



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Dipartimento federale dell'interno (DFI)

Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP)

Unità di direzione assicurazione malattia e infortunio
Divisione Prestazioni assicurazione malattia

**Commento alle modifiche dell'allegato 3 dell'OPre del
17 giugno 2024 valide dal 1° luglio 2024
([RU 2024 303 del 24 giugno 2024](#))**

Indice

1.	Introduzione	3
2.	Modifiche al contenuto dell'allegato 3 OPre	3
2.1	Posizione 1368.00 «Screening dei neonati per fenilchetonuria, galattosemia, carenza di biotinidasi, sindrome adrenogenitale, ipotireosi congenitale, carenza di acil-CoA-deidrogenasi a catena media (MCAD), fibrosi cistica, malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD), aciduria glutarica tipo 1 (GA-1) e gravi immunodeficienze congenite»: inserimento definitivo delle gravi immunodeficienze congenite.....	3
2.2	Posizione 1368.00 «Screening dei neonati per fenilchetonuria, galattosemia, carenza di biotinidasi, sindrome adrenogenitale, ipotireosi congenitale, carenza di acil-CoA-deidrogenasi a catena media (MCAD), fibrosi cistica, malattia delle urine a sciroppo 'acero (MSUD), aciduria glutarica tipo 1 (GA-1) e gravi immunodeficienze congenite»: estensione alle atrofie muscolari spinali.....	3
2.3	Posizione 1649.00 «Reticolociti, automatizzato»: estensione ai laboratori di gabinetto medico di ematologia e oncologia medica	4
2.4	Posizioni 6241.55, 6241.56, 6241.60 «Sindrome ereditaria di cancro al seno e dell'ovaia, geni BRCA1 e BRCA2»: estensione alle terapie mirate	4
3.	Domande respinte	5
3.1	Determinazione della ferritina presso il laboratorio di gabinetto medico delle cure di base	5
3.2	Posizione 1368.00 «Screening dei neonati per fenilchetonuria, galattosemia, carenza di biotinidasi, sindrome adrenogenitale, ipotireosi congenitale, carenza di acil-CoA-deidrogenasi a catena media (MCAD), fibrosi cistica, malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD), aciduria glutarica tipo 1 (GA-1) e gravi immunodeficienze congenite»: rivalutazione della tariffa.....	6
4.	Adeguamenti redazionali	6
4.1	Posizioni 6700.90 e 6701.90 «Test del primo trimestre come accertamento del rischio prenatale di trisomia 21, 18 e 13»: riformulazione della tecnica di analisi nella versione in tedesco.....	6

1. Introduzione

Nell'ordinanza sulle prestazioni (OPre; RS 832.112.31) e nei relativi allegati sono designate le prestazioni rimborsate dall'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (AOMS). Il Dipartimento federale dell'interno (DFI) ha la competenza di adattare di volta in volta l'OPre e i relativi allegati alle nuove circostanze, tenendo conto delle valutazioni e raccomandazioni delle commissioni consultive competenti, vale a dire la Commissione federale delle prestazioni generali e delle questioni fondamentali (CFPF), la Commissione federale delle analisi, dei mezzi e degli apparecchi (CFAMA) e le relative Sottocommissioni Mezzi e apparecchi (CFAMA-EMAp) e Analisi (CFAMA-EA) nonché la Commissione federale dei medicinali (CFM).

Il presente documento contiene le spiegazioni delle modifiche menzionate nel titolo.

2. Modifiche al contenuto dell'allegato 3 OPre

2.1 Posizione 1368.00 «Screening dei neonati per fenilchetonuria, galattosemia, carenza di biotinidasi, sindrome adrenogenitale, ipotireosi congenitale, carenza di acil-CoA-deidrogenasi a catena media (MCAD), fibrosi cistica, malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD), aciduria glutarica tipo 1 (GA-1) e gravi immunodeficienze congenite»: inserimento definitivo delle gravi immunodeficienze congenite

L'immunodeficienza combinata grave (*severe combined immunodeficiency*, SCID) definisce un gruppo di gravi malattie da immunodeficienza su base genetica. Quasi tutti i bambini colpiti da tali malattie, se non trattati, muoiono nei primi anni di vita a causa di infezioni o gravi malattie autoimmuni.

