La determinazione di forme patologiche dell'aspetto esteriore (p. es. albinismo o sindromi che influiscono sulla statura) rientra nell'**ambito medico**.
- L'analisi del DNA per la fenotipizzazione nell'ambito di procedimenti penali (p. es. caratteri somatici visibili esternamente) è disciplinata dalla **legge sui profili del DNA**<sup>8</sup>.

Per i requisiti riguardanti gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico, vedere le spiegazioni ai numeri 3 e 5.

#### 2.4.2.3 Attribuzione dei test genetici che determinano più caratteristiche

Le offerte commerciali di test genetici sono spesso volte a determinare più caratteristiche genetiche che rientrano in diversi ambiti di disciplinamento. In tal caso, il test genetico sottostà all'ambito di disciplinamento con i requisiti più elevati.<sup>9</sup>

Esempio: se il risultato del test fornisce informazioni sul tipo di alimentazione (→ test genetici di caratteristiche degne di particolare protezione), sulla percezione del gusto (→ altri test genetici) e su un'intolleranza alimentare (→ test genetici in ambito medico), il test genetico nel suo insieme è attribuito all'ambito medico. Nel caso di questo esempio, all'esecuzione del test si applicano pertanto le disposizioni dell'ambito medico.

#### **2.4.3 Allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona**

(art. 3 lett. j e art. 47 cpv. 1 LEGU; art. 39 lett. b seconda parte del periodo OEGU)

Nell'ambito dell'allestimento di profili del DNA in procedimenti civili e amministrativi nonché al di fuori di procedure ufficiali viene eseguito un esame genetico volto a determinare la filiazione della persona esaminata o la sua identità. Non possono essere esaminate caratteristiche in ambito medico (n. 2.4.1) né al di fuori dell'ambito medico (n. 2.4.2) (art. 47 cpv. 1 LEGU).

I test di paternità e altri test di parentela sono esempi di questo tipo di esame.

### *Delimitazione*

- Non rientrano in questa categoria i test di ricerca degli avi che sono utilizzati anche per cercare parenti tra i clienti dei fornitori dei test o per rivelare la parentela con determinate personalità i cui dati genetici sono già salvati nella banca dati del fornitore (v. n. 2.4.2.1).
- Anche l'utilizzo di profili del DNA in procedimenti penali o per l'identificazione di persone sconosciute o scomparse nell'ambito di indagini della polizia non rientra in questo ambito di disciplinamento (v. n. 2.3.1).

Per i requisiti riguardanti l'allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona, vedere le spiegazioni al numero 6.

#### **2.4.4 Esami genetici di caratteristiche non ereditarie**

(art. 2 cpv. 1 LEGU; art. 61–63 OEGU)

Gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie comprendono esami volti a determinare alterazioni del patrimonio genetico acquisite nel corso della vita e non trasmissibili ai discendenti. A seconda del momento in cui è avvenuta tale alterazione, sono interessati singoli cellule, tessuti o parti del corpo.

Si tratta in particolare di accertamenti eseguiti nel quadro della diagnosi e del trattamento di malattie tumorali.

*Delimitazione:* non rientrano in questa categoria i test volti a determinare malattie tumorali ereditarie.

<sup>8</sup> Legge federale del 20 giugno 2003 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>9</sup> Requisiti elevati: test genetici in ambito medico >> Requisiti medi: test genetici di caratteristiche degne di particolare protezione >> Requisiti bassi: altri test genetici, v. n. 4 e 5.

Per i requisiti riguardanti gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie e le relative deroghe al campo d'applicazione, vedere le spiegazioni al numero 8.

### 3 Disposizioni generali applicabili agli esami genetici

La LEGU formula requisiti applicabili a tutti gli esami genetici. Queste disposizioni generali riguardano soprattutto aspetti legati alla protezione della personalità.

Di seguito sono spiegate le disposizioni generali applicabili agli esami genetici in ambito medico e al di fuori dell'ambito medico. Le disposizioni generali applicabili all'allestimento di profili del DNA sono riportate al numero 6 e quelle riguardanti gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie al numero 8.

#### 3.1 Divieto di discriminazione

(art. 4 LEGU)

Nessuno può essere discriminato a causa del proprio patrimonio genetico. Questa disposizione concretizza nell'ambito degli esami genetici il principio generale di divieto di discriminazione sancito dall'articolo 8 Cost.<sup>10</sup>, il quale non menziona esplicitamente il patrimonio genetico di una persona.

Il divieto di discriminare una persona per il suo patrimonio genetico si rivolge sia agli organi statali, sia ai privati. A essere protetta non è unicamente la persona di cui è stato esaminato il patrimonio genetico, bensì ogni persona per cui sono disponibili informazioni sul patrimonio genetico che potrebbero dare luogo a una disparità di trattamento ingiustificata.

#### 3.2 Informazione e consenso

(art. 5, 6, 25, 29, 32 e 36 LEGU; art. 3 cpv. 4 OEGU)

Un esame genetico può essere eseguito soltanto se la persona interessata è stata informata e se vi ha acconsentito. Lo stesso vale per gli esami prenatali, a prescindere dal fatto che si tratti di un esame genetico prenatale (p. es. test prenatale non invasivo) o di un esame prenatale volto a valutare un rischio (p. es. test del primo trimestre).

##### 3.2.1 Informazione

(art. 6 e 32 LEGU; art. 3 cpv. 4 OEGU)

I contenuti dell'informazione prima di un esame genetico (incl. esame genetico prenatale) concernono in particolare i seguenti aspetti non esaustivi, i quali devono essere spiegati in modo comprensibile per la persona interessata e adeguato all'esame genetico (v. gli esempi di contenuti menzionati per i singoli aspetti).

- *Scopo, tipo e significatività dell'esame genetico:* a quale scopo si esegue l'esame genetico? Che cosa si esamina, un determinato segmento genico o una parte più ampia del patrimonio genetico? Che cosa ci si può aspettare dal risultato, quali benefici porta, quanto è elevata la probabilità che il risultato sia un falso positivo o un falso negativo? Sono possibili esami successivi?
- *Rischi e incomodi associati all'esame:* che campione viene prelevato (p. es. sangue, tessuto, liquido amniotico, saliva)? Quali rischi comporta il prelievo del campione? Quali incomodi psichici, prospettive di azione o decisioni difficili possono essere associati al risultato?
- *Operazioni relative al campione e ai dati genetici:* dove è eseguito l'esame, in Svizzera o all'estero? I campioni e i dati genetici sono inviati in un Paese che non garantisce un'adeguata protezione dei dati e questi ultimi sono pseudonimizzati a tale scopo (v. n. 3.6)? A esame concluso i campioni sono conservati (p. es. ai fini della garanzia della qualità) o sono distrutti (v. n. 3.5.2)? I campioni e i dati genetici possono essere usati per altri scopi in forma codificata, non codificata o anonimizzata? (A seconda del tipo e della forma è necessario ottenere un consenso separato per l'utilizzazione per altri scopi, v. n. 3.5.3).

---

<sup>10</sup> Costituzione federale della Confederazione Svizzera del 18 aprile 1999 (RS 101)

- *Informazioni eccedenti*: dall'esame genetico potrebbero risultare informazioni eccedenti? Che tipo di informazioni, che significato hanno (significatività, eventualmente utilità clinica)? Le informazioni eccedenti possono essere comunicate (v. n. 4.5 e 5.5)?
- *Importanza che il risultato dell'esame potrebbe avere per i familiari e loro diritto di non essere informati*: informazione sul fatto che un risultato positivo può avere importanza per i consanguinei e per altri familiari. I consanguinei hanno il diritto di non essere informati.
- *Diritti della persona interessata*: dopo essere stata sufficientemente informata, la persona interessata può decidere liberamente se acconsentire all'esame genetico (art. 5 LEGU). Salvo singole eccezioni, essa ha il diritto di ricevere le informazioni risultanti dall'esame genetico (art. 7 LEGU). Inoltre ha la possibilità di rifiutare di essere informata del risultato o di parti di quest'ultimo (art. 8 LEGU). Vedere a questo proposito il numero 3.3.

L'informazione in caso di esami genetici al di fuori dell'ambito medico deve coprire ulteriori contenuti e deve essere inoltre messa a disposizione in forma scritta (v. spiegazioni al n. 5.1).

Per gli esami prenatali volti a valutare un rischio e gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie nell'ambito di malattie tumorali è sufficiente un'informazione meno ampia (v. n. 4.6 e 8.1).

Nel caso degli esami genetici in ambito medico, a seconda dell'esame una consulenza genetica che oltrepassa i contenuti dell'informazione è obbligatoria oppure deve perlomeno essere offerta (v. spiegazioni al n. 4.1).

### 3.2.2 Consenso

(art. 5, 25, 29, 36 e 46 LEGU)

Normalmente il consenso può essere dato oralmente.

Per gli esami genetici presintomatici e prenatali nonché gli esami nell'ambito della pianificazione familiare, il consenso va tuttavia documentato per scritto.

Nel caso in cui campioni e dati genetici siano esaminati o analizzati all'estero, occorre sempre un consenso scritto sia per gli «esami genetici in ambito medico» sia per gli «esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico» (v. anche le spiegazioni più dettagliate al n. 3.6).

Anche per gli esami genetici diagnostici in casi di responsabilità civile è necessario un consenso scritto (v. n. 9.3).

Per quanto concerne il consenso a esami genetici su persone incapaci di discernimento, vanno osservate le restrizioni di cui all'articolo 16 LEGU (v. n. 3.10.1).

### 3.3 Diritto di essere informati e diritto di non essere informati

(art. 7 e 8 LEGU)

La persona interessata ha il diritto di ricevere l'informazione risultante da un esame genetico o prenatale. Il risultato dell'esame può essere comunicato solo alla persona interessata. Può essere comunicato a un'altra persona solo se la persona interessata ha dato il suo consenso.

La persona interessata ha il diritto di rifiutare di essere informata sul suo patrimonio genetico (nel caso di una donna incinta: sul patrimonio genetico del nascituro). Tale rifiuto può anche riferirsi unicamente a una parte delle informazioni; è per esempio ipotizzabile che debbano essere comunicate le informazioni sul patrimonio genetico ricercate con l'esame, ma non le informazioni eccedenti. La persona interessata non è tenuta a giustificare questa sua decisione. Il risultato non può essere comunicato alla persona interessata anche se il consenso all'esame è revocato quando i risultati dell'esame sono già disponibili. Le informazioni sul patrimonio genetico della persona sottoposta a esame possono essere rilevanti anche per i suoi stretti consanguinei, soprattutto se si tratta di esami in ambito medico. Anche il loro diritto di non essere informati va rispettato.

Per gli esami genetici in ambito medico sono state definite deroghe o restrizioni a questi diritti all'autodeterminazione (p. es. concernenti gli esami prenatali e gli esami genetici su persone incapaci di discernimento nonché lo scioglimento dal segreto professionale, v. n. 4.4 e 4.5).

Anche per gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico vi sono restrizioni al diritto di essere informati, segnatamente in rapporto alla comunicazione di informazioni eccedenti (v. n. 5.5).

### 3.4 Principio secondo cui bisogna evitare le informazioni eccedenti

(art. 9 LEGU)

L'espressione «informazioni eccedenti» funge da iperonimo per tutti i risultati di un esame genetico non perseguiti, ma che comunque emergono, indipendentemente dalla loro qualità e significatività. Nella letteratura specializzata in lingua inglese si utilizzano le espressioni *incidental findings* o *unsolicited findings*, che sottolineano il carattere casuale o involontario del reperto.

Nell'ambito dell'esecuzione di esami genetici va evitata, per quanto possibile, la produzione di informazioni eccedenti. L'esigenza di evitare che siano rilevati dati genetici non necessari scaturisce già dalla legislazione in materia di protezione dei dati (la raccolta di dati ai soli fini di scorta non è consentita).

Soprattutto in caso di ricorso a metodi di analisi che possono generare una grande quantità di dati genetici (p. es. sequenziamento ad alto rendimento, microarray) occorre prestare attenzione a evitare di produrre informazioni eccedenti.

La persona interessata deve essere informata della possibilità che risultino informazioni eccedenti e del fatto che queste possano essere comunicate o meno (v. n. 3.2.1, 4.5 e 5.5).

### 3.5 Operazioni relative ai campioni e ai dati genetici

#### 3.5.1 Protezione dei campioni e dei dati genetici

(art. 10 LEGU; art. 3, 24 e 54 OEGU)

La LEGU sancisce prescrizioni specifiche uniformi per la protezione dei campioni e dei dati genetici (p. es. precauzioni relative alla sicurezza dei dati). I dati genetici possono essere trattati solo se è garantita la loro protezione. La persona che tratta i dati deve garantirne la protezione mediante misure tecniche e organizzative adeguate. Le misure vanno determinate e aggiornate sulla base di un'analisi dei rischi e tenendo conto dello stato della tecnica. I laboratori autorizzati devono disporre di un programma per la sicurezza dei dati.<sup>11</sup> Ai campioni si applicano per analogia questi requisiti.

Le disposizioni della LEGU integrano e concretizzano le disposizioni della Confederazione e dei Cantoni in materia di protezione dei dati. La LEGU stabilisce inoltre regole comparabili per i campioni. In mancanza di una norma concreta nella LEGU, si applica la rispettiva legislazione sulla protezione dei dati:

- per le strutture cantonali (principalmente p. es. gli ospedali cantonali e i loro laboratori): le rispettive disposizioni cantonali in materia di protezione dei dati;
- per le strutture del settore privato (p. es. altri ospedali, cliniche e laboratori, studi medici, farmacie, drogherie, fornitori di test genetici): le disposizioni della Confederazione in materia di protezione dei dati.

Informazioni in merito sono disponibili sui siti Internet: [Incaricato federale della protezione dei dati e della trasparenza \(IFPDT\)](#)<sup>12</sup> o [Conferenza degli incaricati svizzeri per la protezione dei dati \(Privatim\)](#)<sup>13</sup>.

---

<sup>11</sup> Per informazioni più dettagliate in merito, cfr. <https://www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica> > Esami citogenetici e genetico-molecolari > «Ambito medico» rispettivamente «Al di fuori dell'ambito medico» > Informazioni > «Obblighi dei laboratori»

<sup>12</sup> <https://www.edoeb.admin.ch/edoeb/it/home.html> > Protezione dei dati > La protezione dei dati al giorno > p. es. Salute oppure In-ternet & tecnologia > Sicurezza dell'informazione

<sup>13</sup> <https://www.privatim.ch/de/> (in ted. e franc.)

### 3.5.2 Conservazione

(art. 11 LEGU)

I campioni e i dati genetici possono essere conservati soltanto il tempo necessario per lo scopo previsto. Secondo l'articolo 11 LEGU, i possibili scopi della conservazione sono:

- l'esecuzione dell'esame genetico, compresa la garanzia della qualità necessaria a tal fine<sup>14</sup>;
- l'adempimento di disposizioni cantonali (p. es. gestione delle cartelle dei pazienti);
- l'utilizzazione per un altro scopo (v. n. 3.5.3).

Se lo scopo non sussiste più, i campioni e i dati genetici vanno distrutti o resi anonimi (cfr. art. 6 cpv. 4 LPD).

I campioni e i dati genetici di «altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico» (v. n. 2.4.2.2) devono essere distrutti al più tardi due anni dopo l'esecuzione, tranne nei casi in cui la persona interessata ha acconsentito all'utilizzazione per un altro scopo o non si è opposta all'anonimizzazione (v. n. 3.5.3).

### 3.5.3 Utilizzazione per un altro scopo

(art. 12 LEGU)

I campioni sono utilizzati per un altro scopo per esempio se:

- nell'ambito di un'analisi genetica è necessario un chiarimento di questioni di portata più ampia oppure diverse rispetto a quelle inizialmente tematizzate nell'ambito dell'informazione;
- i campioni o i dati genetici sono utilizzati a scopo di formazione (p. es. pratica per gli studenti o formazione del personale di laboratorio che va oltre la garanzia della qualità richiesta);
- i campioni e i dati genetici devono essere conservati a lungo termine (p. es. per chiarire questioni che potrebbero eventualmente sorgere in seguito).

Se i campioni e i dati genetici sono utilizzati per un altro scopo in forma codificata o non codificata è necessario il consenso della persona interessata. Se sono utilizzati in forma anonimizzata, la persona interessata deve essere previamente informata: se si oppone all'anonimizzazione, questa non è consentita.

Per l'utilizzazione di campioni e dati genetici nell'ambito della ricerca sulle malattie dell'essere umano nonché sulla struttura e sulla funzione del corpo umano devono essere rispettate le prescrizioni della legge sulla ricerca umana<sup>15</sup>.

## 3.6 Esecuzione all'estero

(art. 29 e 36 LEGU; art. 3, 28 e 58 OEGU)

L'esecuzione di un «esame genetico in ambito medico» nonché di un «esame genetico di caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico» può essere delegata a un laboratorio estero solo se:

- garantisce un'esecuzione conforme allo stato della scienza e della tecnica;
- dispone di un sistema di gestione della qualità conforme alle norme ISO 15189 o ISO/IEC 17025;
- è autorizzato a eseguire tali esami nel suo Paese; e
- la persona interessata ne è stata precedentemente informata e vi ha acconsentito per scritto (v. n. 3.2).

---

<sup>14</sup> Per maggiori informazioni cfr. <https://www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica> > Esami citogenetici e genetico-molecolari > «Ambito medico» rispettivamente «Al di fuori dell'ambito medico» > Informazioni > «Obblighi dei laboratori»

<sup>15</sup> Legge federale del 30 settembre 2011 concernente la ricerca sull'essere umano (RS 810.30).

