

Il presente testo è stato redatto dall'Istituto svizzero per gli agenti terapeutici (Swissmedic) e dall'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) per informare sulla regolamentazione in merito ai test genetici considerati come prodotti che provano le caratteristiche del patrimonio genetico umano¹.

1 Basi legali

I test genetici sono utilizzati per scopi medici o non medici: nel primo caso sono considerati dispositivi medici e pertanto sottostanno alla *legge sugli agenti terapeutici (LATER)*² che, invece, non si applica nel secondo caso.

In ambito medico, ma anche nei settori del lavoro, della responsabilità civile e delle assicurazioni, l'esecuzione di esami genetici è disciplinata dalla *legge sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)*³, nel cui campo di applicazione rientra anche l'allestimento di profili del DNA per determinare la filiazione o per identificare persone. Per contro, l'impiego di profili del DNA in procedure penali e per identificare persone sconosciute o scomparse è disciplinato dalla *legge sui profili del DNA*⁴.

2 Definizioni

Secondo l'articolo 3 lettera a LEGU sono considerati «esami genetici» gli esami citogenetici e genetico-molecolari volti a determinare le caratteristiche del patrimonio genetico umano, ereditarie o acquisite durante la fase embrionale, nonché tutti gli altri esami di laboratorio eseguiti allo scopo di ottenere direttamente tali informazioni sul patrimonio genetico.

Il termine «test genetico» adottato in questo foglio informativo comprende anche le analisi genetiche che, pur essendo eseguite in un contesto medico, non sottostanno alla LEGU. È il caso, ad esempio, degli esami volti a determinare gli aspetti genetici di una malattia tumorale, alla cui base vi sono mutazioni non ereditate, non acquisite durante la fase embrionale, ma formatesi nel corso della vita (mutazioni somatiche).

3 Test genetici considerati dispositivi medici

Kit, reagenti, materiali di controllo e di calibratura, sistemi di analisi, apparecchi e relativi software sono considerati dispositivi medico-diagnostici in vitro (DIV) per test genetici, sempre che servano per l'esame in vitro di campioni prelevati dall'essere umano e siano destinati a uno scopo medico, ossia siano finalizzate a.

- fornire informazioni su stati fisiologici o patologici oppure
- fornire informazioni su anomalie congenite oppure
- consentano di determinare la sicurezza e la tollerabilità per potenziali soggetti riceventi oppure
- consentano di controllare le misure terapeutiche.

Esempi di DIV sono i test genetici per l'emocromatosi (mutazioni del gene HFE), i disturbi dell'emostasi (disturbo del fattore V), i test genetici per determinare i tipi di tessuti (tipizzazione HLA), i test farmacogenetici (ad es. sistema CYP450) oppure i test genetici su alterazioni cromosomiche i cui risultati sono di riferimento per terapie, assistenza o interventi medici.

I test di paternità per determinare la filiazione o l'allestimento di profili del DNA per identificare persone nonché per la criminalistica non sono DIV, poiché non sono impiegati per scopi medici.

Disposizioni legali per i test genetici considerati dispositivi medici:

¹ Test genetici su animali o microrganismi non sono oggetto del presente foglio informativo

² Legge federale sui medicinali e i dispositivi medici (Legge sugli agenti terapeutici, LATER, RS 812.21)

³ Legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU, RS 810.12)

⁴ Legge federale 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)

- a. in quanto DIV i test genetici sottostanno alle disposizioni tecniche e esigenze normative della *direttiva europea 98/79/CE relativa ai dispositivi medico-diagnostici in vitro (direttiva DIV)*, che in Svizzera è stata trasposta con la *LATer* e con l'*ordinanza relativa ai dispositivi medici (ODmed)*⁵.
- b. L'allegato I della direttiva DIV descrive i requisiti essenziali che i DIV devono soddisfare prima di essere immessi in commercio. Gli allegati III – VII di questa direttiva descrivono le procedure di valutazione della conformità che i fabbricanti sono tenuti a eseguire. Come prova della loro conformità alla direttiva, i DIV devono essere muniti di un marchio CE chiaramente visibile. I laboratori in Svizzera che impiegano per analisi mediche DIV sviluppati internamente («in house DIV») sono considerati responsabili dell'immissione in commercio e devono garantire che i loro prodotti soddisfino i requisiti della LATer e dell'ODmed.
- c. Ulteriori requisiti sono riassunti in una guida alla regolamentazione sui dispositivi medici (disponibile su www.swissmedic.ch/md). Per i laboratori è stato elaborato un foglio informativo sugli «in house DIV» (www.swissmedic.ch/md > «Accesso al mercato» > «Notifica per dispositivi medico-diagnostici in vitro»)

4 Ulteriori disposizioni per gli esami genetici secondo la LEGU

Gli esami genetici in ambito medico possono essere prescritti soltanto da medici. La persona interessata deve aver dato il suo consenso volontariamente, dopo aver ricevuto una spiegazione esauriente; nel caso di esami genetici presintomatici e prenatali nonché esami nell'ambito della pianificazione familiare (eseguiti allo scopo di valutare un rischio genetico per le generazioni future) il consenso deve essere fornito per iscritto. Una volta disponibile il risultato dell'esame, la persona interessata può inoltre decidere liberamente se vuole venire a conoscenza o meno (diritto di non essere informato). Gli esami genetici presintomatici e prenatali, così come gli esami nell'ambito della pianificazione familiare, devono essere preceduti e seguiti da una consulenza genetica non direttiva fornita da una persona competente. I futuri genitori possono inoltre rivolgersi ai servizi cantonali di informazione e consulenza per gli esami prenatali.

