Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

FF 2017
www.dirittofederale.admin.ch
La versione elettronica firmata
è quella determinante

17.048

# Messaggio concernente la legge federale sugli esami genetici sull'essere umano

del 5 luglio 2017

---

Onorevoli presidenti e consiglieri,

con il presente messaggio vi sottoponiamo, per approvazione, il disegno di legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU, RS *810.12*).

Nel contempo vi proponiamo di togliere dal ruolo i seguenti interventi parlamentari:

| | | | |
|---|---|---|---|
| 2012 | M | 11.4037 | Modifica della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano<br>(N 8.3.2012, Commissione della scienza, dell'educazione e della cultura CN 10.487; S 26.9.2012) |
| 2014 | M | 14.3438 | Nessuna selezione prenatale del sesso dalla porta di servizio!<br>(S 16.9.2014, Bruderer Wyss; N 24.11.2014) |

Gradite, onorevoli presidenti e consiglieri, l'espressione della nostra alta considerazione.

5 luglio 2017

In nome del Consiglio federale svizzero:

La presidente della Confederazione, Doris Leuthard
Il cancelliere della Confederazione, Walter Thurnherr

## Compendio

***La legge federale sugli esami genetici sull'essere umano disciplina le condizioni di esecuzione degli esami genetici in ambito medico e l'allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona. Negli ultimi anni, le procedure d'esame sono diventate sensibilmente più rapide, economiche e affidabili. Inoltre oggi sono offerti molti esami non contemplati dalla legge. La revisione totale proposta tiene conto del progresso tecnico e disciplina gli esami genetici sull'essere umano in modo integrale.***

***Situazione iniziale***

*La legge federale dell'8 ottobre 2004 sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) è entrata in vigore il 1° aprile 2007. Essa stabilisce segnatamente le condizioni di esecuzione degli esami genetici in ambito medico e l'allestimento di profili del DNA per determinare la filiazione o l'identità di una persona. Gli elementi chiave della regolamentazione sono, da un lato, la disposizione secondo cui gli esami genetici in ambito medico possono essere prescritti solo da un medico e, dall'altro, l'obbligo di autorizzazione cui sono soggetti i laboratori che eseguono tali test. Finora la LEGU non conteneva disposizioni sugli esami genetici offerti al di fuori degli ambiti menzionati, ad esempio per determinare l'idoneità a talune discipline sportive. Secondo il diritto vigente, l'ammissibilità di tali esami è controversa.*

*Gli sviluppi scientifici e tecnici intervenuti negli ultimi anni hanno avuto un forte impatto sulla qualità delle analisi genetiche, l'attività dei laboratori e i campi d'applicazione, imponendo una nuova valutazione dei contenuti della LEGU. I nuovi metodi consentono oggi analisi notevolmente più rapide ed economiche non solo di singole sezioni di geni, ma dell'intero genoma. Ciò ha portato a nuove proposte commerciali, i cosiddetti «Direct-to-Consumer Genetic Tests». In questo contesto, la mozione 11.4037 della Commissione della scienza, dell'educazione e della cultura del Consiglio nazionale «Modifica della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano» ha incaricato il Consiglio federale di adeguare la LEGU alla nuova situazione.*

***Contenuto del disegno***

*La revisione chiarisce l'ammissibilità di esami che finora non rientravano nel campo d'applicazione. La necessaria protezione della personalità è garantita mediante requisiti minimi per gli esami genetici applicabili in tutti gli ambiti, rinunciando per contro a imporre divieti totali.*

*Il campo d'applicazione della legge è stato notevolmente ampliato e ora comprende anche gli esami di caratteristiche del patrimonio genetico al di fuori dell'ambito medico e gli esami di caratteristiche non ereditarie del patrimonio genetico. Dal campo d'applicazione restano esclusi solo gli esami che sono sufficientemente disciplinati da leggi in altri settori (in particolare la medicina della procreazione, la ricerca sull'essere umano e i profili del DNA nell'ambito della procedura penale).*

*Per raggiungere gli obiettivi della legge non è necessario soddisfare gli stessi requisiti per tutti gli esami genetici. Sono pertanto previsti diversi livelli di regolamentazione.*

*Le disposizioni riguardanti gli esami genetici per accertare caratteristiche del patrimonio genetico in ambito medico subiscono solo lievi modifiche. Per principio, la loro prescrizione rimane prerogativa dei medici e l'esecuzione è consentita solo nei laboratori autorizzati. Il disegno continua ad attribuire grande importanza a una consulenza esauriente. Nel complesso, le condizioni alle quali sono ammessi esami genetici in ambito medico nel contesto dei rapporti di lavoro e assicurativi nonché nei casi di responsabilità civile rimangono materialmente immutate. Anche le norme sull'allestimento dei profili del DNA subiscono solo leggeri cambiamenti. Segnatamente la loro definizione viene però adeguata alle nuove conoscenze scientifiche.*

*Nuovo è invece il disciplinamento degli esami del patrimonio genetico al di fuori dell'ambito medico. A questo proposito il disegno distingue due categorie: gli esami volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione forniscono risultati su caratteristiche fisiologiche (p. es. in relazione all'alimentazione) o personali (come il carattere, il comportamento), che pur non rientrando nell'ambito medico hanno ripercussioni non indifferenti sullo stile di vita o sul comportamento. Lo stesso vale per la determinazione dell'appartenenza etnica. La prescrizione di questi esami è riservata a determinati professionisti; vige inoltre un obbligo di autorizzazione per i laboratori. Agli altri esami genetici (p. es. la determinazione di caratteristiche fisiche esteriori, come il colore degli occhi o dei capelli, o i test dell'affinità di coppia), i cui risultati possono essere considerati piuttosto irrilevanti, si applicano invece solo determinati principi.*

*Anche agli esami delle mutazioni del patrimonio genetico che non vengono trasmesse ai discendenti si applicano solo determinati principi, anche perché non interessano terzi. Per poter reagire alle nuove conoscenze scientifiche e offerte, il Consiglio federale si riserva la possibilità, in relazione ai vari ambiti, di adeguare alcune disposizioni a livello di ordinanza, nel rispetto di determinate condizioni.*

*Oltre a contemplare ulteriori campi d'applicazione, il disegno disciplina ora anche i seguenti aspetti:*

- *utilizzazione delle informazioni in eccesso risultanti da esami genetici;*
- *prescrizioni sulla pubblicità per gli esami genetici;*
- *condizioni per la consegna di test genetici «Direct-to-Consumer»;*
- *divieto, nell'ambito degli esami prenatali, di comunicare il sesso prima della fine della dodicesima settimana di gravidanza;*
- *esecuzione di esami genetici su persone decedute.*

*Il disegno non modifica le competenze delle autorità preposte all'esecuzione della legge.*

## Indice

**Compendio** **4808**

**1 Punti essenziali del disegno** **4813**

1.1 Situazione iniziale 4813

1.2 Necessità di revisione 4814

1.2.1 Sviluppo di nuove tecnologie 4814

1.2.2 Offerte su Internet e altri test genetici «Direct-to-Consumer» 4815

1.2.3 Problema del campo d'applicazione 4816

1.2.3.1 Esami «life style» 4816

1.2.3.2 Caratterizzazione delle malattie tumorali 4817

1.2.3.3 Caratteristiche epigenetiche 4818

1.2.4 Diagnostica prenatale 4819

1.2.4.1 Utilizzazione di test prenatali non invasivi 4819

1.2.4.2 Comunicazione del sesso 4820

1.2.4.3 Esame di caratteristiche del sangue e dei tessuti (in particolare fattore Rhesus D e tipizzazione HLA) 4820

1.2.5 Adeguamento delle definizioni 4821

1.2.6 Esami genetici in vista di una trasfusione di sangue o di un trapianto di organi, tessuti e cellule 4823

1.2.7 Il Protocollo aggiuntivo della Convenzione del Consiglio d'Europa sui diritti dell'uomo e la biomedicina relativo ai test genetici a fini sanitari 4824

1.3 La normativa proposta 4824

1.3.1 Ampliamento del campo d'applicazione 4824

1.3.1.1 Esami genetici in ambito medico e non medico 4825

1.3.1.2 Esami di caratteristiche che non sono trasmesse ai discendenti 4828

1.3.1.3 Esami su persone decedute e su embrioni o feti morti 4829

1.3.2 Deroghe al campo d'applicazione 4829

1.3.3 Considerazione dell'impatto delle nuove tecnologie 4830

1.3.4 Ricorso alle offerte DTC GT 4831

1.3.5 Diagnostica prenatale 4832

1.3.6 Allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona 4833

1.3.7 Disposizioni penali 4833

1.4 Motivazione e valutazione della soluzione proposta 4833

1.4.1 Ampliamento del campo d'applicazione 4834

1.4.2 Densità normativa commisurata al potenziale di abuso e alla necessità di proteggere le persone interessate 4835

1.4.3 Disciplinamento della diagnostica prenatale 4837

1.4.4 Altri aspetti 4839
1.4.4.1 Informazioni in eccesso 4839
1.4.4.2 Protezione dei dati 4839
1.4.4.3 Profili del DNA 4840
1.4.4.4 Esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi nonché nei casi di responsabilità civile 4841
1.4.4.5 Informazione del pubblico 4842
1.5 Confronto giuridico e rapporto con il diritto europeo e internazionale 4842
1.5.1 Ordinamento giuridico in altri Paesi 4842
1.5.1.1 Osservazioni preliminari 4842
1.5.1.2 Panoramica 4843
1.5.1.3 Singoli punti 4844
1.5.2 Rapporto con il diritto europeo 4846
1.5.2.1 Consiglio d'Europa 4846
1.5.2.2 Unione europea 4848
1.5.3 UNESCO e OCSE 4849
1.6 Interventi parlamentari 4849
**2 Commento ai singoli articoli 4849**
**3 Ripercussioni 4935**
3.1 Introduzione 4935
3.2 Ripercussioni per la Confederazione sul piano finanziario e del personale 4935
3.3 Ripercussioni per i Cantoni e i Comuni, per i centri urbani, gli agglomerati e le regioni di montagna 4936
3.4 Ripercussioni per l'economia 4936
3.5 Ripercussioni per la società 4937
**4 Rapporto con il programma di legislatura e le strategie del Consiglio federale 4937**
4.1 Rapporto con il programma di legislatura 4937
4.2 Rapporto con le strategie del Consiglio federale 4938
**5 Aspetti giuridici 4938**
5.1 Costituzionalità e legalità 4938
5.2 Compatibilità con gli impegni internazionali della Svizzera 4938
5.3 Subordinazione al freno alle spese e rispetto dei principi della legge sui sussidi 4939
5.4 Delega di competenze normative 4939
5.5 Protezione dei dati 4941

**Allegati:**


| | | |
|---|---|---|
| 1 | Panoramica del disciplinamento degli esami genetici in ambito medico e non medico | 4943 |
| 2 | Esempi di esami genetici nei vari settori disciplinati | 4944 |
| 3 | Glossario dei termini scientifici | 4945 |
| 4 | Glossario delle malattie ereditarie e delle sindromi genetiche menzionate nel testo | 4949 |
| 5 | Tavola delle concordanze | 4951 |

**Legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)** *(Disegno)* **4955**

# Messaggio

## 1 Punti essenziali del disegno

### 1.1 Situazione iniziale

*Necessità di un disciplinamento legale degli esami genetici*

Gli esami genetici sollevano delicate questioni etiche, psicologiche e sociali. Non soltanto contribuiscono sempre più spesso alla diagnosi, alla prevenzione e alla terapia di patologie, ma consentono anche di scoprire predisposizioni a malattie prima della comparsa dei sintomi clinici o nella fase prenatale (diagnostica prenatale). Grazie all'allestimento di profili del DNA (DNA: acido desossiribonucleico), oggi è possibile determinare la filiazione o l'identità di una persona. I dati genetici possono così fornire informazioni che avranno un notevole influsso sull'intera vita di un essere umano e, in determinati casi, sulla sua famiglia nell'arco di più generazioni. Per conferire un quadro giuridico a tali questioni, in virtù delle competenze affidate alla Confederazione dalla Costituzione (art. 24novies, accolto nella votazione popolare del 17 maggio 1992, oggi art. 119 della Costituzione federale[1] [Cost.]), il Parlamento ha adottato l'8 ottobre 2004 la legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)[2].

*Contenuto e campo d'applicazione della LEGU attualmente in vigore*

La LEGU, entrata in vigore il 1° aprile 2007 unitamente alle relative ordinanze di esecuzione[3], si prefigge di tutelare la dignità umana e la personalità delle persone sottoposte a esami del patrimonio genetico, di impedire esami genetici abusivi e l'utilizzazione abusiva di dati genetici, nonché di garantire la qualità degli esami genetici e dell'interpretazione dei loro risultati. A tale scopo conferisce la facoltà di prescrivere esami genetici esclusivamente ai medici e introduce una procedura di autorizzazione e riconoscimento per i laboratori. La legge contiene inoltre prescrizioni per l'esecuzione di esami genetici riguardo alla consulenza, il consenso informato e la riutilizzazione del materiale biologico.

La legge disciplina essenzialmente l'esecuzione di esami genetici in ambito medico e l'allestimento di profili del DNA per determinare la filiazione o l'identità di una persona. Stabilisce però anche a quali condizioni si possono effettuare esami genetici in ambito lavorativo, assicurativo e della responsabilità civile, nonché quali risultati di precedenti esami possono essere riutilizzati in questo contesto. La legge getta inoltre le basi per l'istituzione di una commissione indipendente di esperti per gli

1 RS **101**
2 RS **810.12**
3 Ordinanza del 14 febbraio 2007 sugli esami genetici sull'essere umano, RS **810.122.1**
Ordinanza del DFI del 14 febbraio 2007 sugli esami genetici sull'essere umano, RS **810.122.122**
Ordinanza del 14 febbraio 2007 sull'allestimento di profili del DNA in materia civile e amministrativa, RS **810.122.2**

esami genetici sull'essere umano[4] (CEEGU). Quest'ultima è composta di dodici membri di diversi settori specifici rilevanti.

La legge non si applica espressamente agli esami genetici destinati alla ricerca o all'allestimento di profili del DNA in un procedimento penale e per l'identificazione di persone sconosciute o scomparse. I primi sono disciplinati dalla legge del 30 settembre 2011[5] sulla ricerca umana (LRUm), i secondi dalla legge del 20 giugno 2003[6] sui profili del DNA. L'autorità federale competente per la gestione della LEGU e i compiti di esecuzione che ne derivano in ambito medico è l'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP). Quanto al riconoscimento dei laboratori che allestiscono profili del DNA secondo la LEGU, la competenza spetta al Dipartimento federale di giustizia e polizia (DFGP), segnatamente all'Ufficio federale di polizia (fedpol). Questi ultimi sono responsabili anche per l'utilizzazione dei profili del DNA nella procedura penale e ai fini dell'identificazione di persone sconosciute o scomparse nonché per i requisiti relativi alle prestazioni e alla qualità dei laboratori di analisi forense del DNA secondo la legge sui profili del DNA.

## 1.2 Necessità di revisione

### 1.2.1 Sviluppo di nuove tecnologie

Dopo l'adozione della LEGU, nuovi sviluppi tecnici hanno profondamente trasformato la qualità delle analisi genetiche e la realtà dei laboratori. Sono inoltre emerse nuove conoscenze sui nessi tra i geni e le caratteristiche umane, che hanno ampliato la comprensione delle possibilità e della significatività degli esami genetici (cfr. p. es. i commenti sugli esami «life style», n. 1.2.3.1). Questi due fattori richiedono un riesame dei principali contenuti della LEGU. Mentre finora gli esami genetici erano soprattutto destinati a chiarire in modo mirato una singola caratteristica genetica, le nuove tecnologie consentono oggi un'analisi relativamente rapida e a prezzi accessibili dell'intero patrimonio genetico (genoma completo) o almeno di quelle sezioni che codificano potenzialmente per le proteine (esomi). Ciò è reso possibile da un nuovo metodo per la determinazione della sequenza delle coppie di basi della catena del DNA (cioè sequenza delle basi): il «sequenziamento ad alto rendimento» (noto anche con l'espressione inglese «Next Generation Sequencing»). La possibilità di analizzare contemporaneamente diversi geni permette una diagnosi molto più rapida e affidabile. Inoltre, per le malattie dovute a mutazioni genetiche tuttora poco note, la causa genetica può essere determinata più velocemente. È prevedibile che questo nuovo metodo soppianti presto le analisi mirate finora condotte su singoli geni.

Un'altra tecnologia che di recente ha trovato impiego nella diagnosi genetica è l'ibridazione genomica comparativa (detta anche tecnologia «gene chip» o «microarray»). Questo metodo consente di paragonare in modo rapido ed efficiente un campione di DNA della persona esaminata con un campione di riferimento noto. Il

4 www.bag.admin.ch/gumek
5 RS **810.30**
6 RS **363**

risultato dell'esame indica quali cromosomi o porzioni cromosomiche presentano materiale in eccesso (come nella trisomia 21 o sindrome di Down, nella quale il cromosoma 21 presenta tre copie) oppure materiale in difetto (come nella monosomia X o sindrome di Turner, in cui alle donne colpite manca un cromosoma X). Questa tecnica fornisce informazioni molto più dettagliate sul numero e sulla struttura dei cromosomi e delle porzioni cromosomiche rispetto alle tradizionali immagini microscopiche dei cromosomi (cariogramma).

La complessità di queste nuove tecnologie e la possibilità di ottenere, con un'unica analisi, molte conoscenze sul patrimonio genetico, comprese informazioni non ricercate (le cosiddette informazioni in eccesso), sollevano nuovi interrogativi, che riguardano in particolare il disciplinamento dell'informazione, della consulenza e del consenso, del diritto a non essere informati nonché della conservazione e della riutilizzazione di campioni e dati genetici.

Oggi, a causa di queste tecniche, l'esecuzione degli esami genetici vede spesso coinvolti diversi istituti, ognuno specializzato in una singola fase dell'analisi. Questa crescente frammentazione del processo di analisi ha sollevato nuovi interrogativi per quanto riguarda l'autorizzazione, soprattutto quando i fornitori di servizi hanno sede all'estero.

Sin dall'avvio della revisione, la Commissione di esperti CEEGU ha raccomandato di chiarire questi interrogativi e di adeguare di conseguenza il quadro giuridico[7].

Le sfide legate alle informazioni in eccesso e alla frammentazione del processo di analisi si pongono anche nell'ambito dell'allestimento di profili del DNA: occorre pertanto esaminare gli adeguamenti necessari anche in quest'ambito.

### 1.2.2 Offerte su Internet e altri test genetici «Direct-to-Consumer»

Gli sviluppi tecnici menzionati permettono di offrire analisi genetiche a prezzi sempre più bassi. Alcuni anni fa sono così apparse sul mercato offerte rivolte direttamente a privati, i cosiddetti «Direct-to-Consumer Genetic Tests (DTC GT)». Si tratta di offerte ottenibili per lo più via Internet, senza garantire alcuna consulenza (medica) personale.

In Svizzera i DTC GT eseguiti in ambito medico e quelli destinati all'allestimento di un profilo del DNA non sono ammessi. In ambito medico, gli esami genetici possono essere prescritti solo dai medici. Inoltre, i laboratori genetici in Svizzera non sono autorizzati ad assumere incarichi direttamente dai pazienti. Quanto all'allestimento dei profili del DNA, sono segnatamente i requisiti di legge relativi al prelievo dei campioni a impedire l'esecuzione di un DTC GT. Per questo le aziende che pubblicizzano soprattutto via Internet gli esami per determinare le caratteristiche più diverse – anche in campo medico – e offrono DTC GT in Svizzera sono finora praticamente tutte estere.

7 Cfr. raccomandazione 12/2013 della CEEGU sulla revisione della LEGU, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in ted.).

È soprattutto alla luce di queste offerte su Internet che il Consiglio federale è stato incaricato di esaminare la LEGU per individuare eventuali lacune e proporre le modifiche necessarie[8].

In questo contesto, la CEEGU raccomanda una cauta apertura del mercato dei DTC GT secondo un approccio basato sui rischi e a condizioni restrittive. Occorre inoltre sanzionare l'impiego abusivo di esami genetici[9].

### 1.2.3 Problema del campo d'applicazione

La LEGU vigente disciplina solo gli esami di caratteristiche ereditate o acquisite durante la fase embrionale, segnatamente in ambito medico. Le nuove tecnologie hanno esteso le possibilità d'impiego degli esami genetici, che sempre più spesso sono utilizzati anche al di fuori del campo d'applicazione della LEGU. Inoltre quest'ultimo non è chiaramente delimitato. Ciò crea problemi di delimitazione e una situazione giuridica poco chiara, segnatamente nei settori illustrati qui di seguito.

#### 1.2.3.1 Esami «life style»

Gli esami genetici sono sempre più utilizzati anche per accertare caratteristiche che non descrivono la predisposizione a malattie o fattori di rischio. In questa categoria rientrano per esempio le analisi sulle attitudini sportive o sull'alimentazione (i cosiddetti esami «life style») o i test riguardanti l'aspetto fisico, come il colore dei capelli o degli occhi. Oggi l'attribuzione di questi esami al campo d'applicazione della LEGU è controversa. Soprattutto quando si tratta di accertamenti sull'ottimizzazione della salute (p. es. attitudini sportive o alimentazione) bisogna valutare di caso in caso se questi test, che oggi vengono già offerti in alcune farmacie, rientrano nel campo d'applicazione della LEGU. Determinante è sapere se l'esame fornisce informazioni su eventuali problemi di salute della persona interessata. La risposta a questa domanda può rendere difficile una netta distinzione, una situazione questa esacerbata dal crescente impiego di nuove tecnologie nelle analisi genetiche (sequenziamento ad alto rendimento e tecnologia «gene chip»). Il ricorso a questi metodi permette infatti di esaminare molte caratteristiche del patrimonio genetico con un unico test. Un esame destinato ad accertare caratteristiche genetiche non contemplate nella LEGU può generare dei dati contenenti informazioni sulle caratteristiche ereditarie del patrimonio genetico rilevanti dal punto di vista medico.

A questi elementi si aggiunge un'ulteriore questione: gli esami che non sono disciplinati espressamente dalla LEGU sono implicitamente vietati oppure sono ammessi nel quadro dell'ordinamento giuridico generale? L'UFSP, nell'ambito dell'esecu-

8 Mozione 11.4037 della Commissione della scienza, dell'educazione e della cultura del Consiglio nazionale «Modifica della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano».

9 Cfr. raccomandazione 12/2013 della CEEGU sulla revisione della LEGU, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in ted.).

zione della legge, ha affrontato tale quesito e commissionato una perizia legale[10]. Secondo il perito, vi sono motivi preponderanti per ritenere che gli esami non contemplati nell'ambito medico sono implicitamente vietati dalla LEGU. Tuttavia la perizia lascia anche spazio a un'altra interpretazione, ossia all'ammissibilità di tali esami. Nella sua prassi di applicazione, l'UFSP ha seguito finora quest'ultima interpretazione, ma ha prestato particolare attenzione alla tutela delle persone incapaci di discernimento (cfr. art. 10 cpv. 2 LEGU vigente). Alla fine del 2013, la vendita di test genetici nelle farmacie – un argomento ripetutamente tematizzato nei mass media – è stata oggetto di una denuncia penale per vendita non autorizzata e di una denuncia all'autorità di sorveglianza. Il tribunale d'appello del Cantone di Basilea Città ha tuttavia respinto la denuncia, tra l'altro perché non sussisteva alcun reato secondo la LEGU[11]. Alla luce di queste considerazioni, appare indispensabile chiarire la questione dell'ammissibilità degli esami genetici che esulano dall'attuale campo d'applicazione della LEGU e la protezione delle persone incapaci di discernimento, nonché rivedere le disposizioni penali.

#### 1.2.3.2 Caratterizzazione delle malattie tumorali

Un ulteriore problema di delimitazione deriva dal ruolo particolare degli esami di caratteristiche non ereditate e sviluppatesi solo dopo la fase embrionale. Tali esami non rientrano nel campo d'applicazione della legge vigente (cfr. art. 3 lett. a), a prescindere dal fatto che riguardino l'ambito medico o no. Attualmente si tratta in particolare della caratterizzazione delle malattie tumorali, che secondo la normativa vigente è senz'altro ammissibile. Si pongono però tutta una serie di sfide – segnatamente riguardo all'applicazione delle nuove tecnologie menzionate – che devono essere considerate nell'ambito della revisione e che sono illustrate qui di seguito.

Le malattie tumorali sono spesso associate a una mutazione nel DNA; per questo motivo nell'oncologia vengono eseguite anche analisi dei cromosomi e del DNA. Queste indagini sono effettuate in primo luogo per ottenere informazioni sulle cellule degenerate e curare in modo ottimale il paziente e, in secondo luogo, per monitorare il decorso della malattia e controllare l'efficacia della terapia. Lo scopo principale di tali analisi non è quello di accertare eventuali caratteristiche ereditarie. Le possibili conseguenze di una determinata predisposizione ereditaria, come per esempio la predisposizione a una malattia o la condizione di portatore, sulle quali è incentrata la regolamentazione della LEGU, sono meno rilevanti in questi test, poiché la maggior parte delle malattie tumorali non risultano da caratteristiche genetiche ereditarie. La mutazione del genoma interessa infatti di solito solo singoli tipi di cellule o tessuti. Tuttavia, non sempre è chiaro se la mutazione del genoma esaminata sia ereditata o acquisita. Le cellule cancerose possono inoltre contenere infor-

10 Schott Markus, Zur Zulässigkeit von genetischen Untersuchungen ausserhalb der Anwendungsbereiche des GUMG und des DNA-Profil-Gesetzes, perizia del 15 novembre 2011, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/de/gumg (solo in ted.)

11 Cfr. decisione del 6 luglio 2015 del Tribunale d'appello del Cantone di Basilea Città, consultabile all'indirizzo www.rechtsprechung.gerichte-bs.ch (n. BES 2014.161) (solo in ted.).

mazioni su caratteristiche ereditarie, che emergono dai test come informazioni in eccesso.

### 1.2.3.3 Caratteristiche epigenetiche

Un'altra zona grigia della LEGU vigente riguarda l'esame delle caratteristiche epigenetiche. Queste comprendono in particolare le modificazioni chimiche del filamento di DNA o delle proteine che lo attorniano, come per esempio l'aggiunta o il taglio di gruppi metili o acetili (metilazione, acetilazione). Esse influenzano la leggibilità del DNA, ma non modificano la sequenza delle coppie di basi, ossia la sequenza genica. Possono invece regolare a breve e lungo termine l'attività dei geni (regolazione genica). Anche le molecole di RNA (acido ribonucleico) possono però influenzare in molteplici modi sia la regolazione genica sia i processi di modificazioni chimiche. Questi meccanismi di regolazione portano tra l'altro anche alla formazione di cellule del corpo differenti con le loro caratteristiche specifiche durante lo sviluppo di un essere vivente. I modelli o meccanismi epigenetici possono mutare nel corso della vita e così anche influenzare l'espressione delle caratteristiche di un individuo.

Le modificazioni epigenetiche intervengono anche in numerose patologie. In particolare quando già durante la fase embrionale un ordine epigenetico sbagliato conduce all'inattivazione di una zona del cromosoma, la conseguenza può essere – come in caso di delezione – la mancata funzionalità del gene interessato (come nel caso della sindrome di Prader-Willi o di Angelman). Anche numerose patologie tumorali sono causate proprio da alterazioni della regolazione genica.

I risultati delle ricerche svolte negli ultimi anni hanno evidenziato che gli influssi ambientali come un vissuto traumatico possono avere un impatto sullo schema epigenetico, con relative ripercussioni sulla salute o su determinati modelli comportamentali. Vi sono inoltre sempre più indizi della trasmissibilità alla progenie delle caratteristiche o informazioni epigenetiche. Lo svolgimento esatto dei processi epigenetici, le loro ripercussioni sulle caratteristiche degli individui e la loro ereditarietà sono stati chiariti solo parzialmente e talvolta contestati. Interessano quindi in modo crescente la ricerca biologica e medica fondamentale. Probabilmente le nuove conoscenze in questo settore trasformeranno il nostro modo di vedere la genetica e l'espressione delle caratteristiche. L'esame di modelli o meccanismi epigenetici diventerà una parte sempre più importante delle indagini genetiche svolte in ambito medico o non e potrà rivelare informazioni altamente sensibili.

Per chiarire questi problemi di delimitazione come pure in relazione alle problematiche menzionate nei numeri 1.2.3.1 e 1.2.3.2, la CEEGU raccomanda di estendere il campo d'applicazione a tutti gli esami genetici volti a determinare caratteristiche del patrimonio genetico, indipendentemente dal fatto che si tratti di caratteristiche ereditate o acquisite nel corso della vita[12].

[12] Cfr. raccomandazione 12/2013 della CEEGU sulla revisione della LEGU, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in ted.).

## 1.2.4 Diagnostica prenatale

### 1.2.4.1 Utilizzazione di test prenatali non invasivi

*Settori di impiego dei test prenatali non invasivi*

Dal 2012 vengono proposti diversi test prenatali non invasivi (non-invasive prenatal tests, NIPT), che in base all'analisi del sangue materno consentono di stabilire se l'embrione o il feto presentano determinate anomalie genetiche. Questi esami sono possibili perché il sangue materno contiene sempre piccole quantità di DNA dell'embrione o del feto privo di cellule. Gli esami oggi disponibili in Svizzera stabiliscono soprattutto le più frequenti alterazioni numeriche dei cromosomi, ossia se determinati cromosomi sono presenti nel numero sbagliato. Le anomalie attualmente esaminate sono la trisomia 21 (sindrome di Down), 13 (sindrome di Pätau) e 18 (sindrome di Edwards) nonché quelle dei cromosomi sessuali (p. es. sindrome di Turner e di Klinefelter). In singoli casi sono esaminate anche anomalie cromosomiche strutturali, per esempio microdelezioni, responsabili della sindrome di Prader-Willi o della sindrome del Cri-du-Chat. Questi esami possono essere eseguiti per il momento già a partire dalla nona settimana di gravidanza. Esistono diversi fornitori di tali test e l'offerta viene continuamente ampliata.

Oltre a riscontrare anomalie cromosomiche, le analisi prenatali del sangue possono indicare anche il sesso del nascituro. Ciò può essere opportuno quando è necessario appurare il rischio di una malattia ereditaria monogenica che viene trasmessa attraverso il cromosoma X. Una bambina la cui madre è portatrice di una tale malattia ereditaria di solito non si ammalerà o eventualmente sarà solo portatrice della mutazione, mentre per un maschio sussiste il pericolo di ammalarsi. Mediante il test è possibile determinare anche il fattore Rhesus D (RhD) del feto e, in caso di madre con RhD negativo che aspetta un bambino RhD positivo, effettuare la necessaria profilassi (cfr. n. 1.2.4.3).

Oggi è già tecnicamente possibile determinare l'intera sequenza del genoma del feto attraverso un campione di sangue materno[13]. È pertanto probabile che in un prossimo futuro possano essere esaminate molte altre caratteristiche, anche quelle che non hanno un riferimento diretto con la salute del nascituro.

*Paragone con la diagnostica prenatale attualmente autorizzata*

I NIPT vengono messi a confronto con i tradizionali esami «invasivi», che attraverso una punzione dell'utero prelevano liquido amniotico, sangue del cordone ombelicale o tessuto della placenta per eseguire un esame genetico. Poiché questi esami invasivi possono provocare un aborto spontaneo nello 0,5-1 per cento dei casi, vengono eseguiti di solito solo in casi concreti di sospetto di una grave patologia, come per esempio in seguito a referti di precedenti esami prenatali volti a valutare il rischio (come il test del primo trimestre o Tri-Test) o in caso di presenza di malattie ereditarie in famiglia. Gli esami prenatali non invasivi, invece, non comportano rischi per la salute della donna o del nascituro. Rispetto agli esami prenatali correnti volti a

13 Fan H.C. et al. 2012: Non-invasive prenatal measurement of the fetal genome. Nature 487 (7407), 320-324.

valutare il rischio, essi offrono dati nettamente più affidabili sulla presenza di anomalie genetiche nell'embrione. Di fronte a questi sviluppi occorre verificare se il disciplinamento vigente della diagnostica prenatale sia ancora corretto e adeguato.

### 1.2.4.2 Comunicazione del sesso

L'articolo 11 della LEGU vigente vieta di eseguire esami prenatali per determinare il sesso dell'embrione o del feto, salvo per la diagnosi di una malattia. Anche se l'esame di controllo non è destinato a stabilire il sesso dell'embrione, nelle indagini prenatali ciò avviene regolarmente (in particolare nelle ecografie) e nell'ambito dei NIPT. Se per gli esami genetici prenatali viene effettuato un cariogramma, risulta automaticamente il sesso del nascituro. L'attuale LEGU non si pronuncia su come debbano essere trattati questi dati, se ad esempio possano essere comunicati ai futuri genitori. Solo il messaggio dell'11 settembre 2002[14] sulla LEGU fa presente, nel commento all'articolo 11, che il medico non può comunicare il sesso del nascituro se sussiste il pericolo che la gravidanza venga interrotta a causa del risultato dell'esame.

Di fronte ai nuovi metodi d'indagine, occorreva verificare la necessità o meno di disciplinare espressamente nella legge la comunicazione del sesso ai genitori, tenendo conto anche di quanto chiede la mozione Bruderer Wyss del 13 giugno 2014[15], accolta dal Parlamento.

### 1.2.4.3 Esame di caratteristiche del sangue e dei tessuti (in particolare fattore Rhesus D e tipizzazione HLA)

Altri due aspetti che svolgono un ruolo nell'ambito della diagnostica prenatale (DPN) riguardano l'esame delle caratteristiche del sangue e dei tessuti, da un lato, per prevenire o curare le complicazioni di un'incompatibilità dei gruppi sanguigni tra la madre e il nascituro (in particolare determinazione del fattore Rhesus fetale) e, dall'altro, per accertare l'istocompatibilità in vista di un trapianto di cellule staminali del sangue cordonale (la cosiddetta tipizzazione dell'antigene leucocita o tipizzazione HLA; cfr. n. 1.2.6). Entrambi gli esami sono delle indagini genetiche ai sensi della legge, oggi per principio inammissibili secondo il tenore dell'articolo 11 LEGU, poiché non riguardano caratteristiche dell'embrione o del feto rilevanti per la sua salute. La necessità di revisione in questo ambito è dettata dai seguenti motivi.

*Determinazione del fattore Rhesus*

La determinazione del gruppo sanguigno e del fattore Rhesus della gestante fanno parte degli esami di routine durante la gravidanza. Questo serve tra l'altro a valutare il rischio di una possibile incompatibilità dei gruppi sanguigni tra madre e feto, soprattutto riguardo al fattore Rhesus D. Se una donna Rh negativa aspetta un bambino Rh positivo, il suo sistema immunitario produce già durante la gravidanza o al

14 FF **2002** 6561
15 14.3438 «Nessuna selezione prenatale del sesso dalla porta di servizio!»

più tardi al momento del parto degli anticorpi contro il fattore RhD del nascituro. Ciò non rappresenta generalmente un problema durante la prima gravidanza, ma può comportare gravi conseguenze per il feto nella seconda gravidanza con un bambino Rh positivo, perché gli anticorpi della madre attaccano le cellule fetali. Per questo motivo, alle donne Rh negative vengono somministrate preventivamente delle immunoglobuline contro il fattore Rh già durante la prima gravidanza o al più tardi alla nascita di un bambino Rh positivo. Questa procedura consente di catturare eventuali antigeni Rh fetali nel sangue della madre e impedire o minimizzare la produzione di anticorpi materni. La terapia diventa superflua se durante la gravidanza si sa già che l'embrione o il feto sono Rh negativi. Poiché il fattore Rh fetale può essere oggi determinato nel sangue materno, non è più necessario ricorrere a una diagnostica prenatale invasiva.

*Determinazione della compatibilità tessutale*

L'uso del sangue del cordone ombelicale rappresenta una particolare forma di trapianto di cellule staminali. Qui le cellule vengono prelevate dal cordone ombelicale dopo il parto e trapiantate in una persona malata. Poiché tra fratelli e sorelle vi è compatibilità tessutale in un quarto dei casi, il sangue ottenuto dal cordone ombelicale del neonato viene donato molto spesso a un fratello malato o a una sorella malata che ha bisogno di un trapianto di cellule staminali. L'uso del sangue del cordone ombelicale presenta il vantaggio che le cellule staminali possono essere prelevate senza alcun rischio per il bambino – a differenza del prelievo dal sangue periferico o dal midollo osseo. Prima del trapianto di cellule staminali prelevate dal sangue cordonale occorre verificare, come in ogni altra forma di trapianto, la compatibilità delle cellule (istocompatibilità). Ambienti specialistici hanno suggerito di verificare il divieto della determinazione prenatale della compatibilità tessutale, poiché per motivi medico-tecnici è opportuno conoscere già nello stadio prenatale la compatibilità tessutale tra il nascituro e la persona beneficiaria (per lo più un fratello malato o una sorella malata)[16]. In caso di compatibilità è così possibile predisporre i preparativi necessari affinché il trasferimento delle cellule staminali possa avvenire dopo il parto in condizioni ottimali. Ciò consente anche di cessare la ricerca di un altro donatore adeguato nel registro internazionale dei donatori.

### 1.2.5 Adeguamento delle definizioni

Nell'ambito dell'esecuzione della legge si è costatato che alcune definizioni della LEGU, formulate in maniera troppo restrittiva, hanno provocato situazioni di incertezza giuridica o non corrispondono più all'attuale stato della scienza. È quindi opportuno adeguare le definizioni legali.

16 Cfr. anche raccomandazione 12/2013 della CEEGU sulla revisione della LEGU, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in ted.).

*Esami genetici*

Secondo l'articolo 3 lettera a LEGU vigente, gli esami genetici sono volti a determinare le caratteristiche del patrimonio genetico, ereditarie o acquisite durante la fase embrionale. Questa formulazione relativamente restrittiva impedisce di includere nella definizione alcuni esami genetici importanti nella prassi medica quotidiana, in particolare gli esami delle anomalie cromosomiche rilevanti per la diagnostica prenatale (p. es. aneuploidie come la trisomia 21). La distribuzione anomala dei cromosomi, responsabile di tali anomalie, avviene infatti al momento della formazione delle cellule germinali e della fecondazione e non può quindi essere considerata una caratteristica ereditaria né acquisita durante la fase embrionale.

*Dispositivi diagnostico-genetici in vitro*

I dispositivi diagnostico-genetici in vitro sono definiti nell'articolo 3 lettera j della legge in vigore come «i prodotti pronti per l'uso che consentono di determinare le caratteristiche del patrimonio ereditario». Il concetto di «dispositivo medico-diagnostico in vitro» (IVD) è contenuto anche nella normativa sui dispositivi medici con riferimento al diritto europeo, ma in un'altra accezione[17]. Da segnalare inoltre che, stando a questa definizione, la legislazione sui dispositivi medici contempla solo i dispositivi medico-diagnostici in vitro utilizzati per gli esami genetici in campo medico, ma non quelli usati al di fuori dell'ambito medico.

*Profili del DNA*

La definizione si fonda sulla prassi, secondo cui l'allestimento di un profilo del DNA per determinare la filiazione o l'identità di una persona si basava esclusivamente sulle caratteristiche genetiche inconfondibili contenute nelle sequenze non codificanti del DNA, come avviene anche per i profili del DNA utilizzati in campo penale. Le sequenze non codificanti del DNA sono quelle parti del patrimonio genetico che non contengono geni e non sono rilevanti ai fini della produzione di proteine. La sezione codificante del DNA, che è di maggiore rilevanza in ambito medico, non veniva invece analizzata.

Fino a poco tempo fa, le sequenze non codificanti erano chiamate «DNA spazzatura» o «junk DNA», perché erano considerate prive di funzione. Oggi invece è risaputo che anche queste sequenze sono coinvolte nella trascrizione sul RNA. Esse svolgono molte funzioni e contribuiscono alla sintesi delle proteine[18]. Inoltre, anche dall'analisi degli elementi non codificanti è possibile desumere informazioni rilevanti per la salute (p. es. aneuploidie). Queste conoscenze confutano la tesi di una chiara delimitazione tra sezioni codificanti e non codificanti. All'estero, quando si tratta di chiarire complesse questioni di parentela (incesto, accertamenti su diverse generazioni, fratelli e sorelle, nonni) o di identificare persone in un procedimento penale si fa sempre più ricorso anche ad analisi delle sezioni codificanti del DNA.

17 Cfr. art. 4 cpv. 1 dell'ordinanza del 17 ottobre 2001 relativa ai dispositivi medici (RS **812.213**).

18 The ENCODE Project: ENCyclopedia Of DNA Elements, vedi www.genome.gov/encode/

La definizione dei profili del DNA non è quindi più al passo con l'attuale stato della scienza e deve essere riveduta (cfr. anche la raccomandazione[19] della CEEGU).

### 1.2.6 Esami genetici in vista di una trasfusione di sangue o di un trapianto di organi, tessuti e cellule

Prima di ogni trapianto e trasfusione si procede sempre a un accertamento della tolleranza tessutale (tipizzazione HLA) e a una determinazione del gruppo sanguigno per verificare la compatibilità tra donatore e ricevente.

Altre leggi hanno già ampiamente formulato i requisiti di qualità e sicurezza per la tipizzazione dei gruppi sanguigni e delle caratteristiche sanguigne e tessutali ai fini di una trasfusione di sangue ed emoderivati o di un trapianto di organi, tessuti e cellule. Per esempio, la legge del 15 dicembre 2000[20] sugli agenti terapeutici e l'ordinanza del 17 ottobre 2001[21] sull'autorizzazione dei medicamenti stabiliscono i requisiti per la determinazione del gruppo sanguigno e la verifica della tolleranza tessutale in vista di una trasfusione di sangue o della produzione di emoderivati. Anche la legge dell'8 ottobre 2004[22] sui trapianti prescrive severi requisiti per la garanzia della qualità. Poiché il prelievo di organi, tessuti o cellule e la valutazione dell'idoneità alla donazione sottostanno già a controlli di qualità, si può partire dal presupposto che la qualità sia garantita anche nella determinazione dei gruppi sanguigni e nella verifica della tolleranza tessutale. Inoltre, per le tipizzazioni che rientrano nel campo d'applicazione di queste leggi per principio non è necessario stabilire altre condizioni in merito all'interpretazione dei risultati; occorre però esaminare aspetti legati all'informazione nonché all'utilizzazione di eventuali informazioni in eccesso.

A questo proposito va ricordato inoltre che oggi per principio la tipizzazione HLA per le persone incapaci di discernimento è vietata dal tenore dell'articolo 10 capoverso 2 LEGU, che quindi impedisce la donazione di cellule staminali emopoietiche tra fratelli e sorelle incapaci di discernimento. La CEEGU raccomanda di consentire, a determinate condizioni, la tipizzazione sia per le persone incapaci di discernimento sia per gli embrioni o i feti (cfr. n. 1.2.4.3)[23]. Alla luce di queste considerazioni occorre rivedere la classificazione e l'ammissibilità di tali esami.

19 Cfr. raccomandazione 12/2013 della CEEGU sulla revisione della LEGU, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in ted.).
20 RS **812.21**
21 RS **812.212.1**
22 RS **810.21**
23 Cfr. raccomandazione 12/2013 della CEEGU sulla revisione della LEGU, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in ted.).

### 1.2.7 Il Protocollo aggiuntivo della Convenzione del Consiglio d'Europa sui diritti dell'uomo e la biomedicina relativo ai test genetici a fini sanitari

La Svizzera non ha ancora firmato il Protocollo aggiuntivo del Consiglio d'Europa, del 27 novembre 2008[24], alla Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina (Protocollo aggiuntivo alla Convenzione sulla biomedicina) relativo ai test genetici a fini sanitari. Il Protocollo aggiuntivo è compatibile con gran parte delle disposizioni della LEGU, ma contiene anche singole prescrizioni che mancano nel diritto vigente. Si tratta innanzitutto delle norme sugli esami genetici eseguiti sul materiale biologico di persone decedute. Il Protocollo aggiuntivo chiede che per questi casi vengano formulate delle condizioni quadro legali. In secondo luogo, definisce in modo più rigoroso della LEGU le condizioni a cui, a titolo eccezionale, sono ammessi esami genetici su persone incapaci di discernimento, pur non essendo necessari per la loro salute. Il Protocollo attribuisce inoltre grande importanza all'informazione del pubblico, in particolare sui test genetici «Direct-to-Consumer» ed esorta gli Stati ad adottare misure opportune per garantire che la popolazione abbia accesso a informazioni obiettive su di essi. La revisione offre l'occasione di completare il testo in tal senso.

## 1.3 La normativa proposta

### 1.3.1 Ampliamento del campo d'applicazione

Il disegno prevede un notevole ampliamento del campo d'applicazione, che ora comprende quasi tutti gli esami genetici sul patrimonio genetico dell'essere umano, in particolare anche gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico nonché gli esami sulle caratteristiche del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti. Sono esclusi dal campo d'applicazione gli esami che sono sufficientemente disciplinati per legge in altri settori (cfr. n. 1.3.2).

L'ampliamento del campo d'applicazione si prefigge i seguenti obiettivi:

- creare certezza giuridica, chiarendo la questione dell'ammissibilità degli esami che prima non erano disciplinati espressamente;
- fissare requisiti minimi per tutti gli esami genetici; e
- chiarire la distinzione tra gli esami genetici in ambito medico e quelli al di fuori dell'ambito medico, nonché tra gli esami genetici di caratteristiche ereditarie e quelli di caratteristiche che non sono trasmesse ai discendenti.

Poiché non tutti gli esami genetici devono soddisfare gli stessi requisiti in termini di protezione e qualità, si propone una densità normativa specifica per ciascun settore.

I diversi aspetti dell'ampliamento del campo d'applicazione sono descritti brevemente qui di seguito.

24 Il Protocollo aggiuntivo alla Convenzione del 4 aprile 1997 sui diritti dell'uomo e la biomedicina (RS **0.810.2**) è consultabile in francese e in inglese all'indirizzo www.coe.int > Esplora > Ufficio Trattati > Lista completa > N. 203

#### 1.3.1.1 Esami genetici in ambito medico e non medico

Il campo d'applicazione completo comprende ora anche gli esami genetici di caratteristiche che non sono eseguiti né per determinare caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico né nel quadro dell'allestimento di profili del DNA. Questi sono chiamati esami genetici al di fuori dell'ambito medico e si distinguono dagli esami genetici in ambito medico.

**Esami genetici e prenatali in ambito medico**

Questa categoria corrisponde essenzialmente all'ambito medico dell'attuale LEGU con i requisiti finora in vigore. Gli esami genetici in ambito medico presuppongono un obiettivo clinico. Hanno luogo in un contesto medico (ambulatorio medico, ospedale) e servono soprattutto al riconoscimento, alla prevenzione e al trattamento delle malattie (cfr. art. 19 D-LEGU).