Secondo la LEGU e l'OEGU, chi trasmette campioni e dati genetici a un Paese sprovvisto di una protezione adeguata dei dati<sup>16</sup> è tenuto a pseudonimizzare i dati; la persona interessata deve essere informata sulla trasmissione e sulla pseudonimizzazione (art. 3 cpv. 2 lett. d OEGU, v. n. 3.2.1).

Maggiori informazioni sulla [comunicazione di dati personali all'estero](#)<sup>17</sup> sono disponibili sul sito Internet dell'Incaricato federale della protezione dei dati e della trasparenza (IFPDT).

### 3.7 Test genetici destinati a uso proprio

(art. 13 LEGU)

Per test genetici destinati a uso proprio si intendono i test genetici pronti per l'uso, che le persone interessate possono utilizzare autonomamente. Il risultato può essere ottenuto senza rivolgersi a un laboratorio e interpretato senza conoscenze specifiche, per esempio solo con l'aiuto del foglietto illustrativo.

I test genetici destinati a uso proprio possono essere dispensati direttamente alla persona interessata solo per l'utilizzazione nel quadro degli «altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico». La consegna di test pronti per l'uso non è consentita negli altri ambiti di disciplinamento. Ciò risulta anche dal fatto che nel caso degli «esami genetici in ambito medico», degli «esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione» e dell'«allestimento di profili del DNA» è prevista la prescrizione da parte di un determinato specialista o un prelievo controllato dei campioni segnatamente al fine di evitare abusi (v. n. 4.2, 5.2, 6).

Tuttavia, i test genetici destinati a uso proprio non sono ancora disponibili sul mercato. Esempi noti di test non genetici destinati a uso proprio sono i test di gravidanza o i test autodiagnostici per il coronavirus.

### 3.8 Pubblicità destinata al pubblico

(art. 14 e 47 cpv. 4 LEGU; art. 4 OEGU)

In linea di principio, è vietata la pubblicità destinata al pubblico di «esami genetici in ambito medico». Solo i professionisti autorizzati a prescrivere tali esami possono pubblicizzarli in misura limitata (art. 14 cpv. 2 LEGU; art. 40 lett. d legge sulle professioni mediche<sup>18</sup>). Le aziende o i laboratori non possono invece fare pubblicità destinata al pubblico per gli esami genetici in ambito medico da loro offerti, nemmeno se impiegano professionisti che sarebbero autorizzati a prescrivere tali esami.

Per gli «esami genetici al di fuori dell'ambito medico» la pubblicità destinata al pubblico è consentita a determinate condizioni. La pubblicità deve rimandare alle prescrizioni della legge, le quali concernono:

- il divieto di eseguire esami genetici al di fuori dell'ambito medico su persone incapaci di discernimento e nel campo della diagnostica prenatale (cfr. art. 16 cpv. 1 e 17 cpv. 1 LEGU);
- l'obbligo di informare sufficientemente il cliente (cfr. art. 32 LEGU);
- il divieto di comunicare informazioni eccedenti (cfr. art. 33 LEGU); e
- l'obbligo della prescrizione di un test genetico di caratteristiche degne di particolare protezione da parte di un professionista della salute autorizzato, incluso il prelievo di campioni in presenza di chi ha prescritto l'esame (art. 34 LEGU).

Per l'«allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona» la pubblicità destinata al pubblico è consentita. Anche in questi casi, nella pubblicità si devono indicare le disposizioni della LEGU relative al diritto di prescrivere, all'informazione e al consenso (art. 47 cpv. 4 LEGU).

La pubblicità non deve essere ingannevole.

---

<sup>16</sup> Per gli Stati, i territori, determinati settori di uno Stato e gli organismi internazionali in cui è garantita una protezione adeguata dei dati, consultare l'[all. 1](#) dell'ordinanza del 31 agosto 2022 sulla protezione dei dati (RS 235.11)

<sup>17</sup> Cfr. [www.edoeb.admin.ch/it/comunicazione-di-dati-personali-allestero](http://www.edoeb.admin.ch/it/comunicazione-di-dati-personali-allestero)

<sup>18</sup> Legge federale del 23 giugno 2006 sulle professioni mediche universitarie (RS 811.11).

### 3.9 Stato della scienza e della tecnica

(art. 15 LEGU; art. 10 e 42 OEGU)

Gli esami genetici e prenatali, incluso l'allestimento di profili del DNA, devono essere eseguiti conformemente allo stato della scienza e della tecnica.

Menzionando lo stato della scienza e della tecnica si vuole sottolineare che le procedure e i metodi devono essere selezionati in linea di principio secondo le più recenti conoscenze e gli ultimi sviluppi tecnici. L'obiettivo è segnatamente di assicurarsi che i metodi obsoleti siano sostituiti quando ciò migliora la prestazione analitica di un test. In ambito medico si aggiunge anche l'aspetto della prestazione clinica. Deve inoltre essere garantita l'esistenza di un'evidenza scientifica per gli esami genetici e prenatali. Non solo in ambito medico, ma anche in caso di «esami genetici al di fuori dell'ambito medico» occorre vigilare affinché alle persone interessate vengano offerti solo esami la cui validità, utilità e significatività siano sufficientemente documentate da studi scientifici. L'esecuzione conforme allo stato della tecnica deve essere praticabile dal punto di vista economico. Spesso, nella prassi, questo requisito viene soddisfatto con il rispetto di regole tecniche generalmente riconosciute.

Oltre alla vera e propria analisi del campione in laboratorio, in questa sede la nozione di «esecuzione» comprende in particolare anche la procedura d'informazione, consenso e consulenza, il prelievo del campione, la comunicazione dei risultati nonché la conservazione dei campioni e dei dati. Le relative norme e regole riguardano prevalentemente le attività dei professionisti che prescrivono esami genetici e dei capi dei laboratori.

### 3.10 Esami genetici su persone incapaci di discernimento, nati e persone decedute

#### 3.10.1 Requisiti per gli esami su persone incapaci di discernimento

(art. 16 LEGU)

In linea di principio, gli esami genetici possono essere eseguiti su persone incapaci di discernimento<sup>19</sup> (p. es. bambini piccoli) soltanto se sono necessari alla tutela della loro salute. Sono consentiti in particolare gli esami il cui risultato rende possibili misure terapeutiche o profilattiche o consente di ottimizzare le condizioni di vita. Anche un esame genetico diagnostico per confermare o escludere una determinata malattia è ammissibile secondo la LEGU. Per contro non è ammesso per esempio l'accertamento su un bambino incapace di discernimento di una malattia ereditaria che si manifesterà solo in età adulta e per la quale non è possibile alcuna profilassi. L'esecuzione di esami genetici senza uno scopo medico (p. es. test per determinare l'attitudine sportiva) su persone incapaci di discernimento non è consentita.

Nei seguenti casi sussistono deroghe al principio secondo cui possono essere eseguiti solo gli esami volti a tutelare la salute:

- non è possibile accertare in altro modo una grave malattia ereditaria nella famiglia o lo stato di portatore di una tale malattia;
- per accertare se la persona incapace di discernimento è idonea a donare tessuti, cellule o sangue per un trapianto o una trasfusione (in questo caso si applicano i requisiti della legge sui trapianti<sup>20</sup>, risp. della legge sugli agenti terapeutici<sup>21</sup>).

Poiché normalmente gli esami genetici su persone incapaci di discernimento possono essere eseguiti solo per tutelare la loro salute, vi sono anche restrizioni al diritto di non essere informati (art. 26 cpv. 2 LEGU) e al diritto di essere informati (art. 27 cpv. 2 LEGU). Per maggiori spiegazioni, vedere i numeri 4.4 e 4.5.

---

<sup>19</sup> Il diritto svizzero non stabilisce una determinata età per la capacità di discernimento (cfr. art. 16 CC). Questa deve essere valutata di volta in volta per ogni singolo caso, solitamente dalla persona prescrivente. Confrontare a tale proposito anche le direttive dell'ASSM sulla capacità di discernimento nella prassi medica (in ted., franc. e ingl. al sito Internet: [www.samw.ch/fr](http://www.samw.ch/fr) > Éthique > Aperçu des thèmes > Capacité de discernement dans la pratique médicale).

<sup>20</sup> Legge federale dell'8 ottobre 2004 sul trapianto di organi, tessuti e cellule (RS 810.21)

<sup>21</sup> Legge federale del 15 dicembre 2000 sui medicinali e i dispositivi medici (RS 812.21)

Per spiegazioni sulla determinazione della filiazione in caso di bambini incapaci di discernimento (p. es. test di paternità), vedere il numero 6.

### 3.10.2 Requisiti per gli esami prenatali

(art. 17 LEGU)

Con gli esami genetici prenatali e gli esami prenatali volti a valutare un rischio si possono analizzare solo le caratteristiche dell'embrione o del feto che ne pregiudicano direttamente la salute. È consentito determinare il sesso del nascituro solo se questo serve a diagnosticare una malattia (p. es. se questa concerne solitamente solo i discendenti di sesso maschile). Se però il sesso viene accertato nel corso di un altro esame (p. es. trisomia 21 / sindrome di Down, ecografia), è vietato comunicarlo ai genitori prima della fine della dodicesima settimana di gravidanza. L'informazione non può essere comunicata neppure successivamente se vi è il rischio che la gravidanza sia interrotta per questo motivo.

Nei seguenti casi sussistono deroghe alla norma secondo la quale possono essere esaminate solo le caratteristiche che pregiudicano direttamente la salute dell'embrione o del feto:

- accertamenti nell'ambito degli esami di controllo durante la gravidanza per prevenire le complicazioni risultanti da un'incompatibilità (p. es. fattore Rhesus) tra la madre e il nascituro o i fratelli nati successivamente (v. anche n. 4.8.2);
- accertamento della compatibilità tissutale per il trasferimento del sangue del cordone ombelicale a un genitore, un fratello o una sorella.

Gli esami prenatali senza uno scopo medico, per esempio per determinare il colore dei capelli o degli occhi o l'intelligenza, non sono ammessi. Gli accertamenti prenatali della paternità sono consentiti (v. n. 6).

### 3.10.3 Esami genetici su persone decedute

(art. 18 LEGU)

Su persone decedute può essere eseguito un esame genetico soltanto se:

- è necessario per accertare la presenza di una malattia ereditaria o lo stato di portatore di una tale malattia;
- un parente della persona deceduta lo richiede;
- la caratteristica esaminata riguarda la salute o la pianificazione familiare di tale parente; e
- tale caratteristica non può essere determinata in nessun altro modo.

Su embrioni o feti provenienti da interruzioni di gravidanza e da aborti spontanei nonché su nati morti possono essere eseguiti esami genetici soltanto se la donna interessata ha dato il proprio consenso.

Un esame genetico è inoltre consentito se secondo il diritto federale o cantonale è ammessa un'autopsia e l'esame genetico serve ad accertare la causa del decesso.

Questi requisiti non si applicano alle analisi genetiche svolte nell'ambito di studi archeologici. Per spiegazioni sull'accertamento della filiazione in caso di persone decedute, vedere il numero 6.

## 4 Esami genetici e prenatali in ambito medico

Agli **esami genetici** in ambito medico si applicano le disposizioni generali di cui al numero 3, in particolare per quanto riguarda i seguenti aspetti:

- informazione e consenso (n. 3.2);
- diritto di essere informati e diritto di non essere informati (n. 3.3);
- principio secondo cui bisogna evitare le informazioni eccedenti (n. 3.4);
- operazioni relative ai campioni e ai dati genetici (n. 3.5);
- esecuzione all'estero (n. 3.6);
- pubblicità destinata al pubblico (n. 3.8);
- esami genetici su persone incapaci di discernimento, nascituri e persone decedute (n. 3.10).

Inoltre devono essere rispettate le disposizioni spiegate di seguito concernenti la consulenza genetica, la prescrizione, l'obbligo di autorizzazione per i laboratori genetici, la comunicazione del risultato nonché la comunicazione delle informazioni eccedenti (v. n. 4.1–4.5).

Agli **esami prenatali volti a valutare un rischio** si applicano solo alcune disposizioni generali della LEGU; inoltre trovano applicazione disposizioni specifiche riguardanti l'informazione e la consulenza (v. n. 4.6). Anche ai **depistaggi genetici** (screening) e agli **esami genetici nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti** si applicano disposizioni particolari (v. n. 4.7 e 4.8).

Per le informazioni relative a esami genetici in ambito medico che concernono caratteristiche non ereditarie, vedere il numero 8.

Per l'attribuzione di un esame all'ambito di disciplinamento degli «esami genetici in ambito medico» e la delimitazione rispetto agli altri ambiti di disciplinamento, vedere il numero 2.4.1.

#### 4.1 Consulenza genetica

(art. 21 e 22 LEGU)

In caso di un esame genetico presintomatico o prenatale o di un esame nell'ambito della pianificazione familiare, il medico prescrivente provvede affinché la persona interessata riceva un'approfondita consulenza genetica prima e dopo l'esame. Tali esami possono essere associati a implicazioni e ripercussioni di ampia portata sulla salute. Anche in occasione di un esame genetico diagnostico la persona interessata deve avere la possibilità di ottenere una consulenza.

La consulenza genetica va al di là del consueto dovere d'informazione. L'informazione (cfr. art. 6 LEGU) e l'approfondita consulenza genetica devono fornire alla persona interessata informazioni dettagliate, commisurate al caso specifico, per permetterle di decidere in modo autonomo se intende sottoporsi all'esame.

La consulenza non può essere direttiva e deve essere fornita da una persona competente. Può trattarsi del medico prescrivente o di un altro specialista che possiede conoscenze approfondite di genetica e competenze specifiche nella consulenza genetica. La consulenza può tenere conto unicamente della situazione individuale e familiare della persona interessata. Altri interessi generali della società non devono confluire nella consulenza.

La LEGU stabilisce quali aspetti centrali vanno tematizzati oltre all'informazione (v. n. 3.2.1), per esempio le ripercussioni mediche, psichiche e sociali dell'esame o della rinuncia a effettuarlo. Alla persona interessata vanno anche spiegate le possibilità di assunzione dei costi dell'esame. Inoltre le devono essere fornite informazioni sull'importanza dell'anomalia constatata e delle misure di prevenzione o di trattamento disponibili. Oltre a ciò, le donne incinte vanno informate espressamente sui propri diritti all'autodeterminazione, in particolare sul diritto a rinunciare a un esame e sul diritto di non essere informate. La decisione di affrontare eventualmente singoli punti solo dopo l'esame deve essere valutata in funzione della situazione. Il colloquio va documentato.

Tra la consulenza e la decisione a favore o contro l'esecuzione dell'esame deve trascorrere un adeguato periodo di riflessione, la cui durata deve essere fissata di caso in caso tenendo conto delle condizioni concrete.

Per spiegazioni sulla consulenza in caso di accertamenti prenatali della paternità, vedere il numero 6.

#### 4.2 Prescrizione

(art. 20 LEGU; art. 5–8 OEGU)

Gli «esami genetici in ambito medico» devono essere prescritti da una **persona appartenente alle professioni mediche** che è abilitata **all'esercizio della professione sotto la propria responsabilità**

**professionale.**<sup>22</sup> Secondo la legge sulle professioni mediche<sup>23</sup>, a tal fine è necessaria un'autorizzazione cantonale all'esercizio della professione, per cui medici, farmacisti e chiropratici necessitano di un titolo federale di perfezionamento o di un titolo estero di perfezionamento riconosciuto.

Di seguito è spiegato chi può prescrivere quali esami genetici secondo la LEGU e l'OEGU (v. anche la [tab. 3.1](#) nell'all. 1).

*Nota:* il disciplinamento della remunerazione delle analisi da parte dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie non è vincolato alle disposizioni della LEGU sulla prescrizione di esami genetici. Segnatamente, l'ordinanza sulle prestazioni<sup>24</sup> e l'elenco delle analisi<sup>25</sup> contengono in parte disposizioni più estese per la prescrizione di determinati esami genetici.

#### 4.2.1 Medici con specializzazione corrispondente

(art. 20 cpv. 1 LEGU)

**Nella maggior parte dei casi**, gli esami genetici in ambito medico possono essere prescritti soltanto da medici specializzati nel settore corrispondente. Ciò significa che devono disporre di un titolo federale di perfezionamento nel settore specialistico dell'esame in questione (p. es. endocrinologia per gli esami relativi alle malattie metaboliche, cardiologia per le malattie cardiovascolari o ginecologia e ostetricia per la diagnostica prenatale).

Nel **loro settore specialistico**, i medici sono autorizzati a prescrivere tutti gli esami genetici. Ciò comprende, tra l'altro, gli esami per la determinazione di malattie rare<sup>26</sup>, anomalie cromosomiche o malattie tumorali ereditarie nonché gli esami farmacogenetici per medicinali prescritti, somministrati o dispensati da medici (in virtù di disposizioni federali e cantonali).

#### 4.2.2 Altre persone che esercitano una professione medica autorizzate a prescrivere esami genetici in ambito medico

(art. 20 cpv. 3 e 4 LEGU; art. 5–8 OEGU)

I medici senza una specializzazione corrispondente, i dentisti, i farmacisti e i chiropratici possono prescrivere alcuni esami genetici selezionati.

Possono prescrivere solo gli esami genetici i cui risultati sono per loro relativamente semplici da interpretare e per cui esistono opzioni chiare per l'ulteriore procedura (p. es. in rapporto al trattamento della malattia in questione oppure alla scelta o al dosaggio di un medicamento). Per garantire ciò sono previste in parte condizioni supplementari (v. n. 4.2.2.5).

