



Esami genetici sull'essere umano

Offerte di screening per neonati

Stato: dicembre 2022

La legge federale sugli esami genetici sull'essere umano ([LEGU](#); RS 810.12) disciplina le condizioni alle quali possono essere eseguiti esami genetici e depistaggi genetici (screening). La legge mira a proteggere dai pericoli associati agli esami genetici e che concernono la salute, l'autodeterminazione e la tutela della dignità umana. Questa protezione deve essere garantita soprattutto per le persone incapaci di discernimento, poiché esse non sono in grado di prendere autonomamente una decisione informata in merito all'esecuzione di un esame genetico. Per poter eseguire esami su persone incapaci di discernimento, pertanto, devono essere soddisfatte condizioni particolari.

1 Esami genetici presintomatici su persone incapaci di discernimento

In linea di principio, un esame genetico su una persona incapace di discernimento è ammesso soltanto se è necessario alla tutela della salute della persona esaminata (art. 16 cpv. 1 LEGU). In tal senso, gli aspetti prioritari sono il fine medico e il beneficio immediato.

Un esame genetico presintomatico è volto a determinare la predisposizione a una malattia prima che si manifestino i sintomi clinici (art. 3 lett. e LEGU). Pertanto, un esame genetico presintomatico su una persona incapace di discernimento può essere ammesso per individuare una malattia genetica non ancora manifesta, con lo scopo di avviare una cura precoce o una profilassi. Se sia consentito eseguire un esame genetico presintomatico su una persona incapace di discernimento deve essere deciso nel caso singolo (cfr. art. 20 LEGU). Durante il colloquio devono essere prese in considerazione anche le condizioni di vita e la situazione della persona incapace di discernimento (p. es. se soffre di altre malattie) e della sua famiglia.

Nel caso di malattie che si manifestano solo in età adulta e per le quali non sono possibili misure preventive in età infantile, non sono soddisfatte le condizioni per un esame genetico su bambini prima che abbiano acquisito la capacità di discernimento.

Lo scopo del disciplinamento è fare in modo che i bambini, quando acquisiscono la capacità di discernimento, possano decidere autonomamente se e quali informazioni desiderano conoscere sul loro patrimonio genetico. In considerazione del forte aumento dell'offerta di test genetici deve essere tutelato in modo particolare il diritto all'autodeterminazione delle persone incapaci di discernimento.

2 Depistaggi genetici su persone incapaci di discernimento

L'esecuzione di depistaggi genetici su persone incapaci di discernimento è ammessa solo a determinate condizioni. Attualmente un depistaggio genetico viene offerto in Svizzera solo nel quadro dello screening neonatale¹.

I depistaggi genetici ai sensi dell'articolo 30 LEGU sono esami genetici volti a riconoscere precocemente malattie e predisposizioni a malattie, che sono proposti sistematicamente a tutta la popolazione o a determinati gruppi di essa, senza presumere che tali persone abbiano le caratteristiche ricercate. Il riconoscimento della malattia nello stadio preclinico e l'avvio tempestivo delle misure di trattamento

¹ <https://www.neoscreening.ch/it/>

umentano l'efficacia della terapia, migliorando la prognosi e la qualità della vita. Un depistaggio genetico è caratterizzato da un processo sistematico (programma di depistaggio) che mira a raggiungere ed esaminare tutti i destinatari in conformità a procedure definite e vincolanti.

Se si desidera proporre esami sistematici alla ricerca di malattie nel senso di un depistaggio genetico è necessario allestire un programma di depistaggio che deve essere autorizzato dall'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP, v. www.bag.admin.ch/laboratorio-di-genetica > Depistaggi genetici). L'UFSP sente in questo caso il parere della Commissione federale per gli esami genetici sull'essere umano (CFEGU) e, se necessario, della Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana (CNE).

3 Offerte al di fuori dello screening neonatale

Attualmente esistono screening proposti da aziende che mirano a individuare determinate malattie nei neonati. Queste offerte si rivolgono anche ai medici. I test relativi alle varie malattie sono offerti in un pacchetto senza presumere che il singolo neonato abbia una di queste malattie.

Tuttavia, esami presintomatici alla ricerca di malattie ai sensi dell'articolo 16 LEGU eseguiti al di fuori dei depistaggi genetici autorizzati sono ammessi su un neonato soltanto nel quadro di un accertamento individuale.

Ai sensi dell'articolo 56 capoverso 1 lettera c LEGU, è punibile chiunque prescrive intenzionalmente un esame genetico su una persona incapace di discernimento che non è necessario alla tutela della salute. Questo vale anche per i medici che prescrivono tali esami sui neonati.

Contatto:

Ufficio federale della sanità pubblica
Divisione Biomedicina
3003 Berna
genetictesting@bag.admin.ch
www.bag.admin.ch/legu