



Esami citogenetici e genetico-molecolari sull'essere umano

Requisiti per i laboratori di diagnostica medico-genetica

Promemoria Lab-B

SOMMARIO

1	Gestione della qualità e controlli esterni della qualità	2
2	Consenso informato	2
3	Riutilizzo del materiale biologico	3
4	Vigilanza diretta del capo di laboratorio	3
5	Supplenza del capo di laboratorio	3
6	Accettazione di mandati	4
7	Subappalti in Svizzera	4
8	Conservazione dei documenti	4
9	Obbligo di notificare e di riferire	5

Il presente promemoria serve a illustrare i requisiti per i laboratori di diagnostica medico-genetica ai sensi della legge e dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU¹, OEGU²). Presenta inoltre, nell'ambito di una spiegazione della prassi di esecuzione, gli obblighi del laboratorio secondo gli articoli 15-20 dell'ordinanza e altre informazioni per l'applicazione delle disposizioni legali.

1 Gestione della qualità e controlli esterni della qualità

(Art. 15 OEGU)

Per la gestione della qualità degli esami citogenetici e genetico-molecolari il laboratorio è tenuto a condurre una politica adeguata con riferimento alle norme europee ISO/IEC 17025 o ISO/IEC 15189.

Il sistema di gestione della qualità intende garantire che i laboratori lavorino secondo le medesime regole di base e con le medesime norme quantificabili, per far sì che in Svizzera tutti i laboratori genetici raggiungano uno standard minimo.

Tutti i laboratori che effettuano esami genetici sull'essere umano devono sottoporsi regolarmente al controllo esterno della qualità delle loro analisi. I requisiti dell'UFSP si basano sulla Raccomandazione 9/2011³ della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU).

Una volta all'anno devono essere eseguiti controlli esterni della qualità per tutti gli esami offerti o eseguiti nel laboratorio. I laboratori devono partecipare regolarmente a prove interlaboratorio per i loro esami offerte da centri di controllo della qualità in Svizzera e all'estero (analogamente al concetto QUALAB per l'assicurazione della qualità nei laboratori di analisi mediche⁴). In prima linea vanno prese in considerazione le prove interlaboratorio che simulano un caso clinico, possibilmente con esame dell'interpretazione. Se non vengono proposti controlli esterni della qualità che simulano un caso clinico per gli esami effettuati, occorre scegliere metodi alternativi di controllo della qualità o prove interlaboratorio orientate alla metodologia. Tra i metodi alternativi, la priorità va data se possibile allo scambio di prove nel quadro di un confronto trasversale tra laboratori.

2 Consenso informato

(Art. 5 LEGU)

Gli esami citogenetici o genetico-molecolari possono essere eseguiti solo se la persona interessata è stata adeguatamente informata sulla situazione medica e ha dato il proprio consenso all'esame. Per i seguenti esami genetici è necessario il consenso scritto:

- esami genetici presintomatici o prenatali,
- esami per la pianificazione familiare (es. accertamenti per identificare i portatori sani di malattie genetiche),
- esami citogenetici o genetico-molecolari nell'ambito lavorativo e della responsabilità civile

Per l'esecuzione di tutti gli altri esami genetici è sufficiente il consenso orale del paziente.

L'acquisizione del *consenso informato* prima di un esame genetico spetta al medico prescrivente. In questo caso il medico rappresenta l'anello di congiunzione tra il paziente e il laboratorio di analisi mediche. Quest'ultimo può quindi presumere che il medico abbia prescritto l'esame solamente dopo aver ottenuto il consenso del paziente. Se lo desidera, il laboratorio ha, beninteso, la possibilità di richiedere al medico prescrivente una conferma che il consenso informato è stato acquisito.

¹ Cfr. www.admin.ch/ch/i/rs/c810_12.html

² Cfr. www.admin.ch/ch/i/rs/c810_122_1.html

³ Scaricabile da www.bag.admin.ch/gumek ⇒ Prese di posizione e raccomandazioni

⁴ Consultabile su www.qualab.ch/

3 Riutilizzo del materiale biologico

(Art. 20 LEGU)

Il materiale biologico prelevato per un esame genetico (campione) può essere riutilizzato solo per gli scopi ai quali la persona interessata ha acconsentito.

Con il consenso per l'esecuzione di un esame genetico, il paziente autorizza implicitamente la riutilizzazione del campione per le misure volte a garantire la qualità del medesimo esame (cfr. Raccomandazione 8/2010 CEEGU⁵). L'utilizzo di un campione per la garanzia della qualità (secondo le norme ISO/IEC 17025 e/o ISO 15189) del corrispondente esame genetico viene ritenuto parte dello scopo diagnostico primario, a condizione che venga ricercata la medesima alterazione del patrimonio genetico e non si ricavano nuove conoscenze.

Qualora il campione sia utilizzato per la garanzia della qualità di un altro esame è necessario ottenere il consenso della persona interessata a quest'altro esame. Perciò il laboratorio deve accertarsi che il paziente sia informato in merito e abbia dato il consenso a quest'ulteriore utilizzo. Si raccomanda ai laboratori di registrare la volontà del paziente riguardo alla riutilizzazione del campione per la garanzia della qualità in relazione ad altri esami (genetici) mediante modulo per l'assegnazione del mandato.

Lo stesso vale per il riutilizzo di un campione nell'insegnamento, nella formazione, nel perfezionamento e nell'aggiornamento, qualora non sia associato alla garanzia della qualità ai sensi delle norme ISO summenzionate (es. per le esercitazioni pratiche degli studenti). Si tratta infatti di un riutilizzo non legato direttamente a scopi di diagnostica e di garanzia della qualità.

L'acquisizione di un consenso supplementare per la riutilizzazione vale anche per i campioni prelevati prima dell'entrata in vigore della LEGU (1° aprile 2007).