La prescrizione dei seguenti esami genetici è invece riservata – salvo singole eccezioni – ai medici specializzati nel settore corrispondente:

- esami genetici diagnostici di malattie rare<sup>Fehler! Textmarke nicht definiert.</sup>, anomalie cromosomiche strutturali o numeriche e malattie tumorali ereditarie;
- esami genetici presintomatici;
- esami genetici prenatali ed esami genetici nell'ambito della pianificazione familiare.

---

<sup>22</sup> Le professioni dei professionisti autorizzati a prescrivere esami genetici sono disciplinate dalla legge sulle professioni mediche. Tali normative regolamentano anche il riconoscimento di diplomi conseguiti all'estero e in parte rilasciati in base alla legislazione anteriore. I diplomi riconosciuti sono equiparati ai diplomi federali. Ulteriori informazioni sono disponibili sui siti Internet dell'UFSP: [Presentazione di una domanda di riconoscimento di un diploma estero in una professione medica o psicologica](#) et della SEFRI: [Riconoscimento delle qualifiche professionali estere](#).

<sup>23</sup> Legge del 23 giugno 2006 sulle professioni mediche (RS 811.11)

<sup>24</sup> Ordinanza del DFI sulle prestazioni dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (OPre; RS 832.112.31)

<sup>25</sup> Allegato 3 dell'OPre

<sup>26</sup> Una malattia è considerata rara se ha una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10 000 persone.

#### 4.2.2.1 Medici senza specializzazione corrispondente

(art. 5 OEGU)

I medici specialisti senza una specializzazione corrispondente nel settore dell'esame genetico in questione possono prescrivere i seguenti esami:

- esami farmacogenetici se sono soddisfatte le condizioni di cui al numero 4.2.2.5;
- esami genetici diagnostici, in particolare per determinare malattie comuni (p. es. disturbi della coagulazione dovuti a mutazioni del gene del fattore II o del fattore V), se sono soddisfatte le condizioni di cui al numero 4.2.2.5;
- esami genetici presintomatici di malattie comuni nel quadro di screening a cascata<sup>27</sup> (p. es. ipercolesterolemia familiare<sup>28</sup>, emocromatosi<sup>29</sup>);
- «esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico», che in singoli casi vengono eseguiti a scopi medici, per esempio test per ottimizzare l'alimentazione di persone in forte sovrappeso.

#### 4.2.2.2 Dentisti

(art. 6 OEGU)

I dentisti possono prescrivere i seguenti esami genetici:

- esami farmacogenetici per medicinali che i dentisti sono autorizzati a somministrare, dispensare o prescrivere in virtù di disposizioni federali e cantonali, se sono soddisfatte le condizioni di cui al numero 4.2.2.5;
- alcuni esami genetici diagnostici nel campo dell'odontoiatria (p. es. ipoplasia dello smalto dentale, cfr. anche l'[all. 1 OEGU](#)).

#### 4.2.2.3 Farmacisti

(art. 7 OEGU)

I farmacisti possono prescrivere esami farmacogenetici se sono soddisfatte le condizioni di cui al numero 4.2.2.5.

Se l'esame farmacogenetico riguarda un medicamento delle categorie di dispensazione A o B<sup>30</sup> per cui esiste una prescrizione medica, il farmacista deve previamente consultare il professionista che ha prescritto il medicamento. Tuttavia, la decisione di eseguire o meno l'esame farmacogenetico è a discrezione del farmacista e della persona interessata. Una volta noto il risultato dell'esame, in virtù delle disposizioni del diritto in materia di agenti terapeutici spetta al professionista prescrivente decidere in merito all'adeguamento della scelta o del dosaggio del medicamento.

Non vi è alcun obbligo di consultazione in caso di un esame farmacogenetico per l'accertamento di un medicamento non soggetto a prescrizione medica (categorie di dispensazione D o E<sup>31</sup>) prescritto da un professionista né in caso di dispensazione da parte di farmacisti di medicinali soggetti a prescrizione della categoria di dispensazione B (cfr. art. 45 lett. a e c OM<sup>32</sup>).

---

<sup>27</sup> Nello screening a cascata si eseguono esami genetici presintomatici sui membri di una famiglia se si sospetta che siano portatori di una predisposizione a una malattia già rilevata in un altro membro della famiglia (cfr. art. 5 cpv. 1 lett. c OEGU). L'obiettivo dello screening a cascata è identificare i membri della famiglia affetti dalla malattia per consentire loro di ricevere un trattamento o una profilassi precoce.

<sup>28</sup> Disturbo lipometabolico che può portare a un aumento del rischio di malattie coronariche.

<sup>29</sup> Malattia da accumulo di ferro.

<sup>30</sup> Cfr. art. 41 e 42 dell'ordinanza sui medicinali (OM; RS 812.212.21)

<sup>31</sup> Cfr. art. 43 e 44 dell'ordinanza sui medicinali (OM; RS 812.212.21)

<sup>32</sup> Ordinanza del 21 settembre 2018 sui medicinali (OM; RS 812.212.21)

#### 4.2.2.4 Chiropratici

(art. 8 OEGU)

I chiropratici possono prescrivere i seguenti esami genetici:

- esami farmacogenetici per medicinali che i chiropratici sono autorizzati a somministrare, dispensare o prescrivere in virtù di disposizioni federali e cantonali, se sono soddisfatte le condizioni supplementari di cui al numero 4.2.2.5;
- un esame genetico diagnostico per determinare una malattia muscolo-scheletrica (cfr. anche l'[all. 1 OEGU](#)).

#### 4.2.2.5 Condizioni supplementari

(art. 5 cpv. 2 e 3, art. 6 cpv. 2 e 3, art. 7 cpv. 1 e art. 8 cpv. 2 OEGU)

L'esame genetico può essere prescritto solo se:

- sarà esaminata una **determinata selezione** di varianti genetiche;
- sono attesi risultati di **nota rilevanza clinica**; e
- sono disponibili **misure preventive o terapeutiche** secondo lo stato attuale della scienza e della pratica.

Per la «determinata selezione» non è primariamente determinante il numero di varianti esaminate. Si deve piuttosto evitare che interi geni o un segmento del genoma vengano sequenziati e che emergano varianti il cui significato può essere poco chiaro. Per esempio, determinati geni di rilevanza farmacogenetica possono presentare un'elevata variabilità con varianti in parte rare per le quali non è sempre noto come influiscono sul metabolismo di un medicinale. Geni grandi e variabili possono essere l'obiettivo di un esame anche nel caso di malattie genetiche relativamente frequenti.

Vanno pertanto scelte le varianti genetiche nel cui esame è prevedibile già in anticipo un risultato con nota rilevanza clinica. Inoltre – a seconda del risultato – devono poter essere prese misure di trattamento o di prevenzione consolidate e basate su evidenze scientifiche.

Tali misure includono, per esempio nel campo della farmacogenetica, anche l'impedimento di una prescrizione medica che può comportare gravi effetti collaterali oppure l'adeguamento del dosaggio in presenza di un effetto indesiderato. Nel campo della farmacogenetica, banche dati internazionali raccolgono informazioni rilevanti a tale scopo, comprese le informazioni specialistiche di Swissmedic e le raccomandazioni sul dosaggio di un medicinale (p. es. [PharmGKB](#)<sup>33</sup>). Inoltre sono possibili esami farmacogenetici preventivi di varianti genetiche selezionate anche indipendentemente dall'assunzione di un determinato farmaco (cosiddetti test *pre-emptive*).

### 4.2.3 **Ruolo e obblighi del professionista prescrivente**

- Provvede all'informazione – e all'occorrenza alla consulenza genetica – della persona interessata (v. n. 3.2.1 e 4.1). L'informazione e la consulenza avvengono durante un colloquio personale.
- Ottiene la decisione informata della persona interessata sull'esecuzione dell'esame genetico (v. n. 3.2.2). Ciò serve a garantire i diritti all'autodeterminazione della persona interessata.
- Contribuisce considerevolmente a evitare gli abusi, segnatamente attraverso il prelievo del campione in condizioni controllate (v. anche le spiegazioni al n. 5.2.1.2).
- Provvede all'elevata qualità dell'esame genetico affidando l'esame a un laboratorio adeguatamente qualificato (autorizzazione dell'UFSP ai sensi dell'art. 28 LEGU o requisiti per l'esecuzione all'estero ai sensi dell'art. 29 LEGU e dell'art. 28 OEGU, v. n. 4.3 e 3.6).
- Garantisce che il risultato sia comunicato solo alla persona interessata. Inoltre rispetta il diritto di quest'ultima di non essere informata (v. spiegazioni ai n. 4.4 e 4.5).
- Discute con la persona interessata delle possibili misure preventive o terapeutiche che emergono in relazione all'esame genetico.

---

<sup>33</sup> [www.pharmgkb.org](http://www.pharmgkb.org) (in ingl.)

### 4.3 Obbligo di autorizzazione per i laboratori in ambito medico

(art. 28 LEGU; art. 9–28 OEGU)

I laboratori che eseguono esami citogenetici o genetico-molecolari in ambito medico necessitano di un'autorizzazione dell'UFSP, la quale è associata a un obbligo di accreditamento.

Il capo e il personale del laboratorio devono disporre di determinate qualifiche. La qualifica del capo del laboratorio determina gli esami che possono essere eseguiti nello stesso. Il capo del laboratorio assume la responsabilità per:

- l'esecuzione degli esami e il rilascio del rapporto d'esame;
- il rispetto delle disposizioni di legge, tra cui quelle concernenti le operazioni relative ai campioni e ai dati genetici, la pubblicità destinata al pubblico e l'esecuzione all'estero;
- il rispetto di obblighi specifici, per esempio in relazione ai rapporti di attività e alla conservazione di documenti.

Informazioni dettagliate sulle condizioni per l'autorizzazione e gli obblighi dei laboratori sono disponibili sulla pagina Internet: «[Esami citogenetici e genetico-molecolari](#)»<sup>34</sup> > Ambito medico.

#### Note

- I laboratori che eseguono esami genetici su caratteristiche non ereditarie **nell'ambito di malattie tumorali** (p. es. laboratori patologici) non sono soggetti all'obbligo di autorizzazione (v. n. 8.1).
- I laboratori che eseguono esami genetici per la **tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali** nell'ambito di trasfusioni di sangue o di trapianti di organi, tessuti o cellule non sono soggetti all'obbligo di autorizzazione (v. n. 4.8).
- I laboratori che eseguono esami citogenetici o genetico-molecolari nell'ambito dei **metodi di procreazione** secondo l'articolo 5a della legge sulla medicina della procreazione (LPAM<sup>35</sup>), per esempio l'analisi dei globuli polari e la diagnostica preimpianto, necessitano di un'autorizzazione dell'UFSP in conformità alla LEGU (art. 8 cpv. 2 LPAM).

### 4.4 Comunicazione del risultato

(art. 7, 8, 17 cpv. 2 e art. 26 LEGU; art. 6–8 OEGU)

Il risultato di un esame genetico o prenatale deve essere comunicato alla persona interessata da un medico o da un professionista (p. es. consulente genetico) da esso incaricato. Nell'ambito dell'odontoiatria, della farmacia e della chiropratica, il risultato può essere comunicato solo da un professionista legittimato alla prescrizione. Non deve trattarsi della stessa persona che ha prescritto l'esame.

Il laboratorio non può trasmettere il risultato direttamente alla persona interessata.

La persona interessata (in caso di esami prenatali, la donna incinta) decide di quali risultati desidera venire a conoscenza.

Il risultato può essere comunicato a un'altra persona solo se la persona interessata ha dato il suo consenso. Se la comunicazione del risultato a familiari o ad altre persone vicine è necessaria per tutelarne gli interessi e manca il consenso a tal fine, la persona appartenente alle professioni mediche prescrivente può chiedere all'autorità cantonale competente di essere sciolta dal segreto professionale (art. 321 cpv. 2 del Codice penale<sup>36</sup>).

Se la persona interessata è una persona incapace di discernimento, la persona autorizzata a rappresentarla non può rifiutare di prendere conoscenza del risultato dell'esame, qualora ciò sia necessario per tutelare la salute della persona incapace di discernimento (v. spiegazioni in merito al n. 3.10.1).

<sup>34</sup> [www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica](http://www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica) > Esami citogenetici e genetico-molecolari

<sup>35</sup> Legge federale del 18 dicembre 1998 concernente la procreazione con assistenza medica (RS 810.11)

<sup>36</sup> Codice penale svizzero del 21 dicembre 1937 (RS 311.0)

Nel caso degli esami prenatali, il sesso del nascituro può essere comunicato solo dopo il termine della dodicesima settimana di gravidanza, tranne nel caso in cui il danno alla salute sia legato al sesso (p. es. una malattia che concerne in particolare i discendenti di sesso maschile, v. spiegazioni al n. 3.10.2).

#### 4.5 Comunicazione di informazioni eccedenti

(art. 27 LEGU; art. 6 cpv. 2, 7 cpv. 4 e 8 cpv. 3 OEGU)

Il medico prescrivente deve informare la persona interessata della possibilità che risultino informazioni eccedenti. Deve anche riferirle se rispettivamente quali informazioni eccedenti possono essere comunicate o meno (v. n. 3.2.1). Per garantire l'informazione sulla possibilità che risultino informazioni eccedenti, i laboratori devono comunicare alle persone prescriventi se durante l'esecuzione di un esame possono risultare informazioni eccedenti (art. 19 OEGU, cfr. ulteriori spiegazioni in merito nel promemoria «Obblighi dei laboratori che eseguono esami in ambito medico»<sup>37</sup>).

La persona interessata decide quali delle informazioni che possono essere comunicate desidera ricevere. Alla comunicazione delle informazioni eccedenti si applicano le seguenti restrizioni.

- Se la persona interessata è incapace di discernimento, le informazioni eccedenti possono essere comunicate alla persona autorizzata a rappresentarla soltanto se:
  - sono necessarie per tutelare la salute della persona incapace di discernimento; o
  - riguardano una grave malattia ereditaria nella famiglia o lo stato di portatore di una tale malattia.
- In caso di un esame genetico prenatale possono essere comunicate soltanto le informazioni eccedenti che riguardano:
  - un danno diretto alla salute dell'embrione o del feto; o
  - una grave malattia ereditaria nella famiglia o lo stato di portatore di una tale malattia.
- Se la prescrizione dell'esame genetico è effettuata da un professionista della salute non medico (p. es. un farmacista), non possono essere comunicate informazioni eccedenti.

#### 4.6 Esami prenatali volti a valutare un rischio

(art. 3 lett. h e m, 5, 7, 8, 15, 17, 23, 24 e 26 LEGU)

Gli esami prenatali volti a valutare un rischio sono esami di laboratorio che forniscono indicazioni sul rischio di un'anomalia genetica dell'embrione o del feto (p. es. analisi di laboratorio di fattori biochimici nel sangue materno) nonché esami eseguiti mediante imagingografia (p. es. ecografia). Non si tratta tuttavia di esami genetici, poiché non forniscono informazioni univoche sul patrimonio genetico. Ciononostante, tali accertamenti sono assoggettati alla LEGU. Si applicano in particolare le disposizioni generali concernenti il consenso (art. 5), il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati (art. 7 e 8), le operazioni relative ai campioni (art. 10–12 LEGU, art. 3 OEGU) nonché in parte requisiti specifici.

Rispetto agli esami genetici prenatali, per un esame prenatale volto a valutare un rischio è sufficiente un'informazione meno ampia. In particolare, i contenuti sono i seguenti:

- scopo, tipo e significatività dell'esame (v. spiegazioni al n. 3.2.1);
- possibilità di un risultato inatteso (p. es. sospetto di un'anomalia);
- eventuali esami e interventi che ne conseguono (p. es. conferma di un sospetto con un esame genetico prenatale);
- centri d'informazione e consultori disponibili;<sup>38</sup>
- diritti della donna incinta, in particolare in relazione al consenso, al diritto di essere informata e al diritto di non essere informata.

La donna incinta decide liberamente se l'esame viene eseguito o meno. Inoltre può revocare il suo consenso in qualsiasi momento, rispettivamente rifiutare di essere informata del risultato. La LEGU non

<sup>37</sup> [www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica](http://www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica) > Esami citogenetici e genetico-molecolari

<sup>38</sup> Per i consultori cantonali cfr.: [www.salute-sessuale.ch](http://www.salute-sessuale.ch) > Supporto? > Consulenza > Temi della consulenza > Esami prenatali

disciplina la prescrizione di esami prenatali volti a valutare un rischio né la loro esecuzione in laboratorio.<sup>39</sup> Alla comunicazione del risultato si applicano tuttavia le stesse disposizioni come alla comunicazione del risultato di esami genetici (art. 26 LEGU).

#### 4.7 Depistaggi genetici

(art. 30 LEGU; art. 31–36 OEGU)

I depistaggi sono esami genetici proposti sistematicamente a tutta la popolazione, o a determinati gruppi di essa, senza presumere che tali persone abbiano le caratteristiche ricercate.

Attualmente in Svizzera esiste un solo tipo di depistaggio, il cosiddetto Screening Neonatale Svizzera<sup>40</sup>. I depistaggi necessitano dell'autorizzazione dell'UFSP.

Informazioni dettagliate sono disponibili sulla pagina Internet «[Depistaggi genetici](#)»<sup>41</sup>.