Grazie a un protocollo di screening chiaramente definito, lo screening dei neonati per SCID porta a una diagnosi più precoce e affidabile delle gravi immunodeficienze congenite. Il numero di risultati falsamente positivi è basso, i test di conferma sono eseguiti rapidamente e le persone colpite e le loro famiglie sono seguite da vicino. Individuare precocemente le persone colpite consente di avviare misure preventive e terapie in modo tempestivo. Rispetto al periodo precedente all'introduzione dello screening dei neonati per SCID, la prognosi è migliorata, come dimostra la riduzione dei tassi di mortalità e di morbilità.

Nell'ambito di uno studio pilota della durata di cinque anni, fino al 31 dicembre 2024 l'AOMS ha rimborsato lo screening dei neonati per SCID. Visti i risultati positivi della fase pilota, si rinuncia ora a simili limiti temporali.

Dal 1° luglio 2024, dunque, lo screening dei neonati per SCID è inserito, senza limiti temporali, nella posizione 1368.00.

2.2 Posizione 1368.00 «Screening dei neonati per fenilchetonuria, galattosemia, carenza di biotinidasi, sindrome adrenogenitale, ipotireosi congenitale, carenza di acil-CoA-deidrogenasi a catena media (MCAD), fibrosi cistica, malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD), aciduria glutarica tipo 1 (GA-1) e gravi immunodeficienze congenite»: estensione alle atrofie muscolari spinali

L'atrofia muscolare spinale (*spinal muscular atrophy*, SMA) è una malattia neuromuscolare rara e progressiva, caratterizzata dalla perdita del controllo muscolare e dal progressivo deperimento dei muscoli. Si manifesta con uno spettro progressivo di disabilità motorie e funzionali, quali difficoltà a respirare, deglutire, stare seduti, camminare e parlare. Nelle forme più gravi, porta alla morte per insufficienza respiratoria già tra i lattanti.

Negli ultimi anni, i primi trattamenti specifici hanno portato a un cambiamento di paradigma nella terapia e nell'assistenza alle persone colpite. Questi medicinali modificatori della malattia, sono rimborsati dall'AOMS, che portano, soprattutto in caso di identificazione molto precoce della malattia e di somministrazione in fase presintomatica, a risultati significativamente migliori in termini di sviluppo e a una maggiore indipendenza funzionale.

Ad oggi, nella maggior parte dei neonati e dei lattanti, la malattia è identificata sulla base di segni clinici come la progressiva debolezza muscolare o la regressione motoria. Lo screening dei neonati per SMA consente l'identificazione precoce della malattia e il trattamento farmacologico presintomatico, che portano a risultati significativamente migliori in termini di sviluppo e a una maggiore indipendenza funzionale.

L'estensione della posizione 1368.00 alla SMA entra in vigore il 1° luglio 2024.

2.3 Posizione 1649.00 «Reticolociti, automatizzato»: estensione ai laboratori di gabinetto medico di ematologia e oncologia medica

I reticolociti sono globuli rossi appena formati. La loro quantificazione nel sangue indica se vengono prodotte forme giovani di globuli rossi. Il conteggio di reticolociti nel sangue consente di valutare la causa di un'anemia.

Il conteggio dei reticolociti può essere automatizzato (posizione 1649.00 «Reticolociti, automatizzato») o manuale (1648.00 «Reticolociti, manuale»). Entrambi i metodi sono procedure riconosciute e consolidate, riportate da anni nell'elenco delle analisi. Il metodo automatizzato tende a sostituire il metodo manuale, che deve comunque poter essere eseguito nel caso in cui il metodo automatizzato produca risultati poco chiari.

Il rimborso del metodo automatizzato è esteso ai laboratori di gabinetto medico appartenenti a medici con titolo di perfezionamento in ematologia e oncologia medica, poiché molti di questi hanno già implementato tale metodo riconosciuto e consolidato nel rispettivo laboratorio di gabinetto medico. Ne deriva così un esiguo risparmio per l'AOMS, essendo il metodo automatizzato più conveniente di quello manuale.

Le presenti modifiche entrano in vigore il 1° luglio 2024.

2.4 Posizioni 6241.55, 6241.56, 6241.60 «Sindrome ereditaria di cancro al seno e dell'ovaia, geni BRCA1 e BRCA2»: estensione alle terapie mirate

La più frequente malattia ereditaria che si associa al cancro al seno e dell'ovaia è la sindrome ereditaria di cancro al seno e dell'ovaia, che nelle donne aumenta il rischio di cancro al seno e dell'ovaia e negli uomini di cancro alla prostata e al seno. Indipendentemente dal sesso, è inoltre riportata una maggiore incidenza di cancro al pancreas e di melanoma.