I dati genetici raccolti in questo ambito sono dati rilevanti per la salute – sempre che possano essere attribuiti a una persona – e, in quanto tali, sono classificati come dati personali degni di particolare protezione[25] ai sensi della legislazione sulla protezione dei dati. Una regolamentazione severa previene eventuali abusi nell'ambito dello svolgimento degli esami genetici nonché dell'utilizzazione dei campioni e dei dati genetici. Il disegno mantiene infatti il principio secondo cui gli esami genetici in ambito medico possono essere prescritti solo da medici, garantendo in tal modo che la prescrizione di un esame genetico sia basata su una competenza professionale. Nell'ambito del rapporto di trattamento medico e segnatamente dello scambio personale tra il medico e la persona interessata vi è inoltre la possibilità di offrire alla persona interessata l'informazione e la consulenza necessarie per prendere una decisione in piena autonomia. Anche il prelievo dei campioni in uno studio medico o in ospedale e la trasmissione dei campioni a un laboratorio autorizzato nell'ambito di processi controllati permettono di contrastare efficacemente il pericolo di abusi nell'utilizzazione dei campioni e dei dati. Al fine di garantire la qualità, i laboratori incaricati di tali esami sottostanno come in passato all'obbligo di autorizzazione e a una conseguente vigilanza (cfr. art. 20 e 28 D-LEGU).

**Esami genetici al di fuori dell'ambito medico**

In genere, i dati genetici devono essere qualificati come dati particolarmente sensibili anche se non contengono informazioni rilevanti dal punto di vista medico e di conseguenza non sono considerati necessariamente dati sanitari conformemente alla legislazione sulla protezione dei dati. Questi dati richiedono pertanto una particolare tutela contro gli abusi, tutela che deve essere commisurata alle ripercussioni che il risultato dell'esame può avere sulla personalità delle persone interessate. Alla luce di queste considerazioni, il disegno suddivide gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico in due sottocategorie, soggette a diversi requisiti.

25 Cfr. art. 3 lett. c della legge federale del 19 giugno 1992 sulla protezione dei dati (LPD), RS **235.1**

*Esami genetici al di fuori dell'ambito medico volti a determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione*

A questa prima sottocategoria appartengono segnatamente alcuni esami «life style», come per esempio le indagini per accertare il tipo metabolico allo scopo di ottimizzare il peso mediante una dieta adeguata o un'attività sportiva mirata, oppure accertamenti per determinare l'idoneità a una determinata disciplina sportiva. Questi esami forniscono quindi informazioni su caratteristiche fisiologiche o sulla costituzione fisica e possono così influenzare lo stile di vita, ma non forniscono informazioni sulla predisposizione a una malattia o sui rischi di malattia della persona interessata. A questa categoria normativa vengono inoltre attribuiti gli esami genetici di caratteristiche personali, come il carattere o il comportamento (p. es. intelligenza o potenziale di aggressività). Anche la determinazione della discendenza (p. es. genealogia genetica)[26] dovrà essere inclusa in tale categoria perché cela un certo rischio di discriminazione e consente di escludere le paternità (cfr. commenti all'art. 31 cpv. 1 D-LEGU).

Tutti questi esami devono essere oggetto di un disciplinamento specifico, poiché generano dati relativamente sensibili, che devono essere tutelati da un uso abusivo. Per questo motivo, pur potendo essere prescritti anche al di fuori degli ospedali o degli studi medici, tali esami non possono essere dispensati ai clienti in modo incontrollato. Come per le disposizioni sui profili del DNA, i campioni devono essere prelevati in modo controllato in presenza di un professionista (cfr. commento all'art. 34 cpv. 3 D-LEGU). Ciò serve a evitare che gli esami di caratteristiche genetiche sensibili vengano eseguiti senza che la persona interessata ne sia a conoscenza o che in una persona incapace di discernimento si analizzi una caratteristica che non sia necessaria a tutelare la sua salute (cfr. art. 16 D-LEGU).

Anche i laboratori che eseguono esami al di fuori dell'ambito medico volti a determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione sono soggetti, ai fini della garanzia della qualità, all'obbligo di autorizzazione e a una conseguente vigilanza (cfr. art. 35 D-LEGU).

*Altri esami genetici*

Questa categoria normativa comprende tutti gli esami genetici che non rientrano né negli esami in ambito medico, né negli esami al di fuori dell'ambito medico volti a determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione, né nell'allestimento di profili del DNA. Non fanno in alcun modo riferimento alla salute e il loro potenziale di abuso è considerato molto limitato. Si tratta per esempio delle analisi dell'aspetto esteriore, come l'altezza, il colore degli occhi o dei capelli, e di esami per esempio sulla percezione del sapore amaro o sulla consistenza del cerume delle orecchie o che vogliono contribuire alla scelta del partner giusto (cfr. art. 31 cpv. 2 D-LEGU). Questi esami potranno essere dispensati direttamente al consumatore (p. es. attraverso Internet) e i laboratori non saranno soggetti né all'ob-

26 Cfr. raccomandazione 3/2008 della CEEGU sull'allestimento e l'utilizzazione di profili del DNA nella genealogia, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (in ted.).

bligo di autorizzazione né ad altre verifiche. La loro esecuzione è però vietata quando concerne persone incapaci di discernimento o quando si tratta di esami prenatali.

Da sottolineare che gli esami prenatali al di fuori dell'ambito medico così come gli esami al di fuori dell'ambito medico su persone incapaci di discernimento sono vietati. Solo le persone capaci di discernimento possono sottoporsi a tali esami genetici.

**Delimitazione**

*Criteri:* l'attribuzione alle diverse categorie normative si basa innanzitutto sul tipo di caratteristiche esaminate. Bisogna chiedersi se la caratteristica esaminata fornisce informazioni su problemi di salute esistenti o che potrebbero manifestarsi in futuro oppure su altre caratteristiche della persona interessata rilevanti dal punto di vista medico. In caso affermativo, si tratta di un esame genetico in ambito medico. In caso contrario, occorre chiarire se si tratta dell'accertamento di una caratteristica degna di particolare protezione conformemente alle considerazioni di cui sopra o se l'esame riguarda caratteristiche con un esiguo potenziale di abuso. In secondo luogo è però preso in considerazione anche lo scopo dell'esame nel contesto concreto: se eseguito per motivi medici o su indicazione medica, l'esame rientra nell'ambito medico.

*Problemi di delimitazione:* come già rilevato, di norma gli esami di caratteristiche fisiologiche, che in linea di principio non forniscono informazioni su eventuali problemi di salute della persona interessata (p. es. determinazione del tipo metabolico per ottimizzare l'alimentazione), vanno assimilati agli esami di caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico. È il caso segnatamente degli esami effettuati su persone sane. È però altresì possibile che gli stessi esami possano essere utili dal punto di vista medico su pazienti con determinati quadri clinici, e cioè quando l'alimentazione è parte della terapia. Se entra in gioco uno scopo medico o se l'esame è effettuato su indicazione medica per determinare tali caratteristiche, esso deve essere attribuito all'ambito medico e soddisfare le relative condizioni. È inoltre possibile che l'esame di una determinata caratteristica genetica fornisca sia indicazioni non rilevanti sia indicazioni rilevanti dal punto di vista medico (p. es. se nell'ambito della determinazione del tipo metabolico è analizzato anche il gene che può fornire informazioni su un'eventuale intolleranza al lattosio). In tal caso, l'esame può essere considerato *al di fuori dell'ambito medico* solo se verrà comunicata unicamente l'informazione non rilevante dal punto di vista medico.

I criteri descritti (sia le caratteristiche sia lo scopo) consentono di trovare una soluzione adeguata alla maggior parte dei problemi di delimitazione – che tra l'altro sussistono già oggi. Non si può tuttavia escludere che vi siano ancora delle difficoltà. Siccome possono eventualmente essere necessari ulteriori criteri di attribuzione, bisogna permettere al Consiglio federale di precisare ulteriormente la distinzione a livello di ordinanza.

*Flessibilità:* per tenere conto delle rapide trasformazioni del settore, il Consiglio federale deve poter autorizzare, oltre ai medici, anche altri professionisti (p. es. i farmacisti) a prescrivere determinati esami in ambito medico, sempre che tali esami non debbano soddisfare speciali requisiti in particolare in materia d'informazione, consulenza o interpretazione. Anche per quanto riguarda gli esami di caratteristiche

degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico, il Consiglio federale stabilirà quali professionisti della salute possono prescrivere tali test (cfr. art. 20 e 34 D-LEGU).

Gli esami in ambito medico come pure esami di caratteristiche della personalità degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico non possono invece essere dispensati direttamente ai clienti (quindi DTC GT). Per questi esami è sempre necessario l'accompagnamento di un professionista. Ciò permette di evitare che caratteristiche della personalità degne di particolare protezione, rilevanti dal punto di vista medico o di altro genere, possano essere esaminate in modo inosservato da terzi.

Tali prescrizioni sono intese sia a rafforzare il diritto all'autodeterminazione delle persone interessate sia a garantire un'adeguata protezione dagli abusi. A tal fine è inoltre previsto un ampliamento delle disposizioni penali: in caso di abuso constatato sarà ora possibile perseguire penalmente anche i privati (cfr. commento alle disposizioni penali).

#### 1.3.1.2 Esami di caratteristiche che non sono trasmesse ai discendenti

Il disegno include ora nel campo d'applicazione anche gli esami di mutazioni del patrimonio genetico non ereditate, ma acquisite solo dopo la fase embrionale. Vi rientrano sia le modificazioni della sequenza del DNA sia quelle di natura epigenetica (cfr. n. 1.2.3.3 e commento all'art. 3 lett. c). In questo contesto, è opportuno distinguere tra le mutazioni del patrimonio genetico acquisite relative a singole cellule del corpo (cellule somatiche) e quelle delle cellule germinali (spermatozoi od oociti). A differenza delle mutazioni delle cellule somatiche, le mutazioni delle cellule germinali sono trasmesse ai discendenti. Il disegno tiene conto di questa distinzione equiparando gli esami di caratteristiche acquisite, che possono essere trasmesse ai discendenti (mutazioni nella linea germinale), agli esami di caratteristiche ereditate e assoggetta pertanto tutte le caratteristiche ereditate o ereditarie agli stessi requisiti.

Gli esami di caratteristiche acquisite che non sono trasmesse ai discendenti (dette anche caratteristiche somatiche) sono invece soggetti a requisiti meno severi (cfr. art. 2 cpv. 1 D-LEGU), anche perché le caratteristiche non ereditarie possono avere conseguenze dirette unicamente per l'individuo interessato, ma non per altri familiari o i discendenti. Agli esami delle caratteristiche somatiche si applicano pertanto solo determinate disposizioni del capitolo 1 della legge (p. es. requisiti relativi all'informazione nonché all'utilizzazione dei campioni e dei dati genetici). Siccome dagli esami di caratteristiche somatiche, in particolare in caso di uso di metodi di sequenziamento ad alto rendimento, possono risultare anche informazioni su caratteristiche rilevanti, si applicano anche le disposizioni sulle informazioni in eccesso.

Gli esami genetici di caratteristiche somatiche possono essere effettuati in vari contesti e per vari scopi. Attualmente, un'applicazione importante è costituita dagli esami nell'ambito della diagnostica e del trattamento dei tumori (cfr. n. 1.2.3.2). In futuro, nuove conoscenze scientifiche nell'ambito delle modificazioni epigenetiche

potrebbero aprire altri campi d'applicazione in ambito medico e non (cfr. n. 1.2.3.3). Per poter rispondere ai bisogni specifici della prassi medica e reagire adeguatamente ai nuovi sviluppi scientifici, al Consiglio federale è attribuita la competenza di adeguare in modo appropriato le disposizioni sugli esami volti a determinare caratteristiche non ereditarie, ove necessario (cfr. art. 2 cpv. 1 D-LEGU).

Con il disciplinamento proposto, a differenza del diritto vigente la distinzione non verte quindi più sul momento in cui è acquisita la caratteristica («durante la fase embrionale» secondo l'art. 3 lett. a LEGU), bensì sull'ereditarietà o meno della caratteristica.

#### 1.3.1.3 Esami su persone decedute e su embrioni o feti morti

Gli esami su persone decedute, su embrioni o feti provenienti da interruzioni di gravidanza e da aborti spontanei, come pure su nati morti, non sono contemplati dalla LEGU vigente. Grazie alla regolamentazione di questo ambito, la revisione colma un'ulteriore lacuna. Il disegno disciplina segnatamente la questione del consenso all'esame (cfr. commento agli art. 18 e 48 D-LEGU).

### 1.3.2 Deroghe al campo d'applicazione

Determinati settori in cui si eseguono esami genetici sono sufficientemente disciplinati da altre leggi federali. Ciò vale per i seguenti settori:

- utilizzazione dei profili del DNA nel procedimento penale e per l'identificazione di persone sconosciute o scomparse al di fuori dei procedimenti penali: disciplinata nella legge sui profili del DNA;
- esami del patrimonio germinale nell'ambito delle procedure di procreazione con assistenza medica: disciplinati dalla legge del 18 dicembre 1998[27] sulla medicina della procreazione (LPAM, cfr. i pertinenti adeguamenti nell'allegato del disegno);
- esami a scopo di ricerca concernenti malattie umane nonché la morfologia e la funzione del corpo umano: disciplinati dalla LRUm (cfr. i pertinenti adeguamenti nell'allegato del disegno).

I profili del DNA e gli esami a scopo di ricerca nei settori menzionati sono già oggi esclusi esplicitamente dal campo d'applicazione della LEGU; il disegno mantiene queste esclusioni. Per quanto riguarda gli esami genetici nell'ambito di metodi di procreazione, la LPAM stabilisce espressamente quali sono le disposizioni della LEGU applicabili.

In linea di principio, gli esami genetici per la tipizzazione di gruppi sanguigni nonché di caratteristiche ematiche e tessutali effettuati nel contesto delle trasfusioni di sangue e dei trapianti devono rientrare nel campo d'applicazione della LEGU. Il disegno stabilisce pertanto che determinati principi della LEGU sono applicabili

27 RS **810.11**

anche a tali esami. Siccome però singoli aspetti sono disciplinati dalle prescrizioni della legge sugli agenti terapeutici e della legge sui trapianti, e segnatamente dalle relative ordinanze di esecuzione, al Consiglio federale deve essere attribuita la competenza di chiarire le interfacce in dettaglio a livello di ordinanza. Ciò riguarda segnatamente l'ambito delle informazioni in eccesso e i contenuti dell'informazione. Il Consiglio federale deve inoltre poter limitare l'applicabilità della LEGU anche in caso di esami nell'ambito delle cure post-trapianto.

### 1.3.3 Considerazione dell'impatto delle nuove tecnologie

La possibilità di effettuare analisi sull'intero genoma o su grandi parti di esso in breve tempo e, se necessario, di acquisire dati su un gran numero di caratteristiche genera spesso informazioni che esulano dallo scopo dell'esame (informazioni in eccesso). La produzione di tali informazioni relative a caratteristiche genetiche non è un fatto nuovo nel campo della genetica. Fin dall'inizio, gli esami citogenetici non fornivano solo informazioni di rilevanza clinica, ma evidenziavano anche mutazioni cromosomiche d'importanza incerta. Con l'avvento nella prassi clinica delle ultime tecnologie di microarray, oggi è però possibile riconoscere un numero sempre maggiore di mutazioni e anche le più piccole mutazioni di segmenti di cromosomi, con conseguente influsso sulla quantità delle informazioni in eccesso. Le seguenti nuove disposizioni mirano a disciplinare l'utilizzazione di queste nuove tecnologie nonché delle informazioni e dei dati da esse generati.

*Principio: evitare le informazioni in eccesso*

Soprattutto in caso di ricorso alle nuove tecnologie, le persone che partecipano allo svolgimento dell'esame devono cercare di evitare il più possibile di generare informazioni in eccesso. Ciò riguarda svariate fasi operative, segnatamente il sequenziamento, la valutazione tecnica e l'interpretazione dei dati. Il fatto di evitare che siano rilevati dati genetici non necessari scaturisce già dal principio di proporzionalità della legislazione in materia di protezione dei dati.

*Informazione in relazione alle informazioni in eccesso*

Negli esami in ambito medico l'eventuale produzione di informazioni in eccesso e il desiderio della persona interessata di conoscerle devono essere discusse con quest'ultima già durante l'informazione che precede l'esame. L'obiettivo è di consentire ai pazienti di decidere in anticipo e con cognizione di causa in merito all'utilizzazione di eventuali informazioni in eccesso.

*Comunicazione delle informazioni in eccesso*

Mentre la legislazione in vigore disciplina solo a margine la gestione delle informazioni in eccesso (cfr. art. 14 cpv. 3 lett. c LEGU), il disegno la disciplina in modo esplicito. Quando si esegue un esame in ambito medico, la persona interessata deve avere la possibilità di decidere quali informazioni in eccesso vuole conoscere e quali no. La decisione sulla gestione delle informazioni in eccesso può segnatamente essere subordinata alla rilevanza clinica e alle possibilità terapeutiche o profilattiche.

Negli esami genetici al di fuori dell'ambito medico e nei profili del DNA è vietato comunicare informazioni in eccesso. In particolare, anche se non è tecnicamente possibile evitare questo tipo di informazioni, è consentito comunicare alla persona interessata solo i risultati sulle caratteristiche che corrispondono allo scopo dell'esame.

*Protezione dei dati*

Poiché l'applicazione delle nuove tecnologie può generare grandi quantità di dati genetici, il disegno presta particolare attenzione alla protezione contro gli abusi nell'ambito della conservazione e dell'utilizzazione di campioni e dati per un altro scopo. Sono inoltre stati disciplinati in modo specifico, in base a una perizia[28] commissionata dall'UFSP, altri aspetti legati alla protezione dei dati, in particolare in relazione all'informazione e alla consulenza nonché alla conservazione e alla distruzione dei campioni e dei dati genetici.

*Autorizzazione*

Sulla scia della crescente complessità delle nuove tecnologie, alcune aziende si sono specializzate in determinate fasi del processo di un esame genetico (p. es. sequenziamento o valutazione bioinformatica delle sequenze ottenute) e offrono i loro servizi ai laboratori autorizzati. Di conseguenza, alcune fasi importanti dell'esame genetico sono svolte da aziende che non dispongono di un'autorizzazione all'esecuzione di esami genetici. Per tener conto di questa situazione, i servizi forniti esternamente sono stati integrati nel processo di autorizzazione dei laboratori genetici. Tale processo e la relativa vigilanza sui laboratori sono disciplinati, come finora, a livello di ordinanza.

### 1.3.4 Ricorso alle offerte DTC GT

Le offerte proposte da aziende o laboratori esteri su Internet nel campo dei test genetici provocano situazioni difficili da tenere sotto controllo mediante disciplinamenti unilaterali a livello di diritto nazionale.

Per le aziende e gli operatori con sede in Svizzera dovrà essere possibile anche in futuro offrire determinati test genetici anche senza il ricorso a un medico. Per proteggere dagli abusi soprattutto le persone incapaci di discernimento e garantire la protezione dei dati, il disegno definisce chiaramente quali test possono essere dispensati in condizioni controllate (p. es. in farmacia) o direttamente ai clienti (n. 1.3.1.1).

Secondo il diritto vigente è vietato consegnare dispositivi diagnostico-genetici in vitro, cioè prodotti pronti per l'uso per accertare caratteristiche del patrimonio genetico, direttamente a non professionisti (cfr. art. 9 LEGU). Per evitare malintesi, nel disegno (cfr. n. 1.2.5) si parla ora di test genetici destinati a uso proprio. Pur essendo ora ammessi, i test genetici pronti per l'uso destinati dal fabbricante a essere

28 David Rosenthal e Ilona Kessler, Datenschutzrechtliche Aspekte im Rahmen der Totalrevision des GUMG, 2015. Consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/de/gumg.

usati dalle persone interessate possono però essere dispensati alla persona interessata solo se si tratta di «altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico» (cfr. commento all'art. 13 D-LEGU).

Come ulteriore misura per contrastare le offerte illegali su Internet e nelle farmacie, il disegno disciplina ora anche la pubblicità per l'esecuzione di esami genetici e l'allestimento di profili del DNA. La disposizione si applica anche se l'esame è eseguito in un laboratorio all'estero, ma è pubblicizzato in Svizzera e singole operazioni dell'esame, segnatamente il prelievo del campione, sono eseguite in Svizzera. In questo modo si vuole assicurare, per quanto possibile in base al principio di territorialità anche per quanto riguarda le offerte su Internet, che tutte le aziende o le persone coinvolte nel processo di un esame genetico o nell'allestimento di un profilo del DNA debbano rispettare i requisiti di questa legge nell'ambito delle operazioni eseguite in Svizzera, compresa la pubblicità (cfr. commento all'art. 14 D-LEGU).

In questo contesto vengono estese anche le disposizioni penali (cfr. in particolare art. 56 cpv. 1 lett. a e cpv. 2 lett. c nonché 57 lett. a D-LEGU).

### 1.3.5 Diagnostica prenatale

Il disegno riprende in sostanza la disposizione vigente, secondo cui gli esami prenatali possono essere effettuati solo se servono a determinare caratteristiche che possono nuocere direttamente alla salute dell'embrione o del feto.

Riguardo alla determinazione del sesso di embrioni o feti, si vuole mantenere il divieto di una determinazione mirata, salvo nei casi in cui ciò è necessario ad accertare una malattia (p. es. anomalia dei cromosomi sessuali o malattia ereditaria a carico del cromosoma X). Grazie ai progressi tecnologici, diventa sempre più frequente, durante un esame prenatale preventivo, venire a conoscenza del sesso come referto collaterale, per esempio nelle ecografie. Inoltre i nuovi test prenatali non invasivi forniscono già a uno stadio precoce le informazioni sul sesso del nascituro come parte dell'analisi cromosomica. Per prevenire una selezione inaccettabile del sesso, il disegno disciplina ora anche la comunicazione del sesso, che è vietata prima della fine della dodicesima settimana dall'inizio dell'ultima mestruazione (cfr. art. 118 del Codice penale[29] [CP] e il commento all'art. 17 D-LEGU).

Accanto a queste restrizioni, sono ammesse due nuove indicazioni per gli esami prenatali. Da un lato, si tratta di precisare che, nell'ambito degli esami di controllo durante la gravidanza, è ammessa l'esecuzione di esami prenatali per determinare caratteristiche del gruppo sanguigno, in particolare per accertare il fattore Rhesus o altri antigeni di gruppo sanguigno dell'embrione o del feto. Lo scopo di questo esame è di riconoscere eventuali incompatibilità del gruppo sanguigno tra la madre e il nascituro, allo scopo di poter prevenire o curare le complicazioni. Dall'altro, dovrà essere possibile esaminare se il sangue del cordone ombelicale dell'embrione o del feto è idoneo, per le sue caratteristiche tessutali, a essere donato a un genitore malato o a un fratello o una sorella malati (cfr. n. 1.2.4.3). In occasione del dibattito parlamentare sulla diagnostica preimpianto (DPI), le Camere federali si sono espresse

29 RS **311.0**

contro i «bambini salvatori», cioè hanno respinto la selezione dell'embrione in base alla sua capacità, basata sul tipo HLA, di servire dopo la nascita da donatore di cellule emopoietiche per un fratello malato o una sorella malata[30]. Come precisato nel messaggio sull'ammissione della DPI[31], la DPN non può essere equiparata dal punto di vista etico alla DPI. Ciò vale a maggior ragione per l'accertamento prenatale della compatibilità tessutale, perché in quest'ultimo – a differenza della DPI, in cui gli embrioni vengono scartati – l'informazione sulla compatibilità tessutale viene utilizzata per ottimizzare le condizioni del successivo trapianto. Il pericolo che un embrione o un feto sano sia abortito unicamente a causa della sua incompatibilità con il fratello malato o la sorella malata appare molto basso. È ulteriormente ridotto dal fatto che – analogamente alla comunicazione del sesso – anche il tipo di tessuto può essere comunicato solo dopo il termine della dodicesima settimana dall'inizio dell'ultima mestruazione (cfr. art. 17 D-LEGU).

### 1.3.6 Allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona

Le disposizioni sui profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona non subiscono cambiamenti di fondo rispetto alla legge in vigore. Cambia solo la definizione legale dei profili del DNA, che viene adeguata alle attuali conoscenze (cfr. n. 1.2.5 e commento all'art. 3 lett. j D-LEGU) e viene introdotta una nuova norma sul consenso all'allestimento dei profili del DNA di persone decedute (cfr. commento all'art. 48). Inoltre il disegno puntualizza che eventuali informazioni in eccesso non possono essere comunicate, indipendentemente dal fatto che riguardino il campo medico o meno (art. 47 cpv. 2 D-LEGU).

### 1.3.7 Disposizioni penali

Le disposizioni penali vengono ampliate per offrire un'efficace protezione dagli abusi. Finora erano limitate agli specialisti (medici e direttori di laboratori), ai datori di lavoro e agli assicuratori. Secondo il disegno, queste disposizioni si applicano anche ai privati che commissionano esami genetici abusivi, per esempio un esame genetico su una persona incapace di discernimento o su terzi senza disporre del consenso previsto per legge.

## 1.4 Motivazione e valutazione della soluzione proposta

Le seguenti considerazioni, che motivano e valutano la soluzione proposta, tengono conto dei risultati della procedura di consultazione condotta dal DFI dal 18 febbraio al 26 maggio 2015. Si sono avvalsi della possibilità di esprimersi sull'avamprogetto 109 interessati, tra cui tutti i Cantoni, 50 destinatari invitati alla consultazione e

30 www.parlament.ch, oggetto n. 13.051, Diagnostica preimpianto
31 FF **2013** 5041, in particolare. n. 1.3.1.3

33 partecipanti spontanei. In generale, la revisione della legge è stata accolta favorevolmente. 72 partecipanti (tra cui 21 Cantoni e sei partiti) si sono schierati espressamente a favore del progetto di revisione, di norma con riserve puntuali. 96 partecipanti hanno proposto modifiche in settori specifici. Nessun partecipante ha respinto categoricamente la revisione. Alcuni partecipanti si sono tuttavia espressi criticamente su singole disposizioni o le hanno respinte. Dettagli sui pareri figurano nel rapporto sui risultati della procedura di consultazione[32].

### 1.4.1 Ampliamento del campo d'applicazione

*Respinto sin dall'inizio il divieto di esami genetici al di fuori dell'ambito medico*

È stata scartata la variante che prevedeva di disciplinare tramite la LEGU solo gli esami genetici in ambito medico e di vietare gli esami genetici eseguiti al di fuori di questo ambito. Un tale divieto comporterebbe un'eccessiva limitazione della libertà dei fornitori e dei consumatori (libertà economica o personale), anche alla luce del fatto che esistono mezzi meno incisivi per garantire la protezione della persona interessata. Inoltre, dall'entrata in vigore della LEGU, i servizi federali competenti sostengono che gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico sono ammessi dall'ordinamento giuridico generale.

L'estensione del campo d'applicazione e la proposta di assoggettare alla LEGU tutti gli esami genetici sull'essere umano, fatte salve deroghe motivate ed espressamente menzionate, creano chiarezza e certezza giuridica. Il disegno prevede inoltre una delega di competenza al Consiglio federale, per consentirgli di reagire il più velocemente possibile agli sviluppi tecnici e scientifici. Ciò riguarda per esempio gli esami di caratteristiche non ereditarie come pure la determinazione della cerchia di professionisti autorizzati a prescrivere esami genetici.

*Risultati della procedura di consultazione*

Sostanzialmente, l'inclusione degli esami genetici al di fuori dell'ambito medico non è stata criticata. Si teme tuttavia che la deroga prevista dall'avamprogetto per gli esami genetici a scopo di ricerca generi lacune e incoerenze, tanto più che singole disposizioni della LRUm non corrispondono a quelle della LEGU.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

L'ampia estensione del campo d'applicazione è stata mantenuta. Dalla verifica delle interfacce con altre leggi federali è però emerso che i progressi avranno un impatto anche sul ricorso a esami genetici nella ricerca umana e che anche in tale sede si porranno interrogativi, ad esempio, sull'ammissibilità degli esami su persone incapaci di discernimento o sulla gestione delle informazioni in eccesso. Secondo il disegno, la LEGU continuerà quindi a non essere applicabile alla ricerca disciplinata dalla legge sulla ricerca umana. Per garantire la protezione della personalità nell'ambito di questi progetti di ricerca, al Consiglio federale è però attribuita la possibilità

32 Il rapporto può essere consultato su Internet all'indirizzo www.admin.ch > Diritto federale > Procedure di consultazione > Procedure di consultazione concluse > 2015 > DFI.

di dichiarare i requisiti della LEGU applicabili anche a determinati settori della ricerca (cfr. cifra II.3 dell'allegato del disegno). In proposito occorre tener presente che gli esami genetici per scopi di ricerca che non rientrano nel campo d'applicazione della LRUm sottostanno alla LEGU.

Singoli requisiti, segnatamente principi della parte generale, sono ora applicabili anche in relazione agli esami genetici effettuati in occasione di trasfusioni di sangue e trapianti di organi, tessuti e cellule. Anche qui il Consiglio federale deve però avere la possibilità di apportare le precisazioni necessarie (cfr. commento all'art. 2 cpv. 2 D-LEGU).

Dopo l'adozione della revisione della LPAM[33], sono inoltre state rivedute e ampliate di conseguenza le disposizioni della LEGU applicabili (cfr. commento al n. II.2 dell'allegato del disegno).

### 1.4.2 Densità normativa commisurata al potenziale di abuso e alla necessità di proteggere le persone interessate

**Definizione e delimitazione delle categorie**

*Risultati della procedura di consultazione*

L'inclusione degli esami genetici al di fuori dell'ambito medico ha suscitato ampi consensi. Tuttavia, sono state in parte criticate soprattutto la costituzione di categorie al di fuori dell'ambito medico e la delimitazione delle varie categorie normative.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

Il disegno mantiene le varie categorie. Per migliorare la delimitazione, queste categorie sono descritte più in dettaglio all'inizio dei rispettivi capitoli. È inoltre precisata l'attribuzione: gli esami genetici che perseguono uno scopo medico o forniscono informazioni su caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico sono infatti classificate in modo più chiaro e senza eccezioni nell'ambito medico. Restano quindi al di fuori dell'ambito medico unicamente gli esami non effettuati a scopo medico. Inoltre, il Consiglio federale dovrà tuttora avere la possibilità di precisare la definizione delle singole categorie e la loro delimitazione a livello di ordinanza.

**Disciplinamento degli esami di caratteristiche che non sono trasmesse ai discendenti**

*Risultati della procedura di consultazione*

L'estensione del campo d'applicazione agli esami di caratteristiche del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti (esami di caratteristiche somatiche) è stata respinta dalla maggioranza dei partecipanti che si sono espressi su questo punto. Sono state contestate in particolare le disposizioni riguardanti l'informazione e il consenso nonché la gestione delle informazioni in eccesso, poiché non tengono

33 FF **2015** 5151

abbastanza conto delle condizioni cliniche, segnatamente nell'ambito del trattamento delle malattie tumorali, dove secondo i medici non è possibile attuare il protocollo informativo. Da un lato esso è imperniato sugli esami di caratteristiche ereditarie del patrimonio genetico. Dall'altro, segnatamente per quanto riguarda il prelievo di tessuti, spesso non si può sapere se sarà necessario un esame genetico e, in tal caso, quale tipo di esame.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

Il disegno mantiene il principio di disciplinare nella legge tutti gli esami genetici. L'inclusione degli esami di caratteristiche somatiche è giustificata in particolare dal fatto che sempre più spesso, grazie all'uso di nuovi metodi, essi consentono di scoprire anche caratteristiche ereditarie. È tuttavia previsto che a tali esami somatici debbano restare applicabili solo le disposizioni fondamentali, riconducibili essenzialmente al diritto generale dei pazienti.

Si è tuttavia tenuto conto della critica espressa nell'ambito della procedura di consultazione: secondo il disegno, da un lato il Consiglio federale può escludere dal campo d'applicazione della legge esami di caratteristiche somatiche eseguiti in ambito medico se non producono informazioni in eccesso riguardanti caratteristiche ereditate o ereditarie. Se necessario, il Consiglio federale può inoltre stabilire deroghe ai requisiti in materia d'informazione. Viceversa, il disegno consente però anche al Consiglio federale di dichiarare vincolanti altre disposizioni, oltre a quelle già applicabili, ad esempio a livello di misure volte a garantire la qualità. Questo disciplinamento flessibile appare quindi adeguato sia dal punto di vista dei bisogni della prassi e degli sviluppi tecnici e scientifici sia dal punto di vista degli obiettivi della legge (cfr. commento all'art. 2 cpv. 1 D-LEGU).

**Accesso a esami sotto forma di DTC GT**

*Risultati della procedura di consultazione*

Sul disciplinamento dei DTC GT si è espresso il 15 per cento circa dei partecipanti alla consultazione. L'ammissibilità di questi test è stata respinta o perlomeno messa in dubbio. Spesso è stata avanzata la richiesta di prevedere un obbligo di autorizzazione e la vigilanza di un'autorità per tutti gli esami genetici.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

Il disegno mantiene il principio secondo cui devono poter essere offerti determinati esami genetici DTC GT. Resta invariata anche la delimitazione degli esami per i quali ciò deve essere ammesso. Per gli esami genetici in ambito medico e per i profili del DNA non saranno invece permesse offerte sotto forma di DTC GT. Questi due settori restano soggetti all'obbligo di autorizzazione o riconoscimento e alla vigilanza di un'autorità. Anche gli esami genetici volti a determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico, inseriti ora nel campo d'applicazione della legge, dovranno sottostare all'obbligo di autorizzazione e alla vigilanza di un'autorità e non potranno essere dispensati direttamente ai consumatori. Siccome i risultati di questi esami possono avere conseguenze di ampia portata per le persone interessate e i loro familiari più stretti, è

giustificato limitare la dispensazione di questi test e garantire la qualità degli esami mediante il controllo da parte di un'autorità.

La possibilità di offrire singoli esami genetici in ambito medico anche sotto forma di DTC GT era stata respinta già al momento dell'elaborazione dell'avamprogetto. La questione si era posta in particolare per gli esami sulla farmacogenetica, sulla predisposizione a malattie che, nonostante la presenza della relativa mutazione, hanno una bassa probabilità di manifestarsi e sulle malattie multifattoriali. Tale possibilità andava esclusa per i seguenti motivi: in linea di principio, gli esami genetici possono essere eseguiti solo con il consenso della persona interessata. Inoltre, l'esecuzione di esami genetici su persone incapaci di discernimento è consentita unicamente se tali esami sono necessari a tutelarne la salute. Il rispetto di queste disposizioni può essere garantito solo se l'esame è prescritto da un professionista e se il campione è prelevato sotto controllo.

Devono invece poter essere offerti sotto forma di DTC GT – come già nell'avamprogetto – i test i cui risultati non hanno conseguenze di ampia portata per la persona interessata. Siccome in questi casi le conseguenze di un uso abusivo sono limitate, non risulta necessario incaricare un'autorità di controllare la garanzia della qualità. In base al principio secondo cui tutti gli esami genetici devono essere svolti conformemente allo stato della scienza e della tecnica, anche in questi casi tutti i fornitori sono però tenuti a optare per procedure e metodi attuali e a garantire che l'esame genetico si basi sull'evidenza scientifica e sia condotto di conseguenza.

### 1.4.3 Disciplinamento della diagnostica prenatale

*Risultati della procedura di consultazione*

Il diritto vigente limita gli esami prenatali alle caratteristiche che nuocciono direttamente alla salute dell'embrione. Inoltre il sesso dell'embrione può essere determinato solo per diagnosticare una malattia. L'avamprogetto prevedeva un disciplinamento più severo degli esami prenatali. Siccome lo sviluppo dei NIPT elimina aspetti problematici essenziali della diagnostica invasiva, segnatamente i pericoli per la salute della donna incinta e dell'embrione a causa del prelievo invasivo del campione, secondo l'avamprogetto dovevano poter essere determinate solo le caratteristiche che nuocciono direttamente e sostanzialmente alla salute dell'embrione, in modo da contrastare forme indesiderate di eugenica. Al tempo stesso, l'avamprogetto prevedeva di vietare la comunicazione del sesso prima della dodicesima settimana di gravidanza, a meno che il riconoscimento del sesso non serva ad accertare una malattia.

La limitazione degli esami prenatali alle caratteristiche che nuocciono sostanzialmente alla salute dell'embrione era condivisa da vari partecipanti alla procedura di consultazione, ma la maggioranza l'ha criticata. La critica riguardava in parte la vaghezza del concetto di danni «sostanziali» alla salute, ma in parte anche l'idea di fondo di limitare ulteriormente gli esami prenatali. Anche il divieto di comunicare il sesso è stato criticato perché contrario al diritto all'autodeterminazione della donna incinta, pur essendo stato accolto favorevolmente da alcuni partecipanti.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

Nell'ambito della revisione dell'avamprogetto è emerso che, nella pratica, in assenza di un elenco degli accertamenti consentiti e vietati è effettivamente difficile decidere quali esami riguardino un danno sostanziale alla salute e quindi siano ammissibili e quali no. L'emanazione di un elenco del genere è tuttavia una questione estremamente delicata sullo sfondo delle accuse di discriminazione, come emerso anche durante la discussione sul disciplinamento della diagnostica preimpianto. Un rapporto attuale del Centro per la valutazione delle scelte tecnologiche TA-Swiss[34] illustra le difficoltà associate alla proposta dell'avamprogetto e chiede di rinunciare alla limitazione. Dal canto suo, nel suo parere sui test prenatali non invasivi[35] la Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana (CNE) sostiene che la limitazione debba essere iscritta nella legge a titolo di appello. Al tempo stesso, però, non è possibile dare una valenza generica né oggettiva alla gravità di un'anomalia; l'unico criterio possibile resta la decisione personale dei genitori. Alla luce di queste considerazioni, occorre mantenere il diritto vigente, consentendo quindi tutti gli esami che riguardano caratteristiche che nuocciono direttamente alla salute dell'embrione. Anche visto il disciplinamento liberale della diagnostica preimpianto adottata dal Parlamento e accolta da un'ampia maggioranza del Popolo nel giugno 2016, non è il caso di inasprire le norme in materia. La donna incinta è quindi libera di decidere quali danni diretti alla salute sono sufficienti per lei per sottoporsi a un esame corrispondente.

Nell'ambito della procedura di consultazione è stata criticata la limitazione relativa alla comunicazione del sesso. Anche la CNE fa notare, sempre nel suo parere, che non vi è alcun motivo convincente per vietare la comunicazione del sesso rivelato da un test prenatale non invasivo. Va nella stessa direzione l'argomentazione dello studio già menzionato di TA-SWISS, che richiama l'attenzione su un'incongruenza tra le valutazioni: da un lato, conformemente alla soluzione dei termini (art. 119 cpv. 2 CP) il legislatore dà la priorità al diritto all'autodeterminazione della donna incinta e stabilisce che nelle prime dodici settimane di gravidanza quest'ultima può far valere uno stato d'angustia e interrompere la gravidanza a prescindere dal parere del medico. Dall'altro, esso limita il diritto della donna incinta di essere informata per evitare le interruzioni di gravidanza per il semplice fatto che il sesso del nascituro non è gradito. Visto che l'ordinamento giuridico svizzero esclude per principio la selezione del sesso, il disegno mantiene tuttavia questa limitazione (cfr. commento all'art. 17 cpv. 2 e 3 D-LEGU). Essa serve inoltre ad attuare la mozione 14.3438 Bruderer Wyss, accolta dal Parlamento. Inoltre la Svizzera non è l'unico Paese ad adottare questa posizione: vigono infatti disposizioni analoghe anche in Germania e in Norvegia, per esempio.

34 Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft, TA-Swiss 63/2016, consultabile all'indirizzo www.ta-swiss.ch (sintesi in italiano).

35 Parere n. 26/2016 della Commissione nazionale d'etica per la medicina umana: Riflessioni sulla valutazione etica dei test prenatali non invasivi (NIPT), consultabile all'indirizzo www.nek-cne.ch > Pubblicazioni > Pareri

### 1.4.4 Altri aspetti

#### 1.4.4.1 Informazioni in eccesso

*Risultati della procedura di consultazione*

Il disciplinamento sull'utilizzazione delle informazioni in eccesso, in particolare sulla loro comunicazione, è stato generalmente accolto. Tuttavia, per motivi legati alla protezione dei dati è stato chiesto che l'eventuale produzione di informazioni in eccesso sia già tematizzata nel quadro dell'informazione. Inoltre, al di fuori del campo medico si applicano i requisiti previsti per le informazioni in eccesso risultanti da esami in ambito medico.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

Il disegno è stato completato con una disposizione, secondo cui sia nell'ambito dell'esecuzione di qualsiasi esame genetico sia nell'ambito dell'allestimento di profili del DNA occorre evitare, nella misura del possibile, la produzione di informazioni in eccesso. La richiesta relativa all'informazione è stata accolta. Le altre disposizioni concernenti la comunicazione sono state sostanzialmente mantenute. A titolo complementare, in caso di esami del patrimonio genetico su persone incapaci di discernimento e di esami prenatali possono essere comunicate le informazioni in eccesso che riguardano gravi malattie ereditarie all'interno della famiglia o la condizione di portatore di tali malattie. Siccome anche questi risultati possono rientrare tra gli obiettivi dell'esame, non vi è alcun motivo di non comunicarli se risultano come informazioni in eccesso.

#### 1.4.4.2 Protezione dei dati

*Risultati della procedura di consultazione*

I Cantoni e gli incaricati cantonali della protezione dei dati hanno richiamato l'attenzione tra l'altro sulle difficoltà di anonimizzare i campioni, dal momento che perlomeno in futuro è prevedibile una reidentificazione senza un onere eccessivo. È inoltre stato raccomandato di modificare la trilogia terminologica «non codificato», «codificato» e «anonimizzato» in «identificativo», «pseudonimizzato» e «anonimizzato». Per quanto riguarda le condizioni per l'esecuzione di esami genetici all'estero è stato proposto di completare le condizioni con l'obbligo di garantire un livello di protezione dei dati equivalente. Ha infine suscitato critiche lo stralcio della durata massima di conservazione autorizzata dei campioni e dei dati nell'ambito dei rapporti di lavoro e assicurativi.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

Gli aspetti legati alla protezione dei dati sono stati sottoposti a una nuova verifica dettagliata alla luce del risultato della procedura di consultazione nonché di una perizia[36] ordinata nel frattempo. Il disegno contiene ora una disposizione sulla

36 Rosenthal David, Datenschutzrechtliche Aspekte im Rahmen der Totalrevision des GUMG, 18 novembre 2015, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/de/gumg

durata di conservazione, in modo da contrastare tra l'altro anche il pericolo di reidentificazione di campioni e dati anonimizzati o eventuali abusi nell'ambito dei rapporti di lavoro e assicurativi. Il protocollo informativo è inoltre stato completato con aspetti legati alla protezione dei dati, allo scopo di garantire l'autodeterminazione in materia d'informazione. È infine stata introdotta una norma di delega, che consente l'emanazione di prescrizioni applicative concernenti la protezione dei campioni e dei dati. Si è per contro rinunciato all'introduzione della terminologia proposta (pseudonimizzato ecc.), dal momento che la LRUm, che utilizza la stessa terminologia del disegno, è in vigore solo da poco tempo.

#### 1.4.4.3 Profili del DNA

*Risultati della procedura di consultazione*

Nell'ambito della procedura di consultazione sono stati espressi singoli commenti sull'adeguamento della definizione legale di profili del DNA. È stata chiesta in particolare una definizione più chiara, segnatamente per distinguere meglio i profili del DNA dai test relativi all'accertamento della discendenza. Vari pareri si sono soffermati sulla tematica dell'accertamento della paternità al di fuori di una procedura ufficiale. Da più parti si rivendica la possibilità di accertare la paternità anche senza il consenso della madre, rispettivamente su richiesta esclusiva del potenziale padre. Vi è chi chiede addirittura l'accertamento obbligatorio della paternità biologica per ogni parto.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

Per distinguerle meglio dai profili del DNA di cui al capitolo 5 della legge, le analisi sulla discendenza di cui all'articolo 31 capoverso 1 lettera c sono state descritte più precisamente nella legge. È invece stata mantenuta la definizione meno rigorosa dei profili del DNA, grazie al superamento della distinzione tra sequenze del DNA codificanti e non codificanti, tanto più che la legge sui profili del DNA, in cui la definizione è stata adeguata a sua volta, consente una riutilizzazione dei profili del DNA.

Le condizioni quadro per l'accertamento della paternità al di fuori di una procedura ufficiale sono mantenute. Come il Consiglio federale ha già sottolineato nella sua risposta alla mozione Frehner del 28 novembre 2014[37], già oggi a determinate condizioni l'esecuzione del test è possibile senza il consenso della madre, segnatamente in presenza di un conflitto di interessi che la riguardano. In questi casi, l'autorità di protezione dei minori e degli adulti competente può nominare un curatore per il bambino o decidere in merito all'ammissibilità dell'accertamento. Affidare la decisione sull'esecuzione dell'accertamento unicamente all'uomo interessato (il padre) è inaccettabile non da ultimo alla luce delle disposizioni del Codice civile[38] (CC) sulla collisione di interessi (in particolare l'art. 306 cpv. 2 CC). Il bambino incapace di discernimento ha diritto alla tutela dei suoi interessi. Il suo necessario consenso non

37 14.3799 «Test di paternità senza il consenso della madre»
38 RS **210**

può però essere delegato al padre, dal momento che questi si trova chiaramente in un conflitto di interessi.

#### 1.4.4.4 Esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi nonché nei casi di responsabilità civile

*Risultati della procedura di consultazione*

Il mantenimento delle disposizioni del diritto vigente per quanto riguarda gli esami genetici nell'ambito dei rapporti di lavoro e assicurativi nonché nei casi di responsabilità civile è stato accolto favorevolmente dalla maggior parte dei partecipanti che si sono espressi su questo punto. Alcuni pareri sottolineano la particolare sensibilità di tutti i dati genetici risultanti da esami diagnostici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi. Si è pertanto messo in guardia contro un allentamento delle norme di protezione vigenti, che in genere oggi si concentrano unicamente sull'esecuzione di esami presintomatici e sull'utilizzazione dei relativi risultati. Alcuni partecipanti hanno anche suggerito di eliminare le attuali possibilità di deroga nell'ambito dei rapporti di lavoro e assicurativi.