#### 4.8 Esami genetici nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti di cellule, tessuti e organi

(art. 2 cpv. 2 LEGU; art. 64–66 OEGU)

Prima di un trapianto di organi, tessuti o cellule nonché 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, ovvero il successo del trapianto, e non la determinazione di una malattia ereditaria o di una predisposizione a una malattia. Inoltre, alcuni aspetti di questi esami genetici sono già disciplinati dalle disposizioni della legge sugli agenti terapeutici<sup>42</sup> e della legge sui trapianti<sup>43</sup> nonché dalle relative ordinanze d'esecuzione (cfr. in particolare le disposizioni sulla garanzia della qualità).

A seconda del contesto dell'esame e della possibilità che emergano informazioni eccedenti, alla tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali si applicano soltanto determinate disposizioni della LEGU (v. anche la [tab. 4](#) nell'all. 1).

##### 4.8.1 Tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali

(art. 64 OEGU)

Negli esami genetici per la tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali eseguiti nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti rientrano in particolare:

- gli accertamenti per verificare la compatibilità tra donatore e ricevente<sup>44</sup>, come la determinazione dei gruppi sanguigni o la tipizzazione HLA<sup>45</sup>; nonché
- i test di determinati recettori di superficie (caratteristiche tissutali) eseguiti al momento della registrazione di potenziali donatori di cellule staminali emopoietiche, anche se non servono direttamente a chiarire la compatibilità (p. es. gene CCR5).

Tali esami sono **in gran parte esclusi dal campo d'applicazione della LEGU**. Si applicano unicamente le seguenti disposizioni:

---

<sup>39</sup> Cfr. tuttavia l'art. 13 dell'ordinanza del DFI del 29 settembre 1995 sulle prestazioni dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (OPre; RS 832.112.31)

<sup>40</sup> [www.neoscreening.ch/it](http://www.neoscreening.ch/it)

<sup>41</sup> [www.bag.admin.ch/laboratorio di genetica](http://www.bag.admin.ch/laboratorio_di_genetica) > Depistaggi genetici

<sup>42</sup> Legge federale del 15 dicembre 2000 sui medicinali e i dispositivi medici (RS 812.21)

<sup>43</sup> Legge federale dell'8 ottobre 2004 sul trapianto di organi, tessuti e cellule (RS 810.21)

<sup>44</sup> Accertamenti per determinare se i tessuti, le cellule o il sangue rispettivamente il sangue del cordone ombelicale sono idonei per essere trasferiti a un ricevente.

<sup>45</sup> Determinazione dell'antigene leucocitario umano (HLA). Gli HLA sono presenti sulla superficie della maggior parte delle cellule e svolgono un ruolo centrale nelle reazioni di difesa immunitaria.

- gli esami genetici per la tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali su un donatore incapace di discernimento (art. 16 cpv. 2 lett. b LEGU) nonché i relativi esami prenatali (art. 17 cpv. 1 lett. c LEGU) sono consentiti;
- vanno rispettate le disposizioni concernenti la comunicazione illecita di caratteristiche tissutali in caso di esami prenatali (art. 17 cpv. 2 lett. b e cpv. 3 LEGU).

*Delimitazione:* agli esami genetici per la tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali volti a determinare la predisposizione a una malattia (p. es. malattie associate agli HLA, come l'artrite reumatoide) o ad accertare la tollerabilità di un medicamento (p. es. HLA-B\*5701 per l'Abacavir<sup>46</sup>) si applicano le stesse disposizioni come agli esami genetici in ambito medico (v. in particolare i n. 3 e 4 e la [tab. 2](#) nell'all. 1).

#### 4.8.2 Esami genetici prenatali per la determinazione di gruppi sanguigni e caratteristiche ematiche

(art. 65 OEGU)

La determinazione del fattore Rhesus fetale e di altre caratteristiche del gruppo sanguigno fetale (cfr. art. 17 cpv. 1 lett. b LEGU) è un accertamento nell'ambito degli esami di controllo durante la gravidanza e serve a prevenire le complicazioni risultanti da un'incompatibilità tra la madre e il nascituro o i fratelli nati successivamente. Gli esami sono eseguiti nell'ambito del trapianto di emoderivati (p. es. immunoglobuline contro il fattore Rh).

Si applicano in particolare le disposizioni generali concernenti l'informazione e il consenso (art. 5 e 6 LEGU), il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati (art. 7 e 8 LEGU), la necessità di evitare la produzione di informazioni eccedenti (art. 9 LEGU), le operazioni relative ai campioni e ai dati genetici (art. 10–12 LEGU, art. 3 OEGU) e le disposizioni concernenti la comunicazione di informazioni eccedenti risultanti da esami genetici prenatali (art. 27 cpv. 3 LEGU, v. n. 4.5).

#### 4.8.3 Esami genetici nell'ambito delle cure post-trapianto

(art. 66 OEGU)

Nell'ambito delle cure post-trapianto di cellule staminali emopoietiche, per controllare il decorso terapeutico si eseguono cosiddette determinazioni del chimerismo, le quali sono **escluse dal campo d'applicazione della LEGU se non producono informazioni eccedenti** su caratteristiche rilevanti per la malattia o correlate alla farmacogenetica.

Nel caso in cui potrebbero risultare informazioni eccedenti, si applicano in particolare le disposizioni generali concernenti il consenso (art. 5 LEGU), il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati (art. 7 e 8 LEGU), la necessità di evitare la produzione di informazioni eccedenti (art. 9 LEGU), le operazioni relative ai campioni e ai dati genetici (art. 10–12 LEGU, art. 3 OEGU) e le disposizioni concernenti la comunicazione di informazioni eccedenti (art. 27 LEGU). L'informazione può avvenire in forma ridotta e deve comprendere in particolare i seguenti aspetti (v. anche le spiegazioni al n. 3.2.1):

- lo scopo e il tipo di esame;
- le operazioni relative al campione e ai dati genetici durante e dopo l'esame, in particolare in relazione alla conservazione;
- la possibilità che risultino informazioni eccedenti su caratteristiche rilevanti per la malattia o per la farmacogenetica;
- i diritti della persona interessata.

*Delimitazione:* se in seguito a un trapianto di cellule staminali emopoietiche avvenuta in relazione a una malattia tumorale (p. es. leucemia) si eseguono accertamenti sulla presenza di cellule tumorali residue (p. es. minimal residual disease), si applica l'articolo 61 OEGU (v. n. 8.1).

---

<sup>46</sup> Una mutazione dell'HLA-B\*5701 è associata a gravi effetti collaterali, in parte potenzialmente letali, del medicamento contro l'HIV Abacavir.

#### 4.8.4 Altri esami genetici nell'ambito di trapianti e di trasfusioni di sangue

Gli esami volti a determinare malattie ereditarie eseguiti prima di un trapianto di cellule staminali emopoietiche prelevate dal sangue cordonale (p. es. emoglobinopatia) sottostanno alle disposizioni per gli esami genetici in ambito medico (cfr. in particolare gli art. 3–29 LEGU).

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

L'ambito di disciplinamento comprende gli «esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione» e gli «altri esami genetici». Per l'attribuzione e la delimitazione rispetto agli altri ambiti di disciplinamento, vedere il numero 2.4.2.

A tutti gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico si applicano le **disposizioni generali** di cui al numero 3, in particolare per quanto riguarda i seguenti aspetti:

- informazione e consenso (n. 3.2);
- diritto di essere informati e diritto di non essere informati (n. 3.3);
- principio secondo cui bisogna evitare le informazioni eccedenti (n. 3.4);
- operazioni relative ai campioni e ai dati genetici (n. 3.5); e
- pubblicità destinata al pubblico (n. 3.8).

Inoltre devono essere rispettate le disposizioni spiegate di seguito concernenti l'informazione (n. 5.1), la comunicazione del risultato (n. 5.4) e la comunicazione di informazioni eccedenti (n. 5.5).

Agli «esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione» si applicano inoltre le disposizioni riguardanti la prescrizione e il prelievo del campione da parte di professionisti della salute (n. 5.2) nonché l'esecuzione in un laboratorio qualificato (n. 5.3).

*Nota:* solo persone capaci di discernimento (di norma adolescenti più grandi e adulti) possono ricorrere a offerte di questi test genetici. I test su persone incapaci di discernimento (p. es. bambini piccoli) che non sono necessari per tutelare la salute o i test prenatali volti a determinare caratteristiche che non pregiudicano direttamente la salute dell'embrione o del feto sono vietati (v. le spiegazioni ai n. 3.10.1 e 3.10.2).

Una panoramica dei requisiti riguardanti gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico è disponibile nella [tabella 2](#) dell'allegato 1.

#### 5.1 Informazione

(art. 32 LEGU)

Anche al di fuori dell'ambito medico un esame genetico può essere eseguito soltanto se la persona interessata è stata informata in merito e ha acconsentito al test (v. le relative spiegazioni al n. 3.2.1).

Il cliente deve essere informato in particolare su quanto segue:

- i contenuti ai sensi dell'articolo 6 LEGU, considerato che vanno adeguati all'esame genetico in questione;
- il laboratorio che esegue l'esame genetico;
- se l'esame è eseguito integralmente o parzialmente all'estero: le aziende e i laboratori esteri che sono coinvolti nell'esecuzione dell'esame o nell'analisi dei dati genetici;
- inoltre l'informazione deve includere i dati di contatto delle seguenti persone:
  - un professionista che possa rispondere a eventuali domande della persona interessata sull'esame genetico;
  - la persona responsabile del trattamento dei dati<sup>47</sup>.

---

<sup>47</sup> Secondo la legge federale del 25 settembre 2020 sulla protezione dei dati (RS 235.1)

L'informazione deve avvenire **in forma scritta**. Ciò non esclude un'informazione orale supplementare da parte della persona prescrivente. È possibile anche riprodurre e trasmettere il testo in formato elettronico, per esempio per e-mail. La legge non definisce chi è responsabile della redazione dei documenti di informazione scritti. Possono essere redatti sia dal distributore del test genetico sia dalla persona prescrivente stessa, rispettivamente dalla sua associazione.

## 5.2 Prescrizione e prelievo del campione

### 5.2.1 Esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione

Gli «esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione» devono essere prescritti da professionisti della salute. Non possono essere venduti direttamente ai consumatori. La vendita via Internet non è consentita.

I professionisti della salute legittimati alla prescrizione devono essere abilitati all'esercizio della professione sotto la propria responsabilità professionale.<sup>48</sup>

Di seguito viene spiegato chi può prescrivere quali esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione secondo la LEGU e l'OEGU (v. anche la [tab. 3.2](#) nell'all. 1).

#### 5.2.1.1 Professionisti della salute legittimati alla prescrizione

(art. 34 LEGU; art. 40 OEGU)

I seguenti professionisti della salute possono prescrivere **tutti gli esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione**:

- medici<sup>49</sup>;
- farmacisti;
- psicologi;
- droghieri SSS<sup>50</sup>.

I seguenti professionisti della salute possono prescrivere **esami genetici volti a determinare caratteristiche fisiologiche la cui conoscenza può influenzare lo stile di vita della persona interessata** («test genetici sullo stile di vita», p. es. tipo metabolico per ottimizzare l'alimentazione, conformazione dei muscoli per scegliere la disciplina sportiva ottimale, v. n. 2.4.2.1):

- dietisti SUP<sup>51</sup>;
- fisioterapisti SUP;
- chiropratici;
- osteopati.

Le professioni dei professionisti autorizzati a prescrivere esami genetici sono disciplinate – ad eccezione di quella dei droghieri – da leggi federali<sup>52</sup>. Tali normative regolamentano anche il riconoscimento di diplomi conseguiti all'estero e in parte rilasciati in base alla legislazione anteriore; a questo proposito si rimanda alle corrispondenti disposizioni degli atti legislativi menzionati. Per il riconoscimento di titoli di studio di droghiere conseguiti all'estero è competente la Segreteria di Stato per la formazione, la ricerca e l'innovazione (SEFRI)<sup>53</sup>.

---

<sup>48</sup> Normalmente titolari di un'autorizzazione cantonale all'esercizio della professione

<sup>49</sup> 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.

<sup>50</sup> SSS: diploma del livello di una scuola specializzata superiore

<sup>51</sup> SUP: diploma del livello di una scuola universitaria professionale

<sup>52</sup> Legge federale sulle professioni mediche universitarie (RS 811.11), legge federale sulle professioni psicologiche (RS 935.81) e legge federale sulle professioni sanitarie (RS 811.21)

<sup>53</sup> Ulteriori informazioni sono disponibili sul sito Internet della SEFRI: [Riconoscimento delle qualifiche professionali estere](http://www.sbf.admin.ch/sbfi/it/home.html) (www.sbf.admin.ch/sbfi/it/home.html > Formazione > Riconoscimento delle qualifiche professionali)

### 5.2.1.2 Prelievo del campione

(art. 34 cpv. 3 LEGU)

Il campione (di norma saliva o tampone buccale) deve essere prelevato **sul posto e in presenza del professionista della salute**.

Questa prescrizione ha lo scopo di garantire che il campione provenga dalla persona di cui si deve esaminare il patrimonio genetico. In tal modo si intende impedire che siano eseguiti in segreto esami su terzi nonché test illeciti su persone incapaci di discernimento (p. es. bambini piccoli).

### 5.2.1.3 Ruolo e obblighi del professionista della salute prescrivente

- Provvede all'informazione della persona interessata (v. n. 3.2.1 e 5.1). L'informazione avviene durante un colloquio personale.
- Ottiene la decisione informata della persona interessata sull'esecuzione dell'esame genetico (v. n. 3.2.2). Ciò serve a garantire i diritti all'autodeterminazione della persona interessata.
- Contribuisce considerevolmente a evitare gli abusi, segnatamente attraverso il prelievo del campione in condizioni controllate (v. n. 5.2.1.2).
- Provvede all'elevata qualità dell'esame genetico affidando l'esame a un laboratorio adeguatamente qualificato (autorizzazione dell'UFSP ai sensi dell'art. 35 LEGU o requisiti per l'esecuzione all'estero ai sensi dell'art. 29 LEGU e dell'art. 58 OEGU, v. n. 3.6 e 5.3.1).
- Garantisce che il risultato sia comunicato solo alla persona interessata. Inoltre rispetta il suo diritto di non essere informata, rispettivamente il divieto di comunicare informazioni eccedenti (v. spiegazioni ai n. 5.4 e 5.5).

## 5.2.2 **Altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico**

Gli «altri esami genetici» non devono essere prescritti da un professionista della salute e possono essere consegnati direttamente ai consumatori, anche via Internet.

## 5.3 **Esecuzione dell'esame genetico**

(art. 35 e 36 LEGU; art. 41–58 OEGU)

### 5.3.1 **Esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione**

- *In Svizzera*: come nell'ambito medico, i laboratori che eseguono gli esami sono soggetti ad autorizzazione. Le condizioni per l'autorizzazione e gli obblighi del laboratorio ricalcano le prescrizioni per laboratori in ambito medico. È richiesto un sistema di gestione della qualità secondo le pertinenti norme internazionali (in particolare ISO/IEC 17025), ma non un accreditamento.

Informazioni dettagliate sono disponibili sulla pagina Internet «[Esami citogenetici e genetico-molecolari](#)»<sup>54</sup> > Al di fuori dell'ambito medico.

- *All'estero*: l'esame può essere delegato solo a un laboratorio estero che esegue l'analisi conformemente allo stato della scienza e della tecnica, dispone di un sistema di gestione della qualità secondo le pertinenti norme internazionali (in particolare ISO/IEC 17025) ed è autorizzato ad eseguire l'analisi nel suo Paese.

### 5.3.2 **Altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico**

I laboratori che eseguono tali test in Svizzera non sono soggetti ad autorizzazione. Anche i laboratori esteri non devono soddisfare specifici requisiti di qualità. Ciononostante, i laboratori devono rispettare determinati requisiti legali.

Informazioni dettagliate sono disponibili sulla pagina Internet «[Esami citogenetici e genetico-molecolari](#)» > Al di fuori dell'ambito medico.

---

<sup>54</sup> [www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica](http://www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica) > Esami citogenetici e genetico-molecolari

#### 5.4 Comunicazione del risultato

(art. 7 LEGU)

Per gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico, la LEGU non dispone che il risultato debba essere comunicato dal professionista della salute prescrivente (v. la relativa disposizione nell'ambito medico, n. 4.4).

Deve tuttavia essere garantito che il risultato sia comunicato solo al cliente interessato. Una trasmissione a terzi è permessa soltanto con il consenso di quest'ultimo.

#### 5.5 Divieto di comunicare informazioni eccedenti

(art. 33 LEGU)

Alla persona che si sottopone al test possono essere comunicati soltanto i risultati che corrispondono allo scopo dell'esame. La comunicazione di informazioni eccedenti non è consentita.

### 6 Allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione e l'identità di una persona (test di paternità e di parentela)

(art. 2 cpv. 3, 3–5, 7–13, 15 e 47–53 LEGU; ODCA)

All'allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona nell'ambito di procedimenti civili e amministrativi nonché al di fuori di procedure ufficiali si applicano in particolare i seguenti requisiti (cfr. art. 2 cpv. 3 LEGU):

- la maggior parte delle disposizioni generali della LEGU (v. n. 3), in particolare quelle concernenti il consenso (art. 5), il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati (art. 7 e 8), la necessità di evitare la produzione di informazioni eccedenti (art. 9), le operazioni relative ai campioni e ai dati genetici (art. 10–12);
- il quinto capitolo della LEGU; e
- le disposizioni dell'ODCA<sup>55</sup>.