La causa di questa sindrome risiede generalmente in mutazioni dei geni del cancro al seno BRCA1 e BRCA2 (BReast CAncer). Se funzionano correttamente, questi geni sono in grado di prevenire l'insorgenza del cancro. Se invece sono compromessi da una mutazione genetica, è possibile che il cancro insorga più di frequente.

Da un paio d'anni sono disponibili medicinali, gli inibitori delle poli-(ADP-ribosio)-polimerasi (PARP), che inducono la morte delle cellule tumorali. I PARP-inibitori sono particolarmente efficaci in presenza di una mutazione dei geni BRCA. Per questo motivo, nel caso di alcune malattie tumorali, un loro impiego efficace presuppone che sia identificata una mutazione dei geni BRCA nelle cellule germinali o nel tumore. In Svizzera, sono due i PARP-inibitori rimborsati dall'AOMS.

Nell'elenco delle analisi, le posizioni 6241.55, 6241.56 e 6241.60 «Sindrome ereditaria di cancro al seno e dell'ovaia, geni BRCA1 e BRCA2» hanno lo scopo di consentire l'identificazione di mutazioni germinali qualora si sospetti una predisposizione al cancro familiare nei pazienti e nei loro familiari di primo grado. L'assunzione dei costi delle analisi da parte dell'AOMS è ora estesa alle terapie farmacologiche mirate che sono impiegate in presenza di una mutazione germinale dei geni BRCA e rimborsate dall'AOMS.

Le presenti modifiche entrano in vigore il 1° luglio 2024.

3. Domande respinte

3.1 Determinazione della ferritina presso il laboratorio di gabinetto medico delle cure di base

La stanchezza è un motivo per cui i pazienti si rivolgono di frequente a un gabinetto medico. Segnatamente, può essere dovuta a una carenza di ferro. Il pannello di laboratorio minimo in caso di stanchezza comprende generalmente un conteggio delle cellule del sangue per ricercare un'anemia, la ferritina per indagare una carenza di ferro e la proteina C-reattiva (PCR) per escludere interferenze nella determinazione della ferritina. Se la situazione clinica lo richiede, il pannello può prevedere altre analisi.

Un valore basso di ferritina determina la diagnosi di carenza di ferro. La ferritina viene misurata anche per valutare la risposta al trattamento. Occorrono numerosi giorni o addirittura settimane di trattamento con ferro per ottenere un effetto apprezzabile sui sintomi della carenza di ferro.

Se la determinazione della ferritina avviene presso il laboratorio di gabinetto medico, il medico può decidere, in sede di visita, se effettuare ulteriori esami e/o proseguire il trattamento. In tal caso, il paziente si troverà a dover attendere che i risultati degli esami siano pronti e che il medico abbia il tempo di discuterne insieme.

Se si procede invece a inviare le analisi a un laboratorio medico incaricato, il medico dovrà poi trasmettere i risultati al paziente (e-mail, telefonata, posta o seconda visita), il che può costituire un carico di lavoro supplementare per il gabinetto medico (riaprire la cartella, rivedere il caso, scrivere una lettera o telefonare). In questo caso, non occorre che il paziente attenda presso il gabinetto medico che i risultati siano pronti e che il medico abbia il tempo di discuterne insieme.

La domanda relativa alla possibilità di determinare la ferritina presso i laboratori di gabinetto medico delle cure di base a carico dell'AOMS è stata respinta, in quanto, alla luce degli elementi elencati di seguito, non risultano al momento soddisfatti i criteri di efficacia, appropriatezza ed economicità:

