



Esami citogenetici e genetico-molecolari

Rilascio dell'autorizzazione per la determinazione di caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico: condizioni e procedura

Stato: gennaio 2025

Indice

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

1 Basi giuridiche

Ai laboratori che eseguono esami citogenetici o genetico-molecolari al di fuori dell'ambito medico si applicano in primo luogo i seguenti atti normativi:

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

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

- legge federale del 25 settembre 2020 sulla protezione dei dati (LPD)³
- ordinanza del 31 agosto 2022 sulla protezione dei dati (OPDa)⁴
- disposizioni cantonali, in particolare leggi cantonali sulla protezione dei dati

2 Campo di applicazione della LEGU

Il campo di applicazione della LEGU comprende quasi tutti gli esami citogenetici e genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche del patrimonio genetico umano. Per esami genetici si intendono inoltre tutti gli altri esami di laboratorio eseguiti allo scopo di ottenere direttamente informazioni sul patrimonio genetico (vedi cifre 4.1–4.3).

Gli esami genetici si dividono essenzialmente nei seguenti ambiti di disciplinamento:

- esami genetici in ambito medico (per l'obbligo di autorizzazione, vedi promemoria «*Rilascio dell'autorizzazione in ambito medico: condizioni e procedura*»);
- esami genetici al di fuori dell'ambito medico;
- esami di caratteristiche non ereditarie del patrimonio genetico.

I requisiti per gli esami di caratteristiche non ereditarie del patrimonio genetico non sono trattati in questo promemoria.⁵

2.1 Deroche dal campo di applicazione della LEGU

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

- i profili del DNA nel procedimento penale o per l'identificazione di persone sconosciute o scomparse sono disciplinati dalla legge sui profili del DNA⁶;
- Gli esami genetici e prenatali nell'ambito della ricerca sulle malattie dell'essere umano nonché sulla struttura e sulla funzione del corpo umano sono disciplinati dalla legge sulla ricerca umana⁷.

3 Esami genetici al di fuori dell'ambito medico

Non rientrano nell'ambito medico gli esami genetici il cui risultato non fornisce informazioni su malattie o rischi di malattia o su altre caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico. Questi esami si suddividono in determinazione di caratteristiche degne di particolare protezione e «altri» esami genetici. Per ulteriori informazioni vedere [Test genetici in ambito non medico](#).⁸

¹ [RS 810.12](#)

² [RS 810.122.1](#)

³ [RS 235.1](#)

⁴ [RS 235.11](#)

⁵ Vedi [art. 63 OEGU](#)

⁶ [RS 363](#)

⁷ [RS 810.30](#)

⁸ Vgl. anche www.bag.admin.ch/genetic-testing-it > Test genetici in ambito non medico

3.1 Esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione

Esempi di caratteristiche degne di particolare protezione:

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

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

L'esecuzione di esami citogenetici o genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione è soggetta ad autorizzazione (vedi cifra 4 f.).

3.2 Altri esami genetici

Rientrano nella categoria degli altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico le analisi che forniscono informazioni su caratteristiche già note dell'aspetto esteriore nonché su altre caratteristiche che presentano un rischio di abuso relativamente esiguo, come per esempio:

- colore dei capelli e degli occhi;
- senso del gusto;
- consistenza del cerume;
- starnuto riflesso in presenza di una luce forte improvvisa.

L'esecuzione di altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico non è soggetta ad autorizzazione

4 Obbligo di autorizzazione per l'esecuzione di esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione

(art. 35 LEGU)

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

4.1 Esami genetici

(art. 3 LEGU)

Secondo la LEGU per esami genetici si intendono:

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

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

4.2 Esami del prodotto diretto del gene

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

Gli esami del prodotto diretto del gene consistono di regola in esami biochimici delle proteine, che mirano a ottenere direttamente informazioni sul patrimonio genetico e permettono di individuare in modo

univoco una o più mutazioni del gene esaminato (p. es. in base a un cambiamento nella struttura proteica o a un'attività enzimatica misurata).