Vanno sottolineati i seguenti aspetti:

- un profilo del DNA può essere allestito soltanto con il consenso scritto della persona interessata o – nell'ambito di un procedimento civile – su ordine di un giudice;
- se deve essere chiarita la filiazione paterna di un bambino incapace di discernimento, qualcuno deve dare il proprio consenso in sua rappresentanza. Poiché a causa della presenza di un conflitto di interessi il padre non può rappresentare il figlio in questa circostanza, di norma deve essere raccolto il consenso della madre;
- gli accertamenti prenatali della paternità possono essere prescritti soltanto da un medico. L'esame deve essere preceduto da un colloquio di consulenza approfondito con la donna incinta. Se nell'ambito di un accertamento prenatale della paternità si determina il sesso del nascituro, esso non può essere comunicato alla donna incinta prima della fine della dodicesima settimana di gravidanza. L'informazione non deve essere comunicata neppure successivamente se vi è il rischio che la gravidanza sia interrotta per questo motivo;
- se la persona di cui si deve determinare la filiazione è deceduta, è necessario che sussistano buoni motivi per effettuare l'esame (p. es. sospetto fondato di un rapporto di filiazione). Gli stretti congiunti (p. es. moglie o marito, figli, genitori, fratelli o sorelle) della persona deceduta devono dare il proprio consenso all'esame. Se gli stretti congiunti negano il consenso, è necessario un ordine dell'autorità o del giudice competente. Se non vi sono stretti congiunti o questi non sono raggiungibili e la persona che desidera l'esame ha fornito tutte le informazioni di cui è a conoscenza, l'esame può essere eseguito;

---

<sup>55</sup> Ordinanza del 14 febbraio 2007 sull'allestimento di profili del DNA in materia civile e amministrativa (RS 810.122.2)

- il campione delle persone interessate deve essere prelevato in condizioni controllate (di norma dal laboratorio). Inoltre l'identità di queste persone deve essere verificata;
- durante l'allestimento di profili del DNA non possono essere accertate caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico né altre caratteristiche personali. È fatto salvo il sesso, se è necessario per determinare la filiazione o l'identità;
- le informazioni che non riguardano l'accertamento della filiazione né l'identificazione (informazioni eccedenti) non possono essere comunicate;
- la pubblicità destinata al pubblico per l'allestimento di profili del DNA è consentita e deve informare sulle disposizioni della LEGU relative al diritto di prescrivere, all'informazione e al consenso. Le indicazioni ingannevoli sono vietate;
- i laboratori che allestiscono profili del DNA in Svizzera necessitano di un accreditamento del Servizio di accreditamento svizzero e del riconoscimento del Dipartimento federale di giustizia e polizia (per i laboratori riconosciuti, cfr. il sito Internet della fedpol: [Informazioni pratiche - Test di paternità](#)<sup>56</sup>). Informazioni sulla procedura di riconoscimento da parte della fedpol sono ottenibili scrivendo a [biomid@fedpol.admin.ch](mailto:biomid@fedpol.admin.ch).

Per l'attribuzione di un esame genetico all'ambito di disciplinamento e la delimitazione rispetto agli altri ambiti di disciplinamento, vedere il numero 2.4.3.

## 7 Test genetici «direct-to-consumer»

Un test genetico «direct-to-consumer» (test genetico DTC) è un'offerta commerciale senza accompagnamento specialistico personale.

In Svizzera, gran parte degli esami genetici deve essere prescritta da un professionista (v. n. 4.2 e 5.2.1) 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, v. n. 2.4.1), test sullo stile di vita, sulla personalità e sulla ricerca degli avi (v. n. 2.4.2.1) né test di paternità (v. n. 2.4.4). Soltanto i test genetici per accertare caratteristiche relativamente innocue, per esempio la consistenza del cerume delle orecchie o la struttura dei capelli («altri esami genetici», v. n. 2.4.2.2), possono essere venduti direttamente ai consumatori, per esempio via Internet. Non sono consentiti test genetici DTC su bambini piccoli e altre persone incapaci di discernimento (v. n. 3.10.1).

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 test di paternità. Imporre delle disposizioni nazionali in questo ambito è tuttavia molto difficile. In Svizzera possono essere perseguite unicamente le persone che commissionano tali esami genetici presso aziende estere in violazione dei diritti della personalità di terzi (p. es. esami genetici su bambini piccoli o esami genetici su terzi senza il loro consenso).

## 8 Esami genetici di caratteristiche non ereditarie

(art. 2 cpv. 1 LEGU; art. 61–63 OEGU)

Normalmente gli esami genetici di caratteristiche non ereditarie sono soggetti a requisiti meno severi rispetto agli esami di caratteristiche ereditarie, dato che i risultati non riguardano né i discendenti né i familiari. In linea di principio si applicano soltanto determinati articoli della LEGU. Sulla base dell'articolo 2 capoverso 1 LEGU:

- determinati esami sono integralmente esclusi dal campo d'applicazione della legge;
- sono previste disposizioni derogatorie sull'informazione; o
- sono dichiarate applicabili altre disposizioni.

---

<sup>56</sup> [www.fedpol.admin.ch/fedpol/it/home.html](http://www.fedpol.admin.ch/fedpol/it/home.html) > fedpol > Informazioni pratiche > Test di paternità

La [tabella 4](#) nell'allegato 1 fornisce una panoramica del disciplinamento dei diversi casi di applicazione.

## 8.1 Esami genetici in caso di malattie tumorali

(art. 61 OEGU)

Nel quadro della diagnosi e della cura di malattie tumorali, **la LEGU si applica solo agli esami genetici che potrebbero rivelare informazioni su caratteristiche ereditarie del patrimonio genetico.**

*Nota:* agli esami genetici che sono eseguiti nell'ambito di malattie tumorali su materiale biologico modificato patologicamente o invariato e che servono a determinare una **caratteristica ereditaria** si applicano le stesse disposizioni come agli esami genetici di caratteristiche ereditarie in ambito medico (in particolare cap. 1 e 2 LEGU).

### 8.1.1 Se la produzione di informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie è possibile

Se durante esami genetici di materiale biologico modificato patologicamente che non servono a determinare caratteristiche ereditarie risultano informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie, si applicano le seguenti disposizioni della LEGU (cfr. art. 2 cpv. 1 LEGU):

- le disposizioni generali che sono applicabili a tutti gli esami genetici, in particolare quelle concernenti il consenso (art. 5 LEGU), il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati (art. 7 e 8 LEGU), la necessità di evitare la produzione di informazioni eccedenti (art. 9 LEGU), le operazioni relative ai campioni e ai dati genetici (art. 10–12 LEGU, art. 3 OEGU), la pubblicità destinata al pubblico (art. 14 LEGU, art. 4 OEGU); nonché
- la normativa sulla comunicazione di informazioni eccedenti (art. 27 LEGU).

I laboratori che effettuano questi esami non necessitano di autorizzazione dell'UFSP. Inoltre la LEGU non prevede disposizioni per la prescrizione di tali esami.

In deroga al protocollo informativo di cui all'articolo 6 LEGU, l'informazione della persona interessata in merito all'esame genetico può avvenire in forma ridotta. Deve comprendere almeno i seguenti aspetti (cfr. art. 61 cpv. 4 OEGU):

- scopo e tipo dell'esame: 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. 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;
- operazioni relative al campione e ai dati genetici durante e dopo l'esame, in particolare in relazione alla conservazione: la persona interessata deve essere informata segnatamente sulla durata di conservazione del materiale biologico esaminato e dei dati genetici. Per il resto, la conservazione è disciplinata dalle disposizioni dell'articolo 11 LEGU (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);
- informazioni eccedenti: è necessario informare la persona interessata della possibilità che risultino informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie; se è noto, anche del tipo di informazioni eccedenti;
- diritti della persona interessata: la persona interessata va informata in particolare del diritto di essere informata e del diritto di non essere informata ai sensi degli articoli 7 e 8 LEGU.

### 8.1.2 Se la produzione di informazioni eccedenti è improbabile

I seguenti esami eseguiti nell'ambito di malattie tumorali **sono esclusi dal campo di applicazione della LEGU**: gli esami genetici di materiale biologico modificato patologicamente che non servono a determinare caratteristiche ereditarie del patrimonio genetico e dai quali è altamente improbabile che risultino informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie.

Non risultano informazioni eccedenti se il materiale esaminato è costituito quasi esclusivamente da materiale modificato patologicamente o se quest'ultimo è altamente arricchito. Inoltre si presume che non risultino informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie se viene utilizzata una procedura mirata che si concentra solo sulle caratteristiche ricercate.

## 8.2 Esami genetici in ambito medico che non sono eseguiti in relazione a malattie tumorali (art. 62 OEGU)

Mosaici<sup>57</sup> e mitocondriopatie<sup>58</sup> sono esempi di malattie o disturbi genetici alla base dei quali potrebbe esserci una mutazione non ereditaria, ma che non sono legati a malattie tumorali. Di solito non è possibile accertare attraverso i sintomi se la mutazione avviene soltanto in determinate cellule del corpo oppure anche nei gameti. Per questi casi dubbi **si applicano** quindi **le pertinenti disposizioni per la determinazione di caratteristiche ereditarie in ambito medico** (in particolare cap. 1 e 2 LEGU).

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<sup>59</sup>). Nella prassi clinica tali sindromi sono trattate come le sindromi ereditarie. Pertanto, anche a questi accertamenti si applicano gli stessi requisiti come agli esami genetici di caratteristiche ereditarie in ambito medico.

## 8.3 Esami genetici di caratteristiche non ereditarie al di fuori dell'ambito medico (art. 63 OEGU)

All'ambito degli esami genetici di caratteristiche non ereditarie al di fuori dell'ambito medico si applicano in particolare le disposizioni generali della LEGU (art. 3–15 LEGU) e le disposizioni sulle informazioni eccedenti (art. 33 LEGU).

Se per tali esami genetici non si può escludere il coinvolgimento della via germinale, sono applicabili le stesse disposizioni come per la determinazione delle caratteristiche ereditarie al di fuori dell'ambito medico (cfr. in particolare i cap. 1 e 3 LEGU).

Un esempio di caratteristiche che possono essere acquisite nel corso della vita e che possono modificarsi continuamente sono le caratteristiche epigenetiche. Sulla base della letteratura attuale<sup>60</sup> non si può tuttavia escludere che le caratteristiche epigenetiche al di fuori dell'ambito medico, per esempio quelle relative all'età biologica, possano essere trasmesse ai discendenti. Il modo in cui avviene questa trasmissione è oggetto di ricerche in corso. Pertanto, tali accertamenti sono equiparati agli esami genetici di caratteristiche ereditarie al di fuori dell'ambito medico.

## 9 Esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile (cap. 4 LEGU)

I datori di lavoro e gli istituti di assicurazione possono esigere l'esecuzione di esami genetici in ambito medico e la rivelazione dei risultati già esistenti di tali esami solo in determinati casi. Anche nei casi di responsabilità civile vi sono restrizioni (cfr. art. 38–46 LEGU).

---

<sup>57</sup> Un mosaico è il risultato di una mutazione del patrimonio genetico di una cellula dopo la fecondazione. A seconda del momento in cui avviene la mutazione (durante la fase embrionale o in seguito) può colpire singoli tipi di cellule, interi tessuti o parti del corpo. Se interessa i gameti, il mosaico è trasmissibile ai discendenti.

<sup>58</sup> La causa di alcune mitocondriopatie è da ricondurre ad alterazioni acquisite del patrimonio genetico dei mitocondri. A seconda del momento in cui avviene la mutazione, il grado di gravità può variare (v. mosaico). Se sono interessati i mitocondri dei gameti, queste forme di mitocondriopatie possono essere trasmesse dalla madre ai discendenti.

<sup>59</sup> La sindrome di Proteo causa una crescita eccessiva e disarmonica di singole parti del corpo o tessuti, il che può portare a malformazioni e malattie tumorali.

<sup>60</sup> Cfr. p. es. Fitz-James M.H, Cavalli G. Molecular mechanisms of transgenerational epigenetic inheritance. Nat Rev Genet 23, 325–341 (2022) e Takahashi Y, et al. Transgenerational inheritance of acquired epigenetic signatures at CpG islands in mice. Cell. 2023.

**Al di fuori dell'ambito medico**, né i datori di lavoro né gli assicuratori possono esigere l'esecuzione di esami genetici, né chiedere o utilizzare dati genetici risultanti da esami non rilevanti dal punto di vista medico. Questi divieti si applicano anche ai casi di responsabilità civile (cfr. art. 37 LEGU).

La [tabella 5](#) dell'allegato 1 contiene una panoramica dell'ammissibilità degli esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile.

### 9.1 Disposizioni per i datori di lavoro

(art. 38–41 LEGU)

Gli esami genetici prescritti in relazione a un rapporto di lavoro possono essere eseguiti soltanto per determinare caratteristiche rilevanti per il posto di lavoro, ovvero caratteristiche che potrebbero causare danni alla salute o malattie professionali della persona interessata oppure mettere gravemente in pericolo altre persone o l'ambiente. È vietato determinare altre caratteristiche genetiche.

I datori di lavoro non possono essere informati direttamente del risultato dell'esame genetico. Il medico comunica al datore di lavoro soltanto se la persona interessata è idonea a esercitare l'attività prevista.

I datori di lavoro inoltre non sono di principio autorizzati a esigere l'esecuzione di esami genetici presintomatici né a chiedere o utilizzare dati genetici di precedenti esami di questo tipo. Vi è un'eccezione solo per evitare le malattie e gli infortuni professionali: a questo scopo i datori di lavoro possono esigere, in pochi casi specifici, l'esecuzione di esami genetici presintomatici.

### 9.2 Disposizioni per gli istituti di assicurazione

(art. 42–44 LEGU)

Agli istituti di assicurazione è vietato esigere esami genetici presintomatici o prenatali oppure esami genetici nell'ambito della pianificazione familiare in vista della costituzione di un rapporto assicurativo. Il divieto di esigere un esame riguarda tutti gli istituti di assicurazione, siano essi assicuratori privati o assicurazioni sociali.

Gli istituti di assicurazione possono chiedere la rivelazione di risultati già esistenti di precedenti esami genetici presintomatici solo a severe condizioni (p. es. in caso di un'assicurazione sulla vita con una somma assicurata di oltre 400 000 franchi o un'assicurazione facoltativa per l'invalidità con una rendita annua di oltre 40 000 franchi). Possono chiedere solo dati genetici che hanno una determinata significatività e che sono rilevanti per il calcolo dei premi. Inoltre i dati devono già essere noti alla persona da assicurare.

L'istituto di assicurazione non può ricevere direttamente queste informazioni. Il medico incaricato comunica all'istituto di assicurazione soltanto in quale gruppo di rischio deve essere classificata la persona da assicurare.

I dati genetici risultanti da precedenti esami genetici prenatali o esami nell'ambito della pianificazione familiare non possono essere utilizzati.

L'ammissibilità dell'esecuzione di esami genetici diagnostici e di esami prenatali volti a valutare un rischio nonché dell'utilizzazione dei risultati di precedenti esami di questo tipo è disciplinata dalle pertinenti disposizioni concernenti le assicurazioni sociali e private.

### 9.3 Disposizioni per i casi di responsabilità civile

(art. 45–46 LEGU)

È sostanzialmente vietato eseguire i seguenti esami genetici, come pure chiedere o utilizzare i dati genetici di tali esami, in particolare per calcolare un danno o il risarcimento dei danni:

- esami genetici presintomatici;
- esami genetici prenatali;
- esami nell'ambito della pianificazione familiare.

Il divieto non si applica se gli esami servono alla persona interessata per far valere il risarcimento dei danni o una riparazione morale per un'anomalia genetica. Un farmaco somministrato a una donna incinta o fattori ambientali possono per esempio aver causato un danno al patrimonio genetico del

nascituro riconoscibile con gli esami prenatali. In questi e in altri casi di anomalie genetiche in cui entrano in gioco pretese di responsabilità civile, gli esami vietati devono poter essere eseguiti oppure i relativi risultati devono poter essere usati nell'interesse della parte lesa.

L'esecuzione di esami genetici diagnostici o l'utilizzazione di risultati di precedenti esami di questo tipo, in particolare per calcolare un danno o il risarcimento dei danni, può avvenire soltanto con il consenso scritto della persona interessata.

## 10 Disposizioni penali

(art. 56–58 LEGU)

La LEGU prevede disposizioni penali tra l'altro per chi commette i seguenti atti:

- *manca di consenso*: chiunque prescrive, commissiona o esegue un esame genetico oppure allestisce un profilo del DNA o ne commissiona l'allestimento senza che la persona interessata abbia dato il suo consenso;
- *diritto di non essere informati*: chiunque, nell'ambito della sua attività professionale, comunica alla persona interessata informazioni sul suo patrimonio genetico contro la sua volontà;
- *in caso di persone incapaci di discernimento*: chiunque prescrive o commissiona un esame genetico su una persona incapace di discernimento che non è necessario alla tutela della sua salute, né concerne un altro esame ammissibile (art. 16 cpv. 2 LEGU);
- *in caso di esami genetici prenatali*: chiunque prescrive o commissiona un esame genetico prenatale che non serve a determinare caratteristiche che pregiudicano direttamente la salute dell'embrione o del feto, né concerne un altro esame ammissibile (cfr. art. 17 cpv. 1 lett. b e c LEGU);
- *in ambito lavorativo e assicurativo*: chiunque viola, nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi, i divieti esistenti concernenti l'esecuzione di esami genetici o la richiesta o l'utilizzo di risultati di precedenti esami genetici (cfr. art. 37–40 e 42–44 LEGU);
- *prescrizione senza le qualifiche necessarie*: chiunque, per mestiere e intenzionalmente, prescrive un esame genetico senza soddisfare i requisiti relativi alle qualifiche necessarie (cfr. art. 20 cpv. 1 e art. 34 LEGU, art. 5–8 e 40 OEGU);
- *esecuzione senza autorizzazione o riconoscimento*: chiunque esegue un esame genetico sul patrimonio genetico di una terza persona senza disporre dell'autorizzazione necessaria o allestisce un profilo del DNA di una terza persona senza disporre del riconoscimento necessario;
- *pubblicità destinata al pubblico*: chiunque fa pubblicità destinata al pubblico per esami genetici in ambito medico, esami genetici prenatali ed esami genetici su persone incapaci di discernimento senza esserne autorizzato o chiunque fa pubblicità destinata al pubblico per esami genetici al di fuori dell'ambito medico o per l'allestimento di profili del DNA senza le necessarie indicazioni sulle disposizioni di legge (cfr. art. 14 e art. 47 cpv. 4 LEGU);
- *comunicazione del sesso*: chiunque comunica a una donna incinta il sesso del nascituro prima della dodicesima settimana di gravidanza, sebbene il danno alla salute non sia legato al sesso.