4 Vigilanza diretta del capo di laboratorio

(Art. 5 OEGU)

Un capo di laboratorio non può dirigere più di tre laboratori. Questo costituisce il limite massimo che deve essere ridotto a seconda della mole e della complessità degli esami eseguiti. La percentuale minima di occupazione non può essere inferiore al 30 per cento per ogni laboratorio. Durante questo tempo il capo deve essere presente nel rispettivo laboratorio.⁶

5 Supplenza del capo di laboratorio

(Art. 17 OEGU)

Il laboratorio deve provvedere affinché, in caso di assenza del suo capo, la supplenza sia garantita. Il capo di laboratorio supplente deve disporre del titolo di perfezionamento richiesto per gli esami da effettuare. L'incarico di supplenza non può essere assunto da una persona che sta svolgendo un perfezionamento per conseguire il titolo richiesto.

L'incarico di supplenza deve essere disciplinato contrattualmente con un capitolato d'onori e assicurato anche per brevi assenze. La scelta del supplente è libera: può provenire da un laboratorio della stessa organizzazione mantello o da un altro laboratorio.

Presenza necessaria

Quando la valutazione dei reperti lo consente (ad es. comunicazione per via elettronica), la presenza sul posto del capo di laboratorio supplente non è sempre necessaria. Invece, per alcuni aspetti della gestione del laboratorio è indispensabile una sua presenza regolare, perché il supplente ha la competenza non solo della valutazione dei reperti ma anche del rispetto degli obblighi del laboratorio (spe-

⁵ Scaricabile da www.bag.admin.ch/gumek ⇒ Prese di posizione e raccomandazioni

⁶ Vedi Raccomandazione 7/2010 della CEEGU all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek ⇒ Prese di posizione e raccomandazioni (disponibile solo in tedesco).

cialmente della gestione della qualità). Il supplente perciò deve essere presente di persona almeno una volta alla settimana.⁷

6 Accettazione di mandati

(Art. 18 OEGU)

Conformemente all'articolo 13 capoverso 1 LEGU, gli esami genetici sull'essere umano possono essere prescritti soltanto da medici abilitati al libero esercizio della professione o all'esercizio della professione sotto vigilanza.

Pertanto i laboratori possono accettare mandati soltanto da medici che possono prescrivere esami genetici. Inoltre, i laboratori possono accettare mandati nel quadro di subappalti, ma non possono accettare mandati direttamente dai pazienti.

7 Subappalti in Svizzera

(Art. 20 OEGU)

L'esecuzione di un esame citogenetico o genetico-molecolare può essere affidata a un altro laboratorio svizzero soltanto se quest'ultimo dispone dell'autorizzazione dell'UFSP per il tipo di esame in questione. Anche un laboratorio che affida ad un altro laboratorio un subappalto deve avere un'autorizzazione.

Inoltre il laboratorio che subappalta un esame deve comunicare al medico prescrivente a quale laboratorio affida il mandato.

Ai sensi dell'OEGU, non rappresenta un subappalto affidare a laboratori esterni l'esecuzione di alcune operazioni tecniche, quando queste non consentono di giungere ad alcuna conclusione in merito alla malattia o alla predisposizione genetica presa in esame. Pertanto, i laboratori che eseguono unicamente tali operazioni, non sono sottoposti all'obbligo di autorizzazione. Può trattarsi di operazioni della fase pre-analitica (ad es. centrifugazione, aliquotazione) oppure di singole operazioni puramente tecniche di analisi (ad es. sequenziamento) senza interpretazione dei risultati.

8 Conservazione dei documenti

(Art. 16 OEGU)

Devono essere conservati per cinque anni i documenti concernenti il sistema di gestione della qualità e il controllo esterno della qualità, nonché i protocolli di laboratorio (registrazione dei dati primari/grezzi e dei valori misurati). I rapporti relativi agli esami devono invece essere conservati dai laboratori per 30 anni. È ammessa la conservazione elettronica, a condizione che i documenti si possano ancora leggere e stampare tra 30 anni.

Se il termine di archiviazione dei rapporti sugli esami non può essere rispettato a causa della cessazione dell'attività, il laboratorio deve provvedere a un'alternativa per la conservazione sicura dei documenti. Se ciò non è possibile, l'UFSP assume l'incarico dell'archiviazione.

I rapporti sugli esami e gli altri dati relativi ai pazienti, una volta archiviati, vanno resi inaccessibili alle persone non autorizzate. Si applicano le disposizioni sulla protezione dei dati della Confederazione e dei Cantoni.

Ulteriori informazioni a tale riguardo sono fornite nella *Guida ai provvedimenti tecnici e organizzativi concernenti la protezione dei dati* (in particolare numero 2.4.7 sul controllo d'accesso). La Guida può essere consultata, insieme ad altre guide informative, sulla seguente pagina web dell'Incaricato federale della protezione dei dati e della trasparenza: www.edoeb.admin.ch ⇒ Protezione dei dati ⇒ Provvedimenti tecnici e organizzativi

⁷ Vedi Raccomandazione 1/2008 della CEEGU all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek ⇒ Prese di posizione e raccomandazioni (disponibile solo in tedesco).

9 Obbligo di notificare e di riferire

(Art. 19 OEGU)

Il laboratorio deve notificare all'UFSP entro un mese l'avvicendamento del capo di laboratorio o il trasferimento in nuovi locali.

➔ *Per la notifica di modifiche o di aggiunte va utilizzato il Formulario Lab-2.*

Alla fine di giugno va presentato all'UFSP un rapporto d'attività del precedente anno civile.

➔ *Per la presentazione dei rapporti d'attività è a disposizione il Formulario Lab-3.*