Ha suscitato osservazioni specifiche soprattutto il settore assicurativo: per quanto riguarda il mantenimento del divieto parziale di esigere o utilizzare i risultati di precedenti esami nell'ambito delle assicurazioni private (assicurazioni sulla vita con una somma assicurata fino a 400 000 franchi e assicurazioni facoltative per l'invalidità con una rendita annua fino a 40 000 franchi), i rappresentanti degli assicuratori hanno chiesto di stralciare tali limiti o perlomeno di abbassarli. Altri partecipanti hanno invece proposto di assoggettare le assicurazioni private menzionate a detto divieto o, in alternativa, almeno di aumentare i relativi importi o di adeguarli al rincaro (cfr. anche la raccomandazione dello stesso tenore della CEEGU)[39]. Rimandando alla trasmissione di dati tra assicurazioni di base e complementari è inoltre stata rivendicata l'estensione del divieto alle assicurazioni complementari nell'ambito delle assicurazioni malattie e infortuni.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

Dal punto di vista dei contenuti, il disegno si rifà al diritto vigente. I risultati della procedura di consultazione hanno mostrato, segnatamente in relazione al divieto di esigere o utilizzare i risultati di precedenti esami nel settore delle assicurazioni private, che i limiti attuali rappresentano una via di mezzo adeguata tra gli interessi degli assicuratori di disporre di informazioni, da un lato, e i bisogni di protezione degli assicurati, dall'altro[40]. In genere le norme di protezione devono inoltre limitarsi, come finora, all'esecuzione di esami genetici presintomatici e prenatali e alla richiesta dei risultati di tali esami. Per quanto riguarda gli esami diagnostici, ossia in presenza di sintomi clinici, gli esami genetici e gli altri esami diagnostici (p. es.

39 Cfr. raccomandazione 12/2013 della CEEGU sulla revisione della LEGU; consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in ted.).

40 Cfr. anche le considerazioni nel messaggio concernente la LEGU vigente (FF **2002** 6633, n. 2.5.3)

analisi biochimiche o patologiche di laboratorio) devono continuare a essere trattati allo stesso modo, rinunciando a un disciplinamento specifico degli esami genetici diagnostici in relazione ai rapporti di lavoro e assicurativi o ai casi di responsabilità civile.

Il disegno è infine stato sottoposto a un'ulteriore verifica e, laddove necessario, adeguato, segnatamente dal punto di vista sistematico e terminologico.

#### 1.4.4.5 Informazione del pubblico

*Risultati della procedura di consultazione*

Nella procedura di consultazione, il mandato d'informazione dell'UFSP proposto è risultato controverso. Da un lato, è stato riconosciuto che un'informazione fondata e obiettiva del pubblico è importante di fronte alle offerte di DTC GT. D'altro, è però anche stato sottolineato che questo compito deve essere svolto nell'ambito del mandato d'informazione generale dell'Amministrazione federale e che spetta inoltre alle persone interessate informarsi adeguatamente. Non occorre pertanto mettere a disposizione risorse finanziarie supplementari per questo scopo.

*Rielaborazione dell'avamprogetto*

La necessità di un'informazione equilibrata è incontestata. Non è però per forza necessaria una norma specifica, tanto più che l'Amministrazione federale ha un mandato d'informazione generale. In questo contesto, i servizi federali competenti sono tenuti a informare la popolazione in merito agli aspetti rilevanti e sono inoltre liberi di coinvolgere in questo compito la CEEGU.

## 1.5 Confronto giuridico e rapporto con il diritto europeo e internazionale

### 1.5.1 Ordinamento giuridico in altri Paesi

#### 1.5.1.1 Osservazioni preliminari

Nel 2002, quando il Consiglio federale ha trasmesso al Parlamento il suo messaggio sulla LEGU, vi erano solo due Paesi in Europa che prevedevano norme generali sugli esami genetici: la Norvegia e l'Austria. Con l'emanazione della LEGU, la Svizzera ha assunto quindi un ruolo pionieristico in questo campo. Nel frattempo, anche altri Stati hanno adottato normative sugli esami genetici. Nessuno però disciplina gli esami genetici in senso lato; all'estero gli esami del patrimonio genetico umano al di fuori dell'ambito medico non risultano infatti ancora regolamentati.

### 1.5.1.2 Panoramica

La seguente panoramica comprende i Paesi limitrofi e altri Stati europei, che hanno disciplinato gli esami genetici in forma relativamente esauriente mediante un atto normativo specifico.

*Germania:* la legge sugli esami genetici sull'essere umano (*Gendiagnostikgesetz* – GenDG) del 31 luglio 2009 è molto simile alla LEGU e disciplina gli esami genetici a scopo medico e le sue applicazioni per la determinazione della filiazione, in campo assicurativo e lavorativo.

*Francia:* le disposizioni della «Loi n. 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique» (riveduta nel 2011) contengono i principi sanciti nel *Code civil* (in particolare la restrizione secondo la quale gli esami genetici possono essere svolti solo a scopo medico e di ricerca, cfr. art. 16–10 del *Code civil*). Allo stesso tempo la legge ha modificato il *Code de la santé publique*, in cui sono ora disciplinati diversi aspetti legati ai test genetici (in particolare art. L 1131-1 segg. e L 2131-1 segg.).

*Italia:* in Italia gli esami genetici non sono disciplinati per legge. Per la prassi sono però rilevanti gli *Orientamenti bioetici per i test genetici* del 19 novembre 1999, emanati dal *Comitato Nazionale per la Bioetica*. Poiché non si tratta di norme di legge, questi orientamenti non saranno presi in considerazione nel seguente esame dei singoli punti.

*Norvegia:* la legge sull'applicazione della biotecnologia nella medicina umana del 5 dicembre 2003 non disciplina solo gli esami genetici e i test pre- e postnatali, ma in particolare anche la medicina riproduttiva e la ricerca sugli embrioni. Anche questa legge è limitata al campo medico. Le disposizioni riguardanti gli esami genetici sono riportate nei capitoli 2A (DPI), 4 (DPN), 5 (esami genetici postnatali) e 6 (terapia genica).

*Austria:* la legge sull'ingegneria genetica (*Gentechnikgesetz*, GTG) del 12 luglio 1994 disciplina essenzialmente l'utilizzazione di organismi geneticamente modificati. Sono però trattati anche gli esami genetici sugli esseri umani (cfr. §§ 64–79). Oltre all'analisi a scopo medico è regolamentata anche la loro esecuzione a scopo di ricerca e formazione nonché l'impiego da parte dei datori di lavoro e delle compagnie di assicurazione.

*Portogallo:* il campo d'applicazione della legge n. 12/2005 del 26 gennaio 2005 sulle informazioni genetiche personali e le informazioni sanitarie coincide in gran parte con quello della LEGU (p. es. concernente gli esami genetici in campo medico e il loro utilizzo nel mondo del lavoro e in campo assicurativo nonché la determinazione della filiazione), ma è più ampio: vieta gli esami genetici in vista delle adozioni e regolamenta le banche dati del DNA e la ricerca sul patrimonio genetico umano.

*Svezia:* la legge sull'integrità genetica del 18 maggio 2006 (n. 2006:351) disciplina, analogamente alla legge norvegese, non solo gli esami genetici sull'essere umano, ma anche gli aspetti della medicina riproduttiva. Oltre ai test genetici in campo medico, la legge si occupa anche del loro utilizzo in ambito assicurativo.

*Spagna:* la legge sulla ricerca biomedica del 3 luglio 2007 (n. 14/2007) non si limita agli esami genetici, ma disciplina, come suggerisce il titolo, anche la ricerca biome-

dica, la conservazione di campioni biologici e la donazione di gameti ed embrioni. Gli esami genetici sono regolamentati solo nella misura in cui riguardano il campo della salute. Quest'ultimo include anche gli esami genetici di persone decedute.

Altri Paesi conoscono norme specifiche sullo svolgimento di esami genetici e sull'ammissibilità dell'utilizzo dei loro risultati (p. es. divieti nella legge belga del 25 giugno 1992 sul contratto di assicurazione o legge danese del 24 aprile 1996 sull'uso dei dati sanitari sul mercato del lavoro).

### 1.5.1.3 Singoli punti

*Definizione di esame genetico*

Non tutte le leggi succitate contengono una definizione di esame genetico. La legge svedese, per esempio, non definisce il concetto. Fra le definizioni contenute negli altri atti normativi si riscontrano notevoli differenze. Nella maggior parte delle leggi (come anche nella LEGU), il concetto di esame genetico include gli esami sui prodotti genetici (in particolare proteine), che permettono indirettamente di risalire alle proprietà genetiche (p. es. Austria, Germania). In alcuni Paesi, l'esame dei prodotti genetici non è per contro menzionato (p. es. Norvegia). In assenza di definizioni identiche, il confronto tra i vari testi di legge risulta limitato.

*Consenso della persona interessata*

Sul consenso esistono disposizioni diverse. In alcune leggi non è regolamentato in modo specifico (p. es. in Portogallo e in Svezia; il rimando della legge portoghese all'applicabilità delle norme che disciplinano il settore sanitario potrebbe essere considerato tuttavia rilevante anche per il consenso. Anche la legge svedese rimanda, nella parte introduttiva, all'applicabilità di altre norme del ramo sanitario). In altri Paesi è richiesto il consenso espresso (Francia) oppure il consenso scritto per determinati esami, in particolare quelli presintomatici (p. es. Norvegia). In altri ancora è specificato che è necessario il consenso scritto per tutte le forme di esami genetici (Austria, Germania, Spagna).

*Informazione della famiglia della persona interessata*

Circa la metà dei Paesi esaminati prevede una norma che stabilisce se e come i familiari che potrebbero essere colpiti dalla stessa malattia devono essere informati dell'eventuale pericolo (Austria, Francia, Germania, Norvegia, Spagna). Nella maggior parte dei casi è previsto che lo specialista che prescrive l'esame genetico esorti la persona interessata a informare del risultato i familiari che potrebbero essere colpiti. In Francia è prevista la possibilità per la persona interessata di affidare questo compito al medico che ha prescritto l'esame genetico.

*Consulenza genetica*

Mentre in alcuni Paesi la consulenza genetica non è affatto menzionata (Svezia) o lo è solo in linea di principio (Norvegia), altri Paesi ne prescrivono con precisione il contenuto (p. es. Austria, Germania, Spagna). Alcune leggi includono anche delle disposizioni sull'assistenza e la consulenza psicologica (Austria, Germania; Porto-

gallo soprattutto per esami presintomatici di malattie a insorgenza tardiva). In Spagna è obbligatorio segnalare specificatamente eventuali informazioni in eccesso e consegnare anche per scritto il contenuto della consulenza. In Francia esiste la professione regolamentata di «conseiller en génétique», che deve soddisfare determinati requisiti per l'esercizio dell'attività.

*Prescrizione di esami genetici*

Nella maggior parte dei Paesi (ad eccezione di Svezia e Norvegia) è sancito per legge che gli esami genetici possono essere prescritti solo da determinate professioni mediche. Il ventaglio è però molto ampio: in Spagna la legge parla di «personale qualificato», la Francia dà una definizione relativamente estesa dei requisiti di formazione o perfezionamento, ma richiede un'abilitazione specifica rilasciata dall'autorità competente. In alcuni casi la prescrizione di un esame genetico è riservata ai medici, mentre per determinati test (in particolare presintomatici) è richiesto un particolare titolo di perfezionamento (Germania, Portogallo). In Austria il medico che prescrive un esame genetico deve aver seguito in ogni caso un perfezionamento specifico.

*Test genetici «Direct-to-Consumer»*

Nei Paesi che prevedono la prescrizione di esami genetici da parte di personale medico specializzato, i DTC GT non sono ammessi (p. es. in Austria, Francia, Germania). Queste norme si limitano però al campo medico. I DTC GT applicati al di fuori del campo medico non sono disciplinati in alcuno dei Paesi europei menzionati.

*Esecuzione degli esami genetici*

Ad eccezione della Svezia, tutti i Paesi in rassegna stabiliscono per legge che l'esecuzione degli esami genetici è autorizzata solo in strutture o laboratori accreditati, abilitati o autorizzati dalle autorità competenti. La Norvegia, inoltre, autorizza l'esecuzione di esami genetici presintomatici solo se il relativo esame è riportato in un elenco positivo dell'autorità competente.

*Diagnostica prenatale*

In Germania gli esami genetici prenatali sono limitati ai caratteri genetici che potrebbero pregiudicare la salute. Sono invece vietati per le patologie che potrebbero insorgere solo dopo il 18° anno di età. In Francia, gli esami prenatali non sono autorizzati per tutti i caratteri genetici rilevanti per la salute, ma solo in vista di affezioni particolarmente gravi («affections d'une particulière gravité»). Alcune leggi specificano che il sesso dell'embrione o del feto (ad eccezione delle malattie ereditarie legate al sesso) può essere comunicato solo allo scadere del termine per l'interruzione legale della gravidanza (Germania, Norvegia).

*Esami genetici in ambito assicurativo*

La metà dei Paesi in rassegna vieta categoricamente alle compagnie di assicurazione di esigere nel quadro del rapporto assicurativo lo svolgimento di un esame genetico o di utilizzare i risultati di esami già svolti dalla persona interessata (Austria, Fran-

cia, Norvegia, Portogallo). Alcuni Paesi – come la Svizzera – stabiliscono dei valori limite oltre ai quali le compagnie assicurative possono chiedere – per alcuni tipi di assicurazione (in particolare assicurazioni sulla vita) – che siano rivelati i risultati di precedenti esami genetici (Germania: somma assicurata superiore a 300 000 euro o rendita annua superiore a 30 000 euro; soluzioni simili sono in vigore in Svezia e Olanda, Paesi cui si è ispirato il Consiglio federale nel suo disegno per la LEGU vigente[41]). I divieti o le restrizioni si applicano in genere a tutti gli esami genetici (compresi quelli prenatali), in parte però anche solo agli esami genetici presintomatici (Norvegia; la Germania ha adottato una riserva sulla dichiarazione di malattie precedenti o attuali). Vi sono però anche Stati in cui la legislazione non prevede norme in materia (Spagna).

*Esami genetici in ambito lavorativo*

In diversi Paesi analizzati è categoricamente vietata l'esecuzione di esami genetici o l'utilizzazione dei risultati di esami precedenti nel contesto del rapporto di lavoro (Austria, Francia, Norvegia, Svezia). Alcuni Paesi – come la Svizzera – ammettono delle eccezioni, soprattutto se gli esami sono finalizzati a proteggere la salute della persona interessata o di altri dipendenti (Germania e Portogallo). La Spagna non prevede norme in materia.

### 1.5.2 Rapporto con il diritto europeo

#### 1.5.2.1 Consiglio d'Europa

In relazione agli esami genetici assume rilievo la Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina del 1997 (Convenzione sulla biomedicina), entrata in vigore in Svizzera il 1° novembre 2008. Si tratta di una convenzione quadro, che intende garantire uno standard minimo per la tutela dei diritti umani riconosciuti a livello internazionale nel campo della biomedicina. A questo scopo stabilisce i principi cardine della biomedicina e concretizza i diritti fondamentali da rispettare nell'ambito della medicina umana.

Quale principio generale, la Convenzione stabilisce che un intervento nel campo della salute può essere effettuato soltanto dopo che la persona interessata ha dato il suo consenso libero e informato (art. 5 della Convenzione). Il quarto capitolo contiene disposizioni specifiche sul genoma umano (art. 11–14 della Convenzione). Queste disposizioni vietano ogni forma di discriminazione nei confronti di una persona a causa del suo patrimonio genetico. Inoltre gli esami presintomatici sono ammessi solo a fini medici o di ricerca medica e a condizione che siano stati preceduti da una consulenza genetica appropriata. Con questa limitazione a scopo medico o di ricerca medica, la Convenzione vuole evitare segnatamente che gli esami genetici siano usati in modo illecito o richiesti nel contesto di un rapporto di lavoro o assicurativo. Nell'ambito del diritto del lavoro e specificatamente negli accertamenti in vista di un'assunzione, i test genetici sono vietati dalla Convenzione, anche con il consenso della persona interessata. Gli esami genetici sono invece ammessi se le

41 FF **2002** 6586

condizioni di lavoro – indipendentemente dalla priorità attribuita alla sicurezza sul luogo di lavoro – potrebbero danneggiare la salute del lavoratore in considerazione della sua predisposizione genetica (cosiddetta medicina del lavoro) oppure per proteggere persone terze o l'ambiente (limitazioni ai sensi dell'articolo 26 della Convenzione). Gli istituti di assicurazione non possono esigere test presintomatici come condizione per la conclusione o la modifica di un contratto assicurativo. Il presente disegno è conforme a questi requisiti.

L'allestimento di profili del DNA per determinare la filiazione o l'identità di una persona è ammesso, anche se in conformità con le norme di legge nazionali ciò avviene senza il consenso della persona interessata (cfr. art. 5 segg. e 26 della Convenzione). Sugli esami genetici volti a determinare caratteristiche del patrimonio genetico non legate a una malattia, la Convenzione non contiene disposizioni specifiche (ad eccezione del divieto di discriminazione e d'intervento finalizzato a modificare il patrimonio genetico). Per questo motivo la Convenzione sulla biomedicina non è un ostacolo all'estensione del campo d'applicazione della legge.

La Convenzione sulla biomedicina protegge inoltre le persone incapaci di discernimento e il loro diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione. Rifacendosi all'articolo 6 paragrafo 1 della Convenzione, l'articolo 16 capoverso 1 D-LEGU stabilisce che la persona autorizzata a rappresentare una persona che non è in grado di dare il suo consenso può acconsentire all'esame genetico solo se ciò è necessario alla tutela della salute di tale persona. Anche qui il concetto di salute deve però essere inteso in senso lato, cioè includere anche il benessere psichico e sociale. In via eccezionale, secondo il presente disegno la persona autorizzata a fungere da rappresentante può inoltre acconsentire a un esame genetico se questo è l'unico modo per accertare una grave malattia ereditaria nella famiglia o per accertare la compatibilità per una donazione di tessuto (art. 16 cpv. 2 lett. a e b D-LEGU). Queste deroghe sono ammesse alle condizioni di cui all'articolo 13 del Protocollo aggiuntivo alla Convenzione sulla biomedicina. Siccome a differenza del diritto vigente il disegno recepisce gran parte di queste condizioni, si può partire dal presupposto che tali deroghe sono ammesse secondo l'articolo 26 della Convenzione.

Il Protocollo aggiuntivo concretizza inoltre segnatamente alcuni principi come la non discriminazione, la garanzia della qualità, la consulenza e il libero consenso – tutte condizioni che l'attuale LEGU già soddisfa. A differenza del diritto vigente, il Protocollo aggiuntivo contiene però anche delle prescrizioni sui test genetici condotti sul materiale genetico di persone decedute ed esige che vengano emanate delle disposizioni di legge a questo proposito. Viene infine attribuita grande importanza all'informazione del pubblico. Gli Stati sono invitati ad adottare misure adeguate per facilitare l'accesso del pubblico a informazioni obiettive sui test genetici, in particolare sui DTC GT. Siccome finora è stato ratificato solo da quattro Paesi (Slovenia, Norvegia, Moldavia e Montenegro), il Protocollo aggiuntivo non è ancora entrato in vigore. Per il momento la Svizzera non prevede di ratificarlo.

Il Comitato dei Ministri del Consiglio d'Europa ha inoltre adottato alcune raccomandazioni nel campo della genetica. L'ultima in ordine cronologico è quella concernente l'uso di dati sanitari in ambito assicurativo, segnatamente quelli genetici[42].

### 1.5.2.2 Unione europea

Il diritto UE non contiene norme specifiche sugli esami genetici sull'essere umano. Vi sono riferimenti nella direttiva 2004/23/CE[43], che disciplina l'utilizzazione di tessuti e cellule umani destinati ad applicazioni sull'uomo e di prodotti derivati. Le norme di qualità e di sicurezza definite dalla direttiva così come le disposizioni tecniche di esecuzione sono indirizzate principalmente alla medicina dei trapianti. Tali norme includono inoltre l'utilizzazione di cellule germinali ed embrioni, ma solo in determinati esami in vitro nell'ambito della riproduzione assistita, che non è contemplata dal presente disegno (cfr. l'ultimo paragrafo del commento all'art. 2 cpv. 4 D-LEGU).

Nel settore dei dispositivi medici occorre menzionare il regolamento 2017/746[44], adottato il 5 aprile 2017, che assieme ai dispositivi medico-diagnostici in vitro disciplina anche i dispositivi per gli esami genetici (cfr. n. 5.2).

In relazione alle prescrizioni in materia di protezione dei dati occorre menzionare il regolamento 2016/679/UE[45], che nell'articolo 4 numero 13 definisce espressamente i dati genetici come dati personali relativi alle caratteristiche genetiche ereditarie o acquisite di una persona fisica, che forniscono informazioni univoche sulla fisiologia o sulla salute di detta persona. I dati genetici sono pertanto classificati nelle categorie particolari di dati personali (art. 9 del regolamento) e di conseguenza soggetti a requisiti di protezione particolari.

42 Recommandation R (2016) 8 du 26 octobre 2016 sur le traitement des données à caractère personnel relatives à la santé à des fins d'assurance, y compris les données résultant de tests génétiques, consultabile all'indirizzo www.coe.int > droit de l'homme > bioéthique > génétique

43 Direttiva 2004/23/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 31 marzo 2004 sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani, GU L 102 del 7.4.2004, pag. 48.

44 Regolamento 2017/746/UE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 5 aprile 2017, relativo ai dispositivi medico-diagnostici in vitro e che abroga la direttiva 98/79/CE e la decisione 2010/227/UE della Commissione, GU L 117 del 5.5.2017, pag. 176.

45 Regolamento 2016/679/UE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 27 aprile 2016, relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati e che abroga la direttiva 95/46/CE (regolamento generale sulla protezione dei dati), GU L 119 del 4.5.2016, pag. 34. L'attuazione di questo regolamento come pure del progetto di convenzione del Consiglio d'Europa, del settembre 2016, per la protezione delle persone in relazione all'elaborazione automatica dei dati a carattere personale (cfr. la menzione dei dati genetici nell'art. 6 n. 1) è tema dell'avamprogetto del 21 dicembre 2016 concernente la revisione totale della legge sulla protezione dei dati e la modifica di altri atti normativi sulla protezione dei dati.

### 1.5.3 UNESCO e OCSE

Anche l'Organizzazione delle Nazioni Unite per l'Educazione, la Scienza e la Cultura (UNESCO) ha pubblicato diversi documenti sul patrimonio genetico umano. Da ricordare innanzitutto la Dichiarazione universale sul genoma umano e i diritti umani, adottata l'11 novembre 1997[46]. Questo testo riconosce la libertà di ricerca sul genoma e i risultanti campi d'applicazione, purché siano rispettati i diritti umani e le libertà fondamentali. Il secondo strumento da segnalare è la Dichiarazione internazionale sui dati genetici umani del 16 ottobre 2003[47]. Questo documento enuncia i principi da osservare negli esami genetici allo scopo di proteggere i diritti umani nel contesto della raccolta, del trattamento e della conservazione dei dati genetici. Fra questi principi rientrano segnatamente il divieto di discriminazione, il libero consenso, il diritto a non essere informati, la consulenza, la conservazione e l'utilizzo di dati genetici. La Dichiarazione non si limita agli esami genetici in ambito medico, ma è formulata in modo generale e include quindi anche gli esami non medici. Le due dichiarazioni succitate non contengono però norme internazionali vincolanti.

Anche l'Organizzazione per la sicurezza e la cooperazione in Europa (OCSE) è attiva nel campo dei test genetici. Nel 2007, per esempio, ha formulato delle linee guida per la garanzia della qualità nelle prove di genetica molecolare[48]. Questo documento enuncia i principi e le «best practice» da seguire in questo settore.

## 1.6 Interventi parlamentari

Il presente messaggio e il relativo disegno adempiono la mozione 11.4037 del 28 ottobre 2011 della Commissione della scienza, dell'educazione e della cultura del Consiglio Nazionale, che chiede la modifica della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano. Il disegno contiene inoltre una disposizione (art. 17 cpv. 2 e 3), che attua quanto chiesto dalla mozione Bruderer Wyss 14.3438 del 13 giugno 2014 «Nessuna selezione prenatale del sesso dalla porta di servizio!». Entrambi gli interventi possono pertanto essere tolti dal ruolo.

## 2 Commento ai singoli articoli

### Capitolo 1: Disposizioni generali

### Sezione 1: Scopo, oggetto, campo d'applicazione e definizioni

*Art. 1* Scopo e oggetto

Questa disposizione riunisce lo scopo (ex art. 2) e l'oggetto (ex art. 1) della legge in un unico articolo. Le limitazioni del campo d'applicazione sono stabilite in modo

46 www.unesco.de > Infothek > Dokumente > UNESCO > Erklärungen
47 Consultabile all'indirizzo www.unesco.org > Resources > Conventions & Recommendations > Declarations
48 www.oecd.org/ > Topics > Science and technology > Biotechnology policies > Genetic and Genomics guidelines

esaustivo all'articolo 2. La menzione degli esami prenatali nella *frase introduttiva* precisa che, oltre agli esami genetici, sono inclusi anche gli esami prenatali volti a valutare un rischio (cfr. definizioni all'art. 3 lett. f–h). Siccome tali esami forniscono spesso indicazioni su anomalie genetiche, il loro disciplinamento nell'ambito della LEGU appare tuttora adeguato.

Il *capoverso 1* stabilisce lo scopo della legge e riprende le precedenti prescrizioni ma, poiché l'oggetto viene definito solo al capoverso successivo, puntualizza che la legge si prefigge di tutelare la dignità umana e la personalità *in caso di esami genetici e prenatali* (*lett. a*).

Alla stessa stregua del messaggio sulla LEGU vigente, l'articolo sullo scopo adempie il mandato dell'articolo 119 capoverso 2 della Costituzione federale. La legge non si prefigge un divieto con riserva di autorizzazione: gli esami genetici restano sostanzialmente ammissibili. Considera però necessario prevedere restrizioni soprattutto per gli esami del patrimonio genetico su persone incapaci di discernimento e nei rapporti di lavoro e assicurativi nonché nei casi di responsabilità civile. La *lettera b* stabilisce pertanto che uno scopo importante della legge è di impedire esami genetici e prenatali abusivi e le operazioni abusive relative ai dati genetici. Il disegno conferisce inoltre una particolare rilevanza alla qualità degli esami genetici e all'interpretazione dei loro risultati. La *lettera c* vi fa un riferimento esplicito, anche se si tratta di un aspetto della protezione della personalità.

Il *capoverso 2* descrive l'oggetto della legge, che è ampliato rispetto al campo d'applicazione del diritto vigente conformemente a uno degli obiettivi principali della revisione, ossia chiarire se gli esami genetici e prenatali al di fuori dell'ambito medico rientrano nel campo d'applicazione della LEGU e sono ammissibili (cfr. n. 1.2.3 e 1.3.1). Con la nuova formulazione, la legge disciplina – fatte salve le limitazioni contenute all'articolo 2 – tutti gli esami genetici eseguiti sull'essere umano.

La *frase introduttiva* del capoverso 2 va inteso in senso lato: comprende non solo l'esecuzione degli esami in laboratorio (cfr. art. 28), ma tutte le fasi operative legate all'esame, per esempio l'ottenimento del consenso informato, la prescrizione dell'esame e la comunicazione dei risultati.

L'elenco alle *lettere a–d* evidenzia l'ampliamento dell'oggetto della legge, segnatamente con la menzione degli esami genetici al di fuori dell'ambito medico. L'elenco offre però anche una panoramica sugli ambiti disciplinati dalla legge e ricalca l'ordine e i contenuti dei capitoli successivi della legge, illustrati qui appresso (cfr. n. 1.3.1).

– *Esami in ambito medico (lett. a)*
  Questo settore comprende innanzitutto gli esami attribuiti già oggi all'ambito medico. La nuova formulazione della definizione «esami genetici» all'articolo 3 consente però di precisare e ampliare il campo d'impiego, per esempio in vista di esami su persone decedute e su embrioni e feti provenienti da interruzioni di gravidanza, aborti spontanei o su nati morti (cfr. commento all'art. 3 lett. a in combinato disposto con l'art. 18). La nuova definizione comporta inoltre l'estensione del campo d'applicazione della legge alle caratteristiche del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti (cfr. commento all'art. 2 cpv. 1).

– *Esami al di fuori dell'ambito medico (lett. b)*
La legge disciplina ora anche gli esami che non sono rilevanti dal punto di vista medico (cfr. commento all'articolo 31). Tali esami non riguardano informazioni sullo stato di salute o su un potenziale rischio di malattia, ma potrebbero condurre a dati sensibili che richiedono particolare protezione (cfr. n. 1.3.1).

– *Esami nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile (lett. c)*
L'esecuzione di esami genetici e l'utilizzazione dei risultati di tali esami nell'ambito dei rapporti di lavoro e assicurativi nonché nei casi di responsabilità civile sono già disciplinate dalla LEGU. Anche il disegno contiene un capitolo speciale dedicato a questi aspetti (cfr. art. 37 segg.).

– *Allestimento di profili del DNA volti a determinare la filiazione e l'identità*
L'allestimento di profili del DNA al di fuori dei procedimenti penali rimane un campo disciplinato dalla LEGU. In questa categoria rientrano gli accertamenti di rapporti di parentela, in particolare gli accertamenti della paternità, ma anche quelli di parentela tra fratelli e sorelle o tra nonni e nipoti (cfr. commento all'art. 2 cpv. 3 e all'art. 3 lett. j nonché agli art. 47–53). La legge disciplina ora anche l'allestimento di profili del DNA di persone decedute.

Sebbene la legge disciplini ora anche gli esami genetici sulle persone decedute, gli esami sul DNA nell'ambito di studi archeologici continuano a non essere oggetto della LEGU (cfr. commento all'art. 18). Anche gli esami genetici sugli agenti infettivi continuano a essere esclusi. Questi test sono eseguiti sull'essere umano, ma non riguardano il patrimonio genetico e sono disciplinati dalla legislazione sulle epidemie (segnatamente dall'ordinanza del 29 aprile 2015[49] concernente i laboratori di microbiologia).

*Art. 2* Limitazioni del campo d'applicazione e rapporto con altri atti normativi

*Esami volti a determinare caratteristiche del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti (cpv. 1)*

Il nuovo campo d'applicazione della legge comprende anche gli esami di caratteristiche del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti (esami di caratteristiche somatiche). Gli esami di caratteristiche somatiche non sono soggetti agli stessi requisiti previsti per gli esami di caratteristiche ereditarie (cfr. n. 1.3.1.2).

Il *capoverso 1* stabilisce quali disposizioni sono applicabili agli esami di caratteristiche somatiche del patrimonio genetico. Accanto all'articolo 3 (definizioni) si applicano i principi della sezione 2 (art. 4–15). Di conseguenza sono vincolanti in particolare il divieto di discriminazione, l'obbligo di consenso e informazione, il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati, la protezione dei campioni e dei dati genetici nonché la loro durata di conservazione, i requisiti relativi all'utilizzazione per un altro scopo e la conformità allo stato della scienza e della tecnica.

49 RS **818.101.32**

Poiché anche negli esami di caratteristiche somatiche possono risultare informazioni in eccesso si applicano anche le relative disposizioni. Oltre all'articolo 9 (obbligo di evitare informazioni in eccesso) occorre rispettare gli articoli 27 (comunicazione di informazioni in eccesso risultanti da esami in ambito medico) e 33 (divieto di comunicare informazioni in eccesso risultanti da esami al di fuori dell'ambito medico). Gli esami di caratteristiche somatiche in ambito medico e al di fuori di esso vanno distinti analogamente agli articoli 19 e 31. Sono inoltre applicabili le disposizioni penali di cui al capitolo 8.

I diversi campi d'applicazione degli esami somatici (ambito medico e non medico) determinano bisogni di protezione e garanzia della qualità in parte differenti. Inoltre in caso di necessità il disciplinamento deve poter essere adeguato in tempi relativamente brevi agli sviluppi scientifici e alla loro attuazione pratica. Il disegno stabilisce quindi che il Consiglio federale, sentita la Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano, può prevedere disposizioni derogatorie.

Potrebbe essere necessaria una deroga segnatamente per gli esami genetici nell'ambito della diagnostica oncologica. In base allo stato attuale delle conoscenze è opportuno assoggettare alle disposizioni menzionate della LEGU solo gli esami che possono generare informazioni in eccesso su caratteristiche ereditarie del patrimonio genetico. Inoltre, in questo contesto un'informazione su tutti gli elementi enumerati all'articolo 6 non ha molto senso dato che non tutti gli aspetti assumono rilievo nell'ambito degli esami su cellule o tessuti tumorali. La *lettera a* prevede pertanto che il Consiglio federale può escludere gli esami di caratteristiche somatiche eseguiti in ambito medico dal campo d'applicazione della LEGU se non producono informazioni in eccesso su caratteristiche ereditarie. Gli stessi esami eseguiti al di fuori dell'ambito medico non devono invece poter essere esclusi dal campo d'applicazione. Secondo la *lettera b*, il Consiglio federale ha inoltre la possibilità di prevedere disposizioni derogatorie sull'informazione di cui all'articolo 6. Questa disposizione è volutamente formulata in modo generale e consente al Consiglio federale di prevedere deroghe anche al di fuori dell'ambito medico.

D'altro lato, il Consiglio federale ha la possibilità di dichiarare applicabili requisiti supplementari, non menzionati nella presente disposizione, se ciò si rivelasse necessario per tutelare le persone interessate. Se necessario, può per esempio introdurre un obbligo di autorizzazione per l'esecuzione di determinati esami di caratteristiche somatiche, imporre requisiti in materia di prescrizione degli esami o emanare disposizioni concernenti gli esami su persone incapaci di discernimento. Può inoltre dichiarare applicabili le disposizioni del capitolo 4, se ciò fosse necessario per tutelare le persone interessate nei rapporti di lavoro o assicurativi o nei casi di responsabilità civile. Per il momento non si presume tuttavia che da parte dei datori di lavoro o degli istituti di assicurazione vi sia un interesse a integrare tali esami o i loro risultati nell'ambito del capitolo 4, visto che sono utilizzati tuttalpiù nel quadro di patologie già diagnosticate con altri metodi e in ogni caso soggette all'obbligo di dichiarazione. Questi test non influenzano quindi la volontà del datore di lavoro o dell'istituto di assicurazione di instaurare un rapporto contrattuale con la persona in questione, né incidono sul calcolo del danno o del risarcimento dei danni nei casi di responsabilità civile.

Finora, nell'ambito degli esami di patologia molecolare o oncologici, la distinzione tra esami di caratteristiche ereditarie da un lato e di caratteristiche non ereditarie dall'altro era rilevante per stabilire quali esami rientravano nel campo d'applicazione della LEGU. I criteri di distinzione finora impiegati dall'UFSP potranno continuare a essere applicati per analogia[50]. Ciò significa in particolare che gli esami genetici di tessuti, cellule o fluidi corporei patologicamente modificati sono annoverati tra gli esami di caratteristiche somatiche e sono quindi sottoposti alla presente disposizione nonché alle prescrizioni corrispondenti a livello di ordinanza. Anche gli esami a livello cromosomico effettuati nel quadro di un controllo del trattamento sono classificati tra gli esami di caratteristiche somatiche. Se si riscontra infatti fortuitamente una caratteristica ereditaria, il risultato deve essere confermato mediante un esame genetico specifico, che deve soddisfare tutti i requisiti del capitolo 2.

*Esami genetici nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti di organi, tessuti e cellule (cpv. 2)*

Il campo d'applicazione della LEGU deve includere segnatamente la determinazione del gruppo sanguigno e la tipizzazione di caratteristiche tessutali eseguite nell'ambito di trasfusioni di sangue e di trapianti, anche se sono già ampiamente disciplinate da altre leggi federali (in particolare la legge sugli agenti terapeutici e la legge sui trapianti, cfr. n. 1.2.6 e 1.3.2). Soprattutto nell'ambito della tipizzazione tessutale può capitare che i risultati forniscano indicazioni anche sulla predisposizione a determinate malattie (p. es. a malattie infiammatorie come la celiachia o l'artrite reumatoide). Il *capoverso 2* prevede pertanto anche in questo caso l'applicabilità della maggior parte delle disposizioni fondamentali della LEGU. Il Consiglio federale, sempre sentita la CEEGU, può escludere dal campo d'applicazione della legge gli esami che non generano informazioni in eccesso su caratteristiche ereditarie (*lett. a*). Può inoltre prevedere disposizioni derogatorie sull'informazione, dal momento che il catalogo di cui all'articolo 6 non è sempre applicabile in questo contesto (*lett. b*). A differenza del capoverso 1 non sembra per contro necessario poter dichiarare applicabili altre disposizioni della LEGU per gli esami effettuati nell'ambito di trasfusioni e trapianti.

Sono eseguiti esami genetici anche nell'ambito delle cure post-trapianto. In questo contesto va menzionata segnatamente la cosiddetta determinazione del chimerismo. Al fine di stabilire il successo di un trapianto di cellule staminali ematopoietiche, una volta effettuato l'intervento si cercano nel ricevente tracce del patrimonio genetico del donatore. Ciò avviene di solito con gli stessi metodi impiegati per l'allestimento dei profili del DNA. Finora questi esami erano fondamentalmente assoggettati alla legge, ma non venivano considerati sottoposti all'obbligo di autorizzazione o riconoscimento ai sensi dell'articolo 8 LEGU, perché non si tratta di esami volti a determinare una malattia ereditaria, la predisposizione a una malattia o la filiazione, motivo per cui il pericolo di violazione della personalità è ritenuto relativamente basso. La *lettera c* prevede pertanto che il Consiglio federale possa escludere anche tali esami dal campo d'applicazione della legge se non producono

50 Cfr. Promemoria Lab-A, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/genetictesting > Domande & autorizzazioni nel settore degli esami genetici > Esami citogenetici e genetico-molecolari > Informazioni e formulari > Informazioni

informazioni in eccesso su caratteristiche ereditarie e che anche in questo caso possano essere previste disposizioni derogatorie sull'informazione.

Gli esami genetici volti a determinare malattie ereditarie o la predisposizione a una malattia restano invece assoggettati all'ambito medico della LEGU, anche se sono effettuati in occasione di trapianti di cellule staminali ematopoietiche del cordone ombelicale (p. es. per escludere un'emoglobinopatia). Non è contemplata dalla norma di delega neanche la tipizzazione del gruppo sanguigno nonché di caratteristiche ematiche e tessutali volta a determinare una malattia ereditaria o la predisposizione a una malattia oppure a determinare gli effetti di una possibile terapia (p. es. per le malattie associate a HLA e per accertare la tollerabilità di un medicamento).

*Profili del DNA (cpv. 3)*

Il disegno precisa ora quali disposizioni della legge devono essere applicate all'allestimento dei profili del DNA volto ad accertare la filiazione o l'identità. Tale precisazione è necessaria per il seguente motivo: singoli principi contenuti nella sezione 2 del capitolo 1 sono in sostanza applicabili all'allestimento dei profili del DNA, ma devono essere attuati in modo diverso rispetto agli esami genetici di caratteristiche in ambito medico e non. Sono pertanto concretizzati solo al capitolo 5. Si tratta segnatamente dei principi concernenti l'informazione nonché il disciplinamento della pubblicità destinata al pubblico. Il capitolo 5 disciplina in modo specifico anche l'allestimento dei profili di persone incapaci di discernimento o decedute e gli accertamenti prenatali della paternità.

Secondo il *capoverso 3*, all'allestimento dei profili del DNA si applicano, oltre alle definizioni (art. 3), solo alcune disposizioni del capitolo 1: i principi relativi al divieto di discriminazione (art. 4) e al consenso (art. 5), determinati aspetti dell'autodeterminazione in materia d'informazione (art. 7, 8, 10–12), l'obbligo di evitare informazioni in eccesso (art. 9), il divieto di consegna di test destinati a uso proprio (art. 13) nonché l'esecuzione secondo lo stato della scienza e della tecnica (art. 15).

L'utilizzazione di profili del DNA, compreso il loro allestimento, nell'ambito di procedimenti penali e l'identificazione, mediante un profilo del DNA, di persone sconosciute, scomparse o decedute effettuata al di fuori dei procedimenti penali su ordine della polizia continuano a non essere disciplinati dalla LEGU, ma dalla legge sui profili del DNA.

*Applicabilità della LEGU nell'ambito della ricerca sull'essere umano (cpv. 4)*

La presente disposizione stabilisce che agli esami genetici e prenatali eseguiti nell'ambito di progetti di ricerca concernenti malattie umane nonché la morfologia e la funzione del corpo umano si applica la LRUm. Vi rientra anche l'utilizzazione di campioni e dati genetici nell'ambito di tale ricerca.

Per quanto riguarda la genetica, la LRUm contiene disposizioni specifiche unicamente sulla riutilizzazione dei dati genetici. La LRUm dovrà essere completata con una norma di competenza che consente al Consiglio federale di dichiarare determinati requisiti della LEGU vincolanti anche per i progetti di ricerca (cfr. commento alle modifiche della LRUm). Per facilitare l'applicazione, un'unica legge enumererà quindi tutti i requisiti applicabili ai progetti di ricerca.

La ricerca su embrioni *in vitro* o cellule staminali embrionali sottostà come finora alla legge del 19 dicembre 2003[51] sulle cellule staminali. Ciò non deve essere menzionato nella legge, dal momento che la LEGU è comunque applicabile solo agli esami prenatali (e di conseguenza agli embrioni *in vivo*). Ciò vale anche per gli esami genetici eseguiti nell'ambito di metodi di procreazione con assistenza medica. Questi ultimi non sono assoggettati alla LEGU, poiché a essi si applicano le disposizioni della LPAM. In relazione agli esami genetici, la LPAM stabilisce unicamente che se si applicano metodi di procreazione nell'intento di evitare la trasmissione di una malattia grave e inguaribile occorre offrire alla coppia in cura una consulenza genetica completa. Ciò riguarda in particolare i metodi di procreazione che prevedono un'analisi dei globuli polari. Con l'entrata in vigore della modifica del 12 dicembre 2014[52] (presumibilmente nell'autunno 2017), che autorizza la diagnostica preimpianto e ne disciplina le condizioni quadro, la LPAM conterrà disposizioni specifiche anche sulla consulenza genetica nell'ambito dei metodi di procreazione che comportano l'esame del patrimonio genetico di gameti o embrioni *in vitro*. Per quanto riguarda l'obbligo di autorizzazione dei laboratori che effettuano tali esami nonché la protezione e la comunicazione dei dati genetici, la LPAM riveduta rinvia alle pertinenti disposizioni della LEGU vigente. Per facilitare l'applicazione è mantenuta l'idea di precisare nella LPAM unicamente quali disposizioni si applicano agli esami genetici nell'ambito dei metodi di procreazione. L'allegato della LEGU riveduta contiene i necessari adeguamenti dei rimandi della LPAM alla nuova LEGU (cfr. commento al n. 2 dell'allegato).

*Art. 3* Definizioni

Il disegno non contiene più una definizione del depistaggio genetico (noto anche come «screening») né dei dispositivi diagnostico-genetici in vitro. Le disposizioni sul depistaggio genetico sono ora sintetizzate in un unico articolo, che comprende anche la relativa definizione (art. 30). I dispositivi diagnostico-genetici in vitro sono ora chiamati «test genetici destinati a uso proprio» e definiti nella disposizione corrispondente (art. 13).

*lett. a* esami genetici

La definizione vigente comprende gli esami genetici volti a determinare le caratteristiche del patrimonio genetico umano, ereditarie o acquisite durante la fase embrionale. La nuova definizione è formulata in modo più ampio e comprende tutti i tipi di esame sul patrimonio genetico umano, indipendentemente dal fatto che riguardino caratteristiche genetiche ereditarie o acquisite. Si tratta in particolare di caratteristiche ereditate dai genitori, aberrazioni cromosomiche che insorgono spontaneamente durante la formazione dei gameti o la fecondazione (p. es. aneuploidie, traslocazioni), caratteristiche acquisite durante la fase embrionale o nuove mutazioni comparse successivamente nei gameti. L'espressione «esami genetici» comprende ora anche gli esami di mutazioni del patrimonio genetico nelle cellule dell'organismo (cellule somatiche) acquisite e non trasmesse ai discendenti (cfr. commento al n. 1.3.1.2 e

51 RS **810.31**
52 FF **2015** 5151

all'art. 2 cpv. 1). Gli esami genetici possono essere eseguiti su persone vive o decedute o su embrioni o feti (cfr. però l'ultimo paragrafo del commento all'art. 2 cpv. 4). La definizione legale comprende anche l'allestimento dei profili del DNA (cfr. commento all'art. 2 cpv. 3 e agli art. 47–53) e il depistaggio genetico (cfr. art. 30), mentre gli esami prenatali volti a valutare un rischio non sono considerati esami genetici (cfr. lett. h). La definizione comprende accanto agli esami citogenetici (lett. b) e genetico-molecolari (lett. c) anche tutti gli altri esami di laboratorio. Essa abbraccia quindi, come in passato, tutti gli esami destinati a ottenere e fornire informazioni immediate e chiare su una caratteristica del patrimonio genetico umano. A titolo di esempio può essere citata, nel quadro dello screening neonatale, la determinazione dell'amminoacido fenilalanina per il riconoscimento della fenilchetonuria. Anche l'esame di parametri biochimici può costituire un altro esame di laboratorio in questo senso, quando per esempio è destinato a determinare una malattia ereditaria. Un esempio noto a riguardo è la misurazione del tasso di cloruro nel quadro del test del sudore per determinare un'eventuale fibrosi cistica.

L'espressione «esami genetici» include, come nella versione precedente, solo gli esami sul materiale umano (p. es. sangue, tessuti, cellule, saliva o altri fluidi corporei). Una diagnosi in base a sintomi o a un'anamnesi familiare non è considerata un esame genetico ai sensi della LEGU.

*lett. b* esami citogenetici

Il disegno non modifica in alcun modo la definizione vigente degli esami citogenetici. Gli esami citogenetici sono destinati a determinare il numero e la struttura dei singoli cromosomi. I cromosomi vengono disposti in base alla struttura e ad altri criteri morfologici in un cosiddetto cariogramma secondo criteri validi a livello internazionale (*International System for Human Cytogenetic Nomenclature*). Il cariogramma è la tecnica più antica della citogenetica. Dagli anni sessanta, i cromosomi vengono infatti resi visibili in questo modo al microscopio ottico dopo un'adeguata preparazione. Questo metodo non consente però l'analisi di alterazioni di singoli geni. Con l'introduzione negli anni Novanta della cosiddetta tecnica FISH (FISH = ibridazione fluorescente *in situ*) e i progressi effettuati nel progetto genoma umano, il cui obiettivo è di localizzare i singoli geni umani sui cromosomi (mappatura), si è sviluppata la cosiddetta citogenetica molecolare.

La citogenetica si avvale di nuovi metodi, come il sequenziamento ad alto rendimento e la tecnologia dei microarray («chip a DNA»). Grazie proprio alla tecnologia dei microarray è possibile determinare anche le più piccole modificazioni a livello cromosomico. La citogenetica molecolare si avvale sempre più anche dei nuovi metodi di sequenziamento.