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

4.3 Altri esami di laboratorio

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

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

5 Condizioni per il rilascio dell'autorizzazione

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

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

5.1 Sistema di gestione della qualità

(art. 41 OEGU)

I laboratori che eseguono esami citogenetici o genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione devono disporre di un sistema di gestione della qualità che soddisfi le disposizioni della seguente norma internazionale:

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

5.2 Direzione del laboratorio

(art. 43 OEGU)

Responsabilità

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

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

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

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

Supplenza

Il laboratorio deve designare un supplente del capo di laboratorio.

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

5.3 Qualifica del capo di laboratorio e del supplente

(art. 44 OEGU)

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

- perfezionamento FAMH in genetica medica, chimica clinica, ematologia e immunologia clinica nonché medicina di laboratorio (pluridisciplinare);⁹
- perfezionamento FMH in patologia, principalmente in patologia molecolare;¹⁰
- diploma di una scuola universitaria nel campo della biologia, della chimica, della biomedicina, delle scienze farmaceutiche o delle scienze della vita oppure un diploma riconosciuto come equivalente;¹¹
- laurea in medicina umana, medicina dentaria, medicina veterinaria o farmacia oppure un diploma riconosciuto come equivalente.¹²

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

Le informazioni sul riconoscimento di diplomi equivalenti sono riportate nel promemoria «*Rilascio dell'autorizzazione in ambito medico: condizioni e procedura*» al numero 6.

5.4 Qualifica del personale di laboratorio

(art. 45 OEGU)

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

- un diploma di tecnico in analisi biomediche SSS o di laboratorista AFC (biologia) oppure un diploma riconosciuto come equivalente;¹³
- un diploma di scuola universitaria nel campo della biologia, della chimica, della biomedicina, delle scienze farmaceutiche o delle scienze della vita oppure un diploma riconosciuto come equivalente;¹¹
- un diploma federale in medicina umana, odontoiatria, medicina veterinaria o farmacia oppure un diploma riconosciuto come equivalente.¹²

Diversi organismi sono competenti in materia di riconoscimento di diplomi e titoli di studio esteri. Le informazioni in merito sono riportate nel promemoria «*Rilascio dell'autorizzazione in ambito medico: condizioni e procedura*» al numero 6.

⁹ <https://www.famh.ch/home-fr-FR/>

¹⁰ www.siwf.ch/it/index.cfm > Formazione continua

¹¹ Legge federale sulla promozione e sul coordinamento del settore universitario svizzero ([RS 414.20](#))

¹² Legge sulle professioni mediche (LPMed; [RS 811.11](#))

¹³ Legge sulla formazione professionale ([RS 412.10](#))

6 Procedura di autorizzazione

6.1 Domanda

(art. 46 OEGU)

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

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

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

6.2 Autorizzazione

(art. 47 OEGU)

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

6.3 Portata dell'autorizzazione

(art. 48 OEGU)

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

6.4 Sospensione, revoca ed estinzione dell'autorizzazione

(art. 49 OEGU)

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

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

L'autorizzazione si estingue automaticamente se il laboratorio cessa la sua attività di propria iniziativa. La cessazione dell'attività dev'essere notificata dal laboratorio all'UFSP (vedi promemoria «*Laboratori che eseguono esami al di fuori dell'ambito medico: requisiti legali e obblighi*»).

7 Vigilanza mediante ispezioni

(art. 59 OEGU)

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

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

8 Emolumenti

(art. 68 OEGU)

L'UFSP richiede un emolumento per le procedure di autorizzazione e per le ispezioni che Swissmedic esegue su mandato dell'UFSP. Gli emolumenti si basano sull'art. 68 e sull'[allegato 5 dell'OEGU](#):

- Per l'autorizzazione per eseguire esami citogenetici o genetico-molecolari viene generalmente richiesto un emolumento compreso tra 200 e 500 franchi.
- Per l'ispezione viene richiesto un emolumento di 800 franchi per mezza giornata e per ispettore. Di norma, la procedura d'ispezione comprende una mezza giornata per la preparazione, una o due mezze giornate per l'ispezione in loco e tre o quattro mezze giornate per il follow-up.

Contatto

Ufficio federale della sanità pubblica

Divisione Biomedicina

3003 Berna

genetictesting@bag.admin.ch

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