**Nota:** anche i privati possono incorrere in un reato, per esempio se commissionano un test genetico su una terza persona cui la persona interessata non ha acconsentito.

## 11 Altre basi giuridiche rilevanti

### 11.1 Ricerca sull'essere umano

- Legge del 30 settembre 2011 sulla ricerca umana<sup>61</sup>
- Ordinanza del 20 settembre 2013 sulla ricerca umana<sup>62</sup>
- Ordinanza del 20 settembre 2013 sulle sperimentazioni cliniche<sup>63</sup>

### 11.2 Diagnostica preimpianto

- Legge del 18 dicembre 1998 sulla medicina della procreazione<sup>64</sup>
- Ordinanza del 4 dicembre 2000 sulla medicina della procreazione<sup>65</sup>

### 11.3 Profili del DNA nel procedimento penale e per l'identificazione di persone sconosciute o scomparse

- Legge del 20 giugno 2003 sui profili del DNA<sup>66</sup>

### 11.4 Protezione dei dati

- Legge federale del 25 settembre 2020 sulla protezione dei dati<sup>67</sup>
- Ordinanza del 31 agosto 2022 sulla protezione dei dati<sup>68</sup>
- Leggi cantonali sulla protezione dei dati (per professionisti attivi in istituzioni di diritto pubblico)

### 11.5 Assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie

- Legge federale del 18 marzo 1994 sull'assicurazione malattie<sup>69</sup>
- Ordinanza del 27 giugno 1995 sull'assicurazione malattie<sup>70</sup>
- Ordinanza del DFI del 29 settembre 1995 sulle prestazioni dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (OPre)<sup>71</sup>
- Elenco delle analisi (allegato 3 dell'OPre)<sup>72</sup>

### 11.6 Medicamenti, dispositivi medici e dispositivi medico-diagnostici in vitro

- Legge del 15 dicembre 2000 sugli agenti terapeutici<sup>73</sup>
- Ordinanza del 1° luglio 2020 relativa ai dispositivi medici<sup>74</sup>
- Ordinanza del 4 maggio 2022 relativa ai dispositivi medico-diagnostici in vitro<sup>75</sup>
- Ordinanza del 21 settembre 2018 sui medicamenti<sup>76</sup>

---

<sup>61</sup> [RS 810.30](#)

<sup>62</sup> [RS 810.301](#)

<sup>63</sup> [RS 810.305](#)

<sup>64</sup> [RS 810.11](#)

<sup>65</sup> [RS 810.112.2](#)

<sup>66</sup> [RS 363](#)

<sup>67</sup> [RS 235.1](#)

<sup>68</sup> [RS 235.11](#)

<sup>69</sup> [RS 832.10](#)

<sup>70</sup> [RS 832.102](#)

<sup>71</sup> [RS 832.112.31](#)

<sup>72</sup> [www.bag.admin.ch/ea](http://www.bag.admin.ch/ea)

<sup>73</sup> [RS 812.21](#)

<sup>74</sup> [RS 812.213](#)

<sup>75</sup> [RS 812.219](#)

<sup>76</sup> [RS 812.212.21](#)

### 11.7 Trapianto di organi, tessuti e cellule

- Legge dell'8 ottobre 2004 sui trapianti<sup>77</sup>
- Ordinanza del 16 marzo 2007 sui trapianti<sup>78</sup>

### 11.8 Professionisti della salute

- Legge del 23 giugno 2006 sulle professioni mediche<sup>79</sup>
- Legge del 30 settembre 2016 sulle professioni sanitarie<sup>80</sup>
- Legge del 18 marzo 2011 sulle professioni psicologiche<sup>81</sup>
- Diritto cantonale, per esempio leggi negli ambiti della protezione della salute e degli agenti terapeutici

### 11.9 Altro

- Legge federale del 9 ottobre 1981 sui consultori di gravidanza<sup>82</sup>
- Codice penale svizzero del 21 dicembre 1937<sup>83</sup>
- Legge federale del 20 marzo 1981 sull'assicurazione contro gli infortuni<sup>84</sup>
- Legge del 13 marzo 1964 sul lavoro<sup>85</sup>
- Legge federale del 6 ottobre 2000 sulla parte generale del diritto delle assicurazioni sociali<sup>86</sup>
- Codice di diritto processuale civile svizzero del 19 dicembre 2008<sup>87</sup>
- Codice civile svizzero del 10 dicembre 1907<sup>88</sup>
- Legge federale del 22 marzo 1974 sul diritto penale amministrativo<sup>89</sup>

### Contatto

Ufficio federale della sanità pubblica  
Divisione Biomedicina  
3003 Berna

[genetictesting@bag.admin.ch](mailto:genetictesting@bag.admin.ch)

[www.bag.admin.ch/genetictesting-it](http://www.bag.admin.ch/genetictesting-it)

[www.bag.admin.ch/legu](http://www.bag.admin.ch/legu)

---

<sup>77</sup> [RS 810.21](#)

<sup>78</sup> [RS 810.211](#)

<sup>79</sup> [RS 811.11](#)

<sup>80</sup> [RS 811.21](#)

<sup>81</sup> [RS 935.81](#)

<sup>82</sup> [RS 857.5](#)

<sup>83</sup> [RS 311.0](#)

<sup>84</sup> [RS 832.20](#)

<sup>85</sup> [RS 822.11](#)

<sup>86</sup> [RS 830.1](#)

<sup>87</sup> [RS 272](#)

<sup>88</sup> [RS 210](#)

<sup>89</sup> [RS 313.0](#)

## Allegato 1: Tabelle riassuntive

**Tabella 1: Ambiti di disciplinamento della LEGU: esempi, attribuzione e delimitazione**

Ambito di disciplinamento	Esempi	Attribuzione / Delimitazione
<b>Test genetici in ambito medico</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Determinazione di malattie ereditarie o predisposizioni per tali malattie (p. es. corea di Huntington, tumore al seno familiare)</li> <li>– Diagnostica prenatale (p. es. trisomia 21/sindrome di Down)</li> <li>– Farmacogenetica (p. es. ai fini della scelta o del dosaggio di un medicamento)</li> </ul> <p>L'ambito medico include anche i test genetici volti a esaminare le seguenti caratteristiche:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– intolleranze alimentari (p. es. al lattosio, al glutine);</li> <li>– allergie, infiammazioni, malattie cutanee;</li> <li>– rischio di lesioni sportive;</li> <li>– potenziale di dipendenza e comportamento dipendente;</li> <li>– disturbi della psiche, dello sviluppo, dell'intelligenza, della personalità o del comportamento.</li> </ul>	<p>Attribuzione</p> <p>Nell'ambito medico rientrano i test genetici volti a determinare:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– malattie, predisposizioni a malattie e altre possibili compromissioni dello stato di salute;</li> <li>– qualsiasi caratteristica rilevante dal punto di vista medico.</li> </ul>
<b>Test genetici al di fuori dell'ambito medico</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ <b>Test genetici di caratteristiche degne di particolare protezione</b></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– <b>«Test sullo stile di vita»</b> (caratteristiche fisiologiche la cui conoscenza può influire sullo stile di vita) Per esempio tipo di alimentazione (carboidrati vs proteine), benessere, attitudine sportiva o età biologica<sup>90</sup></li> <li>– <b>Test di caratteristiche personali</b> Per esempio intelligenza, carattere, comportamento</li> <li>– <b>«Genealogia genetica»</b> (determinazione di caratteristiche concernenti l'origine etnica o d'altro tipo) Per esempio avi celtici, antenati dell'Europa meridionale, dell'Africa occidentale ecc.; inoltre le aziende di test genetici offrono la ricerca di possibili parentele con altri clienti</li> </ul>	<p>Attribuzione</p> <p>Test genetici che non forniscono informazioni su malattie, predisposizioni a malattie o altre possibili compromissioni dello stato di salute né perseguono un altro scopo medico.</p> <p>Delimitazione</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– La determinazione di rischi di malattia la cui conoscenza può influenzare lo stile di vita o di forme patologiche di caratteristiche personali o dell'aspetto esteriore rientra nell'ambito medico.</li> <li>– Se due persone desiderano chiarire il loro rapporto di parentela (p. es. test di paternità), si applicano le disposizioni specifiche sull'allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione.</li> <li>– L'analisi del DNA ai fini della cosiddetta fenotipizzazione nell'ambito di procedimenti penali (p. es. età, provenienza biogeografica, caratteri somatici visibili esternamente) non sono disciplinati dalla LEGU, ma dalla legge sui profili del DNA.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ <b>Altri test genetici</b></li> </ul>	<p>Test genetici relativi ai seguenti aspetti:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– percezione del gusto;</li> <li>– starnuto riflesso in presenza di una luce forte;</li> <li>– aspetto esteriore; per esempio colore dei capelli o degli occhi, forma del lobo dell'orecchio.</li> </ul>	

<sup>90</sup> Solitamente l'età biologica è esaminata sulla base di caratteristiche epigenetiche (modificazioni chimiche della struttura del DNA o dei cromosomi). Anche i test epigenetici sono classificati come test genetici. Maggiori spiegazioni sono disponibili al [n. 8.3](#).

Ambito di disciplinamento	Esempi	Attribuzione / Delimitazione
<b>Allestimento di profili del DNA per test di paternità e di parentela (determinazione della filiazione o dell'identità)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Test di paternità</li> <li>– Altri test di parentela (p. es. fratelli o sorelle, nipoti/nonni ecc.)</li> </ul>	<p>Attribuzione</p> <p>Test con lo scopo di chiarire la parentela tra due determinate persone.</p> <p>Delimitazione</p> <p>La ricerca di possibili parenti tra i clienti dei fornitori di test genetici rientra tra i «test genetici di caratteristiche degne di particolare protezione».</p>
<b>Test genetici di caratteristiche non ereditarie</b>	<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>– Caratteristiche epigenetiche acquisite<sup>91</sup></li> </ul>	<p>Attribuzione</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Determinazione di caratteristiche non ereditarie di materiale biologico modificato patologicamente, per esempio allo scopo di caratterizzare la malattia tumorale, confermare la diagnosi o controllare il decorso terapeutico</li> <li>– Determinazione di caratteristiche chiaramente non ereditarie al di fuori dell'ambito medico (al momento non vi sono esempi concreti)</li> </ul> <p>Delimitazione</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Alla determinazione di caratteristiche ereditarie di materiale biologico modificato patologicamente si applicano i rispettivi requisiti riguardanti i test genetici in ambito medico.</li> <li>– Se non è chiaro se la caratteristica esaminata sia acquisita o ereditaria, si applicano i rispettivi requisiti riguardanti i test genetici in ambito medico rispettivamente al di fuori dell'ambito medico.</li> </ul>

<sup>91</sup> V. spiegazioni al [n. 8.3](#)

**Tabella 2: Requisiti per i singoli ambiti di disciplinamento**

Requisiti	Ambito medico	Al di fuori dell'ambito medico		Profili del DNA	Caratteristiche non ereditarie <sup>92</sup>
		Caratteristiche degne di particolare protezione	Altre caratteristiche		
<b>Disposizioni generali</b> (informazione, consenso, diritto di non essere informati, protezione dei campioni e dei dati genetici ecc.)	✓	✓	✓	✓	✓
<b>Prescrizione</b> da parte di un medico o di determinati professionisti della salute	✓	✓	✗	✗	-
<b>Prelievo del campione</b> in condizioni controllate	✓	✓	✗	✓	-
<b>I test possono essere venduti liberamente</b>	✗	✗	✓	✗	-
<b>Laboratorio</b> soggetto ad autorizzazione o riconoscimento	✓	✓	✗	✓	✗
Possibilità di comunicare <b>informazioni in eccesso</b>	✓/✗ <sup>93</sup>	✗	✗	✗	✓/✗ <sup>94</sup>
<b>I datori di lavoro</b> e gli <b>assicuratori</b> possono richiedere determinati esami e risultati	✓	✗	✗	-	-
<b>Disposizioni penali</b>	✓	✓	✓	✓	✓

✓: sì; ✗: no; - non disciplinato

Per quanto concerne gli articoli applicabili, consultare la tabella 6.

<sup>92</sup> Caratteristiche del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti. Maggiori spiegazioni sono disponibili nella tab. 4.

<sup>93</sup> La persona interessata decide quali informazioni le debbano essere comunicate. In caso di prescrizione da parte di altri professionisti della salute non medici, la comunicazione di informazioni eccedenti non è consentita.

<sup>94</sup> Nel caso degli esami genetici di caratteristiche non ereditarie nell'ambito di malattie tumorali, la persona interessata decide quali informazioni le debbano essere comunicate. Nel caso degli esami genetici di caratteristiche non ereditarie al di fuori dell'ambito medico, la comunicazione di informazioni eccedenti è vietata.

**Tabella 3: Professionisti autorizzati a prescrivere esami genetici**Tabella 3.1: Esami genetici in ambito medico (v. [n. 4.2](#))

	<b>Esame genetico diagnostico</b> (art. 3 lett. d LEGU)	<b>Esame genetico pre-sintomatico</b> (art. 3 lett. e LEGU)	<b>Esame genetico prenatale</b> (art. 3 lett. g LEGU)	<b>Determinazione dello stato di portatore</b> (art. 3 lett. i LEGU)	<b>Farmacogenetica</b> (art. 2 lett. a OEGU)
<b>Medico con specializzazione corrispondente</b> (art. 20 cpv. 1 LEGU)	✓ a)	✓ a)	✓ a)	✓ a)	✓ a)
<b>Medico senza specializzazione corrispondente</b> (art. 5 OEGU)	Malattie comuni b)	Screening a cascata per malattie comuni b)	✗	✗	✓ b)
<b>Farmacista</b> (art. 7 OEGU)	✗	✗	✗	✗	✓ b)
<b>Dentista</b> (art. 6 OEGU)	✓ c)	✗	✗	✗	✓ b)
<b>Chiropratico</b> (art. 8 OEGU)	✓ c)	✗	✗	✗	✓ b)

Legenda:

✓ consentito; ✗ non consentito

a) In conformità al titolo di perfezionamento

b) Se viene esaminata solo una determinata selezione di varianti genetiche, sono attesi risultati di nota rilevanza clinica e sono disponibili misure preventive o terapeutiche. Maggiori spiegazioni al n. 4.2.2.5.

c) Esami genetici diagnostici selezionati secondo l'[all. 1 OEGU](#)Tabella 3.2: Esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico ai sensi dell'articolo 40 OEGU (v. [n. 5.2](#))

	<b>«Analisi relative allo stile di vita»<sup>95</sup></b>	<b>Test genetici di caratteristiche personali<sup>96</sup></b>	<b>«Genealogia genetica»<sup>97</sup></b>
<b>Medico</b>	✓	✓	✓
<b>Farmacista</b>	✓	✓	✓
<b>Psicologo</b>	✓	✓	✓
<b>Droghiere</b>	✓	✓	✓
<b>Dietista</b>	✓	✗	✗
<b>Fisioterapista</b>	✓	✗	✗
<b>Chiropratico</b>	✓	✗	✗
<b>Osteopata</b>	✓	✗	✗

Legenda: ✓ consentito; ✗ non consentito

<sup>95</sup> Esami genetici di caratteristiche fisiologiche al di fuori dell'ambito medico la cui conoscenza può influire sullo stile di vita (cfr. art. 31 cpv. 1 lett. a LEGU).

<sup>96</sup> Cfr. art. 31 cpv. 1 lett. b LEGU

<sup>97</sup> Esami genetici per determinare caratteristiche concernenti l'origine etnica o d'altro tipo (cfr. art. 31 cpv. 1 lett. c LEGU).

**Tabella 4: Limitazioni del campo d'applicazione della LEGU**

Di seguito sono indicati gli esami genetici:

- che sono esclusi dal campo d'applicazione della LEGU;
- a cui si applicano solo singoli o pochi articoli della LEGU; nonché
- casi di applicazione comparabili a cui si applicano tutti i pertinenti requisiti.

*Nota:* l'esclusione dal campo di applicazione non significa che all'esecuzione di tali esami non si applichino altre disposizioni. Vanno rispettate le disposizioni legislative generali che disciplinano la medicina nell'ambito degli interventi medici (in particolare in merito all'informazione e all'ottenimento del consenso) nonché le disposizioni federali e cantonali generalmente vigenti in materia di protezione dei dati, così come altre leggi speciali eventualmente applicabili (p. es. legge sui trapianti<sup>98</sup> o legge sugli agenti terapeutici<sup>99</sup>).