*lett. c* esami genetico-molecolari

Il disegno mantiene la descrizione vigente degli esami genetico-molecolari. La genetica molecolare si occupa in particolare dell'esame del DNA e più esattamente dell'analisi della struttura molecolare dei geni. Comprende anche la decodificazione dell'intero patrimonio genetico o di ampie parti di esso (*whole genome* o *exome sequencing*). L'espressione «esami genetico-molecolari» include inoltre le analisi

della struttura molecolare del RNA e del prodotto diretto del gene (proteine). Un esame delle proteine è un esame del prodotto diretto del gene quando l'analisi permette di dedurre inequivocabilmente che vi sono una o più mutazioni del patrimonio genetico (p. es. in presenza di un'alterazione della struttura di una proteina o di un'attività enzimatica misurata) ed è volta a ottenere anche tale informazione. Questo esame deve essere distinto dai cosiddetti «altri esami di laboratorio» di cui alla lettera a. Anche questi ultimi sono destinati a ottenere informazioni sul patrimonio genetico umano e possono permettere di diagnosticare una malattia ereditaria, ma non forniscono informazioni sulle mutazioni responsabili nel gene interessato. Per questo motivo non rientrano nella categoria degli esami genetico-molecolari.

L'espressione «esami genetico-molecolari» comprende anche l'esame delle modificazioni epigenetiche. Si tratta in particolare dell'esame di modificazioni chimiche del patrimonio genetico e di molecole di RNA (cfr. n. 1.2.3.3).

Gli esami genetico-molecolari sono impiegati in medicina per provare o escludere la presenza di un gene mutato che potrebbe provocare una malattia ereditaria. Gli esami genetico-molecolari sono però impiegati anche in ambito non medico per determinare altre caratteristiche personali o per allestire un profilo del DNA.

*lett. d* esami genetici diagnostici

L'espressione «esami genetici diagnostici» è introdotto ex novo nel catalogo delle definizioni. Si tratta di esami ai sensi della lettera a, eseguiti sulla persona interessata che presenta già sintomi clinici. L'esame consente di confermare o escludere una determinata malattia genetica. L'inserimento degli esami diagnostici nelle definizioni legali permette di meglio distinguere i requisiti degli esami genetici diagnostici da quelli degli esami genetici prenatali e presintomatici.

*lett. e* esami genetici presintomatici

Gli esami genetici presintomatici sono già disciplinati nella normativa in vigore. Come attualmente, si tratta di esami genetici ai sensi della lettera a, effettuati allo scopo di individuare la predisposizione a una malattia prima che si manifestino i sintomi clinici. Questi esami vengono svolti, prima ancora che si presenti la malattia, per confermare i sospetti di una predisposizione, di solito in seguito all'anamnesi familiare. L'espressione si riferisce però anche agli accertamenti di un fattore di rischio predittivo per una malattia, il cui esordio dipende essenzialmente da fattori ambientali o dallo stile di vita.

La definizione finora in vigore degli «esami genetici presintomatici» esclude esplicitamente gli esami eseguiti esclusivamente allo scopo di determinare gli effetti di una terapia pianificata. Poiché tali esami sono ora menzionati separatamente nella descrizione degli esami genetici in ambito medico (cfr. art. 19), non è più necessario distinguerli espressamente.

*lett. f* esami prenatali

Il disegno non modifica in alcun modo la definizione vigente degli esami prenatali. Per esame prenatale s'intende nel linguaggio medico corrente ogni misura diagnosti-

ca capace di costatare o escludere durante la gravidanza un disturbo della salute del nascituro. I disturbi della salute possono riguardare il patrimonio genetico, come nel caso delle malattie ereditarie monogeniche, aberrazioni cromosomiche o malformazioni con cause multifattoriali o essere chiaramente di natura non genetica, come patologie o disturbi della crescita del feto dovuti a infezioni o a fattori materni. Il disegno, come la legge in vigore, utilizza l'espressione di esami prenatali in senso stretto, poiché l'analisi di disturbi non genetici è esclusa completamente dal campo d'applicazione. L'espressione viene però ugualmente impiegata come iperonimo e non comprende solo gli esami genetici prenatali (lett. g), ma anche gli esami prenatali volti a valutare un rischio (lett. h), ossia gli esami eseguiti con immaginografia, in particolare le ecografie, nonché gli esami di laboratorio che forniscono informazioni sul rischio di un'anomalia genetica dell'embrione o del feto. In tutte e tre le categorie, le analisi sono effettuate allo scopo specifico di determinare un'anomalia del patrimonio genetico o, perlomeno, di fornire informazioni su un tale problema. Nella fattispecie non è rilevante quale metodo venga impiegato (esame genetico-molecolare, citogenetico, biochimico o immaginografico), quanto sia invasivo l'esame (intervento nell'utero, prelievo di sangue materno, ecografia) o che venga impiegato per determinare un rischio accresciuto di anomalie genetiche specifiche o come conferma definitiva di una diagnosi prenatale. Alla luce di queste considerazioni, per gli esami prenatali non è necessario operare una distinzione tra esami presintomatici e diagnostici. L'espressione «esami prenatali» comprende entrambi.

*lett. g* esami genetici prenatali

Il disegno mantiene anche la definizione vigente degli esami genetici prenatali, che sono degli esami genetici ai sensi della lettera a eseguiti durante la gravidanza allo scopo di determinare le caratteristiche del patrimonio genetico dell'embrione o del feto. Da un lato si tratta della villocentesi o dell'amniocentesi, effettuate per ottenere cellule embrionali, utilizzate di solito per effettuare un'analisi del corredo cromosomico, ma talvolta anche per ricercare una malattia ereditaria monogenica. Lo stesso vale per analogia per i metodi invasivi utilizzati più raramente, come il prelievo del sangue cordonale o di tessuti del feto. Dall'altro la definizione comprende anche i NIPT, perché in sostanza si tratta di un esame genetico del patrimonio genetico dell'embrione o del feto, indipendentemente dalla presenza in forma non cellulare di DNA embrionale o fetale nel sangue materno (cfr. n. 1.2.4.1). La presente definizione non comprende invece né le analisi genetiche sugli oociti impregnati (analisi dei globuli polari) né quelle sugli embrioni in vitro (DPI), perché non sono eseguite durante, bensì prima della gravidanza.

*lett. h* esami prenatali volti a valutare un rischio

Ai fini di una distinzione più chiara, il disegno completa l'attuale definizione degli esami prenatali volti a valutare un rischio specificando che non si tratta di esami genetici ai sensi della lettera a. Pur non essendo esami genetici, questi esami forniscono spesso indicazioni su anomalie genetiche.

Nell'ottica attuale, gli esami prenatali volti a valutare un rischio comprendono gli esami di laboratorio sulla base di fattori biochimici nel sangue materno eseguiti allo

scopo di valutare il rischio di un'anomalia genetica dell'embrione o del feto come pure tutti gli esami dell'embrione o del feto eseguiti mediante immaginografia (ecografia). Occorre tener presente che le ecografie che riguardano unicamente la salute della madre e mirano ad esempio a verificare la posizione della placenta, non rientrano in questa definizione. Un esempio di valutazione del rischio prenatale è il test del primo trimestre (tri-test), svolto tra la decima e la tredicesima settimana di gravidanza per determinare due fattori biochimici nel sangue materno (PAPP-A e β-HCG libero) e la misurazione ecografica dello spessore della plica nucale nell'embrione (translucenza nucale). L'età della donna incinta e questi valori servono a calcolare la probabilità per l'embrione di soffrire di un disturbo cromosomico (p. es. sindrome di Down). In caso di esito positivo la donna interessata è libera di sottoporsi a un esame genetico prenatale vero e proprio.

*lett. i* esami nell'ambito della pianificazione familiare

Gli esami nell'ambito della pianificazione familiare sono svolti in genere prima della gravidanza allo scopo di valutare se i discendenti rischiano di essere colpiti da un'anomalia genetica. La definizione precisa ora che per la persona interessata si tratta unicamente di determinare la condizione di portatore dell'anomalia, ossia caratteristiche del patrimonio genetico recessive ereditate. Queste caratteristiche non hanno alcun effetto sulla salute della persona interessata stessa. Se però entrambi i genitori sono portatori della stessa malattia, vi è il rischio che i discendenti la sviluppino.

Se si constata una determinata predisposizione a una malattia nella persona esaminata, il test viene considerato un esame genetico presintomatico ai sensi della lettera e, anche se è destinato al contempo alla pianificazione familiare.

*lett. j* *profilo del DNA*

Il concetto di profilo del DNA viene ridefinito. Il criterio di «sequenze non codificanti» figurante nella definizione legale vigente è stato eliminato poiché non corrisponde più allo stato della scienza e della tecnica (cfr. n. 1.2.5). Il disegno assimila ai profili del DNA le caratteristiche del patrimonio genetico specifiche di una persona che vengono individuate mediante un esame genetico e utilizzate per determinare l'identità o la filiazione di tale persona. Anche il profilo del DNA è pertanto considerato un esame genetico.

Per gli accertamenti della filiazione o dell'identità si impiegano tecniche genetico-molecolari che effettuano un profilo genetico individuale e forniscono così una cosiddetta «impronta genetica». L'operazione consiste solo nel paragonare i profili delle persone a livello di DNA e non in una decodificazione della sequenza del DNA per ottenere caratteristiche personali o rilevanti per una malattia.

Come altri esami genetici, anche l'allestimento del profilo del DNA può essere eseguito già in fase prenatale. È il caso degli accertamenti prenatali della paternità, che rientrano anch'essi nella presente definizione.

Le sequenze di DNA vengono confrontate anche per determinare l'appartenenza di una persona a popoli originari o etnie – i cosiddetti esami genealogici. Questi esami

non sono però considerati dei profili del DNA ai sensi del presente disegno, poiché non determinano rapporti di parentela individuali, ma rientrano tra gli esami volti a determinare caratteristiche della personalità degne di particolare protezione (cfr. art. 31 cpv. 1 lett. c).

*lett. k* dati genetici

Il disegno non modifica in alcun modo la definizione vigente dei dati genetici. I dati genetici sono informazioni personali relative al patrimonio genetico, incluso il profilo del DNA. Oltre a fornire indicazioni su caratteristiche del patrimonio genetico dei genitori, i dati genetici degli embrioni o dei feti consentono anche di stabilire un legame con una persona prima del parto.

I dati possono essere disponibili in forme diverse, per esempio come dati tecnici presenti in laboratorio (cosiddetti dati grezzi), come dati tecnici valutati (p. es. grafici) o come rapporto d'esame stilato dal laboratorio incaricato e inviato al medico o alla persona interessata. Anche le informazioni in eccesso (cfr. lett. n) rientrano tra i risultati dell'esame genetico e sono quindi dati genetici.

Da notare che questa espressione comprende unicamente i dati genetici di una persona determinata o determinabile; i dati anonimizzati sono esclusi. A ciò si aggiunge il fatto che, in seguito all'ampliamento del campo d'applicazione, l'espressione comprende ora anche informazioni sul patrimonio genetico che vanno oltre l'ambito medico e quello del profilo del DNA. Questi ampliamenti si ripercuotono anche su altre normative concernenti dati genetici, ad esempio sulla legislazione sulla protezione dei dati[53].

*lett. l* campione

L'espressione «campione» è già definita nella legge in vigore. Anche nella revisione il campione (di norma sangue o saliva) costituisce il materiale biologico prelevato per un esame genetico. Per maggiore chiarezza si precisa ora che l'espressione comprende anche il materiale biologico prelevato per l'allestimento di un profilo del DNA. L'aggiunta «materiale biologico prelevato *o utilizzato*» precisa chiaramente che nella definizione di campione rientra anche il materiale biologico che non è stato inizialmente prelevato per effettuare un esame genetico, ma che è poi servito per un tale esame. Questa precisazione assume rilievo in particolare per accertamenti relativi a malattie tumorali.

*lett. m* persona interessata

Come nel diritto vigente, la persona interessata è la persona di cui si esamina il patrimonio genetico o si allestisce un profilo del DNA e si dispone di campioni o dati genetici. Negli esami prenatali o nell'allestimento prenatale di un profilo del DNA allo scopo di determinare la paternità, la persona interessata è la donna incinta.

53 Cfr. avamprogetto del 21 dicembre 2016 relativo alla revisione totale della legge sulla protezione dei dati, consultabile all'indirizzo www.admin.ch > Diritto federale > Consultazioni > procedure di consultazione concluse > 2016.

L'elemento nuovo è la precisazione che solo una persona vivente può essere una persona interessata ai sensi della legge. La precisazione è opportuna perché il disegno contiene ora anche disposizioni sugli esami genetici eseguiti sulle persone decedute (art. 18 e 48), le quali nel quadro degli esami non possono godere degli stessi diritti delle persone viventi.

*lett. n* informazione in eccesso

Soprattutto le nuove tecnologie, che analizzano ampie parti del patrimonio genetico (p. es. sequenziamento ad alto rendimento), permettono sempre più di ottenere informazioni che non servono ad accertare la problematica medica nel caso concreto.

In questo contesto occorre tener presente che – come per tutti i risultati di esami genetici – bisogna distinguere vari tipi di informazioni in eccesso. Da un lato occorre operare una distinzione tra le informazioni scientificamente fondate, che vantano un'elevata significatività, e le informazioni la cui rilevanza scientifica non è sufficientemente chiara. Proprio l'impiego di metodi di sequenziamento ad alto rendimento porta alla luce varianti nel patrimonio genetico che non sono state ancora sufficientemente studiate e il cui significato non è noto (le cosiddette *VUS, variants of unknown significance*). Dall'altro, le informazioni in eccesso possono presentare notevoli differenze in termini di utilità clinica (p. es. per quanto riguarda la rilevanza per la salute, il rischio d'insorgenza di una malattia a cui si è predisposti o le possibilità terapeutiche). Il fatto che vi siano evidenza scientifica e indicazioni chiare non significa necessariamente che si possa fare qualcosa contro una possibile malattia (p. es. la malattia di Huntington).

Per quanto riguarda la qualità, queste informazioni in eccesso possono rappresentare risultati sicuri nel caso concreto – proprio come i risultati ricercati inizialmente. Tuttavia, possono anche solo contenere indicazioni su una malattia o una predisposizione, che non costituiscono risultati di qualità comprovata, ma richiedono altri accertamenti diagnostici.

La presente definizione intende l'espressione «informazione in eccesso» come iperonimo di tutti i risultati che non sono oggetto d'esame ma che sono tuttavia rilevati, indipendentemente dalla qualità e dalla significatività. Nella letteratura specializzata inglese si utilizzano le espressioni *incidental findings* o *unsolicited findings*, che descrivono in modo calzante il carattere casuale o involontario della scoperta.

## Sezione 2: Principi

Le disposizioni di questa sezione si applicano a tutti gli esami genetici e prenatali compresi nel campo d'applicazione del disegno (cfr. deroghe all'art. 2). Ove necessario, i principi vengono concretizzati o completati nei capitoli sui singoli settori in cui si eseguono degli esami genetici.

*Art. 4* Divieto di discriminazione

Questa disposizione rimane immutata e stabilisce che nessuno deve essere discriminato a causa del proprio patrimonio genetico. Essa concretizza nell'ambito degli esami genetici il principio generale di divieto di discriminazione sancito dall'articolo 8 Cost., il quale non menziona esplicitamente il patrimonio genetico di una persona. In vista di una probabile maggiore diffusione degli esami genetici e del relativo rischio di abusi nell'utilizzo dei risultati, anche nella revisione si vuole mantenere il riferimento esplicito al divieto di discriminazione. Secondo la giurisprudenza del Tribunale federale, il divieto di discriminazione non esige tuttavia un'uguaglianza assoluta di trattamento; anzi lascia spazio alla disparità di trattamento qualora sia oggettivamente giustificata[54].

Il divieto di discriminare una persona per il suo patrimonio genetico si rivolge sia agli organi statali, sia ai privati. A essere protetta non è unicamente la persona di cui è stato esaminato il patrimonio genetico, bensì ogni persona per cui sono disponibili informazioni sul patrimonio genetico che potrebbero dare luogo a una disparità di trattamento ingiustificata (cfr. importanza degli esami genetici per i familiari secondo l'art. 6 lett. f). Il disegno non prevede tuttora norme specifiche di diritto civile o penale per tutelare una persona che fa valere una discriminazione a causa del suo patrimonio genetico. La portata pratica di questo articolo risulta dalla sua combinazione con altre disposizioni, per esempio con la nullità di una clausola contrattuale ai sensi dell'articolo 20 del Codice delle obbligazioni[55] (CO), quando questa prevede una discriminazione dovuta al patrimonio genetico senza alcuna giustificazione oggettiva; o nel quadro dell'impugnazione di una decisione che, contrariamente al principio di uguaglianza sancito dall'articolo 8 Cost., conduce a una discriminazione nell'accesso a servizi o prestazioni, soprattutto di tipo assicurativo. Peraltro la presente disposizione assume rilievo anche nell'ambito dell'interpretazione delle disposizioni sulla protezione della personalità ai sensi del diritto civile (art. 27 e 28 segg. CC).

Nell'ottica della protezione dei dati occorre tener presente che ogni trattamento di dati che viola il divieto di discriminazione, anche in ambito privato, è considerato automaticamente una violazione della personalità[56] e fa scattare le relative pretese di diritto civile. Inoltre, in questi casi l'Incaricato federale della protezione dei dati e della trasparenza può intervenire contro il trattamento di dati alla base della discriminazione. Infine, la comunicazione di dati genetici a terzi destinata solo a danneggiare la persona interessata potrebbe essere passibile di conseguenze penali (art. 173 segg. CP). Alla luce di queste opzioni giuridiche non appare necessario prevedere nella LEGU stessa una disposizione penale che punisca le violazioni del divieto di discriminazione.

54 DTF **121** I 100
55 RS **220**
56 Cfr. art. 4 cpv. 1 in combinato disposto con l'art. 12 cpv. 2 lett. a LPD.

Il divieto di discriminazione è sancito anche a livello internazionale in diverse convenzioni[57], dove il patrimonio genetico è in parte menzionato espressamente quale motivo vietato di disparità di trattamento.

*Art. 5* Consenso

L'obbligo di consenso da parte della persona interessata per eseguire un esame genetico è riconosciuto come l'elemento principale per garantire i suoi diritti della personalità. Questo principio è sancito già dalla Costituzione (art. 119 cpv. 2 lett. f Cost.) ed è ulteriormente esplicitato nell'articolo 5. Il *capoverso 1* viene in gran parte ripreso nel disegno dal diritto vigente senza modifiche materiali. In base a tale capoverso, il consenso a esami genetici e prenatali deve essere libero e sufficientemente informato. È libero quando non è basato su inganno o pressione illecita. L'informazione è sufficiente se conforme alle relative prescrizioni di legge (art. 6, 23 e 32), in modo che la persona interessata possa decidere con piena cognizione di causa.

Il disegno stabilisce ora che il consenso deve essere *espresso*. Questo requisito è conforme alla legislazione generale sulla protezione dei dati concernente il consenso giuridicamente valido in caso di dati personali degni di particolare protezione. Ciò che si vuole fare deve essere «chiamato per nome». Da un lato, il *contenuto* della dichiarazione di volontà deve quindi essere chiaro a tutte le parti coinvolte. Se ad esempio un campione prelevato è sottoposto a diversi esami (p. es. vari esami sierologici e un esame genetico), dal consenso deve risultare che la volontà dichiarata riguarda anche l'esame genetico. Non è possibile presumere un consenso espresso se il fatto che sarà effettuato un esame genetico emerge solo implicitamente o in modo poco trasparente dalle condizioni generali di contratto. La *dichiarazione* di consenso può essere rilasciata per scritto o oralmente. Il requisito del carattere esplicito può però essere soddisfatto attraverso un'espressione non verbale mediante un segno o un movimento chiaro nel contesto concreto, il che può verificarsi spesso segnatamente nell'ambito di un trattamento medico. Ne sono esempi un consenso dato annuendo con la testa o l'apertura della bocca per consentire un prelievo di mucosa della guancia al termine dell'informazione chiara. Non è tuttavia possibile stabilire in generale quando un consenso può essere considerato espresso: occorre sempre una valutazione in base alle circostanze nel singolo caso.

Il consenso all'esecuzione di un esame genetico comprende anche l'utilizzazione dei campioni e dei dati, a condizione che la loro elaborazione (p. es. preparazione, valutazione) sia necessaria per eseguire l'esame. Non appena l'esame genetico persegue un nuovo scopo, per esempio accertare un'altra problematica medica, esso deve essere considerato come un'utilizzazione per un altro scopo o addirittura l'esecuzione di un nuovo esame genetico e pertanto richiede nuovamente il consenso della persona interessata (cfr. commento all'art. 12).

57 Convenzione per la salvaguardia dei diritti dell'uomo e delle libertà fondamentali (RS **0.101**, art. 14), Patto internazionale relativo ai diritti civili e politici (RS **0.103.2**, art. 2, 3 e 26), Convenzione del Consiglio d'Europa del 4 aprile 1997 sui diritti dell'uomo e la biomedicina (RS **0.810.2**, art. 11)

Per determinati esami genetici, il consenso non deve solo essere espresso, ma anche scritto (in ambito medico per il consenso a esami prenatali e presintomatici nonché a esami nel quadro della pianificazione familiare, cfr. art. 25; nei casi di responsabilità civile, cfr. art. 46; per i profili del DNA, cfr. art. 49–51).

A differenza dell'attuale formulazione, il depistaggio genetico non è più menzionato esplicitamente. Essendo esami genetici ai sensi dell'articolo 3 lettera a, i depistaggi sottostanno però all'articolo 5, motivo per cui la nuova versione non comporta modifiche materiali. È invece opportuno evidenziare che l'ampliamento del campo d'applicazione implica l'estensione dell'obbligo di consenso secondo la presente legge anche agli esami al di fuori dell'ambito medico e agli esami di caratteristiche non ereditarie.

Sono fatte salve dall'obbligo del consenso disposizioni specifiche della LEGU o di altre leggi, come la possibilità di allestire un profilo del DNA su ordine del giudice nell'ambito di un procedimento civile (cfr. art. 49 cpv. 1) o di eseguire un esame genetico nei casi di responsabilità civile secondo le norme generali sulle prove del Codice di procedura civile[58] (CPC).

A partire dal risultato di un esame genetico, gli stretti consanguinei della persona interessata, in particolare i gemelli monozigoti, possono eventualmente risalire a caratteristiche del proprio patrimonio genetico. Con l'esame sono quindi rilevati anche dati su di loro e dal punto di vista della protezione dei dati si potrebbe desumere che per l'esecuzione di un esame genetico sia necessario non solo il consenso della persona interessata, bensì anche quello di eventuali persone consanguinee interessate. Ciò potrebbe però ostacolare l'esecuzione di esami importanti per la persona interessata, limitando in modo inammissibile i suoi diritti della personalità. Un diritto di codecisione delle persone consanguinee nell'ambito dell'esecuzione di esami genetici va pertanto respinto. È invece importante che nell'ambito dell'informazione le persone interessate siano informate sull'eventuale importanza dell'esame per i familiari e sul loro diritto di non essere informati (cfr. art. 6 lett. f).

Il *capoverso 2* sancisce il diritto di revocare il consenso in qualsiasi momento, senza addurre motivi e senza formalità. Il diritto di revocare il consenso è riservato alla persona interessata o alla persona autorizzata a rappresentarla (in caso di incapacità di discernimento). Se al momento della revoca è già disponibile, il risultato dell'esame genetico non può essere comunicato alla persona interessata. Conformemente alle disposizioni generali del diritto contrattuale, i costi sostenuti fino al momento della revoca devono essere risarciti. Se la revoca avviene solo dopo l'esecuzione dell'esame, la persona interessata deve assumere integralmente i costi sostenuti dal laboratorio per l'esecuzione. Se nell'ambito della revoca la persona interessata desidera che eventuali risultati o dati genetici già disponibili siano distrutti, occorre verificare caso per caso con il laboratorio se sia possibile soddisfare tale richiesta. È inoltre necessario consultare il medico che ha prescritto l'esame per stabilire se i risultati di cui è già a conoscenza al momento della revoca debbano essere cancellati dalla cartella del paziente (cfr. obblighi di conservazione all'art. 11). La revoca non comporta quindi automaticamente la distruzione dei dati già rilevati.

58 RS **272**

Il consenso deve essere espresso dalla persona interessata, se è capace di discernimento ai sensi dell'articolo 16 CC[59]. Il *capoverso 3* disciplina il consenso nel caso di esami eseguiti su persone incapaci di discernimento, che viene espresso dalla persona autorizzata a rappresentarle. L'ammissibilità del consenso rilasciato dalla persona autorizzata a rappresentarla va valutata in base ai principi generali del diritto civile e del diritto dei pazienti. In generale, in ambito medico il consenso è sempre ammesso se l'intervento giova al benessere della persona incapace di discernimento. È il caso degli interventi su indicazione medica che non ammettono alcun rinvio. Il benessere della persona incapace di discernimento non può tradursi semplicemente in termini di salute, ma comprende anche aspetti sociali e culturali. La realizzazione del benessere della persona incapace di discernimento non significa quindi unicamente ottimizzarne lo stato fisico, ma presuppone una visione globale della sua situazione esistenziale. Non è invece ammesso il consenso del rappresentante legale per gli atti che sono controindicati dal punto di vista medico o che violano la personalità della persona rappresentata al punto che il relativo consenso deve essere assolutamente considerato un diritto strettamente personale (cfr. art. 19*c* cpv. 2 CC). Un esempio di un intervento medico del genere è l'attribuzione irreversibile del sesso su bambini intersessuali incapaci di discernimento. Dai menzionati principi del diritto civile e del diritto dei pazienti si può desumere che gli esami genetici su persone incapaci di discernimento sono sempre ammessi se sono necessari alla loro tutela (cfr. art. 16 cpv. 1) e di conseguenza giovano alla loro salute. Per gli esami genetici effettuati nell'interesse di altre persone bisogna partire dal presupposto – analogamente ad altri atti legislativi che disciplinano la medicina[60] – che il consenso del rappresentante legale è ammesso in primo luogo se l'esame comporta rischi e disagi minimi per la persona incapace di discernimento, tali da non comprometterne sensibilmente il benessere e l'interesse nel complesso. In secondo luogo, l'esecuzione dell'esame deve fornire un contributo sostanziale alla tutela di un bene giuridico d'importanza superiore. Queste condizioni sono concretizzate all'articolo 16 capoverso 2.

Per i bambini e gli adolescenti incapaci di discernimento, la rappresentanza è assunta dalle persone che esercitano l'autorità parentale. Per i maggiorenni incapaci di discernimento, in caso di esami in ambito medico si applicano le disposizioni in materia di rappresentanza nel quadro dei provvedimenti medici di cui all'articolo 378 CC.

Il diritto di rappresentanza riguarda anche altri diritti spettanti alla persona interessata, come il diritto all'informazione e alla consulenza o il diritto di revoca; esso non è quindi più ripetuto nelle disposizioni pertinenti. Per quanto riguarda il diritto di revoca (cfr. cpv. 2) occorre precisare che la persona autorizzata a rappresentare una persona incapace di discernimento (cfr. cpv. 3) non è invece completamente libera. Tale diritto trova infatti il suo limite nell'obbligo di assistenza (cfr. in proposito anche le restrizioni al rifiuto di prendere conoscenza dei risultati all'art. 26 cpv. 2).

Nel secondo periodo dell'articolo 5 capoverso 2 (diritto vigente), il rimando, destinato a migliorare la comprensibilità, ai limiti all'esecuzione di esami genetici su persone incapaci di discernimento è divenuto superfluo, tanto più che le condizioni a

59 RS **210**

60 Cfr. art. 13 cpv. 2 della legge sui trapianti; art. 22 cpv. 4 LRUm; art. 7 della legge del 17 dicembre 2004 sulle sterilizzazioni (RS **211.111.1**).

cui possono essere effettuati esami su persone incapaci di discernimento sono ora raggruppate in un articolo separato (cfr. art. 16).

Analogamente all'articolo 21 LRUm, il *capoverso 4* sottolinea infine che la persona incapace di discernimento deve essere coinvolta, nella misura del possibile, nelle procedure d'informazione, consulenza e consenso. Questo coinvolgimento è conforme anche alle disposizioni generali del diritto di protezione degli adulti (cfr. art. 377 cpv. 3 CC). Poiché l'esecuzione di un esame genetico tocca diritti strettamente personali, la persona interessata, anche se incapace di discernimento, deve essere coinvolta nel processo d'informazione in modo adeguato e nei limiti delle possibilità del caso concreto e tenendo conto delle sue capacità mentali.

*Art. 6* Informazione

L'informazione svolge un ruolo fondamentale nel processo dell'esame genetico in tutti gli ambiti che rientrano nel campo d'applicazione della LEGU. La presente disposizione indica pertanto i punti essenziali per il processo decisionale sui quali è necessario informare la persona che deve essere sottoposta a un esame genetico o quella autorizzata a rappresentarla. Questo articolo include anche aspetti che finora erano indicati nell'articolo 14 della LEGU sulla consulenza genetica, dal momento che assumono rilievo per tutti gli esami. Considerati i vari campi e le situazioni in cui sono svolti gli esami genetici, il disegno non specifica le modalità di informazione della persona interessata. L'informazione deve essere in ogni caso comprensibile, cioè il linguaggio deve essere adeguato alla persona da informare.

Per gli esami in ambito medico, l'informazione è fornita di solito durante un colloquio tra paziente e medico, accompagnato eventualmente dalla consegna di un documento scritto. Oltre alle disposizioni sull'informazione, gli esami in ambito medico devono osservare anche i requisiti per la consulenza genetica secondo l'articolo 21 segg. Per gli accertamenti che esulano dall'ambito medico, per esempio quelli che hanno per oggetto le caratteristiche personali come le attitudini sportive, l'informazione del cliente dovrebbe avvenire tramite un opuscolo.

I contenuti minimi enunciati devono essere adeguati alla situazione concreta e all'esame da svolgere. Negli accertamenti di caratteristiche somatiche o nei depistaggi, per esempio, l'informazione richiede priorità diverse rispetto agli esami tradizionali in ambito medico. Per gli esami di caratteristiche non ereditarie è inoltre previsto che il Consiglio federale emani adeguate disposizioni relative all'informazione, conformemente all'articolo 2 capoverso 1.

L'elenco non è esaustivo: a seconda della situazione, l'informazione può contenere altri elementi, per esempio i costi dell'esame (cfr. in ambito medico art. 21 cpv. 3 lett. c). L'obiettivo è di fornire sufficienti informazioni alla persona interessata affinché possa prendere una decisione.

La *lettera a* assicura che la persona interessata sia informata sullo scopo, il tipo e la significatività di un esame genetico. In ambito medico ciò significa che bisogna innanzitutto spiegare di quale tipo di test si tratti (p. es. esame diagnostico o presintomatico oppure determinazione degli effetti di una possibile terapia). In secondo luogo, la persona interessata deve essere informata in modo adeguato sul metodo di esame. Per esempio, se viene impiegato un sequenziamento ad alto rendimento, la

persona interessata deve sapere se viene analizzato l'intero patrimonio genetico o solo una parte. In questo contesto occorre spiegare cosa può essere desunto dai risultati dell'esame per la persona interessata. In particolare bisogna evidenziare l'utilità clinica dell'esame e la significatività del metodo scelto. Ciò significa anche segnalare la possibilità di falsi positivi o falsi negativi e avvertire che il risultato può richiedere ulteriori accertamenti.

Anche al di fuori dell'ambito medico, le persone interessate devono essere informate in modo adeguato sullo scopo, il tipo e la significatività dell'esame. Nelle offerte commerciali, è necessario chiarire segnatamente la significatività dell'esame ai sensi della protezione dei consumatori, affinché il cliente possa farsi un quadro dell'eventuale utilità dell'esame.

Secondo la *lettera b,* la persona interessata deve essere informata sui rischi associati all'esame e sulle possibili ripercussioni fisiche e psichiche. Questa disposizione si riferisce segnatamene al prelievo di campioni, che a seconda del metodo comporta certi rischi. Soprattutto nei metodi invasivi della diagnostica prenatale, il prelievo transaddominale presenta un rischio non trascurabile di aborto spontaneo (cfr. n. 1.2.4). Anche negli esami genetici postnatali, il prelievo di sangue non è sempre sufficiente; a seconda dello scopo dell'analisi, occorre eventualmente ricorrere al prelievo di tessuto tramite biopsia. Questi prelievi di tessuto sono necessari per esempio per l'accertamento del cosiddetto mosaicismo, ossia nei casi in cui solo determinati tipi di tessuto presentano una mutazione del patrimonio genetico. Per gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico sono sufficienti di solito campioni di saliva o il prelievo della mucosa del cavo orale, per cui i relativi rischi e le ripercussioni fisiche sono trascurabili.

Sia in ambito medico che al di fuori dello stesso, l'informazione deve includere anche le possibili ripercussioni psichiche. Conoscere i risultati dell'esame può risvegliare angosce, aprire prospettive di azione e richiedere delle decisioni, ma anche il non sapere può provocare ansia. Le reazioni psichiche possono verificarsi non solo in caso di esito positivo dell'esame (di solito patologico) ma anche negativo (non patologico). Soprattutto nelle malattie ereditarie molto gravi, la ricerca della mutazione che ha causato la patologia può essere molto lunga e complessa. Il lasso di tempo che intercorre tra la comparsa dei sintomi e la diagnosi può durare molti mesi o addirittura anni.

Secondo la *lettera c*, occorre fornire indicazioni anche sul trattamento del campione e dei dati genetici durante e dopo l'esame, compresa la loro conservazione. È pertanto necessario comunicare alla persona interessata che i campioni saranno utilizzati segnatamente per le misure di garanzia della qualità prescritte dalla presente legge, sempreché non possano essere ricavate informazioni diverse o supplementari sul suo patrimonio genetico (per una delimitazione più precisa cfr. commento all'art. 12). L'informazione deve inoltre precisare se, al termine dell'esame, i campioni e i dati vengono distrutti oppure conservati. Può essere necessario conservarli segnatamente per motivi di garanzia della qualità (cfr. art. 11 cpv. 1). L'informazione sull'utilizzazione dei campioni e dei dati genetici per un altro scopo è disciplinata separatamente all'articolo 11 capoverso 2.

La *lettera d* indica che è necessario informare sulla possibilità che siano generate informazioni in eccesso. Occorre innanzitutto ricordare che esistono varie forme di informazioni in eccesso (cfr. commento all'art. 3 lett. n). La relativa informazione deve consentire alla persona interessata di decidere se e di quali informazioni in eccesso intende prendere conoscenza in un secondo momento (cfr. art. 27 cpv. 1). In linea di principio, conformemente al diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione la persona interessata ha il diritto di conoscere tutti i risultati (comprese tutte le informazioni in eccesso) dell'esame genetico (cfr. art. 7). Siccome però la LEGU vieta espressamente la comunicazione di determinate informazioni, secondo la *lettera e* occorre segnalare alla persona interessata, già nell'ambito dell'informazione, tali limitazioni del suo diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione. Le limitazioni riguardano tre gruppi di esami:

- per gli esami prenatali, informazioni sul sesso e su caratteristiche tessutali possono essere comunicate solo conformemente all'articolo 17 capoverso 2. Inoltre informazioni su caratteristiche che non riguardano direttamente la salute dell'embrione o del feto possono essere comunicate solo conformemente all'articolo 27 capoverso 3;
- per gli esami genetici su persone incapaci di discernimento, secondo l'articolo 27 capoverso 2 in linea di principio possono essere comunicate solo le informazioni in eccesso necessarie per tutelare la salute della persona incapace di discernimento. Altre informazioni in eccesso possono essere comunicate solo conformemente all'articolo 27 capoverso 2 lettera b;
- per gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico, secondo l'articolo 33 alla persona interessata possono essere comunicati solo i risultati che corrispondono allo scopo dell'esame. Le informazioni in eccesso non possono essere comunicate.

La *lettera f* tiene conto del fatto che i risultati degli esami possono incidere su altri membri della famiglia. Questi ultimi possono essere interessati direttamente, come consanguinei, oppure indirettamente, per esempio il partner (cfr. commento agli art. 5 e 7). Per i consanguinei, un risultato patologico può significare per esempio che sono portatori sani, ma che possono trasmettere la malattia ai discendenti. La persona interessata deve essere informata, oltre che del risultato dell'esame, anche del fatto che il diritto di non essere informati si applica anche ai familiari (cfr. commento all'art. 8). Le persone interessate devono rendersi conto che violano eventualmente il diritto dei consanguinei di non essere informati se rendono pubblico il risultato dell'esame, per esempio attraverso i social network.

La *lettera g* prevede che la persona interessata sia messa a conoscenza dei suoi diritti applicabili a tutti gli esami genetici e prenatali. Questi includono in particolare il consenso libero e informato e il diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione, il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati (cfr. art. 5, 7 e 8).

I requisiti in materia d'informazione previsti dall'articolo 6 si limitano agli esami genetici e agli esami genetici prenatali. L'informazione sugli esami prenatali volti a valutare un rischio ha sostanzialmente gli stessi contenuti, ma in forma ridotta.

Siccome questi esami sono ammessi solo in ambito medico (cfr. art. 17), essa è disciplinata nel rispettivo capitolo (art. 23).

È possibile che al momento dell'informazione si sappia già che i campioni e i dati saranno utilizzati per uno scopo che va oltre quello dell'esame (p. es. per la ricerca o per attività di formazione). In tal caso è opportuno informare la persona interessata e ottenere il suo consenso o assicurarsi che possa far valere il suo diritto di opposizione (cfr. commento all'art. 12).

*Art. 7* Diritto di essere informati

Dal punto di vista della protezione dei dati, conformemente al cosiddetto diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione la persona interessata ha diritto a che le siano comunicati tutti i dati che la riguardano. Il *capoverso 1* sancisce espressamente questo principio per le informazioni risultanti da esami genetici. In linea di principio, oltre al risultato dell'esame la persona interessata ha quindi il diritto di conoscere – se lo desidera – tutti i dati alla base del risultato nonché eventuali informazioni in eccesso. Godono di questo diritto anche le persone incapaci di discernimento, non appena acquistano la capacità di discernimento. I genitori e altre persone autorizzate a rappresentarle che sono al corrente di tali dati sono tenuti a comunicarli. La menzione degli esami prenatali nel testo della disposizione chiarisce che – conformemente ai diritti generali dei pazienti – il diritto si applica anche alle informazioni risultanti da tali esami.

Questo principio non è però illimitato. In particolare il diritto non va oltre i risultati oggetto dell'esame. Sono infatti previste limitazioni per gli esami su persone incapaci di discernimento (cfr. art. 27 cpv. 2), per gli esami prenatali (cfr. art. 17 cpv. 2 e 3 nonché art. 27 cpv. 3) e per gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico (cfr. art. 33; cfr. in generale anche il commento all'art. 6 lett. e). Anche per l'allestimento di profili del DNA tale diritto è limitato alle informazioni legate all'accertamento della filiazione (cfr. art. 47 cpv. 2); per gli accertamenti prenatali della paternità, in merito ai dati sul sesso si applicano le stesse restrizioni degli altri esami prenatali (cfr. art. 52 cpv. 3 e 4).

Nell'ambito dell'informazione che precede l'esecuzione dell'esame, le persone interessate o le persone autorizzate a rappresentarle sono informate sul fatto che non hanno alcun diritto di venire a conoscenza di tali informazioni in eccesso (art. 6 lett. e nonché 47 cpv. 2).

Il *capoverso 2* stabilisce le condizioni a cui le informazioni risultanti da esami genetici e prenatali possono essere comunicate anche ad altre persone, oltre alla persona interessata. Innanzitutto, in linea di principio le informazioni possono essere comunicate solo alla persona interessata. La condizione per una comunicazione ad altre persone è il consenso della persona interessata o, in caso di incapacità di discernimento, della persona autorizzata a rappresentarla. Per quanto riguarda gli altri destinatari dell'informazione, in primo piano vi sono i familiari nonché i coniugi e i partner. Siccome può però trattarsi anche di altre persone, la legge rinuncia a un elenco. Perlomeno in ambito medico si tratta tuttavia soprattutto di casi in cui la comunicazione del risultato può avere un'utilità terapeutica o profilattica per l'altra persona, essendo consanguinea. Sono però ipotizzabili anche casi in cui il medico

curante propone alla persona interessata di informare i familiari sul suo stato di salute allo scopo di poter contare sul massimo sostegno all'interno della famiglia o casi in cui entra in gioco la pianificazione familiare. Ovviamente, le altre persone possono avvalersi del diritto di non essere informate secondo l'articolo 8, rifiutandosi di essere messe al corrente.

Il diritto della persona interessata di decidere in merito alla comunicazione di informazioni a terzi sottostà a restrizioni specifiche previste dalla LEGU o da altre leggi federali. Se un medico ritiene opportuno comunicare un risultato per esempio a familiari della persona interessata senza il consenso di quest'ultima, a determinate condizioni può chiedere all'autorità competente di essere sciolto dal segreto professionale (art. 26 cpv. 3). Nell'ambito dell'accertamento della filiazione mediante profili del DNA, in particolare in caso di procedimenti civili, il risultato è comunicato alle parti e, se del caso, alle autorità coinvolte (art. 49 e 50). Un esempio al di fuori della LEGU è l'articolo 42 della legge federale del 18 marzo 1994[61] sull'assicurazione malattie: in base a questa disposizione, nel singolo caso un laboratorio può essere costretto a comunicare il risultato di un esame genetico all'istituto di assicurazione.

Dal punto di vista della protezione dei dati, gli stretti consanguinei della persona interessata hanno a loro volta il diritto di conoscere i dati da cui si possono desumere informazioni sul loro patrimonio genetico (cfr. considerazioni sul consenso all'art. 5 cpv. 1). Al tempo stesso, la comunicazione a queste persone di dati rilevanti senza il consenso della persona interessata viola però il diritto di quest'ultima all'autodeterminazione in materia d'informazione. In ambito medico, questo conflitto può essere disinnescato mediante le norme sullo scioglimento dal segreto professionale. In altri casi assume ancora più rilievo l'obbligo d'informazione sull'importanza dell'esame per i familiari (art. 6 lett. f) così come la massima garanzia del diritto degli stretti consanguinei di non essere informati (cfr. commento all'art. 8). Si mancherebbe invece l'obiettivo se agli stretti consanguinei fosse concesso lo stesso diritto all'informazione delle persone interessate stesse. In caso di controversie, i consanguinei devono quindi rivolgersi alle autorità (giudiziarie) competenti, che devono decidere nel singolo caso fin dove arriva il diritto di essere informati.

*Art. 8* Diritto di non essere informati

Questa disposizione corrisponde sostanzialmente all'attuale articolo 6, ma introduce una riserva.

Il diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione comporta – in contropartita al diritto di essere informati (art. 7) – il diritto di non prendere conoscenza di informazioni sul patrimonio genetico. Le informazioni sul patrimonio genetico comprendono sia i risultati di esami genetici sia quelli di esami prenatali volti a valutare un rischio. La volontà della persona interessata di non prendere conoscenza di queste informazioni deve essere sempre rispettata. Tale rifiuto può anche riferirsi unicamente a una parte dei dati genetici; è ipotizzabile che debbano essere comunicate le informazioni sul patrimonio genetico ricercate con l'esame, ma non le infor-

61 RS **832.10**

mazioni in eccesso (art. 27 cpv. 1). La persona interessata non è tenuta a giustificare questa sua decisione. Il risultato non può essere comunicato alla persona interessata anche se il consenso all'esame è revocato quando i risultati dell'esame sono già disponibili.

Le informazioni sul patrimonio genetico della persona sottoposta a esame possono essere rilevanti anche per i suoi stretti consanguinei, soprattutto se si tratta di esami in ambito medico. Se per esempio risulta che una persona soffre della malattia di Huntington, vi è una probabilità del 50 per cento che anche i suoi figli saranno colpiti da questa malattia. La presente disposizione è pertanto formulata in modo che non solo la persona interessata, ma chiunque abbia il diritto di rifiutare di prendere conoscenza delle informazioni sul proprio patrimonio genetico. Il medico deve tenerne conto segnatamente quando i risultati di un esame devono essere comunicati, d'intesa con la persona interessata (cfr. art. 7 cpv. 2), anche ai suoi consanguinei: come la persona interessata, anche questi ultimi possono rifiutare l'informazione. Il diritto di non essere informato si applica infine anche in ambito privato (p. es. tra fratelli e sorelle). Una violazione di tale principio è tuttavia punibile solo se uno specialista non rispetta il rifiuto di essere informati (art. 56 cpv. 1 lett. b).

Anche il principio sancito da questa disposizione è soggetto a limitazioni, previste da norme speciali della presente o di altre leggi federali. Se la persona interessata è incapace di discernimento, nell'interesse di quest'ultima le persone autorizzate a rappresentarla devono essere informate sui risultati degli esami genetici, dal momento che tali risultati sono rilevanti per la tutela della salute, ad esempio di un bambino piccolo (cfr. art. 16 e 26 cpv. 2). Il medico è tenuto a comunicarli. Le informazioni necessarie alla tutela della salute di una persona incapace di discernimento devono essere comunicate alla persona autorizzata a rappresentarla anche quando si tratta di informazioni in eccesso (cfr. art. 27 cpv. 2 lett. a). Sussiste una restrizione al diritto di non essere informati anche in relazione all'accertamento della filiazione nelle procedure civili e amministrative (art. 49 cpv. 1 e 50 cpv. 1).

Il disegno rinuncia invece alla disposizione contenuta all'articolo 18 capoverso 2 della LEGU vigente, secondo cui il medico informa senza indugio la persona interessata sui risultati dell'esame se per essa, l'embrione o il feto esiste un pericolo fisico imminente che potrebbe essere evitato. L'obbligo di comunicare alle persone interessate capaci di discernimento il risultato di un esame anche contro la loro volontà non corrisponde più ai principi vigenti del diritto dei pazienti. La rinuncia a questa disposizione rafforza il diritto delle persone interessate di non essere informate.

*Art. 9* Obbligo di evitare informazioni in eccesso

Con i nuovi metodi di esame, in particolare il sequenziamento ad alto rendimento, aumenta la probabilità che un esame genetico generi informazioni in eccesso. Per rispettare il principio di proporzionalità, che svolge un ruolo preponderante nel diritto della protezione dei dati, la legge sancisce ora il principio secondo cui occorre evitare, nei limiti del possibile, la produzione di informazioni in eccesso. La disposizione si rivolge a tutte le persone che partecipano alla prescrizione e all'esecuzione di un esame genetico. Concretamente, ciò significa che:

– se per effettuare un determinato esame genetico sono disponibili due metodi, di cui uno genera informazioni in eccesso e l'altro no (o ne genera meno), nei limiti del possibile occorre optare per il secondo metodo;
– se il sequenziamento comporta inevitabilmente la produzione di informazioni in eccesso, la successiva analisi tecnica o interpretazione delle sequenze deve limitarsi ai dati rilevanti ai fini dell'esame.

