



## **Raccomandazione 8/2010 della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU) relativa alla prassi di riutilizzazione del materiale biologico**

### **Situazione iniziale**

La legge federale dell' 8 ottobre 2004 sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU; RS 810.12) disciplina all'articolo 20 la riutilizzazione del materiale biologico.

Il capoverso 1 prevede che un campione può essere riutilizzato solo per gli scopi ai quali la persona interessata ha acconsentito. I capoversi 2 e 3 disciplinano la riutilizzazione a scopi di ricerca e si prevede che saranno abrogati al momento dell'entrata in vigore della legge sulla ricerca sull'essere umano (LRUm), che fungerà da futura normativa in materia. Pertanto la riutilizzazione a scopi di ricerca non è oggetto della presente raccomandazione.

La prassi di riutilizzazione del materiale biologico va stabilita tenendo conto dell'articolo 20 capoverso 1 LEGU, secondo cui un campione può essere riutilizzato solo agli scopi ai quali la persona direttamente interessata ha acconsentito. Si deve al contempo essere consapevoli che i laboratori devono poter riutilizzare un campione per scopi legati alla garanzia della qualità e, a determinate condizioni, anche per l'insegnamento, la formazione, il perfezionamento e l'aggiornamento.

Su richiesta dell'organo di esecuzione dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU; RS 810.122.1) in seno all'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP), la Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU) ha elaborato la presente raccomandazione relativa alla prassi di riutilizzazione del materiale genetico.

L'obiettivo della Commissione era di trovare una soluzione praticabile che, nel rispetto delle prescrizioni della legge e dei diritti dei pazienti e del loro anonimato, limitasse per quanto possibile al minimo i costi e gli oneri per i medici prescriventi, i laboratori e i pazienti.

### **Aspetti giuridici e importanza dei campioni dei pazienti nella diagnostica medico-genetica**

Assicurando l'affidabilità diagnostica di un esame, la garanzia della qualità in ultima analisi va a diretto beneficio dei pazienti che si sottopongono ad un esame. In tal senso è considerata indispensabile e tutti i laboratori che operano nel settore della diagnostica medica sono obbligati per legge ad attenersi al principio della garanzia della qualità. Nell'ampio ventaglio di misure di garanzia della qualità ve ne sono numerose che, conformemente allo stato dell'arte, presuppongono l'utilizzazione di campioni di pazienti per il controllo.

Secondo il diritto vigente, il fatto di non dover richiedere un consenso supplementare per l'utilizzo a scopi legati alla garanzia della qualità di un campione prelevato per il medesimo esame genetico, per il quale la persona interessata ha già acconsentito, è compatibile con l'articolo 20 LEGU.

Nel quadro della garanzia della qualità non è invece lecito utilizzare campioni prelevati per altri esami genetici rispetto a quelli per i quali la persona interessata ha dato il consenso. Ne consegue che alcune misure nel quadro della garanzia della qualità adottate utilizzando campioni di pazienti necessitano di un consenso supplementare.

È il caso quando campioni di pazienti sono utilizzati al fine di soddisfare il bisogno di controlli normali (wild-type) nonché nel caso di esami biochimici, per i quali un campione corrispondente ottenuto nello stesso lasso di tempo e trattato allo stesso modo deve essere utilizzato come controllo.

### **Raccomandazione relativa al disciplinamento della riutilizzazione del materiale biologico**

1. Con il consenso per l'esecuzione di un esame genetico, il paziente autorizza implicitamente la riutilizzazione del campione per tutte le misure volte a garantire la qualità, secondo la norma ISO 17025 e/o 15189, sempreché tali misure riguardino esclusivamente l'esecuzione del medesimo esame genetico cui il paziente ha acconsentito.

Sulla scorta di questa interpretazione, i laboratori sarebbero in grado di adottare la maggior parte delle misure a garanzia della qualità riutilizzando campioni di pazienti, senza dovere richiedere un consenso supplementare.

2. Prima della riutilizzazione del campione al fine della garanzia della qualità secondo la norma ISO in relazione ad un altro esame genetico rispetto a quello cui il paziente ha acconsentito, il laboratorio deve accertarsi che il paziente sia stato informato in merito e abbia dato il suo consenso.

Ciò vale anche per la riutilizzazione del campione nell'ambito dell'insegnamento, della formazione, del perfezionamento e dell'aggiornamento.

3. Dato che nella maggior parte dei casi è lo stesso medico prescrivente a informare il paziente e che i responsabili di laboratorio generalmente non hanno alcun contatto diretto con i pazienti, si raccomanda la registrazione della volontà del paziente riguardo alla riutilizzazione del campione mediante modulo per l'assegnazione del mandato.

Il medico prescrivente registra il consenso orale del paziente sul modulo per l'assegnazione del mandato e conferma con la sua firma di aver riportato correttamente la sua volontà.

Si raccomanda di optare per una formulazione semplice che possa essere letta dal medico prescrivente al paziente senza modifiche. Dato che né la garanzia della qualità né l'insegnamento, la formazione, il perfezionamento e l'aggiornamento possono essere attribuiti alla categoria della ricerca, occorre prestare attenzione alla scelta dei termini utilizzati.

Berna, 16 dicembre 2010

---

<sup>1</sup> p. es. Diagnostica enzimatica prenatale in campioni CVS di propionile CoA deficit di carbossilasi o deficit di metilmalonil-CoA-mutasi