Esame genetico	Scopo	Disposizioni applicabili della LEGU e dell'OEGU	Riferimento nel promemoria
<i>Esami genetici in caso di malattie tumorali</i>			
Determinazione di caratteristiche <b>non ereditarie</b> di materiale biologico modificato patologicamente (p. es. sangue, tessuti, cellule)	Caratterizzazione della malattia tumorale, conferma della diagnosi, controllo del decorso terapeutico ecc.	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Se la produzione di <b>informazioni eccedenti</b> su caratteristiche ereditarie è <b>possibile</b>, si applicano le seguenti disposizioni: <ul style="list-style-type: none"> <li>• disposizioni generali (art. 3–5 e 7–15 LEGU);</li> <li>• informazione (art. 61 cpv. 4 OEGU);</li> <li>• comunicazione di informazioni eccedenti (art. 27 LEGU);</li> <li>• pertinenti disposizioni penali (art. 56–58 LEGU).</li> </ul> </li> <li>– Se la produzione di informazioni eccedenti su caratteristiche ereditarie è improbabile, gli esami sono esclusi dal campo d'applicazione.</li> </ul>	<a href="#">N. 8.1</a>
Determinazione di caratteristiche <b>ereditarie</b> di materiale biologico modificato patologicamente o invariato	Esame allo scopo di determinare alterazioni ereditarie del patrimonio genetico	Si applicano le disposizioni per gli esami genetici in ambito medico (cap. 1, 2, 4 e 8 LEGU e pertinenti disposizioni dell'OEGU, v. tab. 2 e 6)	<a href="#">N. 8.1</a>
<i>Esami genetici di caratteristiche non ereditarie che non sono eseguiti nell'ambito di malattie tumorali</i>			
Determinazione di caratteristiche non ereditarie in ambito medico	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Singole malattie molto rare (p. es. sindrome di Proteo)</li> <li>– Mosaici e alcune mitocondriopatie</li> </ul>	Si applicano le disposizioni per gli esami genetici in ambito medico (cap. 1, 2, 4 e 8 LEGU e pertinenti disposizioni dell'OEGU, v. tab. 2 e 6)	<a href="#">N. 8.2</a>
Determinazione di caratteristiche non ereditarie al di fuori dell'ambito medico	Per esempio determinate caratteristiche epigenetiche	<ul style="list-style-type: none"> <li>– In linea di principio si applicano le seguenti disposizioni: <ul style="list-style-type: none"> <li>• disposizioni generali (art. 3–15 LEGU);</li> <li>• comunicazione di informazioni eccedenti (art. 33 LEGU);</li> <li>• pertinenti disposizioni penali (art. 56–58 LEGU).</li> </ul> </li> </ul>	<a href="#">N. 8.3</a>

<sup>98</sup> RS 810.21

<sup>99</sup> RS 812.21

Esame genetico	Scopo	Disposizioni applicabili della LEGU e dell'OEGU	Riferimento nel promemoria
		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Se non si può escludere il coinvolgimento della via germinale, si applicano le disposizioni per gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico (cap. 1, 3, 4 e 8 LEGU e pertinenti disposizioni dell'OEGU, v. tab. 2 e 6)</li> </ul>	
<i>Esami genetici nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti</i>			
Tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali (incl. esame prenatale)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Accertamenti di compatibilità</li> <li>- Test su determinati recettori di superficie (p. es. gene CCR5)</li> </ul>	<p>Sulla base dell'art. 2 cpv. 2 LEGU e dell'art. 64 OEGU si applicano unicamente le seguenti disposizioni della LEGU:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- gli esami su donatori incapaci di discernimento e i rispettivi esami prenatali sono ammessi (art. 16 cpv. 2 lett. b LEGU, art. 17 cpv. 1 lett. c LEGU);</li> <li>- la comunicazione di caratteristiche tissutali in caso di esami prenatali è limitata (art. 17 cpv. 2 lett. b e cpv. 3 LEGU).</li> </ul>	<a href="#">N. 4.8.1</a>
Esami genetici prenatali per la determinazione di gruppi sanguigni e caratteristiche tissutali	Esami di controllo durante la gravidanza (p. es. determinazione del fattore Rhesus fetale)	<p>Sulla base dell'art. 2 cpv. 2 LEGU e dell'art. 65 OEGU si applicano determinate disposizioni:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- disposizioni generali (art. 3-12 LEGU, art. 3 OEGU);</li> <li>- comunicazione di informazioni eccedenti (art. 27 LEGU);</li> <li>- pertinenti disposizioni penali (art. 56-58 LEGU).</li> </ul>	<a href="#">N. 4.8.2</a>
Esami genetici nell'ambito delle cure post-trapianto di cellule staminali emopoietiche	Determinazione del chimerismo, controllo del decorso terapeutico (in relazione al trapianto di cellule staminali emopoietiche)	<p>Sulla base dell'art. 2 cpv. 2 LEGU e dell'art. 66 OEGU si applica quanto segue:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- se non risultano informazioni eccedenti, gli esami sono esclusi dal campo d'applicazione;</li> <li>- se risultano <b>informazioni eccedenti</b>, si applicano determinate disposizioni: <ul style="list-style-type: none"> <li>• disposizioni generali (art. 3-5, 7-15 LEGU, art. 3 OEGU);</li> <li>• informazione (art. 66 cpv. 3 OEGU);</li> <li>• comunicazione di informazioni eccedenti (art. 27 LEGU);</li> <li>• pertinenti disposizioni penali (art. 56-58 LEGU).</li> </ul> </li> </ul>	<a href="#">N. 4.8.3</a>
Esami volti a determinare malattie ereditarie prima di un trapianto di cellule staminali emopoietiche (in particolare del sangue cordonale)	Esclusione di donatori con una determinata predisposizione a una malattia	Si applicano le disposizioni per gli esami genetici in ambito medico (cap. 1, 2, 4 e 8 LEGU e pertinenti disposizioni dell'OEGU, v. tab. 2 e 6)	<a href="#">N. 4.8.4</a>
<i>Altri accertamenti di caratteristiche tissutali</i>			
Tipizzazioni di caratteristiche tissutali (in	Determinazione di una malattia, come le malattie associate agli HLA, o	Si applicano le disposizioni per gli esami genetici in ambito medico (cap. 1, 2, 4 e 8 LEGU e pertinenti	<a href="#">N. 4.8.1</a>

Esame genetico	Scopo	Disposizioni applicabili della LEGU e dell'OEGU	Riferimento nel promemoria
particolare HLA <sup>100</sup> ) al di fuori dell'ambito di trasfusioni di sangue o di trapianti	esami farmacogenetici	disposizioni dell'OEGU, v. tab. 2 e 6)	
Esami farmacogenetici (HLA)	Accertamento della tollerabilità dell'Abacavir <sup>101</sup>	Si applicano le disposizioni per gli esami genetici in ambito medico (cap. 1, 2, 4 e 8 LEGU e pertinenti disposizioni dell'OEGU, v. tab. 2 e 6)	<a href="#">N. 4.8.1</a>

---

<sup>100</sup> Antigene leucocitario umano (HLA)

<sup>101</sup> Una mutazione dell'HLA-B\*5701 è associata a gravi effetti collaterali, in parte potenzialmente letali, del medicamento contro l'HIV Abacavir.

**Tabella 5: Ammissibilità di esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile**

Tabella 5.1: Esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro (art. 37–40 LEGU, v. [n. 9.1](#))

	<b>Esecuzione</b>	<b>Rivelazione e utilizzazione dei risultati</b>
<b>Esame genetico diagnostico</b>	Ammissa se si tratta di una caratteristica in ambito medico rilevante per il posto di lavoro	Ammesse alle stesse condizioni dell'esecuzione
<b>Esame genetico presintomatico</b>	In linea di principio non ammissa Eccezioni (cfr. art. 40 LEGU): ammissa in pochi casi specifici chiaramente disciplinati, in particolare per la prevenzione di malattie professionali o infortuni professionali	Non ammesse
<b>Esami genetici prenatali</b>	Non disciplinata	Non disciplinate
<b>Esami nell'ambito della pianificazione familiare</b>	Non disciplinata	Non disciplinate
<b>Esami genetici al di fuori dell'ambito medico</b>	Non ammissa	Non ammesse

Tabella 5.2: Esami genetici nell'ambito di rapporti assicurativi (art. 37 e 42-44 LEGU, v. [n. 9.1](#))

	<b>Esecuzione</b>	<b>Rivelazione e utilizzazione dei risultati</b>
<b>Esame genetico diagnostico</b>	Ammissa	Ammesse
<b>Esame genetico presintomatico</b>	Non ammissa	In linea di principio non ammesse Eccezioni: ammesse nell'ambito delle assicurazioni sulla vita e delle assicurazioni facoltative per l'invalidità a partire da una determinata somma assicurata e nell'ambito delle assicurazioni malattie complementari private se: <ul style="list-style-type: none"> <li>– i risultati in questione sono attendibili sul piano tecnico e della prassi medica<sup>102</sup>;</li> <li>– il valore scientifico dell'esame per il calcolo dei premi è provato; e</li> <li>– i dati genetici sono noti alla persona da assicurare.</li> </ul>
<b>Esame genetico prenatale</b>	Non ammissa	Non ammesse
<b>Esami nell'ambito della pianificazione familiare</b>	Non ammissa	Non ammesse
<b>Esami genetici al di fuori dell'ambito medico</b>	Non ammissa	Non ammesse

Tabella 5.3: Esami genetici nei casi di responsabilità civile (art. 37 e 45–46 LEGU, v. [n. 9.3](#))

	<b>Esecuzione</b>	<b>Rivelazione e utilizzazione dei risultati</b>
<b>Esame genetico diagnostico</b>	Ammissa	Ammesse

<sup>102</sup> L'assicuratore può chiedere una perizia alla Commissione federale per gli esami genetici sull'essere umano (cf. messaggio vecchia LEGU, FF 2002 6638)

	(con consenso scritto)	(con consenso scritto)
<b>Esame genetico presintomatico</b> <b>Esame genetico prenatale</b> <b>Esame nell'ambito della pianificazione familiare</b>	In linea di principio vietata Eccezione: ammessa se l'esame serve per far valere il risarcimento dei danni o una riparazione morale per un'anomalia genetica.	In linea di principio vietata Eccezione: ammessa se i risultati già esistenti di tali esami servono per far valere il risarcimento dei danni o una riparazione morale per un'anomalia genetica.
<b>Esami genetici al di fuori dell'ambito medico</b>	Non ammessa	Non ammesse

**Tabella 6: Panoramica degli aspetti centrali del disciplinamento e dei rispettivi articoli rilevanti**

Aspetto del disciplinamento	Ambito medico	Al di fuori dell'ambito medico		Profili del DNA	Caratteristiche non ereditarie
		Caratteristiche degne di particolare protez. <sup>103</sup>	Altre caratteristiche <sup>104</sup>		
Attribuzione e delimitazione	Art. 19 LEGU Art. 37 cpv. 2 e art. 38 OEGU	Art. 31 cpv. 1 LEGU Art. 37 cpv. 1 e art. 39 OEGU	Art. 31 cpv. 2 LEGU Art. 37 cpv. 3 OEGU	Art. 3 lett. j LEGU Art. 39 lett. b OEGU	Art. 2 cpv. 1 LEGU Art. 61–63 OEGU
Limitazione del campo d'applicazione <sup>105</sup>	Art. 2 cpv. 2 LEGU Art. 64–66 OEGU <sup>106</sup>	-	-	Art. 2 cpv. 3 LEGU	Art. 2 cpv. 1 LEGU Art. 61–63 OEGU
Informazione	Art. 6, 23 e 29 LEGU Art. 3 cpv. 4 OEGU	Art. 6 e 32 LEGU Art. 3 cpv. 4 OEGU	Art. 6 e 32 LEGU Art. 3 cpv. 4 OEGU	Art. 47 cpv. 2 e art. 51 cpv. 3 LEGU Art. 16b ODCA	Art. 6 LEGU risp. art. 61 cpv. 4 OEGU Art. 3 cpv. 4 OEGU
Consulenza	Art. 21, 22, 24, 30 lett. b LEGU	-	-	Art. 52 LEGU	-
Consenso	Art. 5, 25, 29 lett. d, 30 cpv. 3 lett. c, 46 LEGU	Art. 5 e 36 LEGU	Art. 5 e 36 LEGU	Art. 5, 48, 49 cpv. 1, 50 cpv. 2, 51 cpv. 1 LEGU	Art. 5 LEGU
Prescrizione / prelievo del campione	Art. 20, 30 cpv. 2 lett. a LEGU Art. 5–8 OEGU	Art. 34 LEGU, art. 40 OEGU	-	Art. 47 cpv. 3, 52 cpv. 1 LEGU	-
Laboratori	Art. 28 LEGU Art. 9–28 OEGU	Art. 35 LEGU Art. 41–57 OEGU	-	Art. 53 LEGU Art. 3–16a ODCA	-
Esecuzione all'estero	Art. 29 LEGU Art. 3 e 28 OEGU	Art. 32 cpv. 1 lett. b, 36 LEGU Art. 3 e 58 OEGU	Art. 32 cpv. 1 lett. b LEGU	Art. 10 cpv. 3 ODCA	-
Diritto di essere informati, diritto di non essere informati e comunicazione del risultato (limitazioni incluse)	Art. 7, 8, 17 cpv. 2 e 3, 26 e 27 cpv. 2 e 3 LEGU	Art. 7 e 8 LEGU	Art. 7 e 8 LEGU	Art. 7 e 8 LEGU	Art. 7 e 8 LEGU
Informazioni eccedenti	Art. 9 e 27 LEGU Art. 19 OEGU	Art. 9 e 33 LEGU	Art. 9 e 33 LEGU	Art. 9 e 47 cpv. 2 LEGU	Art. 9 e 27 risp. 33 LEGU
Protezione dei campioni e dei dati genetici	Art. 10 LEGU Art. 3 e 24 OEGU	Art. 10 LEGU Art. 3 e 54 OEGU	Art. 10 LEGU Art. 3 OEGU	Art. 10 LEGU Art. 16b ODCA	Art. 10 LEGU Art. 3 OEGU

<sup>103</sup> Caratteristiche degne di particolare protezione<sup>104</sup> Altre caratteristiche<sup>105</sup> V. anche la tabella 4<sup>106</sup> Concerne gli esami genetici per la tipizzazione di gruppi sanguigni o caratteristiche ematiche o tissutali eseguiti nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti di organi, tessuti e cellule.

Aspetto del disciplinamento	Ambito medico	Al di fuori dell'ambito medico		Profili del DNA	Caratteristiche non ereditarie
		Caratteristiche degne di particolare protez. <sup>103</sup>	Altre caratteristiche <sup>104</sup>		
Conservazione dei campioni e dei dati genetici	Art. 11 LEGU Art. 25 OEGU	Art. 11 LEGU Art. 55 OEGU	Art. 11 LEGU	Art. 11, 49 cpv. 2, 50 cpv. 3 LEGU Art. 16a ODCA	Art. 11 LEGU
Utilizzazione di campioni e dati genetici per un altro scopo	Art. 12 LEGU	Art. 12 LEGU	Art. 12 LEGU	Art. 12 LEGU	Art. 12 LEGU
Test genetici destinati a uso proprio	Art. 13 LEGU	Art. 13 LEGU	Art. 13 LEGU	Art. 13 LEGU	Art. 13 LEGU
Pubblicità destinata al pubblico	Art. 14 cpv. 1 e 2 LEGU Art. 4 OEGU	Art. 14 cpv. 3 LEGU Art. 4 OEGU	Art. 14 cpv. 3 LEGU Art. 4 OEGU	Art. 47 cpv. 4 LEGU	Art. 14 LEGU Art. 4 OEGU
Stato della scienza e della tecnica	Art. 15 LEGU	Art. 15 LEGU	Art. 15 LEGU	Art. 15 LEGU	Art. 15 LEGU
Esami genetici su persone incapaci di discernimento	Art. 16, 26 cpv. 2, 27 cpv. 2 LEGU	(Art. 16 LEGU)	(Art. 16 LEGU)	Art. 51 cpv. 2 LEGU	-
Diagnostica prenatale	Art. 17 e 27 cpv. 3 LEGU	(Art. 17 LEGU)	(Art. 17 LEGU)	Art. 52 LEGU	-
Esami genetici su persone decedute	Art. 18 LEGU	(Art. 18 LEGU)	(Art. 18 LEGU)	Art. 48 LEGU	-
Lavoro, assicurazione, responsabilità civile	Art. 38–46 LEGU	Art. 37 LEGU	Art. 37 LEGU	-	-
Disposizioni penali	Art. 56–57 LEGU	Art. 56–57 LEGU	Art. 56–57 LEGU	Art. 56–57 LEGU	Art. 56–57 LEGU

## Allegato 2: Definizioni e grafici

Di seguito sono spiegati i termini tecnici utilizzati ai sensi della LEGU e dell'OEGU. Un glossario dei termini scientifici è disponibile anche nell'allegato 3 del [messaggio concernente la LEGU](#) (pag. 4945).