La produzione di informazioni in eccesso potrebbe eventualmente essere evitata del tutto con una limitazione giuridica dei metodi di esame applicabili. Ciò limiterebbe però sensibilmente la libertà economica dei laboratori e al tempo stesso l'applicazione di metodi di esame nuovi e meno costosi. La disposizione, che ha innanzitutto carattere appellativo, prevede pertanto unicamente che occorre evitare, nei limiti del possibile, la produzione di informazioni in eccesso. Nella valutazione possono quindi confluire anche aspetti economici concernenti i laboratori interessati.

*Art. 10* Protezione dei campioni e dei dati genetici

Il disegno contiene varie disposizioni specifiche che garantiscono la protezione dei dati genetici personali e segnatamente il rispetto del diritto di autodeterminazione della persona interessata (p. es. le disposizioni sull'informazione, sul diritto di essere informati e di non essere informati, sulla riutilizzazione e sulla durata di conservazione; cfr. anche il n. 5.5). Inoltre il *capoverso 1* stabilisce in generale che le persone che utilizzano campioni o elaborano dati genetici devono adottare opportune misure tecniche e organizzative di protezione contro i trattamenti non autorizzati, prestando attenzione ai principi riconosciuti in materia di sicurezza dei dati. In questo contesto occorre precisare che, in linea di massima, la trasmissione di un campione per effettuare un esame genetico comporta anche la trasmissione dei dati genetici che contiene. Anche per questo motivo, l'articolo menziona ora espressamente sia i campioni sia i dati genetici.

Il secondo periodo permette al Consiglio federale di emanare, a livello di ordinanza, disposizioni materiali specifiche sull'utilizzazione dei campioni e il trattamento di dati genetici. Tale competenza potrebbe essere utilizzata segnatamente in relazione alla conservazione e alla sicurezza dei dati. Alla luce della crescente esternalizzazione di singole operazioni degli esami genetici (p. es. il sequenziamento o l'analisi tecnica) sono ipotizzabili per esempio disposizioni sulla conservazione dei dati da parte delle imprese che effettuano tali operazioni su incarico di un laboratorio autorizzato. Potranno inoltre essere formulate a livello di diritto d'esecuzione anche prescrizioni dettagliate sulla conservazione dei dati, per esempio dove e per quanto tempo possono essere conservati i dati grezzi (sequenza di un genoma o di un esoma), i dati analizzati o i rapporti sui risultati. Tali prescrizioni si applicheranno, in deroga al diritto generale della protezione dei dati a livello federale, anche ai laboratori degli ospedali cantonali.

Il *capoverso 2* dichiara – come l'articolo 7 lettera b della LEGU vigente – che, se non rientra nel capoverso 1, la protezione dei dati genetici si basa sul diritto federale e cantonale in materia di protezione dei dati. In proposito occorre tener presente che i dati genetici di una persona che provengono da esami genetici in ambito medico (cfr. art. 19 segg.), sono da considerarsi degni di particolare protezione ai sensi

dell'articolo 3 lettera c LPD. Anche i dati genetici personali ottenuti da esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico devono essere considerati degni di particolare protezione ai sensi del diritto sulla protezione dei dati se riguardano caratteristiche personali concernenti per esempio la sfera privata (cfr. art. 31 cpv. 1 lett. b) o l'appartenenza a una razza (cfr. art. 31 cpv. 1 lett. c). Gli altri dati genetici, segnatamente risultanti da esami «life style» o relativi al colore dei capelli e degli occhi (cfr. art. 34) continuano a non essere considerati degni di particolare protezione ai sensi della legge sulla protezione dei dati. Se nell'ambito della revisione in corso della LPD[62] i dati genetici saranno classificati in generale tra i dati degni di particolare protezione, in futuro questa differenziazione risulterà superflua.

Sia a livello federale sia a livello cantonale esistono disposizioni di protezione dei dati genetici, oltre alle disposizioni speciali della LEGU. La determinazione delle disposizioni applicabili dipende segnatamente da chi tratta i dati: se il trattamento è effettuato da privati, si applica la protezione particolare della legislazione federale sulla protezione dei dati. Per il trattamento dei dati da parte degli organi cantonali e comunali (in particolare la maggior parte degli ospedali cantonali e universitari), fatte salve disposizioni specifiche nella LEGU, devono essere osservate le disposizioni cantonali in materia di protezione dei dati. Anche queste ultime comprendono norme – in parte stabilite mediante rimandi al diritto federale – per i dati degni di particolare protezione, anche se per questa categoria di dati il diritto cantonale utilizza talvolta una terminologia diversa.

Il rimando dell'attuale legge all'applicabilità delle disposizioni di diritto penale volte a proteggere il segreto professionale medico deve essere abrogato, perché le disposizioni del disegno includono ora anche gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico, ai quali le suddette fattispecie penali non si applicano. Già da tempo questo riferimento aveva comunque un carattere puramente dichiaratorio.

Alcuni partecipanti alla procedura di consultazione hanno evidenziato che la trasmissione di campioni e dati genetici all'estero nonché l'accesso a tali campioni e dati non sono disciplinati. Un disciplinamento in tal senso non è però necessario poiché il diritto generale della protezione dei dati disciplina già questo aspetto in misura sufficiente. In linea di massima, per esempio, la comunicazione di dati personali (compresi dati genetici e campioni, visto che questi ultimi comprendono anche dati genetici) all'estero è ammessa solo se è garantita, legalmente o contrattualmente, una protezione adeguata dei dati (cfr. art. 6 e – in relazione al trattamento di dati su mandato – 10*a* LPD). La garanzia del diritto di accesso (cfr. art. 8 LPD) fa parte della protezione obbligatoria dei dati. Inoltre in presenza di un nesso corrispondente (p. es. domicilio in Svizzera) la persona interessata può promuovere un'azione per lesione della personalità davanti a un tribunale svizzero secondo il diritto svizzero anche in caso di trattamento di dati all'estero[63].

62 Cfr. avamprogetto del 21 dicembre 2016 relativo alla revisione totale della legge sulla protezione dei dati, consultabile all'indirizzo www.admin.ch > Diritto federale > Consultazioni > procedure di consultazione concluse > 2016.

63 Cfr. art. 139 della legge federale del 18 dicembre 1987 sul diritto internazionale privato (RS **291).**

*Art. 11* Durata di conservazione dei campioni e dei dati genetici

Questa disposizione disciplina i principi relativi alla durata di conservazione consentita per i campioni e i dati genetici che rientrano in tutti i settori contemplati dalla legge. Anche qui, l'idea di base è il principio di proporzionalità secondo il diritto della protezione dei dati: i campioni e i dati possono essere conservati non oltre la durata richiesta dallo scopo perseguito, in ogni caso fintanto che è necessario. Si rinuncia quindi a stabilire una durata massima fissa, con un'eccezione (cfr. cpv. 2).

Il *capoverso 1 lettera a* specifica il principio di proporzionalità, precisando che i campioni e i dati possono essere conservati fintanto che ciò è necessario per effettuare l'esame e garantirne la qualità. La disposizione si rivolge a tutte le strutture che conservano campioni e dati genetici, in particolare ai laboratori. Anche in questo caso, per esecuzione s'intendono tutti gli aspetti e le operazioni, dal prelievo del campione al completamento dell'esame e alla comunicazione del risultato. La conservazione consentita per garantire la qualità si basa sull'obbligo, per i laboratori, di garantire la qualità in relazione all'esame concreto. Vi rientra anche la garanzia della rintracciabilità. La garanzia della qualità è un requisito obbligatorio per i laboratori, che devono poter dimostrare che gli esami che effettuano producono risultati corretti. A seconda della caratteristica esaminata, i campioni e i dati devono essere conservati per un periodo variabile ai fini della garanzia della qualità. Una durata di conservazione superiore può essere necessaria per gli esami di malattie rare, poiché altrimenti il materiale biologico necessario per la garanzia della qualità sarebbe insufficiente.

A due condizioni, i campioni e i dati genetici possono essere conservati al termine dell'esame anche se non sono più necessari per garantirne la qualità. Secondo la *lettera b*, conformemente al diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione è ammessa una conservazione ulteriore se è stato rilasciato il consenso all'utilizzazione per un altro scopo secondo l'articolo 12 oppure secondo un'altra legge federale (p. es. a scopo di ricerca ai sensi della LRUm, in particolare dell'art. 32). La condizione di cui alla *lettera c* si rivolge segnatamente ai medici e agli ospedali e consente una conservazione più lunga nell'ambito dell'obbligo di tenere la cartella del paziente o in virtù di altre disposizioni cantonali. Occorre inoltre precisare che è ammessa una conservazione più lunga anche in virtù di altre disposizioni legislative federali speciali. Si pensi ad esempio a obblighi per consentire la rintracciabilità nell'ambito delle malattie trasmissibili o dei trapianti, ma anche a obblighi in materia di archiviazione per le autorità e i tribunali. Se non è più necessario conservare i campioni e i dati per gli scopi menzionati, bisogna distruggerli.

Per gli esami al di fuori dell'ambito medico che non riguardano caratteristiche degne di particolare protezione, il *capoverso 2* stabilisce una durata massima di conservazione di due anni. I laboratori che effettuano tali esami non sottostanno alla vigilanza ufficiale dell'UFSP né a specifici obblighi di garanzia della qualità ai sensi della LEGU. Per motivi di protezione dei dati, in questo caso sembra pertanto utile fissare una durata massima di conservazione chiara. Ovviamente, anche qui si applica il principio di proporzionalità: se già prima della scadenza dei due anni risulta che non è più necessario conservare i campioni e i dati, questi vanno distrutti immediatamente. Anche a questo proposito sono fatti salvi i casi in cui la persona interessata ha rilasciato il consenso all'utilizzazione per un altro scopo.

*Art. 12* Utilizzazione di campioni e dati genetici per un altro scopo

Già oggi, il materiale biologico prelevato in vista di un esame genetico in ambito medico può essere utilizzato solo per gli scopi ai quali la persona interessata o la persona autorizzata a rappresentarla ha acconsentito (art. 20 LEGU). La nuova disposizione non contempla solo il materiale biologico e i campioni, ma anche i dati genetici. Nel caso dei dati genetici, può essere sia nell'interesse della persona interessata, sia in quello delle istituzioni o delle imprese coinvolte, che i dati siano conservati per un periodo superiore a quello richiesto dallo scopo iniziale dell'esame o utilizzati per un altro scopo. Occorre tener presente che le nuove tecnologie permettono di decodificare l'intero genoma di un essere umano o ampie parti di esso, generando set di dati completi. Al tempo stesso, gli sviluppi dell'informatica consentono di conservare grandi quantità di dati, di collegare diversi set di dati nonché di valutare innumerevoli parametri di vaste popolazioni. Le sequenze di un genoma o di un esoma completo possono essere utilizzate in svariati modi, sia in ambito medico (p. es. per elaborare una diagnosi in un secondo tempo) sia nella ricerca (p. es. per studiare eventuali nessi tra le diverse caratteristiche genetiche e i diversi quadri clinici). Queste possibilità tecniche nascondono tuttavia anche dei rischi per la protezione delle persone interessate; si pensi ad esempio alla possibilità che il collegamento di set di dati anonimizzati consenta di risalire alle persone a cui si riferiscono. Per quanto riguarda l'utilizzazione di campioni e dati genetici nell'ambito della ricerca concernente malattie nonché la morfologia e la funzione del corpo umano, il diritto della persona interessata all'autodeterminazione è già tutelato dalla LRUm, motivo per cui in questi casi la presente disposizione non è applicabile (cfr. art. 2 cpv. 4). È pertanto giustificato inserire nella LEGU una norma materiale sulla protezione dei dati analoga anche per l'utilizzazione per scopi diversi dalla ricerca secondo la LRUm.

Per un altro o nuovo scopo ai sensi della presente norma s'intende qualsiasi utilizzazione di campioni e dati genetici non legata all'esecuzione di un esame genetico, su cui conformemente all'articolo 5 decide sempre la persona interessata. Un esempio può essere l'utilizzazione di campioni e dati genetici per lo sviluppo tecnico di apparecchiature di laboratorio, metodi di esame o mezzi informatici. L'utilizzazione di campioni e dati genetici nell'ambito del sistema obbligatorio di gestione della qualità di cui all'articolo 28 capoverso 3 sottostà invece al consenso secondo l'articolo 5, sempreché non generi informazioni diverse o supplementari sul patrimonio genetico della persona interessata (cfr. anche l'informazione secondo l'art. 6 lett. c). Vi rientra per esempio l'utilizzazione del campione quale materiale di controllo per una stessa analisi genetica o per la convalida di nuovi metodi o apparecchiature da introdurre in laboratorio. Analogamente, l'utilizzazione di campioni e dati genetici si distingue anche dalla formazione e dal perfezionamento: le attività che vanno oltre l'istruzione dei collaboratori coinvolti nel relativo processo di laboratorio (p. es. l'utilizzazione di campioni per scopi di formazione al di fuori dei consueti processi di laboratorio, la preparazione di campioni destinati a centri di formazione) perseguono un nuovo scopo: il relativo uso di campioni e dati sottostà quindi ai requisiti della presente disposizione. Essa si applica infine anche quando è previsto un uso a scopo di ricerca che non sottostà alla LRUm (p. es. in materia di filiazione).

Il *capoverso 1* stabilisce che l'utilizzazione dei campioni o dati genetici per un altro scopo, che siano disponibili in forma codificata o non codificata[64], può avvenire solo con il consenso espresso della persona interessata o, nel caso che questa sia incapace di discernimento, della persona autorizzata a rappresentarla. I campioni e i dati non codificati permettono di risalire direttamente alla persona dalla quale sono stati prelevati. Nei campioni e dati codificati l'origine non è direttamente visibile, ma può essere identificata con l'aiuto di un codice, che è noto a un determinato gruppo di persone. Per quanto riguarda i requisiti sulla codifica, se necessario il Consiglio federale può emanare disposizioni di esecuzione (cfr. art. 10 cpv. 1, secondo periodo). La persona autorizzata a rilasciare il consenso[65] deve essere previamente informata in misura sufficiente sulla prevista utilizzazione per un altro scopo. Tenuto conto del vincolo ad uno scopo di ogni trattamento di dati (art. 4 cpv. 3 LPD), l'utilizzazione è ammessa solo per uno scopo ben definito, che sia stato dichiarato nel colloquio di informazione; devono essere fornite anche informazioni sul luogo e sulla durata della riutilizzazione prevista. Per il resto, nell'ambito dell'ordinamento giuridico vigente il grado di dettaglio della descrizione dell'altro scopo è lasciato all'autonomia privata. Può trattarsi di un trattamento delimitato rigorosamente come pure di uno scopo formulato in termini relativamente generici o astratti (nel senso di un consenso generale).

Altre leggi federali possono inoltre prevedere l'utilizzazione segnatamente di dati genetici per uno scopo specifico. Un esempio è la legislazione sulle assicurazioni sociali, nella misura in cui i dati sono necessari per chiarire l'assunzione dei costi o i rimborsi. Le norme di queste leggi prevalgono sulla presente disposizione.

Occorre infine tener anche presente che il disegno contiene restrizioni alla comunicazione di determinati risultati o informazioni in eccesso, segnatamente in caso di esami su persone incapaci di discernimento e di esami prenatali (cfr. art. 17 cpv. 2 e 3 e 27 cpv. 2 e 3). Queste restrizioni si applicano anche ai risultati personali ottenuti o appresi nell'ambito dell'utilizzazione per un altro scopo (cfr. art. 7 cpv. 1).

*Il capoverso 2* disciplina l'anonimizzazione di campioni e dati genetici al termine dell'esame in vista dell'utilizzazione per un altro scopo. Con l'anonimizzazione, i campioni e i dati genetici (dati clinici e altri dati fenotipici) vengono separati dalle informazioni che identificano una persona, cioè non è più possibile risalire alla persona da cui derivano tali campioni e dati oppure è possibile solo con un onere sproporzionato. Una volta anonimizzati, i dati non sono più assoggettati alla legge sulla protezione dei dati. Secondo la presente disposizione, la prevista anonimizzazione deve però essere previamente discussa nell'ambito del processo d'informazione e la persona interessata deve essere messa al corrente in particolare del fatto che anche i campioni anonimizzati possono essere riutilizzati nonché delle altre conseguenze. Se la persona interessata o la persona autorizzata a rappresentarla non si è opposta all'anonimizzazione, i campioni e i dati possono essere anonimizzati e riutilizzati in tale forma. In assenza di un legame con la persona, l'utilizzazione di

64 Dal punto di vista terminologico, si utilizzano anche le coppie dati pseudonimizzati/identificativi, dati crittografati/non crittografati ecc. Per garantire la coerenza con la terminologia della LRUm, in questa sede si rinuncia all'uso di altri termini.

65 Ai fini dell'utilizzazione di campioni e dati genetici risultanti da esami su embrioni e feti (art. 16) è la donna interessata a essere autorizzata a rilasciare il consenso.

dati e campioni anonimizzati per un altro scopo non sottostà ai requisiti della presente legge. Il Consiglio federale ha la competenza di emanare disposizioni esecutive anche in merito ai requisiti relativi all'anonimizzazione (cfr. art. 10 cpv. 1, secondo periodo).

*Art. 13* Test genetici destinati a uso proprio

Questa disposizione riprende l'attuale norma dell'articolo 9 LEGU, ma al posto di *dispositivi diagnostico-genetici in vitro* (cfr. art. 3 lett. j LEGU) usa l'espressione *test genetici destinati a uso proprio* (cfr. n. 1.2.5 e 1.3.4), ossia test genetici pronti per l'uso, che le persone interessate possono utilizzare autonomamente. Il risultato può essere ottenuto senza rivolgersi a un laboratorio e interpretato senza conoscenze specifiche, per esempio solo con l'aiuto del foglietto illustrativo o di un'altra informazione messa a disposizione. Esempi di comuni test non genetici destinati a uso proprio sono i test di gravidanza o i test per misurare la glicemia: si tratta di dispositivi medico-diagnostici in vitro destinati a uso proprio, che sottostanno all'ordinanza relativa ai dispositivi medici.

Per gli esami in ambito medico, gli esami volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione di cui all'articolo 31 capoverso 1 nonché l'allestimento di profili del DNA è prevista la prescrizione di uno specialista o un prelievo controllato dei campioni segnatamente al fine di evitare abusi (cfr. art. 20, 34 e 47). Di conseguenza, il disegno prevede che possono essere offerti direttamente al pubblico come test genetici destinati a uso proprio solo gli esami di cui all'articolo 31 capoverso 2 («altri esami genetici al di fuori dell'ambito medico»).

È importante rilevare che la presente disposizione non vieta l'uso di test pronti per l'uso in altri ambiti, a patto che ciò avvenga sotto la vigilanza di un professionista autorizzato. Se sono rispettate le disposizioni specifiche di ogni ambito, per esempio riguardo alla consulenza e al prelievo del campione, un medico può offrire al paziente la possibilità di svolgere un esame genetico indicato nel suo caso tramite un test pronto per l'uso.

I test genetici destinati a uso proprio non sono ancora disponibili sul mercato. Sono tuttavia già in vendita a un prezzo modico minilaboratori per uso domestico, con cui anche i non addetti ai lavori possono effettuare singole analisi del DNA; per il momento non sono tuttavia possibili esami che sottostanno alla presente legge.

*Art. 14* Pubblicità destinata al pubblico

Negli ultimi anni alcune imprese si sono specializzate esclusivamente nella pubblicità di esami genetici. Soprattutto al di fuori dell'ambito medico, vi sono imprese che non eseguono direttamente analisi, ma le pubblicizzano e in parte organizzano anche la logistica (transfrontaliera) per i campioni. Inoltre, il laboratorio che svolge l'esame opera per lo più in un Paese diverso da quello dell'impresa di pubblicità.

Per assicurare anche in tali casi la tutela della personalità dei pazienti e dei clienti interessati, segnatamente la protezione delle persone incapaci di discernimento, il *capoverso 1* sancisce ora il divieto di pubblicità destinata al pubblico per i seguenti esami genetici: gli esami genetici in ambito medico, gli esami genetici prenatali e gli

esami genetici su persone incapaci di discernimento. In linea di principio, la prescrizione di tali esami è riservata ai medici (cfr. però la competenza del Consiglio federale di prevedere deroghe secondo l'art. 20 cpv. 3). Sulla scorta del divieto di pubblicità destinata al pubblico per i medicamenti e i dispositivi medici soggetti a prescrizione medica sancito dal diritto sugli agenti terapeutici[66], anche nel settore degli esami genetici è previsto il divieto della pubblicità destinata al pubblico per gli esami che necessitano di una prescrizione medica.

Secondo il *capoverso 2*, il divieto non si applica alle persone autorizzate a prescrivere gli esami menzionati. Queste ultime sottostanno già a sufficienti restrizioni alla pubblicità conformemente agli obblighi professionali stabiliti dalla legge. In proposito si rimanda segnatamente all'articolo 40 lettera d della legge del 23 giugno 2006[67] sulle professioni mediche, che stabilisce che può essere praticata esclusivamente una pubblicità oggettiva e corrispondente all'interesse generale, non ingannevole né invadente. Un disciplinamento analogo è previsto all'articolo 16 lettera e della legge federale del 30 settembre 2016[68] sulle professioni sanitarie, che si applica quindi a professionisti della salute come i dietisti. Se il Consiglio federale dovesse, avvalendosi della sua competenza di cui all'articolo 20 capoverso 3, consentire ad altre persone che sottostanno alla legge sulle professioni mediche o alle persone che sottostanno alla legge sulle professioni sanitarie di prescrivere determinati esami genetici in ambito medico, sono quindi previste restrizioni sufficienti. Il divieto di cui al capoverso 1 prende pertanto di mira la pubblicità destinata al pubblico fatta dai laboratori stessi o da altre imprese. È quindi inclusa anche la pubblicità fatta in Svizzera per esami genetici eseguiti all'estero, segnatamente per i test genetici DTC.

Per gli esami non soggetti al divieto di cui al capoverso 1, il *capoverso 3* stabilisce che la pubblicità deve contenere indicazioni sulle disposizioni giuridiche applicabili. Occorre per esempio precisare che non possono essere eseguiti esami al di fuori dell'ambito medico su persone incapaci di discernimento. Come nel settore degli agenti terapeutici sono vietate indicazioni ingannevoli. Tale norma è tutelata penalmente (cfr. art. 57 lett. a).

La pubblicità per l'allestimento di profili del DNA è disciplinata in modo analogo dall'articolo 47 capoverso 4.

*Art. 15* Stato della scienza e della tecnica

Questa disposizione riprende il principio finora sancito a livello di ordinanza[69] per stabilire a livello di legge che gli esami genetici e prenatali devono essere eseguiti conformemente allo stato della scienza e della tecnica (*cpv. 1*). Menzionando lo stato della scienza e della tecnica si vuole sottolineare che le procedure e i metodi per l'esecuzione di esami genetici e prenatali devono essere selezionati in linea di principio secondo le più recenti conoscenze e gli ultimi sviluppi tecnici. L'obiettivo è segnatamente di assicurarsi che i metodi obsoleti siano sostituiti quando ciò migliora

66 Cfr. art. 31 e 32 della legge sugli agenti terapeutici, nonché art. 21 dell'ordinanza relativa ai dispositivi medici.
67 RS **811.11**
68 FF **2016** 6837
69 Art. 3 dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano.

la prestazione (in inglese «performance») analitica di un test. In ambito medico si aggiunge anche l'aspetto della prestazione clinica. Deve inoltre essere garantita l'esistenza di un'evidenza scientifica per gli esami genetici e prenatali. Non solo in ambito medico, ma anche al di fuori di tale ambito, occorre vigilare affinché alle persone interessate vengano offerti solo esami la cui validità, utilità e significatività siano sufficientemente documentati da studi scientifici. L'esecuzione conforme allo stato della tecnica deve essere praticabile dal punto di vista economico. Spesso, nella prassi, questo requisito viene soddisfatto con il rispetto di regole tecniche generalmente riconosciute.

Oltre alla vera e propria analisi del campione in laboratorio, in questa sede la nozione di «esecuzione» comprende segnatamente anche la procedura d'informazione, consenso e consulenza, il prelievo del campione, la comunicazione dei risultati nonché la conservazione dei campioni e dei dati. Le relative norme e regole riguarderanno soprattutto l'attività delle persone che prescrivono esami genetici e dei capi dei laboratori.

Nell'ambito della competenza generale relativa al diritto di esecuzione, il Consiglio federale è autorizzato, se del caso, a designare esempi di norme riconosciute, il cui rispetto permette di ritenere che si sta operando conformemente allo stato della scienza e della tecnica ai sensi della presente disposizione (p. es. «buona prassi» per l'applicazione clinica del sequenziamento ad alto rendimento[70]).

## Sezione 3: Ammissibilità degli esami in casi particolari

*Art. 16* Esami genetici su persone incapaci di discernimento

Questo articolo stabilisce le condizioni quadro alle quali possono essere eseguiti esami genetici su persone incapaci di discernimento. Ha lo scopo di proteggere il loro diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione e si riallaccia all'articolo 10 capoverso 2 della legge in vigore. Considerato il crescente numero di ambiti in cui sono offerti esami genetici e, di conseguenza, il maggiore pericolo di violazione del diritto all'autodeterminazione delle persone incapaci di discernimento, le prescrizioni in materia vengono precisate e disciplinate in un articolo separato. Per considerazioni di principio sull'ammissibilità del consenso a un esame genetico rilasciato da un rappresentante legale si rimanda al commento all'articolo 5 capoverso 3.

Secondo il *capoverso 1,* gli esami genetici su persone incapaci di discernimento sono ammessi, come in passato, soltanto se sono necessari alla tutela della loro salute. Questa disposizione è imperniata sullo scopo medico ed è rivolta sia ai medici, sia alle persone autorizzate a rappresentare la persona incapace di discernimento, per esempio nel caso dei bambini i genitori o le persone cui è affidata la loro educazione. I casi già illustrati nel messaggio sulla LEGU vigente, riguardanti esami

70 Documento della Società svizzera di genetica medica (SSGM), consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/ref (Documenti di riferimento – OPre Allegato 3) (solo in ted. e franc.).

necessari alla tutela della salute, mantengono tutta la loro validità[71]. Si tratta innanzitutto degli esami genetici che consentono di migliorare le condizioni di salute della persona interessata adottando provvedimenti terapeutici o profilattici e, in secondo luogo, degli esami che permettono di migliorare le condizioni di vita di una persona incapace di discernimento, soprattutto di un bambino, prevedendo per esempio misure di sostegno specifiche. Le condizioni di vita che devono essere migliorate devono presentare un chiaro nesso con la salute della persona incapace di discernimento. Può essere il caso anche quando l'esame serve ad accertare un sospetto di malattia o disturbo per cui non sono disponibili provvedimenti terapeutici o profilattici. L'accertamento consente di rinunciare a possibilità terapeutiche inadeguate, evitando di sottoporre la persona incapace di discernimento a inutili disagi. Sono per contro esclusi e restano vietati gli esami per esempio di tratti caratteriali, dell'idoneità a determinate discipline sportive o di talenti specifici (cfr. n. 1.3.1.1 e commento all'art. 31). È inoltre assolutamente vietato eseguire esami su un bambino per accertare se è portatore di una malattia i cui sintomi si manifestano soltanto in età adulta e per la quale non esiste alcuna prevenzione, come per esempio la malattia di Huntington. Inoltre, in una persona incapace di discernimento, non è consentito accertare se è portatrice di una malattia ereditaria recessiva. Se la persona incapace di discernimento è un bambino, una volta acquisita la capacità di discernimento potrà decidere autonomamente sulle informazioni che intende ottenere sul proprio patrimonio genetico. In questo contesto occorre tener presente che una volta acquisita la capacità di discernimento le persone interessate hanno il diritto di essere informate sui dati genetici che le riguardano (cfr. art. 7).

Il *capoverso 2* formula deroghe a questo principio, descrivendo due casi in cui gli esami genetici sono ammessi pur non essendo necessari per la tutela della salute della persona interessata incapace di discernimento. In questi due casi eccezionali, la conoscenza del risultato assume grande rilievo per i membri della famiglia della persona incapace di discernimento. Nell'ambito di questa considerazione degli interessi dei familiari, le deroghe s'iscrivono non da ultimo nel loro dovere di assistenza secondo l'articolo 272 CC. Conformemente alla frase introduttiva, per entrambe le deroghe in primo luogo l'intervento deve comportare (come finora, cfr. art. 10 cpv. 2 LEGU) solo rischi o disagi minimi per la persona incapace di discernimento. Per disagio inammissibile s'intende un esame nell'interesse di terzi che oltrepassa segnatamente il semplice prelievo di saliva e di sangue[72]. In secondo luogo, non deve sussistere alcun indizio che la persona incapace di discernimento si opponga all'esame. Questa condizione è sancita anche all'articolo 13 del Protocollo aggiuntivo alla Convenzione sulla biomedicina. In proposito, il rapporto esplicativo[73] concernente il Protocollo aggiuntivo rileva che la nozione di opposizione è soddisfatta solo se la persona interessata presenta una certa capacità di capire il processo ed esprime la propria volontà in tal senso. In particolare un gesto ripulsivo, dettato da paura o che esprime insoddisfazione, da parte di un bambino piccolo non va interpretato come un'opposizione ai sensi della disposizione. Lo stesso requisito si applica tra l'altro anche in situazioni analoghe, come il prelievo di tessuti e cellule

71 FF **2002** 6561, qui 6606
72 Cfr. in proposito art. 2 lett. b dell'ordinanza del 20 settembre 2013 sulle sperimentazioni cliniche (RS **810.305**)
73 www.coe.int > Esplora > Ufficio Trattati > Lista completa > N. 203, n. marg. 116

rigenerabili per scopi di trapianto (art. 13 cpv. 2 lett. h della legge sui trapianti) o nell'ambito di progetti di ricerca con bambini incapaci di discernimento (art. 22 cpv. 3 e 4 LRUm).

Se entrambe le condizioni di base menzionate sono soddisfatte, la legge prevede due casi in cui possono essere effettuati esami genetici su persone incapaci di discernimento pur non essendo necessari per la tutela della loro salute. La deroga di cui alla *lettera a* (già prevista dal diritto vigente, cfr. art. 10 cpv. 2 LEGU) riguarda il caso di una grave malattia ereditaria nella famiglia o della condizione di portatore di una tale malattia, che non possono essere accertati senza l'esame sulla persona incapace di discernimento. L'esame sulla persona incapace di discernimento è ammesso solo quale *ultima ratio*. Conformemente all'articolo 13 del Protocollo aggiuntivo menzionato, la legge chiede ora che l'accertamento presenti un grande beneficio per la salute dei membri della famiglia o fornisca informazioni essenziali per la pianificazione familiare. All'ingerenza nei diritti fondamentali della persona incapace di discernimento deve quindi contrapporsi un beneficio sostanziale per i membri della famiglia. Come previsto all'articolo 13 del Protocollo aggiuntivo può trattarsi di un beneficio preventivo, diagnostico o terapeutico. Il Protocollo aggiuntivo stabilisce, quale altra condizione, l'esistenza di una valutazione indipendente che attesti che il beneficio per la salute dei membri della famiglia in primo luogo sia effettivamente grande e in secondo luogo superi in misura significativa i rischi per la sfera privata della persona incapace di discernimento. Il disegno rinuncia a chiedere una perizia da parte di un organo indipendente o un secondo parere medico. Come finora, essa stabilisce che la consulenza non deve essere direttiva e non deve tener conto di interessi generali della società (art. 21 cpv. 1 e 2). Queste condizioni rendono superflua l'istituzionalizzazione di una valutazione indipendente da parte di terzi.

La *lettera b* formula un'ulteriore deroga, che non trova riscontro nel diritto vigente. In futuro dovrà essere possibile eseguire esami genetici non necessari alla salute della persona incapace di discernimento, ma finalizzati a determinare se la persona, dati il suo gruppo sanguigno o le sue caratteristiche ematiche o tessutali, è idonea a donare sangue, tessuti o cellule rigenerabili (incl. eventualmente sangue del cordone ombelicale conservato al momento della nascita). La legge sui trapianti vieta in linea di principio il prelievo di organi, tessuti e cellule da persone incapaci di discernimento o minorenni, ma lo consente in casi eccezionali e a severe condizioni, per esempio quando il ricevente è un genitore, un figlio, un fratello e una sorella del donatore (art. 13 della legge sui trapianti). Attualmente gli unici tessuti o cellule rigenerabili sono praticamente solo le cellule staminali emopoietiche che vengono prelevate dal sangue periferico, dal midollo osseo o dal sangue cordonale. Si tratta di metodi affermati che hanno come principali indicazioni le malattie genetiche ereditarie a carico del sistema emopoietico, per esempio emoglobinopatie (talassemie, anemie falciformi), malattie del sistema immunitario (Severe Combined Immunodeficiency X-SCID e sindrome di Wiskott-Aldrich, WAS) nonché neoplasie come leucemie e linfomi. Poiché ogni trapianto richiede l'accertamento della compatibilità tessutale tra donatore e ricevente, è indispensabile la tipizzazione delle caratteristiche sanguigne e tessutali del donatore incapace di discernimento. Nel diritto vigente si osserva pertanto una situazione paradossale: l'articolo 13 capoverso 2 della legge sui trapianti ammette in situazioni eccezionali come donatori le persone incapaci di discernimento, mentre l'articolo 10 capoverso 2 della LEGU vigente non consente,

perlomeno stando al tenore, di verificare la loro idoneità come donatori mediante un esame genetico. La presente disposizione risolve questa contraddizione.

Sussiste una situazione analoga nel caso delle trasfusioni di sangue. Anche qui è ipotizzabile che in particolare per i gruppi sanguigni rari sia necessaria una donazione da parte di una persona incapace di discernimento[74]. Le condizioni e i requisiti applicabili alle trasfusioni di sangue e agli emoderivati scaturiscono dalla legislazione sugli agenti terapeutici[75] e dai principi generali del diritto civile e del diritto dei pazienti concernenti l'esecuzione di interventi medici su persone incapaci di discernimento (cfr. commento all'art. 5 cpv. 3). Se in base a queste disposizioni è ammessa una donazione, devono essere ammessi anche i necessari esami genetici preliminari: è quanto garantisce la presente disposizione.

Il capoverso 2 precisa che non è consentita un'analisi ampia o addirittura completa del patrimonio genetico, bensì unicamente l'accertamento di una caratteristica ben precisa. L'ingerenza nell'autodeterminazione in materia di informazione è così ridotta al minimo. Al tempo stesso, gli esami devono contribuire alla tutela di un bene giuridico di importanza superiore. Entro i limiti rigorosi di cui alle lettere a e b deve essere ammessa la delega del consenso (cfr. commento all'art. 5 cpv. 3). Con queste disposizioni, alle persone incapaci di discernimento resta garantita una protezione particolare, che deve essere più ampia rispetto a quella garantita agli embrioni e ai feti nell'ambito degli esami genetici prenatali (cfr. commento all'art. 17).

Le norme di legge riguardanti gli esami genetici sulle persone incapaci di discernimento sono ora tutelate penalmente (cfr. art. 56 cpv. 1 lett. c).

*Art. 17* Esami prenatali

Il *capoverso 1* definisce se e a quali condizioni possono essere eseguiti degli esami prenatali. Esso si riferisce sia agli esami genetici prenatali (compresi i NIPT) sia agli esami prenatali volti a valutare un rischio. La *lettera a* si rifà al diritto vigente (art. 11 lett. a LEGU), secondo il quale gli esami prenatali sono vietati se il loro scopo è di ricercare caratteristiche nell'embrione o nel feto che non nuocciono direttamente alla sua salute. Pertanto sono consentiti gli accertamenti di caratteristiche che pregiudicano lo stato di salute del bambino. A questo scopo non è determinante se la malattia si manifesta subito dopo la nascita o solo in età adulta. È quindi ammesso per esempio un esame prenatale destinato a verificare se il nascituro soffrirà della malattia di Huntington. Non sono invece consentiti gli esami prenatali volti a determinare se il nascituro è portatore di una variante genetica di una malattia ereditaria recessiva, poiché essere portatore non equivale a sviluppare un determinato quadro clinico. Sono inoltre vietati gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico, ad esempio quelli per accertare determinati tratti caratteriali o talenti.

Il disegno rinuncia al requisito contenuto all'articolo 11 lettera b della legge in vigore (determinazione del sesso solo nel contesto di una diagnosi di una malattia),

74 Cfr. presa di posizione della CEEGU sulla revisione totale della LEGU, del 12 maggio 2015, pag. 6, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in ted.).

75 Cfr. art. 17 e 18 dell'ordinanza del 17 ottobre 2001 sulle autorizzazioni nel settore dei medicamenti, RS **812.212.1**.

perché questa prescrizione è già sufficientemente contemplata dalla lettera a. Visto che possono essere accertate solo le caratteristiche che nuocciono direttamente alla salute dell'embrione o del feto, è chiaro che la determinazione del sesso non legata a una determinata malattia è già vietata dalla lettera a. La determinazione mirata del sesso – tramite ecografia o esame genetico – è ammessa solo nei casi in cui serve alla diagnosi di una malattia, per esempio alla diagnosi di anomalie dei cromosomi sessuali. La nuova legge disciplina invece la comunicazione del sesso (cfr. cpv. 2 e 3).

La *lettera b* consente inoltre gli esami prenatali quando hanno lo scopo di accertare le caratteristiche per poter prevenire o curare le complicazioni di un'incompatibilità tra la madre e il nascituro a causa del gruppo sanguigno (p. es. anticorpi contro il fattore Rhesus D) o di altre caratteristiche ematiche (p. es. anticorpi contro le piastrine). Questa lettera specifica quindi che nell'embrione o nel feto è ammessa la determinazione degli antigeni di gruppo sanguigno (p. es. del fattore Rhesus D) (cfr. n. 1.2.4 e 1.3.5).

La *lettera c* aggiunge una nuova indicazione per gli esami prenatali. In futuro sarà consentito eseguire esami prenatali allo scopo di accertare se il sangue del cordone ombelicale dell'embrione o del feto, date le sue caratteristiche tessutali, è idoneo per essere donato dopo la nascita a un genitore, un fratello o una sorella malati. Questa disposizione è legata a una potenziale riutilizzazione del sangue del cordone ombelicale a scopo di trapianto (cfr. n. 1.2.4 e commento all'art. 16). L'esame genetico per trapianti eterologhi al di fuori della cerchia familiare ristretta rimane invece vietato (p. es. conservazione del sangue del cordone ombelicale in una biobanca). In questi casi è sufficiente un esame della compatibilità tessutale sul neonato.

Le violazioni di queste disposizioni sono sanzionate penalmente (cfr. art. 56 cpv. 1 lett. d).

I *capoversi 2* e *3* adempiono la mozione 14.3438 Bruderer Wyss, che vuole sventare il pericolo di interruzioni di gravidanza dovute a un sesso non «gradito» ai genitori. Di conseguenza il sesso, se determinato senza indicazioni mediche nell'ambito di un esame prenatale, non può essere comunicato alla donna incinta prima della fine della dodicesima settimana dall'inizio dell'ultima mestruazione (dodicesima settimana di gravidanza) (*cpv. 2 lett. a*). Inoltre questa informazione non può essere comunicata neppure alla scadenza della dodicesima settimana di gravidanza se il medico, per esempio in base a dichiarazioni della donna incinta o del suo partner, presume che i genitori vogliano interrompere la gravidanza unicamente per questo motivo (*cpv. 3*). Questa disposizione comprende ovviamente anche il divieto di informare i familiari o terzi (cfr. il diritto della donna incinta di cui all'art. 7 cpv. 2 di decidere in merito alla comunicazione di informazioni a terzi). Si tratta di una novità solo in parte. Già il messaggio concernente la LEGU vigente rileva infatti che, secondo lo scopo della disposizione vigente, il medico non può comunicare alla paziente il sesso del nascituro se vi è il rischio che l'informazione possa indurre la donna incinta a interrompere la gravidanza[76]. Sancendo ora questa disposizione a livello di legge, il disegno rafforza la protezione degli embrioni e dei feti.

76 FF **2002** 6561, in particolare 6608

La disposizione si rivolge ai medici competenti e li incarica di valutare, dopo la dodicesima settimana di gravidanza, se sussiste il rischio che i genitori vogliano interrompere la gravidanza indesiderata se il sesso non è quello voluto. Un'altra possibilità consisterebbe nel vietare ai laboratori di comunicare il sesso al medico se si tratta di un referto collaterale dell'esame, cioè se il sesso non viene accertato nel contesto di una malattia. Questa variante non sembra tuttavia opportuna, poiché gli esami ecografici sono svolti senza il concorso dei laboratori; è inoltre possibile che un giorno siano disponibili dei test che possano essere svolti e valutati direttamente dai medici senza il ricorso a un laboratorio.

Riguardo alla comunicazione del risultato della compatibilità tessutale, per motivi di coerenza si dovranno applicare le stesse restrizioni: nessuna comunicazione del risultato prima della fine della dodicesima settimana di gravidanza (*cpv. 2 lett. b*) e nessuna comunicazione nemmeno dopo se sussiste il rischio che la gravidanza sia interrotta solo a causa della mancata compatibilità tessutale (*cpv. 3*).

In questo contesto occorre tener presente che già in occasione dell'informazione sull'esame il medico deve segnalare alla donna incinta che la comunicazione dei risultati sottostà alle restrizioni menzionate (cfr. art. 6 lett. d). Non possono essere comunicate neanche le informazioni in eccesso che si riferiscono a caratteristiche che non nuocciono direttamente alla salute dell'embrione o del feto (cfr. art. 27 cpv. 3).

*Art. 18* Esami genetici su persone decedute, su embrioni o feti provenienti da interruzioni di gravidanza e da aborti spontanei nonché su nati morti

Questa nuova disposizione stabilisce le condizioni alle quali è consentito eseguire esami genetici sul materiale genetico di persone decedute e su embrioni o feti provenienti da interruzioni di gravidanza e da aborti spontanei nonché su nati morti. In passato diverse richieste di informazioni avanzate dai medici legali hanno infatti evidenziato la necessità di un disciplinamento, segnatamente per definire le condizioni quadro per gli esami sui defunti. Inoltre vengono svolti regolarmente esami genetici anche nell'attività clinica quotidiana, per esempio per chiarire i motivi di un aborto spontaneo; anche in questo campo è quindi opportuno fissare le regole procedurali. Infine questo disciplinamento permette di attuare in modo lungimirante anche le prescrizioni del Protocollo aggiuntivo riguardo ai test genetici (cfr. n. 1.5.2.1). Occorre tuttavia premettere che questa disposizione non si riferisce agli esami destinati ad accertare i rapporti di filiazione delle persone decedute, che sono invece disciplinati nel capitolo 5.

Il *capoverso 1* stabilisce a quali condizioni si possono eseguire esami genetici su persone decedute. Secondo la *lettera a* sono ammessi solo gli esami che sono necessari per accertare una malattia ereditaria o la condizione di portatore di una tale malattia. Inoltre, secondo la *lettera b,* il desiderio di un'analisi genetica deve essere espresso da un parente genetico della persona deceduta. Il grado di parentela deve essere elevato perché solo così dalla predisposizione genetica del defunto è possibile desumere informazioni attendibili sulla salute o la pianificazione familiare del parente in vita, come richiesto dalla *lettera c*. Infine, secondo la *lettera d,* gli esami

genetici su persone decedute possono essere eseguiti solo se la caratteristica da esaminare non può essere determinata in nessun altro modo. Le due condizioni sono soddisfatte, per esempio, se il parente soffre di una malattia con una diagnosi incerta ed è necessario l'accertamento di entrambi i genitori, uno dei quali è già deceduto. Sono soddisfatte anche quando nella famiglia si manifesta ripetutamente un quadro clinico, le mutazioni responsabili e la modalità di trasmissione non sono note o lo sono solo in parte e l'accertamento richiede un'anamnesi familiare sull'arco di diverse generazioni.

La regolamentazione degli esami genetici su persone decedute è soprattutto volta al chiarimento di una questione che riguarda direttamente un parente del defunto. Il disegno non disciplina gli esami genetici svolti nell'ambito di studi archeologici, per esempio allo scopo di ottenere dai reperti umani informazioni sull'appartenenza a determinati gruppi etnici, sul loro sesso o stato di salute.

Il *capoverso 2* stabilisce le condizioni alle quali possono essere eseguiti esami genetici sul materiale biologico di embrioni o feti morti. Un tale esame può essere richiesto dai genitori per esempio dopo aborti spontanei, segnatamente per accertarne la causa. Può essere rilevante anche per verificare la diagnosi prenatale di un'anomalia genetica dopo un'interruzione di gravidanza. In entrambi i casi occorre disciplinare il consenso. In analogia alle disposizioni sugli esami prenatali e sulla decisione di interrompere la gravidanza, solo la donna interessata ha diritto ad acconsentirvi.

Il *capoverso 3* rileva infine che sono ammessi esami genetici sia su persone decedute sia su embrioni o feti morti provenienti da un'interruzione di gravidanza o un aborto spontaneo nonché su nati morti se sono indicati nell'ambito di un'autopsia ammessa secondo il diritto federale o cantonale. Da un lato può trattarsi di un'autopsia secondo il diritto federale, segnatamente secondo l'articolo 253 del Codice di procedura penale[77], destinata ad accertare per esempio una predisposizione genetica a una possibile causa di morte nell'ambito di un procedimento penale. Vi sono disposizioni sulle autopsie anche in altre leggi federali, per esempio nella legge federale del 20 dicembre 1957[78] sulle ferrovie o nella legge federale del 21 dicembre 1948[79] sulla navigazione aerea. Dall'altro può anche trattarsi di un'autopsia secondo il diritto cantonale, destinata a chiarire la causa del decesso ed eventuali predisposizioni genetiche.

## Capitolo 2: Esami genetici e prenatali in ambito medico

## Sezione 1: Prescrizione, consulenza e comunicazione dei risultati

*Art. 19* Portata

Il capitolo 2 è intitolato «Esami genetici e prenatali in ambito medico». La presente disposizione precisa quali esami genetici rientrano nel campo d'applicazione di questo capitolo. L'ambito medico comprende tutti gli esami genetici che forniscono

77 RS **312.0**
78 RS **742.101**; cfr. art. 15*b* cpv. 2 lett. e
79 RS **748.0**; cfr. art. 26 cpv. 2 lett. e

informazioni, in qualsiasi forma, su disturbi della salute attuali o eventuali rischi di future patologie nella persona interessata (p. es. determinazione di una malattia ereditaria, di una predisposizione a una malattia o di un fattore di rischio genetico per una malattia). Rientrano nell'ambito medico anche gli esami effettuati per curare la persona interessata. Anche un esame incentrato esclusivamente su caratteristiche o comportamenti fisiologici (p. es. allo scopo di ottimizzare l'alimentazione) va classificata nell'ambito medico, se è effettuato a scopo medico (cfr. commento all'art. 31).