In Svizzera gli esami genetici possono essere eseguiti soltanto da laboratori medici che dispongono di un'autorizzazione dell'UFSP (per l'esecuzione all'estero, vedi sotto). L'obbligo di autorizzazione, vincolato a determinati requisiti, e la vigilanza dell'UFSP sui laboratori devono garantire un elevato standard qualitativo degli esami e dell'interpretazione dei risultati.

È vietato dispensare dispositivi genetici medico-diagnostici in vitro a persone che non li impiegano per un'attività professionale o commerciale.

5 Competenze

Diversamente da quanto accade per i medicinali, le autorità svizzere non sono competenti per l'immissione in commercio di DIV o di altri dispositivi medici. Ai dispositivi medici si applicano le procedure e i requisiti europei di valutazione della conformità, riconosciuti in tutti i Paesi membri dell'UE, nei Paesi dell'AELS (inclusa la Svizzera) e in Turchia. Swissmedic non rilascia quindi autorizzazioni ufficiali per DIV e non possiede una documentazione sistematica sui singoli dispositivi.

Swissmedic è l'autorità federale competente per l'esecuzione della LATer e dell'ODmed, e ciò concerne anche la direttiva europea 98/79/CE (direttiva DIV). È competente per la sorveglianza dei DIV sul mercato (sez. 5–7 ODmed), scambia informazioni in merito con le autorità estere (art. 64 LATer) e raccoglie le notifiche obbligatorie sull'immissione in commercio di DIV per quanto riguarda i fabbricanti e i mandatari con sede in Svizzera (art. 6 ODmed). Le persone responsabili dell'immissione in commercio e gli utilizzatori professionali di DIV devono notificare a Swissmedic gli eventi gravi insorti con questi dispositivi (art. 15 ODmed). Inoltre, i responsabili dell'immissione in

⁵ Ordinanza relativa ai dispositivi medici (ODmed), RS 812.213

commercio devono anche notificare a Swissmedic i richiami e le altre misure di sicurezza (art. 15 ODmed). Sulla base di queste informazioni l'Istituto può verificare, nell'ambito di procedure di sorveglianza del mercato, la conformità dei singoli prodotti e delle singole ditte e, se occorre, adottare misure.

L'UFSP è competente per l'esecuzione della LEGU e dell'OEGU, per l'autorizzazione di laboratori medici e per tutte le domande inerenti al rimborso dei costi degli esami genetici da parte dell'assicurazione malattie obbligatoria. Nell'ambito dell'esecuzione sono previste ispezioni di laboratorio periodiche conformemente agli articoli 12 e 13 OEGU. Il Servizio di accreditamento svizzero (SAS) controlla i laboratori accreditati nel quadro degli audit annuali. Gli altri laboratori sono periodicamente controllati da Swissmedic, su mandato dell'UFSP.

I Cantoni sono tenuti a fare in modo che esistano servizi indipendenti di informazione e consulenza per gli esami prenatali e che dispongano del necessario personale specializzato.

6 Esami all'estero

Swissmedic e l'UFSP non possono rilasciare autorizzazioni a laboratori all'estero né possono controllarli o sorvegliare i test in house da essi impiegati. Ai sensi dell'articolo 21 OEGU, l'esecuzione di esami citogenetici o genetico-molecolari può essere affidata a un laboratorio estero solo a condizione che questo sia conforme allo stato della scienza e della tecnica. Se un laboratorio autorizzato dall'UFSP subappalta un esame a un laboratorio estero, esso deve provare all'UFSP, su richiesta, di aver raccolto le necessarie informazioni sul laboratorio mandatario. Qualora un medico in Svizzera prescriva un esame genetico e questo esame sia eseguito direttamente da un laboratorio all'estero, è suo obbligo informarsi precedentemente sul laboratorio in questione.

7 Contatti

Swissmedic
Istituto svizzero per gli agenti terapeutici
Divisione Dispositivi medici
Hallerstrasse 7
3012 Berna
Tel.: 058 463 22 51
Fax: 058 462 76 46
E-mail: medical.devices@swissmedic.ch

UFSP
Ufficio federale della sanità pubblica
Divisione Biomedicina
Genetic Testing
3003 Berna
Tel.: 031 323 51 54
Fax: 031 322 62 33
E-mail: genetictesting@bag.admin.ch

Ulteriori informazioni sui dispositivi medici e DIV sono disponibili in Internet all'indirizzo www.swissmedic.ch/md

Ulteriori informazioni sugli esami genetici sull'essere umano sono disponibili in Internet all'indirizzo www.bag.admin.ch/genetictesting

Informazioni sugli esami genetici a carico della cassa malati sono desumibili dall'elenco delle analisi (vedi www.bag.admin.ch/al)

Cronistoria delle modifiche

Versione	Valida e vincolante dal	Descrizione, osservazione (dell'autrice/tore)	Visto (sigla)
02	01.01.2017	Indice rimoto	wkn
01	21.10.2016	Modifica di dati delle parti interessate, precisazioni semantiche e primo inserimento nel QM / nome del documento precedente: Foglio informativo sui test genetici	ans