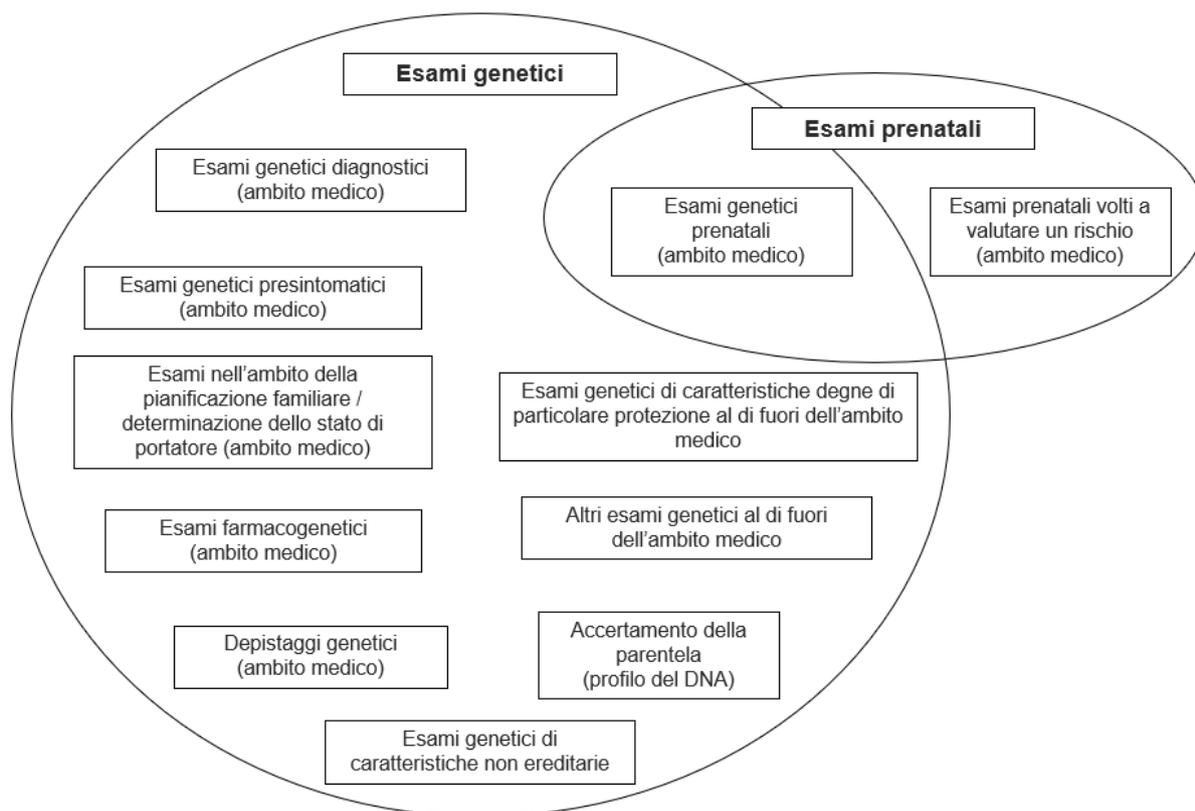
### Definizioni

Termini tecnici	Definizione
Altri esami di laboratorio	Gli «altri esami di laboratorio» ai sensi dell'art. 3 lett. a LEGU mirano a ottenere informazioni sul patrimonio genetico umano e possono permettere di diagnosticare una malattia ereditaria, ma non forniscono informazioni sulla mutazione responsabile nel gene interessato. Per questo motivo non rientrano nella categoria degli esami genetico-molecolari, ma fanno comunque parte degli esami genetici. Per esempio: <ul style="list-style-type: none"> <li>– test del sudore per la diagnosi della fibrosi cistica</li> <li>– analisi biochimiche nell'ambito dello screening neonatale, tra cui la determinazione della quantità di fenilalanina per individuare la fenilchetonuria</li> </ul>
Campione	Materiale biologico prelevato o utilizzato per un esame genetico, incluso l'allestimento di un profilo del DNA (art. 3 lett. l LEGU).
Dati genetici	Informazioni relative al patrimonio genetico di una persona, ottenute mediante un esame genetico, incluso il profilo del DNA (art. 3 lett. k LEGU).
Depistaggi genetici	Esami genetici proposti sistematicamente a tutta la popolazione, o a determinati gruppi di essa, senza presumere che tali persone abbiano le caratteristiche ricercate (art. 30 cpv. 1 LEGU). Per esempio screening neonatale
Determinazione del chimerismo	Al fine di stabilire il successo di un trapianto di cellule staminali ematopoietiche, una volta effettuato l'intervento si cercano nel ricevente tracce del patrimonio genetico del donatore. Ciò avviene di solito con gli stessi metodi impiegati per l'allestimento dei profili del DNA.
Esami citogenetici	Esami volti a determinare il numero e la struttura dei cromosomi (art. 3 lett. b LEGU). Per esempio cariotipizzazione
Esami farmacogenetici	Esami genetici di caratteristiche che influenzano l'effetto del medicamento (art. 2 lett. a OEGU). Per esempio ai fini della scelta e del dosaggio di un medicamento
Esami genetici	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). La definizione include la determinazione di caratteristiche sia ereditarie sia non ereditarie (caratteristiche che non possono essere trasmesse ai discendenti, cfr. art. 2 cpv. 1 LEGU).
Esami genetici diagnostici	Esami genetici volti a determinare le caratteristiche del patrimonio genetico responsabili dei sintomi clinici esistenti (art. 3 lett. d LEGU). Per esempio disturbi della coagulazione (tra gli altri, fattore II, fattore V)
Esami genetici prenatali	Esami genetici eseguiti durante la gravidanza allo scopo di determinare caratteristiche del patrimonio genetico dell'embrione o del feto (art. 3 lett. g LEGU). Per esempio determinazione di anomalie cromosomiche come la trisomia 21 con un test prenatale non invasivo (NIPT) o determinazione di una malattia ereditaria familiare in base all'esame di una biopsia del liquido amniotico o della placenta (prelievo invasivo del campione)
Esami genetici presintomatici	Esami genetici volti a determinare la predisposizione a una malattia prima che si manifestino i sintomi clinici (art. 3 lett. e LEGU). Per esempio tumore al seno familiare, corea di Huntington
Esami genetico-molecolari	Esami volti a determinare la struttura molecolare dell'acido desossiribonucleico (DNA), dell'acido ribonucleico (RNA) e del prodotto

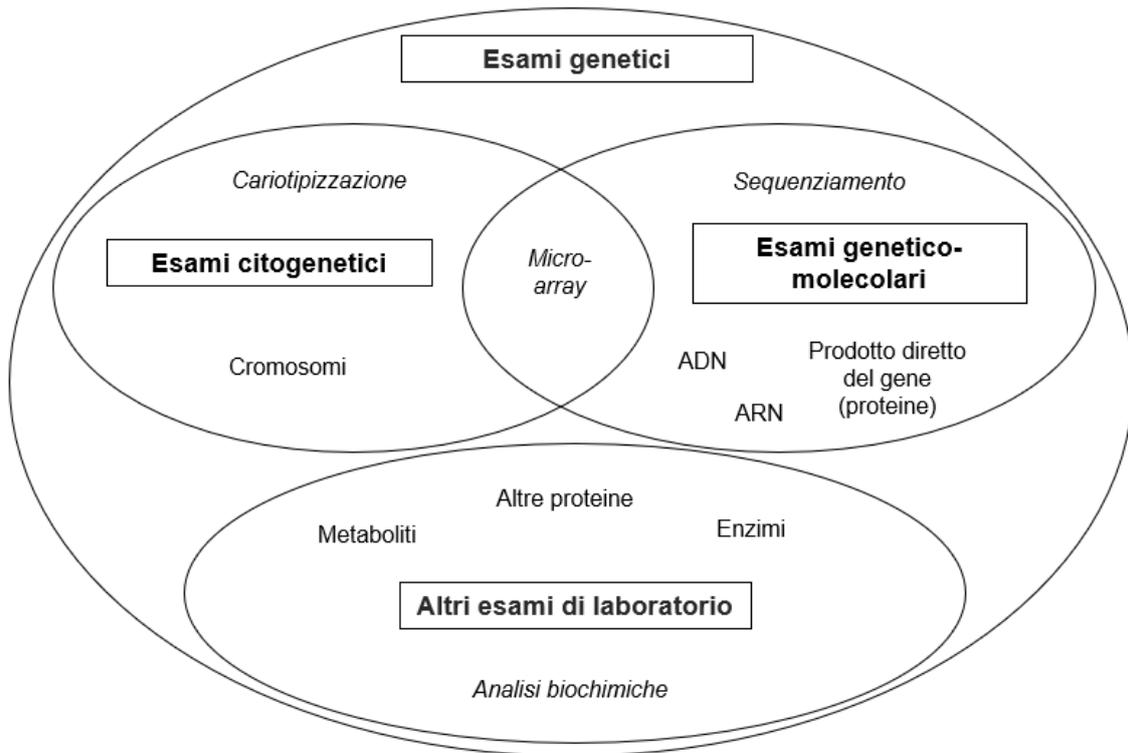
Termini tecnici	Definizione
	diretto del gene <sup>107</sup> (art. 3 lett. c LEGU). Per esempio sequenziamento del DNA
Esami nell'ambito della pianificazione familiare (determinazione dello stato di portatore)	Esami genetici volti a determinare la condizione o lo stato di portatore di un'anomalia genetica e il conseguente rischio per i discendenti (art. 3 lett. i LEGU). Per esempio fibrosi cistica
Esami prenatali	Esami genetici prenatali ed esami prenatali volti a valutare un rischio (art. 3 lett. f LEGU).
Esami prenatali volti a valutare un rischio	Esami di laboratorio che forniscono indicazioni sul rischio di un'anomalia genetica dell'embrione o del feto, ma che non rientrano negli esami genetici, nonché esami dell'embrione o del feto eseguiti mediante immaginografia (art. 3 lett. h LEGU). Per esempio test del primo trimestre
Informazione eccedente	Risultato di un esame genetico non necessario allo scopo previsto (art. 3 lett. n LEGU). Con l'impiego di determinate tecnologie è possibile che si ottengano sempre più informazioni del genere sul patrimonio genetico della persona sottoposta all'esame, per esempio nel caso dei sequenziamenti ad alto rendimento, che decodificano ampie parti del patrimonio genetico nell'ambito di un unico esame.
Materiale biologico modificato patologicamente	Il materiale biologico modificato patologicamente prelevato nell'ambito di malattie tumorali comprende in particolare: <ul style="list-style-type: none"> <li>– tessuti, cellule o liquidi corporei (p. es. liquido cefalorachidiano, urine, accumuli di acqua nella cavità addominale) modificati patologicamente o potenzialmente modificati patologicamente;</li> <li>– cellule o loro componenti modificate patologicamente presenti nel sangue (incl. DNA libero di cellule tumorali circolante nel sangue).</li> </ul> (Art. 61 cpv. 2 OEGU)
Persona interessata	Persona vivente di cui si esamina il patrimonio genetico o si allestisce un profilo del DNA e di cui esistono relativi campioni o dati genetici; in caso di esami prenatali, la donna incinta (art. 3 lett. m LEGU).
Profilo del DNA	Caratteristiche del patrimonio genetico specifiche di una persona, determinate mediante un esame genetico e utilizzate per determinare l'identità o la filiazione di tale persona (art. 3 lett. j LEGU). A tal fine si impiegano tecniche di biologia molecolare che creano un profilo genetico individuale e forniscono una cosiddetta «impronta genetica». L'operazione consiste solo nel paragonare i profili delle persone a livello di DNA e non in una decodificazione della sequenza del DNA per ottenere caratteristiche personali o rilevanti per una malattia. Per esempio test di paternità
Stato di portatore	Stato di portatore o determinazione dello stato di portatore: determinazione dello stato genetico di un individuo sano. L'accertamento dello stato di portatore mira a stabilire se una persona ha ereditato solo uno dei due alleli di un gene necessari affinché si manifesti la patologia e quindi non si ammalerà.

<sup>107</sup> 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).

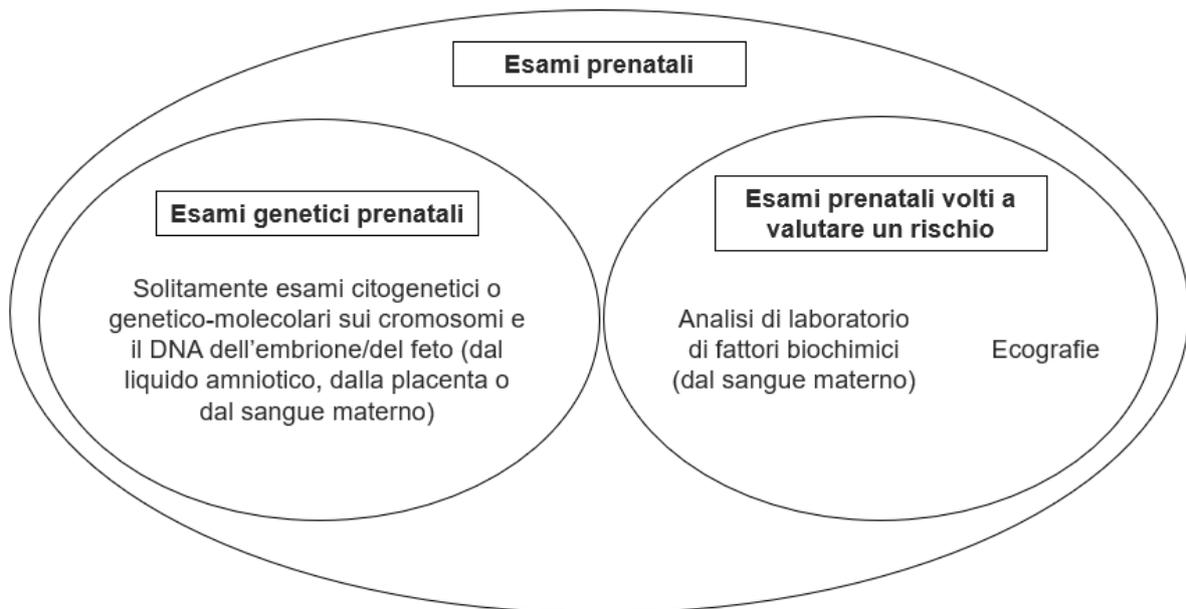
## Grafici

*Esami genetici ed esami prenatali*

**Figura 1:** Rappresentazione grafica degli esami genetici (art. 3 lett. a LEGU, v. anche fig. 2) e degli esami prenatali (art. 3 lett. f LEGU, v. anche fig. 3). Gli esami prenatali (art. 3 lett. f LEGU) comprendono gli esami genetici prenatali (art. 3 lett. g LEGU) e gli esami prenatali volti a valutare un rischio (art. 3 lett. h LEGU). Gli esami genetici diagnostici (art. 3 lett. d LEGU), gli esami genetici presintomatici (art. 3 lett. e LEGU), gli esami genetici prenatali, gli esami prenatali volti a valutare un rischio, gli esami nell'ambito della pianificazione familiare o la determinazione dello stato di portatore (art. 3 lett. i LEGU), gli esami farmacogenetici (art. 2 lett. a OEGU) nonché i depistaggi genetici (art. 30 cpv. 1 LEGU) rientrano nell'ambito di disciplinamento degli «esami genetici e prenatali in ambito medico». Gli esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione (art. 31 cpv. 1 LEGU) e gli altri esami genetici (art. 31 cpv. 2 LEGU) fanno parte degli «esami genetici al di fuori dell'ambito medico». Anche l'accertamento della parentela mediante profilo del DNA (art. 3 lett. j LEGU) è un esame genetico e rientra nell'ambito di disciplinamento dell'«allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona». Gli «esami genetici di caratteristiche non ereditarie» (art. 2 cpv. 1 LEGU) sono disciplinati separatamente.

*Esami genetici*

**Figura 2:** Rappresentazione grafica degli esami genetici (art. 3 lett. a LEGU). Gli esami genetici comprendono gli esami citogenetici (art. 3 lett. b LEGU) e gli esami genetico-molecolari (art. 3 lett. c LEGU) volti a determinare caratteristiche del patrimonio genetico umano nonché tutti gli altri esami di laboratorio che mirano direttamente a ottenere tali informazioni. Gli esami citogenetici determinano il numero e la struttura dei cromosomi (p. es. mediante la cariotipizzazione). Gli esami genetico-molecolari analizzano la struttura molecolare del DNA, dell'RNA e del prodotto diretto del gene (proteine), per esempio mediante il sequenziamento. Determinati metodi di esame possono rientrare sia tra gli esami citogenetici sia tra gli esami genetico-molecolari poiché possono analizzare il numero rispettivamente le strutture dei cromosomi mediante metodi molecolari (p. es. procedura di microarray). Gli esami genetico-molecolari del cosiddetto prodotto diretto del gene analizzano le proteine e possono fornire informazioni su una determinata modifica nella sequenza del patrimonio genetico. Gli altri esami di laboratorio comprendono solitamente le analisi biochimiche di metaboliti, enzimi o altre proteine e consentono di trarre deduzioni in merito ad alterazioni del patrimonio genetico.

*Esami prenatali*

**Figura 3:** Rappresentazione grafica degli esami prenatali (art. 3 lett. f LEGU). Gli esami prenatali comprendono gli esami genetici prenatali (art. 3 lett. g LEGU) e gli esami prenatali volti a valutare un rischio (art. 3 lett. h LEGU). Gli esami genetici prenatali consistono solitamente in esami citogenetici o genetico-molecolari su materiale biologico che contiene cromosomi o DNA fetali (p. es. liquido amniotico, placenta o sangue materno). Durante l'esame prenatale volto a valutare un rischio non si eseguono analisi su materiale fetale, bensì analisi di laboratorio sulla base di determinati marcatori biochimici nel sangue materno o ecografie dell'embrione o del feto.