- i risultati della ferritina dipendono dal metodo di analisi utilizzato e non è possibile procedere a un confronto tra metodi diversi, il che impone, durante la fase di follow-up, che le misurazioni della ferritina siano effettuate facendo ricorso sempre allo stesso metodo. Alcuni metodi utilizzati nei laboratori di gabinetto medico non permettono una misurazione della ferritina corrispondente ai valori diagnostici di carenza marziale raccomandati dall'Organizzazione mondiale della sanità (OMS). Per uno stesso campione, alcuni metodi indicheranno valori di ferritina ridotti e altri valori ancora nei limiti di norma. Si tratta di un problema che riguarda anche alcuni metodi di misurazione della ferritina in uso presso i laboratori di gabinetto medico. Il rischio è quello di sovradiagnosi e di una presa in carico inappropriata;
- non esistono studi comparativi i quali dimostrino che, rispetto ai metodi comunemente in uso nei laboratori incaricati, i metodi utilizzati nei laboratori di gabinetto medico sono altrettanto efficaci e clinicamente utili;
- numerosi metodi utilizzati nei laboratori di gabinetto medico mancano di precisione e di accuratezza quando si tratta di valori bassi di ferritina, con il conseguente rischio di errore diagnostico e presa in carico inappropriata. Soltanto il test di un unico fabbricante è sufficientemente preciso ed accurato da questo punto di vista. Tuttavia, limitarsi a un unico fabbricante equivarrebbe a concedere un monopolio a un'organizzazione privata e restringerebbe notevolmente la libertà economica degli altri fabbricanti di dispositivi medico-diagnostici in vitro. Alla luce della neutralità dello Stato in materia di concorrenza, dovrebbe essere dimostrato, a tal fine, un interesse pubblico preponderante; tuttavia, allo stato attuale delle conoscenze tecniche e scientifiche, non è questo il caso. È quindi inaccettabile che le analisi vengano effettuate da un unico fabbricante. Per ovviare a questa situazione, è necessario definire criteri precisi in termini di prestazione e qualità delle apparecchiature di misurazione della ferritina utilizzate nei laboratori di gabinetto medico; criteri che, al momento, mancano;

- fatta eccezione per la fase di follow-up, le situazioni cliniche richiedono un iter diagnostico di laboratorio più o meno complesso, nel cui quadro la ferritina rappresenta soltanto uno degli elementi. La comunicazione dei risultati da parte del medico non si limita alla ferritina, ma varia in complessità e durata a seconda degli esami effettuati. È quindi necessario prendere in considerazione non soltanto la ferritina, ma l'intero iter diagnostico in termini di tempo e onere amministrativo;
- i modelli attualmente disponibili in merito alle possibili ripercussioni finanziarie di una determinazione della ferritina presso i laboratori di gabinetto medico sono ancora troppo vaghi. La gamma delle possibili ripercussioni finanziarie è troppo ampia per poter trarre conclusioni in merito all'economicità della prestazione.

3.2 Posizione 1368.00 «Screening dei neonati per fenilchetonuria, galattosemia, carenza di biotinidasi, sindrome adrenogenitale, ipotireosi congenitale, carenza di acil-CoA-deidrogenasi a catena media (MCAD), fibrosi cistica, malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD), aciduria glutarica tipo 1 (GA-1) e gravi immunodeficienze congenite»: rivalutazione della tariffa

Da oltre 50 anni esiste in Svizzera uno screening dei neonati per diverse malattie congenite, grazie al quale è possibile diagnosticare le malattie testate già poco dopo la nascita e introdurre precocemente le opportune misure terapeutiche mirate, con una significativa riduzione del carico di malattia e della mortalità. Questo può consentire di ridurre i costi sanitari.

In Svizzera, lo screening dei neonati è effettuato nel laboratorio di screening dei neonati dell'ospedale pediatrico universitario di Zurigo (Universitäts-Kinderspital Zürich). La domanda di rivalutazione della tariffa avanzata per la posizione 1368.00 dipende dal fatto che, dopo la riduzione lineare del dieci per cento delle tariffe per le posizioni dell'elenco delle analisi il 1° agosto 2022, tale tariffa non copre più i costi per lo screening dei neonati. Tuttavia, dal momento che le tariffe per tutte le posizioni dell'elenco delle analisi, compresa questa, sono in fase di revisione nel quadro del progetto transAL-2, la domanda è stata respinta.

4. Adeguaamenti redazionali

4.1 Posizioni 6700.90 e 6701.90 «Test del primo trimestre come accertamento del rischio prenatale di trisomia 21, 18 e 13»: riformulazione della tecnica di analisi nella versione in tedesco

La designazione tedesca «Biochemische Dosierung» per la tecnica di analisi delle posizioni 6700.9 e 6701.9 non è comune. Pertanto, è sostituita da «Biochemische Bestimmung».

La presente modifica entra in vigore il 1° luglio 2024.