Si tratta in dettaglio degli esami genetici diagnostici (art. 3 lett. d), genetici presintomatici (art. 3 lett. e) e genetici prenatali (art. 3 lett. g) nonché degli esami prenatali volti a valutare un rischio (art. 3 lett. h) e degli esami nell'ambito della pianificazione familiare (art. 3 lett. i). Rientrano nell'ambito medico anche tutti gli altri esami a scopo medico in ambito medico, in particolare gli esami volti a determinare gli effetti di una possibile terapia. Questi annoverano in particolare gli esami farmacogenetici eseguiti al fine di scegliere e stabilire il dosaggio di un medicamento.

*Art. 20* Prescrizione degli esami genetici

Questa disposizione riprende il principio, già contenuto nell'articolo 13 della legge in vigore, secondo il quale la prescrizione di esami genetici in campo medico è prerogativa dei medici. Il *capoverso 1* specifica infatti che gli esami genetici in ambito medico possono essere prescritti soltanto da medici abilitati all'esercizio della professione sotto la propria responsabilità professionale. Per i medici attivi nel settore privato sotto la propria responsabilità professionale è la legge sulle professioni mediche[80] a determinare chi è abilitato all'esercizio della professione. Per tutti gli altri medici si applicano le disposizioni cantonali in materia[81]. Come in passato, i professionisti medici che per esempio nell'ambito del loro perfezionamento lavorano sotto la vigilanza di un medico abilitato all'esercizio della professione sotto la propria responsabilità sono autorizzati a prescrivere esami genetici sotto la suddetta vigilanza, conformemente alle consuete condizioni cliniche. Un disciplinamento esplicito non è più necessario.

Gli esami genetici svolgono un ruolo importante in un crescente numero di settori; al contempo le conoscenze professionali dei medici tendono a concentrarsi nel proprio settore specialistico. La sola abilitazione all'esercizio della professione sotto la propria responsabilità professionale non è più sufficiente a prescrivere esami genetici in tutti i settori specialistici. Di conseguenza, la *lettera a* stabilisce che gli esami genetici possono essere prescritti solo dai medici che dispongono di un titolo federale di perfezionamento in un settore specialistico in cui rientra l'esame in questione. Questa abilitazione si applica anche ai professionisti in possesso di un titolo estero di perfezionamento riconosciuto come equivalente, che secondo l'articolo 21 della legge sulle professioni mediche produce gli stessi effetti di un titolo federale di perfezionamento. L'obiettivo è di assicurare che i medici in grado di valutare esat-

80 Terminologia secondo la versione del 20 marzo 2015 (FF **2015** 2257), in vigore dal 1° gennaio 2018.

81 Con la modifica del 30 settembre 2016 (FF **2016** 6837), la LPMed disciplinerà l'esercizio della professione di tutti i medici attivi sotto la propria responsabilità personale: saranno quindi superflue le disposizioni cantonali sull'esercizio della professione.

tamente la necessità di accertamento grazie al loro perfezionamento impieghino gli esami genetici in modo opportuno.

In alternativa al perfezionamento, dovrà essere possibile acquisire le conoscenze necessarie alla prescrizione anche attraverso una formazione specifica. In base alla *lettera b,* hanno la facoltà di prescrivere esami genetici anche i medici che possiedono una qualifica particolare nel campo della genetica umana. Questa formulazione non si riferisce tuttavia al titolo di specialista FMH in genetica umana, i cui titolari sono abilitati a prescrivere esami secondo la lettera a, bensì a cicli di formazione – non ancora esistenti – in genetica umana, così come proposto tra l'altro dalla CEEGU[82]. Se in futuro sarà offerta una tale qualifica (p. es. certificato di capacità specifico), anche i medici che non possiedono un titolo federale di perfezionamento corrispondente all'indicazione potranno prescrivere il relativo esame genetico.

La LEGU non disciplina in modo specifico la prescrizione di esami prenatali volti a valutare un rischio; a questi esami si applicano i principi generali delle cure mediche. Si applicano inoltre le disposizioni dell'ordinanza del 29 settembre 1995[83] sulle prestazioni. Il test del primo trimestre, per esempio, è rimborsato dall'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie solo se è prescritto da un medico titolare di un certificato di capacità della Società svizzera di ultrasonologia in medicina per gli esami ecografici in gravidanza.

Il *capoverso 2* autorizza il Consiglio federale, sentita la CEEGU, a sottoporre determinati esami genetici a requisiti più severi. Per esempio potrà limitare la prescrizione ai medici che possiedono un determinato titolo di perfezionamento, se tali esami pongono requisiti più elevati, segnatamente per l'informazione, la consulenza o l'interpretazione dei risultati. Ciò può riguardare malattie rare o complesse come pure sintomi poco chiari, per i quali sono necessarie le competenze di specialisti del relativo settore. Anche per l'utilizzo di tecniche complesse, come per esempio il sequenziamento ad alto rendimento, che consente di decodificare l'intero genoma, sono necessarie conoscenze specifiche. In primo luogo entra in linea di conto come condizione un titolo di perfezionamento medico in genetica umana.

Secondo il *capoverso 3*, il Consiglio federale ha d'altro canto anche la possibilità, sentita la CEEGU, di fissare regole meno severe per la prescrizione se l'esame non pone requisiti particolari, in particolare per l'informazione, la consulenza e la comunicazione dei risultati. A questo scopo, la *lettera a* prevede la possibilità di consentire la prescrizione anche ai medici che non posseggono un titolo di perfezionamento nel settore specialistico in cui rientra l'esame in questione. In questa categoria potrebbero rientrare, per esempio, alcuni esami relativamente semplici, come gli accertamenti di disturbi della coagulazione. Inoltre il Consiglio federale, ai sensi della *lettera b,* può esonerare un esame genetico in ambito medico dal suddetto obbligo di prescrizione da parte di un medico specialista e consentire la prescrizione anche ad altri professionisti secondo la legge sulle professioni mediche, la legge federale del 18 marzo 2011[84] sulle professioni psicologiche o la legge federale sulle professioni

82 Cfr. raccomandazione 12/2013 della CEEGU sulla revisione della LEGU, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in ted.).
83 RS **832.112.31**
84 RS **935.81**

sanitarie. La cerchia delle persone autorizzate a prescrivere esami in ambito medico può così essere estesa anche a professionisti non medici, eventualmente con la riserva di qualifiche supplementari pertinenti.

Se esclude un esame dalla riserva del medico, secondo il *capoverso 4* il Consiglio federale può sottoporre l'esecuzione di tali esami ai requisiti che si applicano agli esami genetici secondo l'articolo 31 capoverso 1 (esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione). In tal caso possono essere dichiarate parzialmente o integralmente applicabili le disposizioni del capitolo 3, che pone requisiti diversi in materia d'informazione (art. 32), comunicazione delle informazioni in eccesso (art. 33) nonché prescrizione degli esami (art. 34) (cfr. i commenti ai suddetti articoli). I professionisti non medici designati dal Consiglio federale assumono un ruolo simile a quello dei medici nell'ambito della prescrizione, garantendo la procedura di prescrizione di esami genetici prevista dalla presente legge e assicurando in particolare il prelievo controllato dei campioni.

Anche se in linea di massima il Consiglio federale può consentire a vari professionisti non medici di prescrivere esami genetici, nell'ottica odierna entrano in considerazione in particolare i farmacisti, la cui attività è vincolata, analogamente a quella dei medici, a obblighi professionali e di conseguenza a obblighi di diligenza che includono segnatamente anche la valutazione della capacità di discernimento delle persone. I farmacisti, che sottostanno anche alla vigilanza cantonale, possono inoltre rispondere alle prime domande dei pazienti e, se necessario, spiegare l'informazione scritta allegata ai test. È ipotizzabile per esempio che in futuro determinati test farmacogenetici possano essere venduti in farmacia. Tali test commerciali forniscono indicazioni predittive in merito al dosaggio e alla compatibilità dei farmaci che, analogamente a un certificato di gruppo sanguigno, possono essere utili a persone che in quel momento non sono sottoposti a un trattamento medico. È altresì pensabile autorizzare i farmacisti a prescrivere determinati esami preventivi nell'ambito di programmi di depistaggio. Un programma del genere è stato avviato nel 2016 in relazione alla prevenzione del cancro del colon[85]. I farmacisti informano sul programma, determinano il rischio personale di cancro del colon e, se necessario, dispensano un test preventivo – in questo caso non genetico.

È inoltre ipotizzabile consentire per esempio a dietisti o fisioterapisti di prescrivere semplici esami genetici in ambito medico nel rispettivo settore specialistico. La formazione e l'esercizio di queste professioni sotto la propria responsabilità professionale sono ora disciplinati dalla legge federale sulle professioni sanitarie. Queste categorie professionali prescrivono già oggi esami genetici al di fuori dell'ambito medico[86].

La possibilità di prevedere a livello di ordinanza norme più o meno severe sulla prescrizione consente di reagire in modo adeguato agli sviluppi della medicina e della tecnica in questo campo.

85 No al cancro del colon: Dopo i 50 anni: screening per il cancro del colon! (www.no-al-cancro-del-colon.ch/)

86 Cfr. Marktanalyse und Abschätzung der Marktentwicklung von nicht-medizinischen genetischen Untersuchungen, a cura di B.S.S. Volkswirtschaftliche Beratung AG, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/de/gumg (solo in ted.).

*Art. 21* Consulenza genetica in generale

In considerazione delle profonde implicazioni e delle ripercussioni sulla salute che possono derivare segnatamente da esami genetici presintomatici e prenatali e dagli esami nell'ambito della pianificazione familiare, vige un ampio consenso sul fatto che tali esami possano essere svolti solo dopo un'approfondita consulenza genetica. La consulenza genetica va al di là del consueto dovere d'informazione del medico di cui all'articolo 6: accanto all'informazione generale, deve fornire alla persona interessata informazioni dettagliate, commisurate al caso specifico, per permetterle di decidere in modo autonomo se intende sottoporsi all'esame. La consulenza deve inoltre aiutare la persona interessata a capire il risultato al termine dell'esame e a reagire correttamente. La decisione di affrontare eventualmente singoli punti solo dopo l'esame è lasciata al medico, che deve stabilire l'approccio adeguato in funzione della situazione. La consulenza genetica segue un approccio olistico, che a seconda della situazione richiede la collaborazione di un team interdisciplinare. Secondo il *capoverso 1* la responsabilità di una consulenza genetica professionale è affidata ai medici che prescrivono l'esame. I medici possono delegare la consulenza anche a un altro specialista che possiede conoscenze approfondite di genetica e competenze specifiche nella consulenza genetica. È compito della CEEGU formulare delle raccomandazioni sulla consulenza genetica (cfr. art. 54 cpv. 2 lett. a).

La *lettera a* introduce, anche per gli esami genetici diagnostici, l'obbligo di mettere almeno a disposizione un'offerta di consulenza secondo il capoverso 3, a cui le persone interessate possono ricorrere se lo desiderano. Il motivo è che anche gli esami diagnostici possono essere complessi e in singoli casi sollevare questioni che devono essere discusse nell'ambito di un colloquio di consulenza. Se per la persona interessata non si pongono tali questioni, la consulenza può esser tralasciata. Ciò non vale invece per gli esami presintomatici e prenatali. La *lettera b* riprende a questo proposito l'attuale articolo 14 capoverso 1 LEGU, secondo cui tutti gli esami presintomatici e prenatali e gli esami nell'ambito della pianificazione familiare devono essere accompagnati da una consulenza.

Come la legislazione vigente, anche il disegno non prevede una consulenza genetica per gli esami farmacogenetici. Il motivo di questa differenza di trattamento risiede nel fatto che questi test non sono destinati ad accertare una malattia o una predisposizione a una malattia, bensì semplicemente l'azione ed eventuali effetti collaterali indesiderati di una terapia pianificata, oppure il dosaggio del relativo medicamento.

Secondo il *capoverso 2*, in linea con la legge in vigore, la consulenza non è direttiva e deve essere fornita da una persona competente. Deve inoltre considerare unicamente la situazione individuale e familiare della persona interessata nonché le possibili ripercussioni psicosociali dei risultati dell'esame sulla persona stessa e sulla sua famiglia. Altri aspetti che esulano dalla sfera individuale non devono confluire nella consulenza, in particolare non si devono perseguire obiettivi sociopolitici. Lo scopo di questa disposizione è di evitare tendenze eugeniche indesiderate, possibili soprattutto nella diagnosi genetica prenatale. Il colloquio di consulenza deve essere documentato dallo specialista consulente.

Il *capoverso 3* specifica i principali punti da discutere con la persona interessata o la persona autorizzata a rappresentarla, oltre all'informazione di cui all'articolo 6.

Anche qui il disegno segue la falsariga del diritto vigente. La consulenza ha per oggetto innanzitutto la frequenza e il tipo dell'anomalia da accertare (*lett. a*) nonché le ripercussioni mediche, psichiche e sociali inerenti all'esecuzione dell'esame o al rifiuto di sottoporvisi (*lett. b*). In particolare negli esami prenatali, ma anche in quelli presintomatici, conoscere la frequenza di un problema di salute può influenzare la decisione sull'ulteriore procedura. Occorre illustrare accuratamente gli argomenti a favore o contro l'esecuzione dell'esame. Conoscere il risultato dell'esame può risvegliare angosce, aprire prospettive di azione e richiedere delle decisioni, ma anche non sapere può essere fonte di preoccupazione e delle reazioni psichiche possono verificarsi in caso di esito sia positivo che negativo.

Gli esami genetici ed eventuali misure che ne conseguono possono comportare notevoli costi. Per questo motivo la consulenza deve affrontare anche la questione delle possibilità di assunzione di tali costi e misure (*lett. c*). Se l'esame genetico porta alla luce un'anomalia, occorre discuterne a fondo l'importanza e le misure profilattiche e terapeutiche disponibili (*lett. d*). È inoltre necessario segnalare le varie possibilità di sostegno alla persona interessata in funzione del risultato dell'esame (*lett. e*). Non si tratta solo di aiutare la persona interessata a elaborare il risultato dell'esame, ma anche di sviluppare strategie future. L'aiuto può venire da centri di consulenza speciali o da gruppi di mutua assistenza. Occorre infine informare che certi istituti di assicurazione hanno il diritto, segnatamente prima di stipulare determinate assicurazioni di diritto privato (cfr. art. 43 segg.), di esigere la rivelazione del risultato di precedenti esami presintomatici *(lett. f)*.

Il *capoverso 4* (analogamente all'attuale art. 14 cpv. 4) specifica che tra la consulenza e l'esecuzione dell'esame deve trascorrere un adeguato periodo di riflessione, la cui durata deve essere fissata di caso in caso tenendo conto delle condizioni concrete.

*Art. 22* Consulenza genetica in caso di esami genetici prenatali

Gli esami genetici prenatali sollevano interrogativi specifici che devono essere presi in considerazione nella consulenza genetica oltre ai punti descritti nell'articolo 21. In sostanza, la presente disposizione corrisponde all'articolo 15 del diritto in vigore, che già oggi prevede norme particolari per la consulenza in caso di esami genetici prenatali.

Secondo il *capoverso 1*, analogamente alla legge vigente, la donna incinta deve essere esplicitamente informata, prima e dopo l'esame genetico, sui suoi diritti di autodeterminazione. Poiché i vari aspetti del diritto di autodeterminazione della persona interessata non sono più riuniti in un'unica disposizione (art. 18 dalla legge vigente), ma esposti in una pluralità di esse (cfr. le prescrizioni sul consenso, sul diritto di essere informati e di non essere informati nonché sulle informazioni in eccesso), le disposizioni pertinenti sono qui enumerate per motivi di chiarezza. Le donne incinte che prendono in considerazione un esame genetico prenatale devono inoltre essere informate sull'esistenza di centri di informazione e consultori per esami prenatali, che offrono servizi d'informazione e consulenza indipendenti e generali sugli esami prenatali (cfr. commento all'art. 21). Secondo il diritto vigente (art. 15 cpv. 2), questa informazione deve essere fornita unicamente nei casi in cui

l'esame genetico non può essere seguito da una cura terapeutica o profilattica. Questa limitazione non appare adeguata: l'informazione sui centri menzionati deve essere fornita già al momento in cui la donna incinta prende in considerazione un esame genetico prenatale. Il ruolo di tali centri è di fornire non una consulenza genetica ai sensi degli articoli 21 e 22, bensì un'offerta informativa al di fuori del rapporto di trattamento medico. È così possibile garantire un'informazione completa della donna incinta.

Se è previsto l'esame di un'anomalia per la quale con ogni probabilità non esistono cure terapeutiche o profilattiche, la donna deve esserne avvertita in anticipo (*cpv. 2*). In particolare deve essere informata sul fatto che un risultato sfavorevole del test può sollevare la questione di un'interruzione di gravidanza.

Il *capoverso 3* è stato riformulato: se in relazione all'esame è presa in considerazione un'interruzione di gravidanza, la donna incinta deve ora essere informata anche sulle alternative a questa scelta. Il diritto vigente prevede tale informazione solo nei casi in cui viene accertata o è presumibile con grande probabilità una grave anomalia incurabile, limitando inutilmente il campo d'applicazione. Se in relazione all'esame la donna non esclude un'interruzione di gravidanza, l'informazione deve sempre essere fornita, indipendentemente dal fatto che l'esame riguardi una grave anomalia incurabile o un'altra caratteristica che nuoce direttamente alla salute dell'embrione o del feto. Nell'ambito dell'informazione, occorre segnalare in particolare le associazioni per genitori di bambini disabili e i gruppi di mutua assistenza, che possono offrire un prezioso sostegno nella decisione di far nascere o meno un bambino disabile, perché possono raccontare le proprie esperienze di vita con un bambino con la stessa disabilità.

Come in passato, secondo il *capoverso 4* il coniuge o il partner della donna incinta è coinvolto se possibile nella consulenza genetica. Sebbene la decisione del coinvolgimento sia lasciata unicamente alla donna incinta, di norma è auspicabile che la consulenza conduca a una decisione condivisa da entrambi. Ovviamente, la donna incinta è però libera di scegliere le sue persone di fiducia e può sostanzialmente coinvolgere tutte le persone che le stanno vicino.

*Art. 23* Informazione in caso di esami prenatali volti a valutare un rischio

Gli esami prenatali volti a valutare un rischio non sono esami genetici in senso stretto, perché non forniscono informazioni sicure sulle caratteristiche del patrimonio genetico dell'embrione o del feto. Danno solo indicazioni su anomalie genetiche del nascituro, che devono essere confermate da un esame genetico vero e proprio. Prescrivere per questi esami una consulenza genetica completa ai sensi degli articoli 21 e 22 non sarebbe giustificato dal punto di vista oggettivo e comporterebbe inutili costi supplementari. Anche la disposizione generale sull'informazione in caso di esami genetici (art. 6) è applicabile alle condizioni particolari degli esami prenatali volti a valutare un rischio solo in modo molto limitato, tanto più che tali esami non sono ancora esami genetici. Come l'articolo 16 vigente, la presente disposizione enumera quindi separatamente i contenuti dell'informazione rilevanti nell'ambito degli esami prenatali volti a valutare un rischio. Il disegno elenca i singoli punti sui quali la donna incinta deve essere informata nell'ambito dell'esame prenatale volto a

valutare un rischio. L'elenco dei contenuti dell'informazione non è esaustivo e l'informazione può andare oltre i punti menzionati. Può essere utile ricordare disposizioni generali del diritto dei pazienti, come l'assunzione dei costi o aspetti rilevanti della protezione dei dati. Occorre inoltre tener presenti anche gli sviluppi tecnici in quest'ambito. In particolare l'immaginografia migliora costantemente e fornisce risultati sempre più precisi. Bisogna tenerne conto nell'impostare l'informazione.

Nella frase introduttiva si rinuncia a descrivere gli esami prenatali volti a valutare il rischio, perché la definizione è già contenuta nell'articolo 3 lettera h. Rispetto al diritto vigente, nel testo tedesco il termine «Information» della legge in vigore è sostituito con «Aufklärung» per uniformare la terminologia (cfr. articolo 6); questa modifica non riguarda però la versione italiana, dove entrambi i termini sono tradotti con «informazione».

Le prescrizioni di cui alle lettere a–d corrispondono alla legislazione in vigore. Prima di un esame prenatale volto a valutare un rischio, la donna incinta deve essere informata dello scopo, del tipo e della significatività dell'esame (*lett. a*), della possibilità di un risultato inatteso (*lett. b*) e di eventuali esami e interventi che ne conseguono (*lett. c*). In analogia con i requisiti dell'esame genetico prenatale occorre segnalare l'esistenza dei centri d'informazione e di consultori per gli esami prenatali (*lett. d*). Ora la donna deve essere informata sui propri diritti (*lett. e),* in particolare sul diritto all'autodeterminazione (cfr. commento all'art. 6 lett. g), anche per gli esami prenatali volti a valutare un rischio.

Benché ciò non sia menzionato espressamente dalla legge, secondo il diritto generale dei pazienti il medico è tenuto a concedere alla donna incinta un adeguato periodo di riflessione tra l'informazione e l'esecuzione dell'esame.

*Art. 24* Centri d'informazione e consultori per esami prenatali

Questa disposizione riprende in gran parte l'articolo 17 della legge in vigore. Poiché la diagnostica prenatale solleva difficili interrogativi medici, etici e sociali, la LEGU obbliga i Cantoni a predisporre come misura collaterale centri d'informazione e consultori indipendenti per esami prenatali.

Come in passato, questi centri d'informazione e consultori non sono responsabili della consulenza genetica ai sensi degli articoli 21 e 22. Il loro compito è piuttosto di fornire informazioni generali su possibili anomalie e sui vari tipi di esami, nonché su come gestire eventuali referti patologici. Nonostante il carattere generale delle informazioni, i collaboratori devono disporre di sufficienti conoscenze sugli esami genetici e prenatali. Inoltre è compito dei centri d'informazione e dei consultori raccogliere e aggiornare le varie possibilità di contatto con associazioni di genitori di bambini disabili o con gruppi di mutua assistenza.

Come finora, i Cantoni sono liberi di affidare i compiti dei centri d'informazione agli attuali consultori di gravidanza istituiti secondo la legge federale del 9 ottobre 1981[87] sui consultori di gravidanza.

87 RS **857.5**

*Art. 25* Forma del consenso

Questa disposizione riprende le norme dell'articolo 18 capoverso 3 (diritto vigente) e prevede che il consenso a un esame genetico presintomatico o prenatale e a un esame nell'ambito della pianificazione familiare sia dato per scritto. L'obbligatorietà della forma scritta tiene conto del fatto che questo tipo di esami genetici può avere profonde ripercussioni sulla persona interessata: gli esami genetici presintomatici sono eseguiti perlopiù su una persona sana che, a seconda del risultato, viene a conoscenza di un'imminente malattia grave, deve decidere su misure profilattiche incisive e ripensare il suo intero percorso di vita o la pianificazione familiare. Dopo un esame genetico prenatale la donna incinta deve eventualmente decidere se far nascere un bambino disabile o interrompere la gravidanza. È quindi essenziale che la persona interessata sia consapevole della portata che la decisione di eseguire un esame ha per lei stessa, per i familiari e per il partner.

La revoca del consenso scritto può avvenire in qualsiasi momento, senza alcuna formalità. Come finora, per gli esami diagnostici e farmacogenetici non è richiesta la forma scritta. Anche per lo screening è possibile rinunciarvi (cfr. art. 30).

*Art. 26* Comunicazione del risultato dell'esame in generale

Nell'ambito dell'esecuzione della legge si è costatato che la legge in vigore non disciplina chiaramente la questione di chi può comunicare il risultato dell'esame alla persona interessata. Per colmare questa lacuna, il *capoverso 1* stabilisce espressamente che il risultato dell'esame può essere comunicato alla persona interessata solo dal medico o da un professionista incaricato da quest'ultimo. Questa prassi corrisponde alle attuali consuetudini e significa segnatamente che il laboratorio che ha svolto l'esame non può inviare il risultato direttamente alla persona interessata. Ciò è importante soprattutto per tre motivi. Innanzitutto i rapporti sono stilati di norma in modo da essere capiti dagli specialisti e non necessariamente da profani. In secondo luogo, in caso di risultato positivo è necessario garantire il proseguimento dell'assistenza. Infine, il laboratorio lavora sempre su incarico del medico e non è quindi in contatto diretto con il paziente. Se il medico che ha prescritto l'esame incarica un altro professionista di svolgere la consulenza genetica (cfr. commento all'art. 21 cpv. 1), quest'ultimo può naturalmente comunicare alla persona interessata anche il risultato dell'esame. Dall'obbligo di diligenza del personale medico specializzato consegue che questo compito può essere affidato solo a professionisti idonei, che dispongano di approfondite conoscenze specifiche in materia e delle necessarie capacità comunicative. Occorre infine precisare che, se dovesse consentire anche a professionisti non medici di prescrivere esami genetici (cfr. art. 20 cpv. 3 lett. b), il Consiglio federale consentirà anche la comunicazione da parte della persona che ha prescritto l'esame.

La comunicazione di un risultato presuppone sempre che la persona interessata voglia prendere conoscenza del risultato. Il diritto di non essere informati annulla l'attuale obbligo del medico di informare la persona interessata sul risultato dell'esame in presenza di un pericolo fisico imminente (cfr. commento all'art. 8).

Il *capoverso 2* stabilisce che per le persone incapaci di discernimento l'esito è comunicato alla persona autorizzata a rappresentarle. Quest'ultima non può rifiutare di

essere informata se il risultato è necessario per tutelare la salute della persona incapace di discernimento. La protezione della salute della persona interessata prevale sull'eventuale desiderio della persona autorizzata a rappresentarla di non essere informata, tanto più che essa ha il dovere di agire nell'interesse della persona incapace di discernimento. Un'eventuale dichiarazione di volontà espressa dalla persona interessata incapace di discernimento prima della sopravvenuta incapacità deve essere comunque rispettata dalla persona autorizzata a rappresentarla.

Se la persona autorizzata a rappresentarla può essere direttamente interessata dal risultato dell'esame genetico e non vuole prendere conoscenza dell'informazione, occorre designare – eventualmente facendo appello all'autorità di protezione dei minori e degli adulti competente – un'altra persona, che tuteli gli interessi della persona interessata. In questo contesto entrano in gioco le disposizioni applicabili del Codice civile.

Il *capoverso 3* corrisponde all'attuale articolo 19 capoverso 3. In questo contesto assume rilievo segnatamente anche l'articolo 7 capoverso 2 (diritto di essere informati). Se la comunicazione dei risultati ai familiari o ad altre persone vicine è necessaria per tutelare i loro interessi e la persona interessata nega il suo consenso, i medici possono chiedere di essere sciolti dal segreto professionale secondo l'articolo 321 numero 2 CP. Una comunicazione ai familiari senza il consenso della persona interessata può essere giustificata, per esempio, quando i familiari sono minacciati da un grave danno alla salute che potrebbe essere sventato con una terapia o una profilassi. La disposizione disciplina solo a quali condizioni può essere comunicato il risultato. I familiari o altre persone vicine decidono a loro volta autonomamente se vogliono prenderne conoscenza. L'autorità competente per lo scioglimento dal segreto professionale può chiedere alla Commissione di esperti di valutare il caso concreto.

*Art. 27* Comunicazione di informazioni in eccesso

In riferimento alle informazioni in eccesso che possono emergere nell'ambito del risultato dell'esame occorre innanzitutto tener presente che per principio bisogna evitare che siano prodotte (cfr. art. 9) e discutere della loro eventuale presenza già nell'ambito dell'informazione (cfr. art. 6 lett. d ed e). Siccome fanno parte del risultato, la loro comunicazione deve rispettare innanzitutto le prescrizioni di cui all'articolo 26. Secondo il *capoverso 1*, la persona interessata decide se e quali informazioni in eccesso le devono essere comunicate e in quale momento. Benché risulti già dal diritto di essere informati (art. 7) e dal diritto di non essere informati (art. 8), ai fini della chiarezza ciò è ribadito espressamente in questa sede per le informazioni in eccesso. Visti i vari tipi di informazioni in eccesso (cfr. art. 3 lett. n) la persona interessata deve poter decidere per esempio se vuole che le vengano comunicati:

- soltanto i risultati legati a una malattia per cui sono disponibili misure terapeutiche e profilattiche;
- anche i risultati legati a malattie non curabili in quel momento.

Il *capoverso 2* stabilisce che, se la persona interessata è incapace di discernimento, alla persona autorizzata a rappresentarla possono essere comunicate solamente determinate informazioni in eccesso (in analogia con le condizioni per la prescrizione di

cui all'articolo 16). In quest'ottica, la *lettera a* stabilisce che possono essere comunicate solo le informazioni necessarie per tutelare la salute della persona interessata. Possono inoltre essere comunicate informazioni in eccesso che riguardano una grave malattia ereditaria nella famiglia o la condizione di portatore di una tale malattia (*lett. b*). È così possibile comunicare una malattia ereditaria fino a quel momento ignorata. La presenza di una malattia ereditaria recessiva legata al cromosoma X, come la distrofia muscolare di Duchenne, in una ragazza può ad esempio influenzare la futura pianificazione familiare. La persona autorizzata a rappresentarla può successivamente decidere se vuole prendere conoscenza di tale informazione in eccesso. Se rifiuta, il medico può avviare la procedura di scioglimento dal segreto professionale se lo ritiene necessario per proteggere i familiari. Per il resto, al rifiuto di essere informati si applicano le disposizioni dell'articolo 26 capoverso 2.

Il *capoverso 3* contiene prescrizioni analoghe per gli esami prenatali. Secondo la *lettera a*, le informazioni in eccesso possono essere comunicate solo alle condizioni alle quali è stato prescritto l'esame prenatale (art. 17 cpv. 1). In analogia al disciplinamento per le persone incapaci di discernimento deve essere possibile una comunicazione anche quando le informazioni in eccesso riguardano una grave malattia ereditaria nella famiglia o la condizione di portatore di una tale malattia. Soprattutto in vista di un'altra gravidanza può essere giustificato apprendere informazioni di una grave malattia ereditaria, pur non essendo questa oggetto di esame.

Se nell'ambito di un esame prenatale non volto ad accertare malattie legate al sesso viene determinato il sesso dell'embrione o del feto, si applica l'articolo 17 capoversi 2 e 3, secondo cui il risultato non può essere comunicato alla donna incinta prima della fine della dodicesima settimana di gravidanza. Questa informazione non può essere comunicata neppure successivamente se vi è il rischio che la gravidanza sia interrotta per tale motivo.

## Sezione 2: Esecuzione di esami genetici

*Art. 28* Autorizzazione

L'obbligo di autorizzazione in ambito medico è disciplinato alla stessa stregua della legge attualmente in vigore: chi intende eseguire esami citogenetici o genetico-molecolari (art. 3 lett. b e c) in ambito medico necessita, come finora, di un'autorizzazione dell'UFSP (*cpv. 1*). L'esecuzione dei suddetti esami è particolarmente complessa. L'obbligo di autorizzazione e la vigilanza hanno lo scopo di assicurare che sia garantito un elevato standard di qualità, che le persone responsabili dispongano delle necessarie qualifiche e competenze e che le disposizioni di legge, soprattutto quelle sulla protezione dei dati, siano rispettate. Rimangono esclusi dall'obbligo di autorizzazione gli altri esami di laboratorio di cui all'articolo 3 lettera a e gli esami prenatali volti a valutare un rischio di cui all'articolo 3 lettera h.

Il *capoverso 2* consente un trattamento differenziato dell'obbligo di autorizzazione per determinati esami. Il Consiglio federale ha tuttora la possibilità, sentita la CEEGU, di prevedere l'obbligo di autorizzazione per altri esami genetici che non rientrano nella categoria della citogenetica o della genetica molecolare, o per esami

prenatali volti a valutare un rischio, se essi devono soddisfare gli stessi requisiti degli esami citogenetici e genetico-molecolari in materia di garanzia della qualità e d'interpretazione dei risultati (*lett. a*). Per contro può continuare ad escludere dall'obbligo di autorizzazione anche gli esami citogenetici o genetico-molecolari la cui esecuzione non presenta un'elevata complessità (*lett. b*). In base a questa facoltà di deroga finora è stata esclusa dall'obbligo di autorizzazione la tipizzazione di gruppi sanguigni nonché di caratteristiche ematiche e tessutali, a meno che gli esami non siano eseguiti per determinare se vi è una malattia ereditaria o una predisposizione a una malattia (cfr. art. 4 dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano).

Con la *lettera c* il Consiglio federale ha ora la possibilità di reagire in modo flessibile ai cambiamenti e alle innovazioni nell'esecuzione di esami genetici, segnatamente nella suddivisione delle varie fasi operative. Già oggi alcuni laboratori affidano singole fasi di lavoro tecniche a operatori specializzati in tali processi (cfr. n. 1.2.1 e 1.3.3). In alcuni casi non si tratta di laboratori dotati di un'autorizzazione all'esecuzione di esami genetici, bensì di istituti che sono specializzati per esempio nel sequenziamento o nell'elaborazione bio-informatica di dati genetici grezzi e che, a norma delle attuali basi giuridiche, non sono sottoposti all'obbligo di autorizzazione. La prassi seguita finora prevede che il laboratorio autorizzato sia responsabile di accertare la qualità delle attività svolte da tali imprese, prima di ricorrere ai loro servizi. Se opportuno segnatamente per garantire la qualità dei risultati dell'esame, il Consiglio federale riceve ora la possibilità di sottoporre tali offerte a un obbligo di autorizzazione.

Per soddisfare gli obiettivi della LEGU, il *capoverso 3* definisce le condizioni alle quali viene rilasciata l'autorizzazione. Considerato che l'obbligo di autorizzazione rappresenta una notevole ingerenza nella libertà economica, il disegno stabilisce ora per legge i principali criteri, finora definiti solo a livello di ordinanza. Tali criteri riguardano le condizioni specialistiche e operative (*lett. a*) e un adeguato sistema di gestione della qualità (*lett. b*).

Secondo il *capoverso 4* il Consiglio federale continuerà a disciplinare le condizioni di autorizzazione a livello di ordinanza (*lett. a)*. Lo stesso vale anche per gli obblighi che incombono al titolare dell'autorizzazione e per la procedura di autorizzazione (*lett. b e c*). Come finora spetterà inoltre al Consiglio federale disciplinare la vigilanza sui laboratori autorizzati (*lett. d*); la possibilità di effettuare ispezioni senza preavviso è menzionata già a livello di legge, considerando l'intensità dell'ingerenza nei diritti fondamentali dei titolari dell'autorizzazione. L'ordinanza disciplinerà infine anche lo scambio di informazioni tra le varie autorità coinvolte nel settore dei laboratori (*lett. e*). Sussiste così la garanzia che, in caso di laboratori che operano in più settori specialistici, per esempio elementi essenziali emersi dall'attività d'ispezione secondo la LEGU o misure adottate (p. es. revoca dell'autorizzazione) possano essere comunicati segnatamente anche all'Istituto svizzero per gli agenti terapeutici in veste di autorità di vigilanza sui laboratori di microbiologia[88] e alle autorità cantonali competenti per altri laboratori medici. Il disegno può rinunciare alla delega di competenze riguardo alla riscossione di emolumenti, poiché essa è già prevista

88 Cfr. art. 2 dell'ordinanza concernente i laboratori di microbiologia.

all'articolo 46*a* della legge del 21 marzo 1997[89] sull'organizzazione del Governo e dell'Amministrazione.

*Art. 29* Esecuzione di esami genetici all'estero

Gli esami genetici riguardano molti quadri clinici diversi. Un quadro clinico può spesso interessare pochissime persone. Sebbene in Svizzera esistano alcuni laboratori specializzati nell'esame di malattie ereditarie rare, non è possibile coprire l'intero spettro di analisi. Nel campo della genetica si rende pertanto necessaria una cooperazione internazionale. Soprattutto per malattie molto rare, l'esecuzione di un esame viene spesso delegata a un laboratorio estero specializzato in quella determinata patologia.

In analogia con l'attuale disposizione dell'ordinanza[90], la legge fissa ora i requisiti che devono rispettare sia i laboratori sia i medici che vogliono far effettuare un esame genetico all'estero. In base alle esperienze maturate nell'esecuzione, questa norma viene precisata nel senso che un esame genetico può essere delegato a un laboratorio estero solo se quest'ultimo garantisce un'esecuzione conforme allo stato della scienza e della tecnica (*lett. a*), dispone di un adeguato sistema di gestione della qualità (p. es. secondo le norme ISO/IEC 17025 o ISO 15189) (*lett. b*) ed è autorizzato a eseguire tali esami nel suo Paese (*lett. c*). In caso di trasferimento all'estero occorre inoltre tener conto delle restanti disposizioni sulla comunicazione transfrontaliera di dati (cfr. art. 10 cpv. 2 in combinato disposto con l'art. 6 LPD). In questo modo si può partire dal presupposto che anche l'esecuzione di esami genetici all'estero produca risultati affidabili e che sia garantita una protezione adeguata dei dati personali degni di particolare protezione. Nell'ambito dell'attività di vigilanza sui laboratori svizzeri è possibile controllare, perlomeno indirettamente, se vengono inviati mandati all'estero e se il laboratorio estero corrispondente soddisfa i requisiti descritti. Se inviano un mandato direttamente all'estero, i medici – che sottostanno alla vigilanza delle autorità sanitarie cantonali – sono tenuti a dimostrare che il laboratorio estero soddisfa i requisiti legali.

È da notare che, per quanto riguarda il rimborso dei costi degli esami genetici effettuati all'estero da parte dell'assicurazione sociale, sono determinanti unicamente le disposizioni applicabili della legislazione sulle assicurazioni sociali. Il presente disciplinamento, dettato da motivi di polizia sanitaria, non modifica in particolare il principio di territorialità, definito per esempio nell'ambito dell'assicurazione malattie.

## Sezione 3: Depistaggio genetico

*Art. 30*

Nella legge in vigore, il depistaggio genetico (noto anche come screening) è disciplinato soprattutto nell'articolo 12, ma le condizioni per la sua esecuzione sono rette

89 RS **172.010**
90 Art. 21 cpv. 1 dell'ordinanza sugli esami genetici sull'essere umano

anche da diverse altre disposizioni. Il disegno riunisce in un articolo tutte le prescrizioni relative a questo tipo di esame, ma si discosta solo leggermente dall'attuale disciplina.

Secondo il *capoverso 1,* per depistaggio genetico si intendono gli esami genetici proposti in modo sistematico a tutta la popolazione o a determinati gruppi di essa, senza tuttavia presumere che tali persone abbiano le caratteristiche ricercate (cfr. definizione legale nell'attuale art. 3 lett. i). Il depistaggio genetico riguarda quindi gli esami genetici presintomatici oppure è destinato all'individuazione precoce di malattie genetiche. Attualmente in Svizzera viene eseguito un solo tipo di depistaggio, il cosiddetto screening neonatale, condotto dal 1965 ed esteso continuamente, allo scopo di identificare nei neonati a pochi giorni dalla nascita attualmente nove patologie, perlopiù di origine genetica, in particolare malattie metaboliche e ormonali. Attraverso misure dietetiche o terapeutiche tempestive è possibile prevenire l'esordio di queste malattie o quantomeno ridurne i sintomi[91]. Dall'entrata in vigore della LEGU lo screening neonatale è stato esteso, in base alle relative autorizzazioni dell'UFSP, agli accertamenti della fibrosi cistica[92], della leucinosi e dell'aciduria glutarica.

Poiché il depistaggio genetico è offerto a tutta la popolazione o a determinati gruppi di essa, è indispensabile disciplinare in modo specifico questa forma di esame per evitare un rischio di danno esteso. Come finora, il depistaggio genetico può essere eseguito solo se il relativo programma è stato autorizzato dall'UFSP.

Il *capoverso 2* elenca tutti i punti che devono essere contenuti nel programma. La *lettera a* chiede che sia possibile una cura precoce della malattia o una profilassi corrispondente. Questa condizione è riconosciuta all'unanimità dagli ambienti scientifici già da tempo. Un depistaggio genetico è giustificato solo se esistono possibilità concrete di evitare o rinviare l'esordio di una malattia o influenzarne positivamente il decorso. Inoltre il metodo di esame deve fornire risultati attendibili (*lett. b*) e il programma deve dimostrare inoltre che è assicurata una consulenza genetica adeguata (*lett. c;* cfr. anche il commento al cpv. 3 lett. b). Infine, la legge esige ora che l'esecuzione del depistaggio genetico sia garantita per una durata adeguata (*lett. d*). Un depistaggio proposto sistematicamente a tutta la popolazione o a determinati gruppi di essa ha infatti senso solo se l'offerta è mantenuta su un arco di tempo relativamente lungo e se è assicurato il necessario finanziamento. Per il resto si può rimandare alla raccomandazione 4/2009 della CEEGU, che specifica le condizioni poste ai programmi di screening[93].

Il *capoverso 3* riunisce le agevolazioni concesse per l'esecuzione del depistaggio genetico, già contenuti parzialmente nella legge in vigore ma distribuiti in diverse disposizioni. Queste deroghe alle disposizioni generali sull'esecuzione di esami genetici presintomatici devono essere però indicate nel programma di depistaggio. Alla *lettera a* è prevista la possibilità che la prescrizione di esami genetici nell'ambito di depistaggio avvenga in deroga all'articolo 20. Nel programma deve essere

91 Cfr. www.neoscreening.ch/it
92 Barben, J. et al. Neugeborenen-Screening auf Cystische Fibrose – ab 1. Januar 2011 auch in der Schweiz, (2011) Bollettino dei medici svizzeri 92
93 Cfr. www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione.

specificato quali professionisti della salute possono prescrivere il relativo esame. Per lo screening neonatale, per esempio, attualmente l'esame del sangue prelevato dal tallone può essere prescritto da levatrici. Questi professionisti della salute devono però disporre di conoscenze corrispondenti e delle competenze necessarie per la prescrizione. La *lettera b* prevede delle deroghe alle disposizioni sulla consulenza di cui all'articolo 21. Considerato che il depistaggio genetico analizza di norma un gran numero di persone sane, prevedere una consulenza esauriente e individuale per ogni persona, come richiesto per gli esami presintomatici, comporterebbe un onere sproporzionato. Nel caso del depistaggio genetico, la consulenza deve essere invece adeguata alle circostanze (cfr. cpv. 2 lett. c). Sarebbe per esempio ipotizzabile che un colloquio individuale di consulenza avvenga solo in caso di referto positivo. È tuttavia importante garantire che in caso di bisogno sia sempre disponibile una consulenza genetica competente ed esauriente da parte di specialisti. Nell'ambito della domanda di autorizzazione di depistaggio genetico occorre quindi specificare nel programma le modalità della consulenza genetica e i punti da trattare obbligatoriamente nel corso di essa. Infine, la *lettera c* stabilisce per motivi di efficienza che il consenso al depistaggio genetico da parte della persona interessata o, se questa è incapace di discernimento, della persona autorizzata a rappresentarla non debba essere dato necessariamente per scritto.

Secondo il *capoverso 4*, prima di rilasciare l'autorizzazione l'UFSP consulta come in passato la CEEGU e, se necessario, la Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana (CNE). La consultazione della CNE è stata ritenuta utile per esempio nella procedura di autorizzazione degli esami supplementari menzionati sopra nell'ambito dello screening neonatale, dal momento che l'esame è effettuato su persone incapaci di discernimento e comprende un numero elevato di bambini in tutta la Svizzera (ogni anno circa 85 000 neonati).

Finora il Consiglio federale non si è avvalso della sua facoltà di prevedere condizioni supplementari (cfr. art. 12 cpv. 4 LEGU). La delega di competenze di cui al *capoverso 5* è completata con il requisito procedurale secondo cui il Consiglio federale deve consultare la CEEGU prima di stabilire le condizioni supplementari. Inoltre, se sono emanate condizioni supplementari occorre tener conto di eventuali normative in vigore a livello nazionale e internazionale. L'OMS e la Gran Bretagna hanno per esempio emanato linee guida per valutare i programmi di depistaggio in base a criteri dettagliati. Tali linee guida fanno leva sull'analisi completa dei benefici e dei danni dei programmi. La facoltà di disciplinare la procedura di rilascio dell'autorizzazione e la vigilanza scaturisce dalle competenze del Consiglio federale in materia di diritto di esecuzione e non è quindi citata esplicitamente.

## Capitolo 3: Esami genetici al di fuori dell'ambito medico

Questo capitolo disciplina gli esami genetici offerti ed eseguiti al di fuori dell'ambito medico, che non erano contemplati nella legge in vigore. Rientrano in questa categoria gli esami che non determinano caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico né perseguono uno scopo medico. Questi esami sono suddivisi in due categorie e regolamentati in modo diverso. Si tratta, da un lato, di esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione e, dall'altro, dei cosiddetti

«altri esami genetici» (cfr. art. 31). I motivi di questa distinzione sono indicati nella parte generale (n. 1.3.1.1). La prima sezione del capitolo 3 contiene le disposizioni che si applicano a entrambe le categorie. La seconda sezione stabilisce le disposizioni supplementari a cui sottostanno gli esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione.

Riguardo agli esami genetici al di fuori dell'ambito medico non bisogna dimenticare che già dalla terza sezione del primo capitolo (art. 16–18) è evidente che nell'ambito degli esami su persone incapaci di discernimento, degli esami prenatali e degli esami su persone decedute possono essere determinate unicamente caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico. In questo contesto, gli esami al di fuori dell'ambito medico sono quindi vietati.

## Sezione 1: Disposizioni generali

*Art. 31* Categorie di esami genetici al di fuori dell'ambito medico

La prima delle due categorie di caratteristiche genetiche al di fuori dell'ambito medico viene definita al *capoverso 1* con «esami genetici effettuati [...] allo scopo di determinare caratteristiche [...] degne di particolare protezione». Dall'inserimento di questa disposizione al capitolo 3 si evince che si tratta di esami genetici al di fuori dell'ambito medico riguardanti aspetti della personalità degni di particolare protezione.

L'ordinamento giuridico svizzero non specifica in modo esaustivo cosa s'intenda esattamente per «personalità». Questa espressione è stata utilizzata dapprima nel diritto civile, nel contesto del diritto alla protezione (cfr. art. 27 e 28 segg. CC), ma è di grande rilievo anche nella Costituzione federale (cfr. art. 10 Cost.). Nella dottrina[94] e nella giurisprudenza questo concetto è usato in senso lato per designare l'individuo nella sua unicità, nell'insieme delle sue predisposizioni e attività con i tratti a lui propri. La personalità così intesa è un bene giuridico integrale, composto però da svariate sfaccettature. La protezione della personalità comprende elementi fisici come il diritto all'integrità fisica, elementi psichici come il diritto a rapporti interpersonali e alla vita sentimentale, ma anche elementi sociali come il diritto al nome e ad altre caratteristiche d'identificazione, il diritto alla propria immagine e all'autodeterminazione in materia di informazione (protezione dei dati). Il bene giuridico comprende però anche il diritto alla sfera privata, incluso quello alla sfera segreta o intima. Quest'ultimo riveste particolare importanza in questo contesto e include tutte le circostanze di vita che una persona vuole sottrarre alla percezione e alla conoscenza degli altri o vuole condividere solo con determinate persone. È difficile definire in termini generali quali caratteristiche genetiche al di fuori dell'ambito medico rientrano in questa nozione giuridica. Il disegno suddivide le caratteristiche non mediche rilevanti in relazione alle informazioni sul patrimonio genetico in tre gruppi (cfr. *lett. a–c*), per renderne più comprensibile la classificazione tra le caratteristiche della personalità degne di particolare protezione.

94 Per le seguenti spiegazioni sulla personalità cfr. Andreas Meili, Kommentar zu Art. 28 ZGB, Basilea, Ginevra, Monaco, n. 5 e n. 16 segg.

Il primo gruppo, descritto alla *lettera a*, include tutti gli esami genetici di caratteristiche fisiologiche al di fuori dell'ambito medico la cui conoscenza può influire sullo stile di vita. Questa definizione si riferisce in generale agli esami che non forniscono informazioni su un eventuale danno alla salute della persona interessata o su altre caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico, ma che hanno ugualmente un certo nesso con la fisiologia (e quindi con la salute), perché in base a tali informazioni la persona interessata può eventualmente modificare il suo stile di vita. Un esempio sono le cosiddette analisi «life style», come gli esami volti a individuare il tipo metabolico per regolare il peso corporeo con un'alimentazione adeguata o un'attività sportiva mirata. Queste offerte di test mirano di norma a stabilire unicamente quali sono gli alimenti o le attività sportive adatti alla persona interessata. Non appena un esame è destinato ad accertare fattori genetici di rischio riguardo a malattie come il diabete, le malattie cardio-circolatorie o le intolleranze alimentari, esso non può essere più considerato un esame ai sensi della presente disposizione, ma deve essere classificato tra gli esami genetici in ambito medico, anche se tali rischi per la salute possono essere ridotti con uno stile di vita o un'alimentazione adeguati.

Secondo la *lettera b*, gli esami di caratteristiche personali al di fuori dell'ambito medico rientrano tra gli esami genetici contemplati dalla presente sezione. Essi includono per esempio gli esami destinati ad accertare il carattere, il comportamento, l'intelligenza, le preferenze e i talenti o il potenziale di aggressività non rilevante dal punto di vista medico. Questa categoria include anche gli esami sul talento sportivo o artistico.

La *lettera c*, infine, assegna a questa sezione anche gli accertamenti di caratteristiche concernenti l'origine etnica o d'altro tipo. Si tratta della ricerca genealogica condotta con metodi genetici nonché della determinazione dell'appartenenza per esempio a un popolo antico (p. es. i celti) oppure a un gruppo demografico o a un'etnia. Non si tratta di accertare rapporti di parentela, segnatamente la filiazione di singole persone (cfr. cap. 5). Questi esami genetici genealogici sono disponibili da qualche tempo come DTC GT. Finora, seguendo una raccomandazione della CEEGU[95], essi erano attribuiti alla categoria dei profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona, tanto più che, in determinate circostanze, possono servire a escludere indirettamente una filiazione paterna diretta (p. es. quando la linea ascendente Y del padre e del figlio non coincidono). Occorre rinunciare a questa attribuzione poiché questi esami genealogici non mirano ad accertare rapporti di filiazione diretta. Considerando il loro potenziale di discriminazione (p. es. sotto forma di razzismo)[96] e il potenziale di abusi (p. es. possibilità di escludere un'eventuale paternità), questi esami trovano una migliore collocazione tra gli esami volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione. Le offerte di test che, mediante un confronto con i dati di altri clienti a disposizione dell'offerente, consentono un'informazione su rapporti di parentela con persone concrete restano invece sottoposte al disciplinamento di cui al capitolo 5.

95 Cfr. raccomandazione 3/2008 della CEEGU sull'allestimento e l'utilizzazione di profili del DNA nella genealogia, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/gumek > Compiti e attività della Commissione (solo in in ted.).

96 Cfr. anche interpellanza 08.3641 Recordon del 3 ottobre 2010 «Utilizzo dei test del DNA a fini razzisti».

Gli esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione sottostanno alle disposizioni generali (cap. 1) nonché alle disposizioni dell'intero capitolo 3.

La seconda categoria di esami genetici al di fuori dell'ambito medico è definita nella legge come «altri esami genetici». Secondo il *capoverso 2*, questa categoria comprende tutti gli esami genetici che non rientrano nell'ambito medico (cfr. commento all'art. 19), non sono da considerarsi esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione (cfr. cpv. 1) né riguardano il settore dei profili del DNA (cfr. art. 3 lett. j e cap. 5). Gli altri esami genetici comprendono per esempio gli accertamenti genetici di caratteristiche fisiche esteriori (altezza, colore degli occhi o dei capelli), la capacità di percezione del gusto amaro o la consistenza del cerume. Altri esami attribuibili a questa categoria hanno manifestamente come oggetto aspetti ludici della genetica, con una significatività piuttosto limitata, come la determinazione della compatibilità tra due persone in vista di una relazione di coppia. Tutti questi esami non generano risultati rilevanti dal punto di vista medico né riguardano aspetti che, obiettivamente, non devono essere per esempio percepiti o appresi da tutti. Essi non chiariscono neppure questioni di filiazione né per esempio l'appartenenza etnica. I risultati che possono essere comunicati sono pertanto relativamente irrilevanti, tanto più che riguardano fatti che non hanno alcun bisogno di essere tenuti segreti alla luce del loro carattere pubblico o del rischio di abusi trascurabile. Per disciplinare tali esami, le disposizioni generali della legge e le disposizioni agli articoli 32 e 33 sono quindi sufficienti.

Il disegno rinuncia pertanto a stabilire disposizioni specifiche sulla prescrizione degli altri esami genetici. È quindi possibile offrire tali test direttamente ai clienti, per esempio tramite Internet. Una vigilanza dell'autorità, finalizzata a garantire la qualità, sembra eccessiva. I laboratori che eseguono solo gli esami genetici retti da questa sezione non sono quindi sottoposti all'obbligo di autorizzazione (cfr. anche n. 1.3.1.1). Occorre però tener presente che l'esecuzione di tali esami su terzi a loro insaputa o su persone incapaci di discernimento è abusiva e punibile (cfr. art. 56 cpv. 1 lett. a e c). Inoltre diverse altre basi legali offrono una certa protezione dalle violazioni dei requisiti generali, in particolare si applicano le disposizioni della legge federale del 19 dicembre 1986[97] contro la concorrenza sleale.

Occorre infine sottolineare che gli esami volti a determinare le caratteristiche descritte sopra ma eseguiti a scopo medico devono sempre essere considerati esami in ambito medico. Nella maggior parte dei casi, un esame volto a individuare il tipo metabolico su una persona in forte sovrappeso, per esempio, persegue uno scopo medico. Anche un esame effettuato per esempio per accertare una forma patologica dell'altezza o del colore degli occhi rientra nell'ambito medico.

Segnatamente a causa dell'evoluzione dell'offerta può essere difficile operare una distinzione sia tra le due categorie descritte sopra sia tra di esse e gli esami genetici in ambito medico nonché i profili del DNA. Per questo motivo il *capoverso 3* affida al Consiglio federale il compito di definire in dettaglio la portata degli esami genetici di cui ai capoversi 1 e 2. A livello di ordinanza sarà possibile specificare meglio questi esami, suddividendoli in sottogruppi o menzionando esempi.

97 RS **241**

*Art. 32* Informazione

Oltre ai contenuti dell'informazione che valgono per tutti gli esami genetici (art. 6), il *capoverso 1* prevede che per gli esami al di fuori dell'ambito medico siano trattati anche ulteriori aspetti. Il potenziale cliente deve essere informato sul laboratorio che esegue l'esame genetico (*lett. a*). Lo scopo principale di questa disposizione è di creare trasparenza sullo svolgimento dell'esame genetico. Particolare importanza è data alla comunicazione trasparente in caso di coinvolgimento di aziende e laboratori esteri, affinché il cliente sappia in quali Paesi vengono trattati i campioni e i dati. In questo senso la *lettera b* chiede che siano comunicati anche eventuali aziende e laboratori esteri che sono coinvolti nell'esecuzione dell'esame o che trattano i dati genetici, indipendentemente dal fatto che si tratti di dati degni di particolare protezione ai sensi dell'articolo 3 lettera c LPD o di altri dati o dal fatto che all'estero viga una legislazione ai sensi dell'articolo 6 capoverso 1 LPD, che garantisca una protezione adeguata della personalità della persona interessata.

Il *capoverso 2* disciplina la forma dell'informazione. Poiché gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico si presentano spesso sotto forma di prodotti, per i quali (diversamente dal rapporto terapeutico medico) non esiste un rapporto diretto tra il fornitore e la persona interessata, sembra opportuno che i contenuti dell'informazione siano disponibili per scritto. Oltre ai testi scritti tradizionali, questa condizione comprende anche la possibilità di copiare e trasmettere un testo in formato elettronico, per esempio per e-mail. Analogamente alle informazioni sui prodotti in altri settori (p. es. derrate alimentari o agenti terapeutici disponibili nelle drogherie), in questo caso devono venir raccolte e messe a disposizione delle persone interessate le principali informazioni. Viste le svariate forme di offerta possibili, la disposizione rinuncia a specificare chi deve mettere a disposizione le informazioni. Queste ultime possono essere elaborate per esempio dal produttore del test, dal laboratorio che lo esegue oppure dalla persona che lo prescrive. Obbligatoria è invece l'indicazione dei dati di contatto. Secondo la *lettera a*, vanno indicati i dati di contatto di un professionista che possa rispondere in modo competente a domande sull'esecuzione tecnica dell'esame in laboratorio, sulle proprietà specifiche del test e sui suoi effetti sulla persona interessata. In questo modo si vuole assicurare che la persona interessata abbia sempre accesso a tutte le informazioni necessarie per la sua decisione. Per sottolineare questo principio generale della protezione dei dati, secondo la *lettera b* devono inoltre essere indicati anche i dati di contatto della persona responsabile del trattamento dei dati. In questo modo, la persona interessata sa a chi può rivolgersi in caso di domande sul trattamento dei dati.

*Art. 33* Divieto di comunicare informazioni in eccesso

Secondo questa disposizione possono essere comunicati solamente i risultati che corrispondono allo scopo dell'esame. Questa prescrizione sottolinea quindi l'importanza dello scopo dell'esame o del test, che deve essere oggetto dell'informazione ai sensi dell'articolo 6 lettera a. Se un esame è volto per esempio ad accertare un'idoneità sportiva, la comunicazione del risultato deve vertere solo su questa idoneità, anche se il metodo utilizzato fornisce anche altri risultati, per esempio sul rischio di lesioni. La comunicazione del risultato è strettamente legata all'informazione perché quest'ultima definisce lo scopo dell'esame e, di conseguenza, anche le informazioni

che possono essere comunicate alla persona interessata. Per gli esami al di fuori dell'ambito medico è vietato comunicare qualsiasi informazione che esuli dallo scopo dell'esame. Questa limitazione della comunicazione deve essere illustrata già nell'ambito dell'informazione (cfr. art. 6 lett. d). Le informazioni in eccesso possono essere incluse nel rapporto sui risultati solo in ambito medico (cfr. art. 27).

## Sezione 2: Disposizioni supplementari per gli esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione

*Art. 34* Prescrizione degli esami

Il *capoverso 1* stabilisce quali categorie di persone sono autorizzate a prescrivere gli esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione di cui all'articolo 31 capoverso 1. Pur trattandosi di esami al di fuori dell'ambito medico, questi test devono poter essere prescritti unicamente da professionisti della salute abilitati all'esercizio della professione sotto la propria responsabilità professionale (*lett. a*). Questi ultimi devono inoltre disporre di conoscenze di base sulla genetica umana, acquisite nell'ambito della loro formazione e del loro perfezionamento (*lett. b*). Questa misura deve garantire che possano spiegare alle persone interessate – su richiesta di queste ultime – aspetti fondamentali di un esame genetico o illustrare il contenuto dell'informazione scritta. Analogamente alla prescrizione in ambito medico (cfr. art. 20) i professionisti della salute devono poter prescrivere solo esami genetici di caratteristiche degne di particolare protezione che rientrano nel loro settore specialistico. Il *capoverso 2* stabilisce pertanto che la prescrizione dell'esame genetico deve essere legata all'attività professionale di tale persona.

L'espressione «professionista della salute» comprende in particolare le professioni menzionate nelle leggi sulle professioni mediche, sulle professioni psicologiche e sulle professioni sanitarie che soddisfano i requisiti di cui al capoverso 1 lettera b. Sono tuttavia ipotizzabili anche altre professioni, a patto che siano soddisfatti i requisiti menzionati.

Il *capoverso 3* stabilisce che il prelievo del campione deve avvenire in presenza di chi ha prescritto l'esame. Questa disposizione garantisce che il campione provenga dalla persona che ha acconsentito all'esame dopo aver preso conoscenza dell'informazione scritta. È quindi impossibile prelevare illecitamente dei campioni a terzi e inviarli per l'esame. Ciò evita di aggirare le disposizioni sulla protezione delle persone incapaci di discernimento (cfr. osservazioni introduttive al cap. 3 e art. 16). In particolare ai genitori viene così preclusa la possibilità di far eseguire sui loro figli degli esami di caratteristiche degne di particolare protezione, ad esempio per limitare o indirizzare verso una determinata direzione le possibilità di sviluppo del bambino sin da piccolo in base a predisposizioni genetiche per particolari capacità.

Alla luce della molteplicità di test disponibili oggi e in futuro, è opportuno un approccio differenziato in materia di prescrizione. Il *capoverso 4* incarica il Consiglio federale di stabilire, sentita la CEEGU, gli esami genetici di caratteristiche degne di

particolare protezione che ciascun professionista della salute può prescrivere. Il Consiglio federale determina le qualifiche professionali necessarie per prescrivere tali esami. Siccome oggi gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico sono offerti in particolare nei settori dell'alimentazione e del fitness[98], ai fini della prescrizione entrano nuovamente in considerazione in particolare i farmacisti, i dietisti o i fisioterapisti (cfr. commento all'art. 20 cpv. 3 lett. b).

Accanto alla supervisione professionale dell'esame genetico, il professionista della salute svolge un ruolo importante nella misura in cui vigila sul fatto che il campione provenga dalla persona che si sottopone all'esame (cfr. cpv. 3) e pertanto fornisce un contributo essenziale alla protezione contro gli esami genetici abusivi.

*Art. 35* Autorizzazione

Secondo il *capoverso 1*, i laboratori che eseguono esami citogenetici o genetico-molecolari volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione sono ora assoggettati all'obbligo di autorizzazione. Anche questo tipo di esame può essere infatti complesso e comportare conseguenze non indifferenti per la persona interessata. Per garantire un elevato standard di qualità nell'esecuzione è giustificato prevedere un obbligo di autorizzazione e di conseguenza una vigilanza. Non vi è motivo per porre requisiti meno stringenti riguardo alla qualità degli esami volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione. Le premesse per l'autorizzazione dovranno essere quindi le stesse che in ambito medico (cfr. rimando all'art. 28 cpv. 3). Al Consiglio federale spetterà inoltre il compito di disciplinare i requisiti e gli obblighi del capo del laboratorio nonché la procedura di autorizzazione e gli altri aspetti (cfr. art. 28 cpv. 4).

Secondo il *capoverso 2*, sempre nell'interesse della flessibilità è opportuno attribuire al Consiglio federale, in analogia al disciplinamento in ambito medico (art. 28 cpv. 2), la competenza di prevedere deroghe ed estensioni dell'obbligo di autorizzazione oppure di sottoporre singole operazioni del processo di laboratorio a un obbligo di autorizzazione separato.

*Art. 36* Esecuzione all'estero

Per principio, anche l'esecuzione dell'esame all'estero dovrà essere retta dalle stesse regole applicate all'ambito medico. Siccome gli esami al di fuori dell'ambito medico non devono essere prescritti da un medico, l'articolo 29 è applicabile unicamente per analogia.

98 Cfr. Marktanalyse und Abschätzung der Marktentwicklung von nicht-medizinischen genetischen Untersuchungen, a cura di B.S.S. Volkswirtschaftliche Beratung AG, consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/de/gumg (solo in ted.).

## Capitolo 4:
## Esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile

### Sezione 1: Principio

*Art. 37*

La LEGU attualmente in vigore contiene già delle regole per l'esecuzione di esami genetici in relazione con rapporti di lavoro, assicurativi e nei casi di responsabilità civile (seppure con una terminologia leggermente diversa). Poiché il campo d'applicazione della legge vigente era limitato agli esami genetici in ambito medico, manca una regolamentazione per lo svolgimento di esami genetici al di fuori dell'ambito medico e l'utilizzazione dei relativi risultati. In proposito, il disegno stabilisce ora che nei rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile non si può esigere l'esecuzione di tali esami genetici. Non possono essere richiesti neanche dati genetici non rilevanti dal punto di vista medico; è inoltre vietato utilizzare tali dati. Il fatto che si tratti di informazioni in eccesso risultanti da esami in ambito medico o di risultati di esami al di fuori dell'ambito medico è irrilevante. Queste limitazioni sono giustificate dal momento che non vi è alcun motivo a sostegno dell'inclusione di dati genetici non rilevanti dal punto di vista medico nell'ambito dei rapporti di lavoro e assicurativi o nei casi di responsabilità civile. Le condizioni alle quali è consentita l'esecuzione di esami in ambito medico o la rivelazione e l'utilizzazione dei loro risultati sono disciplinate negli articoli seguenti.

Oltre alla presente disposizione di principio vi sono altre disposizioni applicabili. Da un lato occorre menzionare gli articoli 38 e seguenti del disegno e dall'altro anche altre disposizioni di diritto cantonale e federale, ad esempio le disposizioni generali di protezione del diritto del lavoro, quelle della legislazione sul contratto di assicurazione nonché le disposizioni procedurali in materia di responsabilità civile.

Occorre inoltre tener presente che possono risultare dati genetici rilevanti dal punto di vista medico anche da esami la cui esecuzione non sottostà alla LEGU; basti pensare a dati genetici risultanti da progetti di ricerca sottoposti alla legislazione sulla ricerca umana, ma già completati.

Occorre infine rilevare che l'intero capitolo 4 non si applica all'esecuzione di esami di caratteristiche non ereditarie (cfr. art. 2 cpv. 1). Tuttavia, le eventuali informazioni in eccesso su aspetti ereditari, ottenute tramite questi esami, possono essere utilizzate in relazione con rapporti di lavoro, assicurativi e nei casi di responsabilità civile solo se sono soddisfatte le disposizioni del capitolo 4.

### Sezione 2: Esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro

Il disegno non modifica in modo sostanziale le disposizioni della LEGU in relazione con rapporti di lavoro. Le seguenti considerazioni servono unicamente a contestualizzare tali disposizioni in relazione al diritto del lavoro.

In base all'articolo 328*b* CO il datore di lavoro può trattare dati concernenti il lavoratore soltanto in quanto si riferiscano all'idoneità lavorativa o siano necessari

all'esecuzione del contratto di lavoro. Durante le trattative di assunzione o un rapporto di lavoro, i dati sulla salute possono pertanto essere rilevati solo nella misura in cui riguardino l'idoneità al rapporto di lavoro in questione.

Mentre l'articolo 328*b* CO è destinato alla protezione della personalità del lavoratore, l'articolo 6 della legge del 13 marzo 1964[99] sul lavoro e l'articolo 82 della legge federale del 20 marzo 1981[100] sull'assicurazione contro gli infortuni (LAINF) obbligano il datore di lavoro a tutelare la salute del lavoratore, ossia a prendere tutte le misure adeguate al fine di prevenire gli infortuni professionali e le malattie professionali. Secondo l'articolo 70 dell'ordinanza del 19 dicembre 1983[101] sulla prevenzione degli infortuni (OPI), per prevenire malattie professionali, l'Istituto nazionale svizzero di assicurazione contro gli infortuni (INSAI) può, mediante decisione, assoggettare un'azienda, una parte di essa o un lavoratore alle prescrizioni sulla prevenzione nel settore della medicina del lavoro. Si tratta essenzialmente di lavori che, nonostante una protezione del lavoro ottimale, sono tuttora inevitabilmente associati al rischio di una malattia o disturbo professionale legalmente riconosciuti, provocati per esempio da sostanze chimiche, polveri, gas o radiazioni pericolose.

Oltre alla LAINF, altre normative specifiche, per esempio nel settore della radioprotezione o del traffico aereo, prescrivono l'accertamento dell'idoneità per determinate attività.

Attualmente, a quanto pare, in ambito lavorativo non sono ancora eseguiti esami genetico-molecolari o citogenetici, probabilmente perché nessun esame genetico presenta dei vantaggi rispetto ad altri metodi d'indagine. Oggi la prevenzione nel quadro della medicina del lavoro si serve della diagnostica clinica tradizionale a livello di fenotipo o di analisi chimiche per determinare indirettamente la maggior parte delle predisposizioni che potrebbero essere prevalentemente o in parte di origine genetica.

L'elemento interessante in un accertamento genetico dell'idoneità, come per altri esami d'idoneità, sarebbe quello di sapere se gli influssi nocivi del lavoro sullo stato di salute previsti in base alla predisposizione genetica della persona interessata possano risultare inammissibili o se vi è una predisposizione genetica che possa comportare un rischio per terzi o per l'ambiente. Negli esami d'idoneità volti a evitare gli infortuni si tratta, oltre alle disabilità fisiche, soprattutto di accertare predisposizioni a comportamenti individuali a rischio, siano essi innati o acquisiti. Accanto alle dipendenze, questi comprendono i disturbi dell'umore e della vigilanza nonché malattie neurologiche come l'epilessia. Anche se tali esami genetici non vengono ancora eseguiti nell'ambito di rapporti lavorativi, non bisogna trascurare il fatto che la situazione potrebbe cambiare in fretta con i progressi fatti nella genetica. Per ponderare accuratamente e con lungimiranza i diversi interessi e pilotare l'evoluzione nella direzione auspicata, appare opportuno mantenere la normativa vigente. Nell'ambito della revisione occorre modificare dal punto di vista materiale o sistematico unicamente i seguenti aspetti:

99 RS **822.11**
100 RS **832.20**
101 RS **832.30**

- l'obbligo di offrire una consulenza, stabilito all'articolo 23 capoverso 2 della LEGU vigente, scaturisce già dalle disposizioni del capitolo 2 e può quindi essere stralciato;
- a differenza del diritto vigente, il disegno rinuncia a chiedere la distruzione del campione al termine dell'esame (cfr. art. 23 cpv. 3 LEGU). I laboratori in cui sono effettuati esami genetici sono istituzioni autorizzate dall'autorità, che operano sotto la sua sorveglianza. Il loro sistema di garanzia della qualità prevede l'uso sicuro dei campioni e dei dati. Inoltre siccome determinati campioni devono poter essere utilizzati anche per il controllo della qualità, una distruzione del campione non è opportuna né indispensabile ai fini della protezione della personalità. Tra l'altro le disposizioni degli articoli 11 e 12 permettono di prevenire cambiamenti di destinazione;
- sono inoltre state stralciate le disposizioni riguardanti aspetti già disciplinati in altri atti normativi, come l'assunzione dei costi secondo la LAINF (art. 24 cpv. 2 LEGU) e la vigilanza disciplinata dalla legislazione sul lavoro e sull'assicurazione contro gli infortuni (art. 25 LEGU).

*Art. 38* Disposizioni generali

Il *capoverso 1* riprende la disposizione del vigente articolo 23 capoverso 1 LEGU e stabilisce che gli esami genetici possono essere impiegati in ambito lavorativo solo per ricercare una caratteristica genetica specifica che, sul posto di lavoro previsto, potrebbe causare danni alla salute o una malattia professionale della persona interessata oppure mettere gravemente in pericolo l'ambiente. È vietato determinare altre caratteristiche genetiche. La disposizione è riformulata nel senso che ora si applica sia agli esami genetici diagnostici sia a quelli presintomatici; in relazione agli esami presintomatici occorre inoltre rispettare gli articoli 39 e 40. È logico sancire questo principio generale a favore della protezione della personalità del lavoratore all'inizio della sezione dedicata ai rapporti di lavoro.

Il *capoverso 2* corrisponde al diritto vigente (art. 24 LEGU). Il medico può comunicare il risultato di un esame genetico solo alla persona interessata. La diagnosi non può essere comunicata al datore di lavoro in nessun caso. Per le sue esigenze è importante sapere unicamente se la persona interessata è idonea per l'attività prevista.

*Art. 39* Divieto concernente l'esecuzione di esami genetici presintomatici

In vista della firma di un contratto di lavoro o durante il rapporto di lavoro, né il datore di lavoro né un professionista medico incaricato possono esigere un esame genetico presintomatico (*lett. a*). Non sono inoltre autorizzati a chiedere o utilizzare dati (e segnatamente i risultati) di precedenti esami genetici presintomatici (*lett. b*). Questi divieti, sanzionati penalmente (cfr. art. 56 cpv. 1 lett. f e g), corrispondono alle prescrizioni dell'articolo 21 della legge in vigore. Già l'articolo 37 vieta gli esami genetici destinati a determinare caratteristiche personali di un lavoratore – desiderate o indesiderate – che non abbiano rilevanza patologica. Secondo queste prescrizioni, rimane sancito nella legge un divieto d'indagine e rivelazione di esami presintomatici in ambito lavorativo. Le deroghe al riguardo sono destinate esclusi-

vamente alla prevenzione di infortuni professionali (cfr. art. 40). Non possono essere utilizzati neanche i dati genetici risultanti da esami presintomatici comunicati eventualmente di spontanea volontà da una persona alla ricerca di un lavoro o da un lavoratore,.

Dal punto di vista terminologico, il disegno rinuncia all'espressione «medico di fiducia» sostituendola con «medico incaricato», utilizzata abitualmente nella legislazione sul lavoro, che designa un medico che per conto del datore di lavoro accerta l'idoneità o l'abilità lavorativa di una persona. Si può trattare anche del medico di famiglia.

*Art. 40* Deroga concernente la prescrizione di esami genetici presintomatici volti a prevenire malattie professionali e infortuni

Questa disposizione corrisponde alla legge in vigore: come finora, gli esami genetici presintomatici sono autorizzati solo in casi eccezionali nell'ambito della prevenzione delle malattie professionali. Essi possono però essere eseguiti solo se il senso e l'utilità dell'esame genetico sono provati scientificamente e se la Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU) li ha verificati e confermati in riferimento a determinati lavori. È inoltre necessario tenere conto del principio di proporzionalità.

Dalla frase introduttiva del *capoverso 1* risulta chiaramente che per poter eseguire esami genetici presintomatici in relazione con un'assunzione o nel corso di un rapporto di lavoro bisogna rispettare i requisiti applicabili agli esami in ambito medico (p. es. la forma scritta del consenso secondo l'art. 25, l'obbligo di un'offerta di consulenza secondo l'art. 21). A ciò si aggiungono i seguenti cinque requisiti specifici, che devono essere soddisfatti cumulativamente.

a. Il posto di lavoro è assoggettato, in virtù di una decisione dell'INSAI secondo l'articolo 70 OPI, alle norme sulla prevenzione nel settore della medicina del lavoro oppure per l'attività in questione occorre eseguire, sulla base di altre disposizioni federali, un esame medico di idoneità a causa della situazione di pericolo. Accanto ai posti di lavoro che possono provocare una malattia professionale che non può essere evitata attraverso misure di sicurezza, si tratta di attività che richiedono, nei limiti del possibile, un'affidabilità illimitata del lavoratore. È l'ordinamento giuridico a stabilire quali sono i lavori in questione, e non il singolo datore di lavoro o il medico.

b. Le misure da prendere sul posto di lavoro necessarie per esperienza, tecnicamente applicabili e adatte alle circostanze ai sensi delle disposizioni legali di protezione applicabili non sono sufficienti a escludere tali rischi. L'obiettivo prioritario della sicurezza del lavoro deve essere quello di rendere sicuro il posto di lavoro e di migliorare obiettivamente le condizioni di lavoro.

c. La predisposizione genetica da accertare deve effettivamente essere rilevante per la malattia professionale o i pericoli menzionati e tale rilevanza deve essere stata confermata dalla CEEGU in modo differenziato secondo la categoria del posto di lavoro. Al contempo, la CEEGU deve aver riconosciuto la sicurezza e l'attendibilità del metodo di esame adottato. È inoltre necessario fare in modo che l'esame venga eseguito possibilmente senza produrre in-

formazioni in eccesso. A tal fine può essere utile che la CEEGU fornisca anche indicazioni per l'interpretazione dei risultati.

Secondo il *capoverso 2* è introdotta una nuova condizione, con rimando all'articolo 71 OPI: l'INSAI deve approvare gli esami genetici eseguiti per prevenire una malattia professionale. Ciò garantisce al contempo che la rilevanza dell'esame ai fini della prevenzione delle malattie sia confermata anche dal punto di vista dell'assicurazione contro gli infortuni. Nei limiti del possibile, l'INSAI e la CEEGU devono concertarsi (cfr. lett. c).

*Art. 41* Vigilanza

Per quanto riguarda la vigilanza sui datori di lavoro, la disposizione rimanda ora unicamente alle norme della legislazione sull'assicurazione contro gli infortuni e sul lavoro. Il controllo del rispetto delle presenti disposizioni da parte dei medici chiamati a intervenire spetta alle autorità cantonali di vigilanza nel settore sanitario.

## Sezione 3: Esami genetici nell'ambito di rapporti assicurativi

Nel complesso, le disposizioni vigenti concernenti i rapporti assicurativi si sono dimostrate efficaci: da un lato garantiscono la protezione degli assicurati nel quadro dei rapporti assicurativi in settori fondamentali per la vita di tutti i giorni e dall'altro tengono adeguatamente conto del principio, riconosciuto nell'ambito delle assicurazioni private, della simmetria dell'informazione tra assicurati e istituti di assicurazione. Dal punto di vista materiale, il disegno ricalca pertanto il diritto vigente.

*Art. 42* Divieto concernente l'esecuzione di esami genetici

Questa disposizione corrisponde all'articolo 26 della legge in vigore. Come in precedenza, gli istituti di assicurazione non possono esigere dal proponente come condizione per la costituzione di un rapporto assicurativo né un esame genetico presintomatico né un esame genetico prenatale. Il divieto di esigere un esame riguarda tutti gli istituti di assicurazione, siano essi assicuratori privati o assicurazioni sociali. Per motivi sistematici, esso comprende ora anche gli esami nell'ambito della pianificazione familiare, benché apparentemente solo in rari casi forniscono informazioni rilevanti ai fini della stipulazione di un rapporto assicurativo. L'ammissibilità dell'esecuzione di esami genetici diagnostici è invece disciplinata dalle pertinenti disposizioni concernenti le assicurazioni sociali e private.

Gli istituti di assicurazione rilevano già oggi, nei limiti consentiti dalla legge, possibili caratteristiche del patrimonio genetico della persona da assicurare grazie all'anamnesi familiare, per esempio per quanto riguarda malattie vascolari o tumorali frequenti all'interno della famiglia. I dati sanitari rilevati secondo la prassi attuale consentono quindi già di trarre conclusioni anche su caratteristiche del patrimonio genetico. Il proponente non può però essere obbligato a sottoporsi a un esame sulle sue predisposizioni genetiche, poiché ciò rientra in un settore chiave della sfera privata e in particolare intaccherebbe in misura inammissibile il diritto della persona interessata di non essere informata.

*Art. 43* Divieto concernente le operazioni relative ai dati genetici

Dal punto di vista materiale, la disposizione riprende essenzialmente senza alcuna modifica l'articolo 27 della legge in vigore ed elenca le assicurazioni per le quali, oltre al divieto di esame, vige anche un divieto di chiedere e utilizzare i dati genetici (segnatamente i risultati) di precedenti esami presintomatici eseguiti sulla persona da assicurare. Gli istituti di assicurazione e i medici chiamati a intervenire non sono autorizzati a chiedere tali dati né a utilizzarli se ne vengono a conoscenza. Non è consentito chiedere né alla persona da assicurare né ai suoi familiari o a terzi se sono disponibili tali dati. Il divieto riguarda tutti i dati genetici concernenti eventuali predisposizioni a malattie della persona da assicurare, indipendentemente dal fatto che tali dati provengano da un esame genetico presintomatico eseguito precedentemente sulla persona stessa o su un familiare.

Si esclude a priori e in via generale qualsiasi selezione del rischio nel quadro delle assicurazioni rette interamente o parzialmente dalla legge federale del 6 ottobre 2000[102] sulla parte generale del diritto delle assicurazioni sociali (*cpv. 1 lett. a*). In particolare si tratta dell'assicurazione per la vecchiaia, i superstiti e l'invalidità, dell'assicurazione contro la disoccupazione, dell'assicurazione malattie obbligatoria, dell'assicurazione contro gli infortuni, dell'assicurazione militare e dell'indennità di perdita di guadagno (compresa l'assicurazione maternità) nonché degli assegni familiari e delle prestazioni complementari.

Il divieto di chiedere o utilizzare i dati di precedenti esami viene mantenuto anche per la previdenza professionale in ambito obbligatorio e sovraobbligatorio (*cpv. 1 lett. b*). Tale divieto vale per gli istituti della previdenza professionale anche quando un lavoratore indipendente vuole farsi assicurare ai sensi dell'articolo 44 della legge federale del 25 giugno 1982[103] sulla previdenza professionale per la vecchiaia, i superstiti e l'invalidità. Ciò tiene conto dell'importanza esistenziale del secondo pilastro. Per gli stessi motivi applicati alla previdenza professionale, il divieto si estende anche alle assicurazioni concernenti il pagamento obbligatorio del salario in caso di malattia o maternità (*cpv. 1 lett. c*).

Infine, le assicurazioni sulla vita con una somma assicurata fino a 400 000 franchi e le assicurazioni facoltative per l'invalidità con una rendita annua fino a 40 000 franchi continuano a essere soggette al divieto di chiedere e utilizzare dati di precedenti esami genetici presintomatici (*cpv. 1 lett. d ed e*). Grazie a queste restrizioni, la quota di assicurazioni nelle quali sono ammesse tali indagini rimane bassa; secondo un sondaggio interno dell'Associazione Svizzera d'Assicurazioni, nelle assicurazioni sulla vita ciò riguarda il 2 per cento circa dei casi[104] (cfr. anche commento al n. 1.4.4.4).

Secondo il *capoverso 2*, una frammentazione della copertura assicurativa mediante la conclusione di diverse polizze assicurative al fine di aggirare il limite stabilito per legge è inammissibile. Il proponente è di conseguenza tenuto a fornire le informazioni necessarie all'istituto di assicurazione.

102 RS **830.1**
103 RS **831.40**
104 Widmer Urs, Prädiktive Gentests beim Abschluss der Lebensversicherung, Pipette – Swiss Laboratory Medicine, n. 3, giugno 2014

Il diritto vigente non disciplina espressamente se sia ammissibile chiedere e utilizzare i dati di esami genetici prenatali e di esami nell'ambito della pianificazione familiare. La disposizione successiva (art. 28 della legge vigente), che disciplina le condizioni per poter chiedere o utilizzare risultati precedenti, riguarda infatti unicamente i dati di precedenti esami genetici presintomatici. Il *capoverso 3* chiarisce ora che, in generale, è inammissibile chiedere o utilizzare i dati di esami genetici prenatali per la costituzione di un rapporto assicurativo – sia nell'ambito delle assicurazioni sociali sia in quello delle assicurazioni private. Lo stesso vale per i dati di esami nell'ambito della pianificazione familiare. Questo divieto totale è giustificato se si considera la particolare sensibilità soprattutto dei dati genetici risultanti da esami genetici prenatali: in particolare un eventuale obbligo di rivelare i dati agli istituti di assicurazione non deve influenzare la decisione della donna incinta di eseguire esami genetici prenatali e la successiva utilizzazione dei dati genetici emersi.

*Art. 44* Operazioni relative ai dati di esami genetici presintomatici

La limitazione dell'utilizzazione dei dati genetici di precedenti esami genetici presintomatici prevista all'articolo precedente non contempla le assicurazioni private complementari all'assicurazione malattie né le assicurazioni sulla vita e per l'invalidità con somme assicurate superiori agli importi indicati all'articolo 43 capoverso 1 lettere d ed e. La presente disposizione stabilisce a quali condizioni gli assicuratori privati possono accedere a tali dati per questi contratti (cfr. anche art. 28 della legislazione in vigore). La persona da assicurare può essere tenuta a rispondere a domande (cfr. la dichiarazione obbligatoria secondo l'art. 4 della legge del 2 aprile 1908[105] sul contratto d'assicurazione) solo alle tre condizioni enumerate al capoverso 1.

Le due condizioni di cui alle *lettere a e b*, già previste dal diritto vigente, sono volte a garantire che siano poste solo domande effettivamente rilevanti per il calcolo del premio. In base alle conoscenze attuali, la maggior parte delle malattie ha un'eziologia multifattoriale. Anche nei casi in cui vi è una predisposizione alla malattia è quindi difficile quantificare con chiarezza l'effettivo aumento del rischio. Se la significatività dell'esame è altamente imprecisa, come avviene in alcuni test DTC disponibili all'estero, il risultato non può essere preso in considerazione per la conclusione di un'assicurazione. L'istituto di assicurazione ha la possibilità di chiedere alla CEEGU una perizia sull'attendibilità dei risultati di un esame genetico presintomatico. Secondo la *lettera c*, a queste condizioni si aggiunge il fatto che i dati richiesti o di cui è prevista l'utilizzazione devono essere noti alla persona da assicurare o a quella autorizzata a rappresentarla: solo così è garantita la simmetria dell'informazione tra il proponente e l'istituto di assicurazione.

La norma ripresa dal diritto vigente al *capoverso 2* mira a escludere che nel dossier dell'istituto di assicurazione figurino indicazioni sulla diagnosi concreta o i dati genetici concreti. Il proponente deve pertanto comunicare i dati di precedenti esami genetici presintomatici solo al medico chiamato a intervenire dall'istituto di assicurazione. Resta pertanto in vigore la disposizione secondo cui il professionista medi-

105 RS **221.229.1**

co incaricato dall'istituto di assicurazione – il quale peraltro è vincolato dal segreto professionale – può comunicare all'istituto unicamente se la persona da assicurare deve essere classificata in un particolare gruppo di rischio. Vista la norma generale concernente la conservazione dei dati di cui all'articolo 11, la disposizione vigente sulla conservazione di tali dati è obsoleta.

Infine, il *capoverso 3* vieta l'utilizzazione dei dati elaborati in vista della conclusione di un contratto di assicurazione per altri scopi. Questa prescrizione già in vigore viene menzionata tuttora in modo esplicito per evitare che le informazioni acquisite siano prese in considerazione anche per la conclusione di altre assicurazioni e per la valutazione del rischio in occasione della conclusione di un'assicurazione da parte di familiari.

## Sezione 4: Esami genetici nei casi di responsabilità civile

*Art. 45* Divieto concernente l'esecuzione di esami genetici e le operazioni relative ai dati genetici

Nel campo della responsabilità civile contrattuale o extra-contrattuale l'utilizzo di dati genetici può essere importante principalmente per il calcolo del danno o del risarcimento dei danni, perché si tratta per esempio di valutare per quale durata è necessario accordare una rendita per il risarcimento dei danni in seguito a un'incapacità di lavoro della parte lesa. Informazioni sul patrimonio genetico possono inoltre servire anche per stabilire il nesso causale tra un atto dannoso e il conseguente danno: è il caso ad esempio quando una determinata caratteristica genetica può essere la causa di un evento dannoso. A quanto pare, finora l'utilizzo di dati genetici nel campo della responsabilità civile è stato irrilevante nella pratica. Nell'ottica della ponderazione degli interessi il disegno prevede ciononostante che le prescrizioni finora applicabili unicamente per calcolare il danno o il risarcimento dei danni siano mantenute e al tempo stesso estese all'intera valutazione dal punto di vista della responsabilità civile.

Come finora, il disegno stabilisce un divieto assoluto di eseguire esami genetici presintomatici e prenatali nonché esami per la pianificazione familiare e di rivelarne o di utilizzarne i risultati[106] (cfr. l'art. 29 vigente). In base a questo divieto, sancito ora al *capoverso 1*, l'esecuzione di un esame o la richiesta e l'utilizzazione dei suoi risultati sono vietate anche con il consenso della parte lesa o quando i risultati sono a lei favorevoli.

Conformemente al diritto vigente, al *capoverso 2* è prevista una deroga per i casi in cui occorre decidere in merito a pretese di responsabilità civile per un danno al patrimonio genetico che potrebbe essere riconducibile a un fattore esterno. Un farmaco somministrato a una donna incinta o fattori ambientali possono per esempio causare un danno al patrimonio genetico del nascituro riconoscibile con gli esami prenatali. In questo e in altri casi di anomalie genetiche in cui entrano in gioco

106 Cfr. Fellmann Walter, Genetische Untersuchungen und Haftpflichtrecht, HAVE, 2006, pag. 9 segg., che parla a questo riguardo di un divieto dei metodi di prova, di un divieto di raccolta di prove e di un divieto di utilizzazione delle prove.

pretese di responsabilità civile, l'esecuzione degli esami vietati al capoverso precedente o l'utilizzazione dei relativi risultati in una valutazione dal punto di vista della responsabilità civile sono nell'interesse della parte lesa.

*Art. 46* Forma del consenso per gli esami genetici diagnostici

Qualora nel quadro di un danno concreto, segnatamente in relazione al calcolo del danno o del risarcimento del danno, occorra chiarire i sintomi clinici presentati dalla parte lesa, sono ammessi esami genetici diagnostici come pure l'utilizzazione dei relativi risultati. Per consentire alla persona interessata di valutare la portata dell'esame o dell'utilizzazione dei dati genetici nel quadro dell'accertamento del danno, come finora il disegno prevede che l'esame può essere eseguito solo con il consenso scritto della persona interessata.

Il disegno rinuncia a menzionare la possibilità, prevista dal diritto vigente, che un giudice ordini un esame genetico diagnostico nei casi di responsabilità civile. Visto quanto prevede il CPC, nel frattempo entrato in vigore, tale rimando è superfluo. Resta però invariata la possibilità che un giudice ordini un esame genetico diagnostico conformemente alle regole generali del CPC sulle prove o ad altre norme processuali pertinenti del diritto sulla responsabilità dello Stato.

## Capitolo 5: Profili del DNA volti a determinare la filiazione o l'identità di una persona

In questo capitolo sono indicati i requisiti che devono soddisfare gli esami destinati a determinare la filiazione o l'identità di una persona, nella misura in cui non sono retti dalla legge sui profili del DNA. La legge sui profili del DNA disciplina l'utilizzazione dei profili del DNA nei procedimenti penali e per l'identificazione di persone sconosciute e scomparse. Il disegno tratta invece, come la legge in vigore, dei profili del DNA che sono allestiti nell'ambito di una procedura civile o amministrativa e al di fuori di una procedura ufficiale, segnatamente degli esami destinati a chiarire i rapporti di parentela tra singole persone e segnatamente gli accertamenti di paternità. Gli accertamenti di paternità tramite i profili del DNA possono essere eseguiti su tutte le persone e a tutte le età, in particolare anche sui bambini. È possibile anche l'esame prenatale. Non rientrano invece tra i profili del DNA quegli esami volti ad accertare la provenienza in senso lato, cioè le questioni di appartenenza a determinati gruppi di persone o popoli originari (genealogia o ricerca sulla discendenza). Questi esami genealogici tramite analisi del DNA fanno parte degli esami genetici disciplinati dal capitolo 3, dove sono citati espressamente (art. 31 cpv. 1 lett. c).

Riguardo all'allestimento di profili del DNA di cui al presente capitolo occorre segnalare che la CEEGU è incaricata di formulare raccomandazioni sull'allestimento dei profili del DNA (art. 54 cpv. 2 lett. e). Le raccomandazioni dovranno includere gli standard di qualità e le modalità di esecuzione degli accertamenti in casi difficili. Un esempio è l'allestimento di profili del DNA nell'ambito di rapporti di parentela complessi (p. es. in caso di consanguineità dei genitori).

*Art. 47* Principi

Questa disposizione riprende il principio dell'attuale articolo 31, ma viene riformulata per tenere conto dell'ampliamento del campo d'applicazione e dei progressi tecnici e scientifici nell'allestimento dei profili del DNA. L'idea fondamentale è che, indipendentemente dalla tecnica utilizzata, un profilo del DNA è sempre un confronto di sequenze del DNA tra varie persone o vari campioni e non deve fornire informazioni su caratteristiche o tratti distintivi delle persone interessate.

Secondo il *capoverso 1* è vietato eseguire esami genetici su caratteristiche ereditate o ereditarie nell'ambito dell'allestimento di profili del DNA. Solo il sesso può essere accertato, come finora, in casi particolari, dato che per l'accertamento di determinati legami di parentela deve essere esaminato anche il cromosoma Y. Questa norma corrisponde a quella attuale, che vieta di ricercare informazioni sullo stato di salute o su altre caratteristiche individuali della persona interessata.

Il *capoverso 2* disciplina la procedura quando sono disponibili conoscenze su caratteristiche che tuttavia non possono essere accertate. La nuova disposizione proposta ammette che non è possibile impedire completamente l'acquisizione di tali conoscenze. Già oggi dal confronto di sequenze del DNA nella sezione non codificante vengono alla luce cromosomi o segmenti mancanti o soprannumerari. Di conseguenza la trisomia 21, per esempio, viene riconosciuta regolarmente. Poiché oggi anche nell'allestimento dei profili del DNA vengono impiegate nuove tecnologie, per esempio microarray di DNA per confrontare mutazioni puntiformi sul DNA, e vengono integrati nell'analisi anche i segmenti codificanti, bisogna aspettarsi un aumento delle informazioni in eccesso sulle caratteristiche rilevanti dal punto di vista medico o personali, per esempio il sesso o l'aspetto esteriore. Nei profili del DNA impiegati nei procedimenti penali, alcuni Paesi utilizzano già dei metodi che possono fornire informazioni sull'aspetto o la provenienza di una persona interessata. Per tener conto di questi elementi, il capoverso puntualizza che tali informazioni non devono essere inserite nel rapporto d'esame né comunicate alla persona interessata o a terzi. Ciò è motivato da un lato dal fatto che i laboratori che allestiscono profili del DNA nell'ambito della LEGU non soddisfano i requisiti fissati dalla legge per l'esame di tali caratteristiche. Dall'altro lo scopo dell'esame nell'ambito dei profili del DNA secondo la LEGU non è di scoprire tali caratteristiche. Il secondo periodo stabilisce che la persona interessata deve essere informata preliminarmente del fatto che le informazioni su tali caratteristiche non possono essere comunicate (cfr. art. 6 lett. e). La fornitura di questa informazione spetta alla persona che preleva il campione dalla persona interessata.

Il *capoverso 3* specifica le condizioni per il prelievo dei campioni e la verifica dell'identità. Il prelievo deve avvenire nel laboratorio incaricato oppure su suo ordine da parte di un medico o di un'altra persona idonea. In determinate procedure amministrative (p. es. per il ricongiungimento familiare nelle procedure di migrazione) il prelievo è svolto presso la rappresentanza svizzera all'estero, dove eventualmente non è disponibile un medico. In questi casi il laboratorio può autorizzare la rappresentanza svizzera a incaricare del prelievo un'altra persona idonea. Anche in un semplice prelievo con tampone buccale occorre osservare determinate precauzioni per esempio per evitare la contaminazione con DNA estraneo e la persona che lo esegue deve quindi disporre di adeguate conoscenze. Se è necessario un prelievo

di sangue, bisogna ricorrere a una persona debitamente qualificata. Un medico o un'altra persona idonea deve inoltre verificare l'identità della persona interessata. Questa misura ha lo scopo di garantire che il campione provenga effettivamente dalla persona che ha acconsentito all'esame. In questo modo si evita che vengano allestiti profili del DNA di terzi. Di norma, la verifica dell'identità è effettuata mediante il passaporto o la carta d'identità; in casi eccezionali sono ammessi altri provvedimenti adeguati per documentare che il campione proviene dalla persona che ha acconsentito all'esame.

La disposizione del diritto vigente secondo cui i campioni ottenuti dall'allestimento di un profilo del DNA non possono essere utilizzati per altri scopi è abrogata. Essa resta tuttavia valevole in quanto sono applicabili i pertinenti principi del primo capitolo (cfr. art. 2 cpv. 3) e i campioni e i dati possono essere utilizzati per altri scopi solo con il consenso della persona interessata (art. 11 e 12). Alla luce dell'autodeterminazione in materia d'informazione, un divieto assoluto di utilizzazione per un altro scopo sarebbe sproporzionato. L'utilizzazione dei campioni e dei dati genetici al termine di un esame genetico o dell'allestimento di un profilo del DNA è così disciplinato in modo unitario e a tal proposito si rimanda ai commenti ai principi menzionati.

Anche nell'ambito dell'allestimento dei profili del DNA vi sono sempre più imprese e laboratori attivi nella pubblicità e nella logistica transfrontaliera (cfr. commento all'art. 14). Per assicurare anche in questi casi la protezione della personalità delle persone interessate, il *capoverso 4* disciplina ora la pubblicità per l'allestimento di profili del DNA. Come all'articolo 14 capoverso 3, anche in questo caso devono essere rispettate determinate prescrizioni. Poiché le disposizioni da osservare sono in parte diverse da quelle degli esami genetici secondo i capitoli 2 e 3, l'articolo 2 capoverso 3 prevede che l'articolo 14 non si applichi però ai profili del DNA e il disegno introduce a questo proposito una norma specifica. Segnatamente i contenuti dell'informazione relativa ai profili del DNA non corrispondono a quelli dell'informazione di cui all'articolo 6. Per il resto si può rimandare al commento all'articolo 14 capoverso 3. Assume però una valenza particolare l'obbligo di fornire indicazioni relative al consenso. Il disciplinamento del consenso comprende anche il consenso rilasciato dalle persone autorizzate a rappresentare persone incapaci di discernimento e di riflesso la disposizione che esclude, in caso di determinazione della filiazione al di fuori della procedura ufficiale, che un bambino possa essere rappresentato dalla persona della quale si vuole accertare la filiazione (cfr. art. 51 cpv. 2). È pertanto vietata la pubblicità per i test di paternità segreti. Questa norma è sanzionata penalmente (cfr. art. 57 lett. a).

*Art. 48 Profili del DNA di persone decedute*

Questo articolo introduce una nuova disposizione sull'ammissibilità dell'allestimento di profili del DNA di persone decedute. Secondo la *lettera a*, un prerequisito a questo scopo è che la persona che chiede l'esame abbia addotto buoni motivi. Per esempio, per accertare che non sussista un rapporto di filiazione, possono esser fatti valere buoni motivi per l'allestimento di un profilo del DNA se, in base alle dichiarazioni attendibili di familiari o terzi o in base a incompatibilità di gruppi sanguigni, sussistono dubbi fondati sul rapporto di filiazione come definito dal diritto civile. Se

lo scopo è di dimostrare la filiazione diretta da una persona deceduta, l'esame può parimenti essere motivato da dichiarazioni attendibili di familiari o di terzi. Inoltre, secondo la *lettera b*, è richiesto il consenso degli stretti congiunti della persona deceduta. Se i congiunti negano il consenso, secondo il *capoverso 2* esso può essere sostituito dall'ordine di un'autorità o di un giudice. Per esempio, può sorgere il bisogno di determinare la filiazione di una persona deceduta quando vengono fatti valere diritti legittimi di successione e quindi occorre chiarire i rapporti secondo il diritto di famiglia. In tali casi può essere necessario l'ordine del giudice civile.

Se non vi sono più stretti congiunti o se questi non sono raggiungibili al prezzo di uno sforzo ragionevole, la determinazione della filiazione può avvenire, secondo il *capoverso 3*, anche senza il loro consenso o senza l'ordine di un'autorità o di un giudice. La persona che chiede l'accertamento deve in ogni caso rivelare i rapporti familiari e mostrare chi sono gli stretti congiunti e quali passi ha intrapreso per ottenere il loro consenso. Questa disposizione consente pertanto, in accordo con gli articoli 10 capoverso 2 e 119 capoverso 2 lettera g Cost., di applicare il diritto di conoscere la filiazione anche dopo il decesso della persona della quale si vuole accertare la filiazione. Un'eventuale volontà contraria manifestata dal defunto quando era ancora in vita non viene presa in considerazione perché il diritto di conoscere le proprie origini è da considerarsi preponderante[107].

Questa disposizione non riguarda l'identificazione di persone decedute da parte della polizia in una procedura non penale, per esempio l'identificazione di salme divenute irriconoscibili in seguito a un incidente o per effetto della decomposizione. Questi accertamenti sono disciplinati dalla legge sui profili del DNA.

*Art. 49* Procedura civile

Le disposizioni vigenti sull'allestimento di profili del DNA nelle procedure civili non subiscono sostanziali modifiche. In primo piano vi è il chiarimento di questioni di filiazione (azioni di paternità e azioni di contestazione o riconoscimento della paternità). In questo contesto è inevitabile coinvolgere diverse persone nell'esame. Il *capoverso 1* richiede il consenso scritto della persona interessata. In base all'articolo 5 capoverso 3, risulta che in caso di incapacità di discernimento è necessario il consenso scritto della persona autorizzata a rappresentarla. La questione del consenso all'accertamento delle proprie origini è un diritto strettamente personale (art. 19*c* cpv. 2 CC). Se la persona interessata è incapace di discernimento, questo diritto può essere pertanto esercitato dalla persona che la rappresenta; ciò significa che i rappresentanti legali definiti dal diritto sulla protezione dei minori e degli adulti sono autorizzati a decidere se far allestire un profilo del DNA (cfr. commento all'art. 51 cpv. 1 in materia di conflitti di interessi del rappresentante autorizzato). I minorenni capaci di discernimento devono dare invece personalmente il proprio consenso[108].

Contro la volontà di queste persone, un tale esame può essere imposto solo in base a una particolare base legale e su ordine di un giudice civile. Una tale base legale è prevista per l'ambito della procedura civile dal capoverso 1, che riprende il principio

107 Cfr. DTF 134 III 241 sul diritto del figlio maggiorenne di conoscere la propria ascendenza.

108 Meier/Stettler, Droit de la filiation, 5ª ed., n. 156, pag. 87.

enunciato dall'articolo 296 capoverso 2 CPC. L'iter per l'ordine di allestimento di profili del DNA nella procedura civile è disciplinato dal CPC. Anche le condizioni a cui si possono utilizzare profili del DNA allestiti in precedenza sono disciplinate dal diritto processuale civile.

L'allestimento di profili del DNA nell'ambito di procedimenti civili continuerà a riguardare prevalentemente questioni di filiazione. Non si può tuttavia escludere che anche in altri procedimenti civili (per esempio in particolari situazioni di contenzioso di diritto civile tra vicini) sia auspicato l'allestimento di un profilo del DNA per scopi d'identificazione o che un profilo del DNA allestito debba essere presentato come mezzo di prova. Ciò non deve essere vietato e si applicano gli stessi principi validi per il chiarimento di questioni di filiazione (obbligo del consenso o dell'ordine di un giudice nonché, per il resto, le disposizioni del CPC).

Il *capoverso 2* stabilisce che il laboratorio deve conservare i campioni e i dati risultanti fino al passaggio in giudicato della relativa sentenza. Secondo il diritto vigente, il giudice che ha ordinato l'esame deve provvedere affinché i campioni siano distrutti dopo il passaggio in giudicato della sentenza. Nella pratica, l'attuazione di questa disposizione ha suscitato in parte problemi o incertezze, segnatamente nei casi in cui l'allestimento dei profili del DNA è stato commissionato dalle persone interessate. Il giudice che ha ordinato l'esame deve pertanto informare il laboratorio che ha eseguito l'esame unicamente in merito alla conclusione del procedimento giudiziario e di conseguenza all'esistenza di una sentenza passata in giudicato. Successivamente si applicano le norme generali concernenti la conservazione dei campioni e dei dati nonché la loro utilizzazione per un altro scopo (art. 11 e 12). Come finora, la persona interessata o, se incapace di discernimento, la persona autorizzata a rappresentarla, può chiedere tuttavia l'ulteriore conservazione del campione. Una madre e il bambino possono essere per esempio interessati all'ulteriore conservazione se nell'azione di paternità viene esclusa la paternità del convenuto e si rendono quindi necessari ulteriori esami. La conservazione dei campioni evita di doverne prelevare di nuovi, permettendo così di ridurre i costi e risparmiare tempo.

*Art. 50* Procedura amministrativa

Anche questo articolo non subisce modifiche sostanziali nel disegno. Esso si applica sia alla procedura di prima istanza sia alla procedura di ricorso davanti a un tribunale amministrativo. Il *capoverso 1* consente a un'autorità amministrativa di subordinare il rilascio di un'autorizzazione o la concessione di una prestazione all'allestimento di un profilo del DNA, se sussistono dubbi fondati sulla filiazione o l'identità di una persona che non possono essere dissipati in altro modo. La determinazione della filiazione o dell'identità deve essere rilevante per la procedura amministrativa concreta. Si tratta di casi eccezionali, in cui la filiazione è molto incerta a causa di documenti rilasciati da Paesi in cui i servizi anagrafici sono poco sviluppati e non sempre affidabili e il cui chiarimento tramite profili del DNA appare opportuno anche tenendo conto del principio della proporzionalità. In questo modo è possibile appurare per esempio che la madre naturale residente all'estero abbia dato il suo consenso all'adozione del figlio in Svizzera. L'allestimento di profili del DNA può essere necessario anche nell'ambito delle procedure di ricongiungimento familiare, per esempio quando, a causa di una particolare situazione nel Paese di origine, non

sono disponibili documenti ufficiali attendibili sui rapporti familiari o sussistono forti dubbi sulle indicazioni del richiedente. Negli ultimi anni, diversi interventi parlamentari hanno chiesto test del DNA per il ricongiungimento familiare[109]. Questi interventi sono stati però respinti o ritirati, di modo che i profili del DNA non possono essere richiesti in via generale in caso di ricongiungimento familiare.

Il *capoverso 2* chiede sempre il consenso scritto della persona interessata per l'esecuzione dell'esame. Se quest'ultima è incapace di discernimento, è necessario il consenso scritto della persona autorizzata a rappresentarla (cfr. commento all'art. 51 cpv. 1 riguardo al conflitto di interessi).

Analogamente alla procedura civile, secondo il *capoverso 3* il laboratorio deve conservare i campioni e i dati risultanti fino al passaggio in giudicato della decisione o della sentenza. L'autorità competente informa il laboratorio non appena la decisione o la sentenza è passata in giudicato, dopodiché si applicano le norme generali concernenti la conservazione e l'utilizzazione per un altro scopo (art. 11 e 12).

*Art. 51* Disposizioni generali sui profili del DNA al di fuori di una procedura ufficiale

Questa disposizione disciplina l'allestimento di un profilo del DNA al di fuori di una procedura ufficiale. Come l'articolo 49, essa riguarda principalmente questioni di filiazione. L'allestimento di profili del DNA al di fuori di una procedura ufficiale può però essere auspicato anche in altri casi e deve essere ammesso, sempreché siano soddisfatte le relative condizioni. La disposizione non si limita quindi più solo ai casi di determinazione della filiazione al di fuori di una procedura ufficiale, ma si riferisce in generale all'allestimento di profili del DNA al di fuori di una procedura ufficiale.

Il *capoverso 1* stabilisce che l'allestimento del profilo del DNA è ammesso solo con il consenso scritto della persona interessata. Poiché in questi casi non sono coinvolte le autorità, la capacità di discernimento di una persona deve essere accertata dal laboratorio nel caso specifico. Se necessario, per questo accertamento il laboratorio può avvalersi di esperti.

Per quanto riguarda la determinazione della filiazione bisogna tener presente quanto segue: conoscere le proprie origini è un diritto garantito dalla Costituzione[110] e non deve essere ostacolato inutilmente. Negli ultimi anni sono però apparse sul mercato numerose imprese estere che offrono cosiddetti test di paternità «segreti» su Internet. L'obiettivo di questi test è di accertare una paternità sulla quale si nutrono dubbi senza il consenso della madre. In Svizzera l'esecuzione di questi test è vietata, perché avviene senza il consenso della madre e del figlio o della persona autorizzata a rappresentarlo. La loro prescrizione abusiva via Internet è quindi difficile da limi-

109 Iv. Pa. 13.444 Fehr Hans del 12.9.2013 «Test del DNA generalizzato ai fini del ricongiungimento familiare»; Iv. Pa. 07.495 Heer Alfred del 20.12.2007 «Analisi del DNA obbligatoria per il ricongiungimento familiare di persone provenienti da Paesi problematici»; Mo. 07.3761 Sommaruga Carlo del 5.10.2007 «Test DNA per candidati al ricongiungimento famigliare: chiarimento».

110 Cfr. art. 119 cpv. 2 lett. g Cost.; per l'interpretazione R.J. Schweizer, BV-Kommentar, n. 97 segg. sull'art. 24$^{novies}$ della vecchia Cost.

tare. A tale proposito nelle disposizioni penali sono ora previste sanzioni anche per i privati che commissionano un profilo del DNA senza il necessario consenso (cfr. art. 56 cpv. 1 lett. a).

Se la persona interessata è un bambino e l'autorità parentale è affidata al padre e alla madre, il consenso all'accertamento deve essere dato da entrambi i genitori. Se vi è una collisione di interessi, il diritto di rappresentanza decade (cfr. art. 306 cpv. 3 CC). Questo importante principio è sancito espressamente al *capoverso 2*. Per accertare la filiazione con il titolare dell'autorità parentale, il bambino non può essere rappresentato da entrambi i genitori. Il marito della madre non può per esempio rappresentare il bambino se si tratta di accertare la sua paternità. Anche la madre del bambino può avere un conflitto di interessi nell'accertamento della paternità, per esempio interessi di natura finanziaria che eventualmente sono in contrasto con il bene del minore. Se la madre si rifiuta di acconsentire a un accertamento richiesto dal padre legale, quest'ultimo (o anche il laboratorio) può rivolgersi all'autorità di protezione dei minori, che provvede a tutelare il bene del bambino. In caso di necessità quest'ultima nomina per il bambino un curatore, che può dare il consenso all'esecuzione dell'accertamento in sua vece. Se la madre acconsente all'accertamento, ma il laboratorio incaricato dell'esecuzione (o eventualmente il medico da esso incaricato, che in tal caso si procura anche il consenso e preleva il campione) ritiene ugualmente che vi siano indizi di un conflitto di interessi e che gli interessi del bambino non siano presi in debita considerazione, spetta al laboratorio chiedere il consenso dell'autorità competente secondo l'articolo 306 capoverso 2 CC. Se la persona di cui s'intende accertare la filiazione è un adulto incapace di discernimento occorre stabilire, conformemente alle disposizioni del CC sulla protezione degli adulti, chi può assumere la rappresentanza legale.

Per i profili del DNA volti a determinare la filiazione, secondo il *capoverso 3* prima dell'esame il laboratorio che allestisce il profilo del DNA deve informare le persone interessate sulle disposizioni del CC sul rapporto di filiazione e, in modo astratto e senza riferimento al caso concreto, sulle possibili ripercussioni psichiche e sociali della perizia sulla filiazione. L'informazione deve avvenire per scritto (cfr. art. 32 cpv. 2). Le persone interessate devono essere informate soprattutto sul fatto che la determinazione della filiazione tramite profili del DNA non modifica di per sé la situazione giuridica familiare, ma che il risultato può assumere importanza in una successiva procedura di diritto familiare e modificare i rapporti di diritto familiare e che l'accertamento, a seconda della situazione concreta, potrebbe comportare il rischio di problemi psichici. Le persone interessate hanno il compito di informarsi sulla situazione legale nella fattispecie presso una persona esperta. Il laboratorio non è tenuto a fornire queste informazioni, ma ha il compito di assicurarsi che ciò avvenga.

Il diritto vigente stabilisce che è la persona interessata (o, in caso d'incapacità di discernimento, la persona autorizzata a rappresentarla) a decidere in merito alla conservazione o alla distruzione dei campioni risultanti da profili del DNA al di fuori di una procedura ufficiale. Come per i profili del DNA nelle procedure civili e amministrative, anche in questo caso si applicano le disposizioni generali di cui agli articoli 11 e 12 sia per i campioni, sia per i dati.

*Art. 52* Disposizioni complementari sugli accertamenti prenatali della paternità

Come gli esami genetici prenatali, gli accertamenti prenatali della paternità sollevano delicate questioni etiche e sociali. I motivi che inducono una donna incinta a chiedere un accertamento della paternità del nascituro già prima della nascita possono essere molto diversi. Data questa premessa, è stabilito che la decisione di svolgere un accertamento prenatale di paternità spetti unicamente alla donna incinta (cfr. art. 51 cpv. 1).

Il *capoverso 1* chiede che la donna sia seguita da un medico. Quest'ultimo può prelevare il campione e incaricare il laboratorio di allestire il profilo del DNA solo dopo un approfondito colloquio di consulenza, analogo a quello richiesto per gli esami genetici prenatali (cfr. art. 17 e cap. 2). Il medico è libero di svolgere lui stesso il colloquio di consulenza, delegarlo a un altro specialista o indirizzare la donna incinta a un consultorio di gravidanza.

Secondo la *lettera a*, la donna incinta deve essere informata esaurientemente sull'esame in sé. Nel corso del colloquio occorre segnatamente precisare che oggi – a differenza del passato – tali esami sono eseguiti mediante metodi non invasivi e non comportano alcun rischio né per l'embrione o il feto né per la donna incinta (cfr. commento al n. 1.2.4). Per questo motivo, il disegno rinuncia a chiedere che siano affrontati eventuali rischi legati al prelievo del campione. Va invece discussa la significatività del metodo di esame: a seconda dell'avanzamento della gravidanza, infatti, la quantità di DNA del bambino nel sangue varia ed è possibile che si renda necessario un secondo prelievo di sangue. Ciò comporta un posticipo del risultato e può avere un influsso sul proseguimento della gravidanza. Oltre ad aspetti dell'esame, secondo la *lettera b* devono essere discusse le questioni psichiche, sociali e giuridiche inerenti alla gravidanza. In ciò rientra per esempio la possibilità che il padre riconosca il bambino già prima della nascita, il che può assumere importanza se la donna incinta non è sposata. È presumibile che affrontando le questioni psichiche, sociali e giuridiche di norma si discuta anche dei motivi per cui la donna intende eseguire l'esame. In deroga al diritto vigente, il disegno rinuncia però a esigere che siano discussi tali motivi, da un lato perché la decisione di eseguire l'esame spetta unicamente alla donna interessata, che non ha alcun bisogno di giustificarsi, e dall'altro perché – come già rilevato – i rischi di aborto legati all'esame, che finora rendevano opportuna una ponderazione con i motivi a favore dell'esame, sono ormai scomparsi. Nell'ambito del colloquio occorre inoltre illustrare in dettaglio le eventuali misure da adottare in seguito ai risultati dell'esame e le possibili misure di sostegno (*lett. c*) come pure le restrizioni a cui è soggetta la comunicazione del sesso dell'embrione o del feto, qualora sia stato determinato (*lett. d*; cfr. cpv. 3 e art. 6 lett. e).

Come per gli esami genetici prenatali, anche in questo ambito il colloquio di consulenza deve essere documentato (*cpv. 2*, cfr. art. 21 cpv. 2).

È possibile effettuare un accertamento prenatale della paternità nell'ambito di esami medici, ad esempio in occasione dell'accertamento di una trisomia 21. Oltre ai requisiti menzionati sopra, l'esecuzione di tali esami combinati deve soddisfare anche quelli di cui al capitolo 2.

Il *capoverso 3* vuole evitare un'interruzione di gravidanza dovuta unicamente al fatto che il sesso del bambino, determinato eventualmente nell'ambito dell'accertamento prenatale della paternità, non è gradito ai genitori. A questo scopo, il capoverso stabilisce delle restrizioni per la comunicazione del sesso, analogamente alle disposizioni per gli esami prenatali di cui all'articolo 17 capoversi 2 e 3. Nell'ambito di un accertamento prenatale della paternità, il sesso del nascituro non può essere comunicato prima della fine della dodicesima settimana dall'inizio dell'ultima mestruazione (dodicesima settimana di gravidanza). Inoltre secondo il *capoverso 4* questa informazione non può essere fornita neppure alla scadenza della dodicesima settimana di gravidanza, se vi è il rischio che la gravidanza sia interrotta per tale motivo. In questo modo, il disegno rafforza la protezione degli embrioni e dei feti. Questa disposizione si rivolge ai medici competenti e assegna loro il compito, dopo la dodicesima settimana di gravidanza, di scoprire per quali motivi i genitori o la donna incinta desiderano conoscere il sesso del nascituro e valutare se sussiste il pericolo che la gravidanza sia interrotta unicamente a causa di un sesso indesiderato (cfr. commento all'art. 17 cpv. 2 e 3).

*Art. 53* Riconoscimento per l'allestimento di profili del DNA

Per motivi legati alla sistematica, l'obbligo di riconoscimento per i laboratori che allestiscono profili del DNA viene ora disciplinato in un articolo separato, che dal punto di vista materiale corrisponde praticamente all'attuale articolo 8 capoverso 4.

Secondo il *capoverso 1*, il Dipartimento federale di giustizia e polizia rimane l'autorità competente per il rilascio dei riconoscimenti.

Il *capoverso 2* specifica le condizioni alle quali viene rilasciato un riconoscimento. Secondo la *lettera a* devono essere soddisfatte le condizioni specialistiche e operative. La persona responsabile deve possedere una formazione sufficiente e le conoscenze specialistiche necessarie. In virtù della *lettera b* è altresì necessario un adeguato sistema di gestione della qualità. Inoltre anche per l'allestimento dei profili del DNA si applica l'articolo 15, in base al quale gli esami genetici devono essere eseguiti conformemente allo stato della scienza e della tecnica (cfr. art. 2 cpv. 3).

Il *capoverso 3* attribuisce al Consiglio federale la competenza di descrivere in dettaglio le condizioni che i laboratori devono soddisfare per poter allestire profili del DNA. Come nell'ordinanza sull'allestimento di profili del DNA in materia civile e amministrativa, bisognerà poi precisare a livello di ordinanza i requisiti riguardanti la qualifica della persona responsabile e il sistema di gestione della qualità, nonché le condizioni operative (*lett. a*). Occorrerà definire con precisione anche gli obblighi che incombono al titolare del riconoscimento (*lett. b*), per esempio il dovere di partecipare a prove interlaboratorio o i doveri nell'ambito del trasferimento di incarichi nonché gli obblighi di notifica. Oltre alla competenza di disciplinare la procedura di riconoscimento (*lett. c*), analogamente alle disposizioni sugli esami genetici di cui ai capitoli 2 e 3 il Consiglio federale ha anche la competenza di disciplinare la vigilanza (*lett. d*). Nel quadro dell'esecuzione, l'autorità di riconoscimento ha la possibilità di verificare il rispetto delle disposizioni della presente legge e delle regole per il riconoscimento e, se necessario, di adottare le misure necessarie. Devono essere possibili anche ispezioni senza preavviso (cfr. art. 28 cpv. 4 lett. d e il

relativo commento). Il Consiglio federale ha inoltre la possibilità, sempre in analogia con le disposizioni sugli esami genetici di cui ai capitoli 2 e 3, di sottoporre all'obbligo di riconoscimento singole operazioni eseguite da strutture non riconosciute (*lett. e*, cfr. commento all'art. 28 cpv. 2 lett. c).

## Capitolo 6: Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano

*Art. 54*

Dopo l'entrata in vigore dell'attuale LEGU, il Consiglio federale ha istituito una Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU), che va mantenuta (*cpv. 1*). Si tratta di una commissione extraparlamentare ai sensi dell'articolo 57*a* della legge sull'organizzazione del Governo e dell'Amministrazione, i cui membri sono scelti in base alle loro competenze specialistiche nel campo della genetica conformemente ai compiti della Commissione. In seguito all'estensione del campo d'applicazione della LEGU bisognerà riesaminare la composizione della CEEGU.

Come finora, la CEEGU elaborerà raccomandazioni indirizzate al Consiglio federale su questioni di attualità nel campo della genetica umana e redigerà pareri sulle domande di autorizzazione. L'estensione del campo d'applicazione all'ambito non medico, amplierà tuttavia il contenuto di questi compiti: in futuro l'esperienza della CEEGU sarà richiesta per esempio per stabilire la competenza di ordinare esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione. A differenza della versione vigente, il *capoverso 2* rinuncia ad elencare i compiti già citati altrove nella legge (cfr. art. 2 cpv. 1 e 2, art. 20 cpv. 2 e 3, art. 26 cpv. 3, art. 28 cpv. 2, art. 30 cpv. 4 e 5, art. 34 cpv. 4, art. 40 lett. c, art. 53 cpv. 3 lett. e, art. 2*a* LRUm). Oltre alle suddette funzioni, la CEEGU ha in particolare il compito di:

- *formulare raccomandazioni sull'informazione secondo l'articolo 6, sulla consulenza genetica secondo gli articoli 21 e 22 e sull'informazione in caso di esami prenatali volti a valutare un rischio secondo l'articolo 23 (lett. a):* rispetto alla legge in vigore, la CEEGU ha il nuovo incarico di formulare raccomandazioni sull'informazione ai sensi dell'articolo 6 e mantiene i compiti relativi alle raccomandazioni sulla consulenza genetica e sull'informazione in caso di esami prenatali volti a valutare un rischio. Tali raccomandazioni sono destinate a meglio specificare le prescrizioni legali e a precisare la loro importanza per le diverse categorie di regolamentazione in ambito medico e al di fuori dello stesso. Esse devono inoltre definire i requisiti per le competenze specialistiche delle persone incaricate dell'informazione e della consulenza genetica;
- *formulare raccomandazioni riguardo alla qualifica necessaria per i medici che prescrivono esami genetici di cui all'articolo 20 capoverso 1 (lett. b):* oggi è l'Istituto svizzero per la formazione medica (ISFM) a organizzare il perfezionamento e l'aggiornamento dei medici. La CEEGU potrà esprimere

il suo parere sul contenuto e l'impostazione dei cicli di formazione dal punto di vista degli esami genetici;

- *pronunciarsi sulle domande di autorizzazione e partecipare alle misure di vigilanza, su richiesta del servizio federale competente, secondo l'articolo 28 capoverso 1 (lett. c)* nonché *elaborare all'attenzione del Consiglio federale criteri per il controllo di qualità degli esami genetici (lett. d):* l'UFSP, fedpol e se del caso anche l'Istituto svizzero per gli agenti terapeutici o il Servizio di accreditamento svizzero – segnatamente nel quadro della loro attività d'ispezione – possono rivolgersi alla CEEGU per ottenere eventuali informazioni specifiche;
- *formulare raccomandazioni per l'allestimento di profili del DNA (lett. e):* questa attività si focalizza sia sugli standard di qualità sia sulle raccomandazioni volte a spiegare come eseguire accertamenti in casi complessi;
- infine, secondo la *lettera f,* la CEEGU deve *seguire l'evoluzione scientifica e pratica nel campo degli esami genetici, formulare raccomandazioni a tale proposito e indicare la necessità di agire sul piano normativo:* gli esperti devono fornire, tra l'altro, le indicazioni e le basi necessarie affinché possa avvenire tempestivamente il necessario dibattito pubblico in vista degli sviluppi nel campo degli esami genetici.

Il giudizio sulle questioni etiche collegate agli esami genetici compete sostanzialmente alla Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana. È ovvio che le due commissioni debbano collaborare strettamente tra loro, poiché ogni valutazione etica presuppone una valutazione approfondita delle basi scientifiche[111].

La CEEGU adempie i propri compiti in maniera indipendente. Vista l'importanza di questo principio, esso è mantenuto anche nel disegno (*cpv. 3*).

## Capitolo 7: Valutazione della legge

*Art. 55*

Questo articolo è nuovo. Il *capoverso 1* obbliga l'UFSP, in conformità all'articolo 170 Cost., di verificare l'appropriatezza e l'efficacia della legge. Attraverso questa verifica o valutazione, si deve analizzare scientificamente se e come determinate misure realizzano le aspettative stabilite e in quale misura sono raggiunti gli obiettivi auspicati dalla legge. Si tratta quindi di valutare gli effetti relativi in particolare alla protezione della personalità degli esseri umani, alla garanzia della qualità degli esami genetici, ma anche alle condizioni quadro per l'esecuzione di esami genetici in Svizzera. Si devono inoltre poter fornire delle raccomandazioni di ottimizzazione.

Al termine della valutazione, il Dipartimento federale dell'interno riferisce al Consiglio federale sui risultati della valutazione (*cpv. 2*) in modo da garantire il coordinamento a livello del Collegio governativo. In tal modo quest'ultimo può adempiere il

111 Art. 2 cpv. 2 dell'ordinanza del 4 dicembre 2000 sulla Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana, RS **810.113.**

suo compito di verifica dell'efficacia nei confronti del potere legislativo. Eventuali attività di valutazione degli organi legislativi ottengono così una base materiale.

## Capitolo 8: Disposizioni penali

*Art. 56* Delitti

Secondo il *capoverso 1* sono puniti come delitti i seguenti atti.

*Lettera a: esami genetici eseguiti senza consenso*. Se la legislazione federale non prevede una deroga, gli esami genetici di cui all'articolo 5 possono essere eseguiti solo con il consenso espresso della persona interessata o, se è incapace di discernimento, del suo rappresentante legale. Questa disposizione è espressione del diritto di autodeterminazione di ogni persona in materia d'informazione. La lettera a corrisponde in gran parte all'attuale articolo 36 e tutela penalmente questo diritto. È punito con una pena detentiva o pecuniaria dapprima chiunque, intenzionalmente, prescrive o esegue un esame genetico senza il necessario consenso della persona interessata conformemente alla presente legge. La prescrizione è rivolta ai professionisti che prescrivono l'esame (segnatamente i medici), mentre l'esecuzione riguarda i laboratori. Bisogna però tener presente quanto segue: in ambito medico e in caso di esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione, di norma i laboratori possono presumere l'esistenza di un consenso valido, visto che l'esame genetico è prescritto da un professionista, responsabile di richiedere il consenso. I laboratori devono assicurarsi che sia stato rilasciato un consenso valido solo per gli altri esami genetici.

La disposizione penale contempla ora anche coloro che commissionano un esame genetico senza il necessario consenso. Poiché la legge permette determinati esami genetici non prescritti da un professionista (altri esami genetici di cui all'art. 31 cpv. 2), devono essere perseguite penalmente anche le persone che commissionano un tale esame senza il consenso espresso della persona interessata, soprattutto presso un fornitore su Internet.

Le sanzioni sono previste anche per chi allestisce o commissiona un profilo del DNA senza il consenso scritto della persona interessata (p. es. test segreti di paternità). L'attività di «allestimento» si riferisce ai laboratori che svolgono l'esame, mentre il «commissionare» riguarda i privati che, per esempio, vogliono far allestire di nascosto un profilo del DNA attraverso operatori stranieri via Internet.

La fattispecie penale sussiste anche quando non vengono rispettate le restrizioni dell'articolo 40 sugli esami genetici presintomatici volti a prevenire malattie professionali e infortuni. L'esame deve limitarsi alla predisposizione genetica rilevante per il posto di lavoro. Non possono essere esaminati intenzionalmente altri dati genetici. Se non è stato rilasciato il consenso all'esame genetico ai sensi dell'articolo 40, questa fattispecie di reato riguarda anche chi produce altre informazioni sul patrimonio genetico, non previste dal consenso (e peraltro vietate). Lo stesso vale quando nell'allestimento di un profilo del DNA, in violazione dell'articolo 47 capoverso 1, vengono esaminate intenzionalmente caratteristiche che sono disciplinate nei capitoli 2 e 3.

*Lettera b: comunicazione dei risultati dell'esame contro la volontà di una persona.* È inoltre punito chi, nell'ambito dell'esercizio della sua attività professionale, comunica il risultato di un esame a una persona contro la sua volontà. Anche il diritto di non essere informato rientra nel diritto di autodeterminazione in materia d'informazione; il suo rispetto viene ora tutelato penalmente. La fattispecie di reato contempla però solo le comunicazioni indesiderate nell'ambito dell'esercizio di un'attività professionale, ossia da parte delle persone che hanno prescritto l'esame o dei laboratori o delle imprese che l'hanno eseguito; se per esempio una persona interessata comunica il risultato di un esame genetico al proprio gemello contro la sua volontà, non può essere punita penalmente.

*Lettera c: esami abusivi su persone incapaci di discernimento.* Secondo questa norma si rende punibile chi prescrive o commissiona un esame genetico su una persona incapace di discernimento senza che siano soddisfatte le condizioni di cui all'articolo 16 capoverso 1 o 2. Tra i possibili autori di un tale reato rientrano i medici («che prescrivono») o i familiari («che commissionano»).

*Lettera d: esami prenatali abusivi.* Per gli esami prenatali abusivi sono previste sanzioni penali simili a quelle per gli esami genetici abusivi su persone incapaci di discernimento. La prescrizione e la commissione di esami genetici prenatali sono considerate abusive e perseguite penalmente se gli esami non soddisfano nessuna delle seguenti condizioni:

- l'esame riguarda caratteristiche che nuocciono direttamente alla salute dell'embrione o del feto (art. 17 cpv. 1 lett. a):
- l'esame serve alla determinazione dei gruppi sanguigni o di altre caratteristiche ematiche per poter prevenire o curare complicazioni risultanti da una corrispondente incompatibilità tra la madre e il feto (art. 17 cpv. 1 lett. b);
- l'esame serve ad accertare se il sangue del cordone ombelicale dell'embrione o del feto, in base alle sue caratteristiche tessutali, è idoneo per essere donato a un genitore, a un fratello o a una sorella (art. 17 cpv. 1 lett. c).

*Lettera e: esami vietati nell'ambito dei rapporti di lavoro e assicurativi.* Finora era disciplinato e tutelato penalmente solo il rapporto lavorativo, dove la legge limita gli esami genetici alle caratteristiche riguardanti la salute (art. 21 lett. c e 39 lett. a LEGU). La conoscenza delle caratteristiche al di fuori dell'ambito medico, disciplinate ora dalla legge, non è però rilevante in ambito lavorativo o assicurativo. La norma penale viene quindi ora estesa come principio generale all'ambito assicurativo e modificata dal punto di vista terminologico («al di fuori dell'ambito medico», art. 37).

*Lettere f–i: altri abusi nell'ambito dei rapporti di lavoro e assicurativi.* I divieti stabiliti nelle lettere f–i riprendono il contenuto della legge in vigore (art. 39 e 40 LEGU). Sia nei rapporti di lavoro sia in quelli assicurativi, è tutelato penalmente il divieto di chiedere e utilizzare i dati di precedenti esami genetici. Questa fattispecie penale rappresenta un elemento efficace per garantire la protezione contro le discriminazioni per i lavoratori e i candidati a un posto di lavoro oppure le persone che desiderano concludere un'assicurazione.

Alcuni atti sono puniti solo se commessi per mestiere. Conformemente ai principi penali generali, si tratta di un reato commesso per mestiere se il tempo e i mezzi destinati all'attività delittuosa, la frequenza dei singoli atti in un determinato periodo di tempo e i ricavi voluti e ottenuti indicano che l'autore svolge questa attività per mestiere. Secondo il *capoverso 2*, si tratta delle seguenti fattispecie:

*Lettera a: conservazione illecita di campioni e dati genetici*. Secondo l'articolo 11, la conservazione di campioni e dati genetici nell'ambito degli «altri esami genetici» (cfr. art. 31 cpv. 2) è limitata a due anni, a meno che la persona interessata non abbia rilasciato il consenso all'utilizzazione per un altro scopo. Le infrazioni per mestiere a questa disposizione devono essere punite penalmente, tanto più che in questo caso la LEGU non prevede misure di diritto amministrativo.

*Lettera b: utilizzazione abusiva per un altro scopo*. Considerata l'importanza del rispetto delle disposizioni che disciplinano l'utilizzazione di campioni e dati genetici dopo l'esecuzione di esami genetici o l'allestimento di profili del DNA, la presente disposizione qualifica le relative violazioni commesse per mestiere come delitti. Viene punito chiunque, senza consenso, utilizzi per altri scopi campioni e dati codificati e non codificati. Lo stesso vale se i campioni e i dati sono anonimizzati prima di essere utilizzati per un altro scopo senza che la persona interessata sia stata informata di tale operazione e del suo diritto di opposizione oppure se l'anonimizzazione è effettuata senza tener conto di un'eventuale opposizione (art. 12). Questa disposizione contempla anche i casi in cui istituti di assicurazione utilizzano dati genetici o la classificazione in un gruppo di rischio per uno scopo diverso da quello ammesso (cfr. art. 44 cpv. 3).

È da segnalare che è punito anche il mancato rispetto delle norme stabilite dalla LRUm riguardanti la riutilizzazione di materiale biologico o dati sanitari a scopo di ricerca (art. 63 cpv. 1 lett. c e d LRUm).

*Lettera c: consegna abusiva di test destinati a uso proprio*. Questa lettera tutela penalmente l'articolo 13. Solo in casi eccezionali i test genetici destinati a uso proprio dovrebbero essere disponibili liberamente sul mercato e alla portata anche dei profani (cfr. art. 31 cpv. 2); l'interpretazione dei risultati può infatti condurre a conclusioni errate pericolose e sussiste il rischio che venga violata la sfera privata di terzi. Attualmente non esistono test genetici utilizzabili autonomamente ai sensi dell'articolo 13 che indichino direttamente il risultato senza doversi rivolgere a un laboratorio. Se in futuro saranno disponibili, tali test potranno essere consegnati alle persone interessate solo nella categoria degli «altri esami genetici», cioè solo al di fuori dell'ambito medico e solo se non riguardano aspetti della sfera privata degni di protezione. Se è ammessa la consegna alle persone interessate, la disposizione penale non trova applicazione, indipendentemente dal fatto che la consegna avvenga in ambito controllato (da parte di un medico, farmacista, ecc.) oppure no.

È lecito chiedersi fino a che punto sia compito del diritto penale interferire in questa materia e proteggere da se stessi i cittadini capaci di discernimento. D'altro canto, un esame genetico fornisce informazioni approfondite riguardanti la sfera privata del singolo. Queste informazioni possono aiutarlo, ma rivelarsi anche un grosso peso. Per questo motivo l'ordinamento giuridico deve garantire che i prodotti pronti per l'uso con i quali è possibile eseguire un esame genetico non siano per principio

liberamente disponibili, ma siano utilizzati solo da specialisti, se necessario con l'accompagnamento di una consulenza genetica (art. 21 e 22). Inoltre la diffusione di test a uso proprio sul libero mercato consente la ricerca sul patrimonio genetico di terzi a loro insaputa o contro la loro volontà. Soprattutto per questi motivi è necessario un divieto la cui violazione sia sanzionata penalmente.

L'elemento distintivo di questa fattispecie è che i test genetici a uso proprio siano consegnati *intenzionalmente* alle persone interessate. Il fatto che la persona utilizzi il test per esaminare il proprio patrimonio genetico o quello di un terzo è irrilevante. Ovviamente è ammesso consegnare i test genetici a uso proprio ai commercianti che li distribuiscono agli ambulatori medici e ai laboratori.

*Lettere d ed e: prescrizione da parte di persone non autorizzate.* Sia nell'ambito medico (art. 20) sia per gli esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico (art. 34) la legge stabilisce chi è autorizzato a prescrivere l'esecuzione di tali esami. La cerchia delle persone che possono prescrivere gli esami genetici viene ora ampliata, ma rimane chiaramente limitata. Solo le persone autorizzate possono garantire la necessaria informazione e consulenza. La prescrizione da parte di persone diverse da quelle autorizzate comporta gravi rischi di abuso (esecuzione di esami non necessari e, di conseguenza, rischi inutili riguardo al disagio fisico e psichico e alla protezione dei dati genetici), motivo per cui, a tutela delle persone interessate, la prescrizione da parte di persone non autorizzate è ora resa punibile.

*Art. 57* Contravvenzioni

Sono puniti come contravvenzioni i seguenti atti.

*Lettera a: violazione delle disposizioni sulla pubblicità destinata al pubblico.* Negli ultimi anni la pubblicità per gli esami genetici e i profili del DNA ha registrato un forte incremento ed è disciplinata in modo specifico agli articoli 14 e 47 capoverso 4. Essa non sottostà tuttavia né a un obbligo di autorizzazione né a un'altra forma di vigilanza da parte delle autorità. In analogia con la legislazione sugli agenti terapeutici[112], le violazioni del divieto di pubblicità (art. 14 cpv. 1) sono pertanto sanzionate penalmente. È il caso della pubblicità illecita per esami genetici in ambito medico, esami genetici prenatali ed esami genetici su persone incapaci di discernimento, a meno che sia fatta da persone autorizzate a prescrivere tali esami secondo l'articolo 14 capoverso 2. La norma penale intende inoltre garantire che i principi fondamentali del disciplinamento degli esami genetici – in particolare le disposizioni sulla prescrizione e sul consenso – siano rese trasparenti nella pubblicità quando quest'ultima riguarda esami che esulano dall'ambito di controllo delle autorità (p. es. esami di cui all'art. 31 cpv. 2, ma anche offerte di esami svolti all'estero). Si incorre quindi in una pena anche nei casi in cui le indicazioni obbligatorie secondo gli articoli 14 capoverso 3 e 47 capoverso 4 sono scorrette o assenti.

*Lettera b: comunicazione prenatale illecita del sesso o di caratteristiche tessutali.* Secondo l'articolo 17 capoverso 2, il sesso dell'embrione o del feto determinato nell'ambito di un esame prenatale può essere comunicato alla donna incinta prima

112 Cfr. art. 87 cpv. 1 lett. b della legge sugli agenti terapeutici.

della scadenza della dodicesima settimana di gravidanza solo se è determinante per l'esistenza di un danno diretto alla salute. Negli altri casi (e anche nel contesto di accertamenti prenatali della paternità, cfr. art. 52 cpv. 3), durante le prime dodici settimane di gravidanza è vietato comunicare il sesso, allo scopo di prevenire interruzioni di gravidanza a causa del sesso non gradito ai genitori. Le infrazioni a questo divieto da parte del medico curante sono punite con una multa. Lo stesso vale per la comunicazione delle caratteristiche tessutali determinanti per stabilire se il sangue cordonale si presterà per una futura donazione a un fratello, a una sorella o a un genitore. Anche la comunicazione di questa informazione prima della scadenza della dodicesima settimana di gravidanza è inammissibile secondo l'articolo 17 capoverso 2 ed è passibile di pena secondo la presente disposizione.

*Lettere c e d: esecuzione senza autorizzazione o riconoscimento.* Queste disposizioni riprendono i contenuti dell'attuale articolo 37. La lettera d chiarisce inoltre che è punibile anche l'allestimento di profili del DNA senza il necessario riconoscimento del laboratorio.

È punito con una multa chiunque intenzionalmente esegua un esame genetico su una terza persona senza possedere l'autorizzazione prescritta dagli articoli 28 e 35 (esami genetici) o il riconoscimento prescritto dall'articolo 53 (profili del DNA). Non è necessaria una comminatoria di pena per disobbedienza a decisioni dell'autorità secondo l'articolo 292 CP.

Secondo l'articolo 28 capoverso 1, l'obbligo di autorizzazione si applica fondamentalmente solo all'esecuzione di esami citogenetici o genetico-molecolari ai sensi dell'articolo 3 lettere b e c in ambito medico, o che riguardano caratteristiche della personalità degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico. La comminatoria di pena vale però anche nel caso in cui il Consiglio federale, in virtù dell'articolo 28 capoverso 2 lettera a, preveda in un'ordinanza l'obbligo di autorizzazione anche per gli altri esami genetici e gli esami prenatali volti a valutare un rischio.

Nel caso di un laboratorio, tra i possibili autori di tale reato rientrano solo le persone fisiche e non il laboratorio stesso. È perseguibile chi in un laboratorio ha la responsabilità degli esami. La persona che dirige il laboratorio non è esonerata dalla responsabilità penale se agisce da sola o se le può essere imputata, per esempio, la colpa di non avere selezionato o istruito il personale con sufficiente diligenza.

*Art. 58* Autorità competente e diritto penale amministrativo

La presente disposizione corrisponde all'articolo 41 della legge in vigore. Per motivi di chiarezza si specifica che il perseguimento e il giudizio dei reati sanzionati dal disegno incombono ai Cantoni (*cpv. 1*). Il *capoverso 2* dichiara applicabili gli articoli 6, 7 e 15 della legge federale del 22 marzo 1974[113] sul diritto penale amministrativo anche per le autorità penali cantonali.

113 RS **313.0**

## Capitolo 9: Disposizioni finali

*Art. 59* Abrogazione e modifica di altri atti normativi

L'abrogazione e la modifica di altri atti normativi sono disciplinate nell'allegato. A tal proposito si rimanda ai commenti all'allegato.

*Art. 60* Disposizione transitoria

Secondo il *capoverso 1*, chi prima dell'entrata in vigore della presente revisione esegue già esami genetici dichiarati come soggetti ad autorizzazione dalla nuova legge e non possiede l'autorizzazione prescritta all'articolo 8 della LEGU in vigore deve presentare una domanda di autorizzazione all'UFSP entro tre mesi. Questa disposizione riguarda i laboratori che eseguono solo gli esami di cui all'articolo 31 volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico, per esempio esami sul metabolismo o le attitudini sportive. L'attività può proseguire fino al passaggio in giudicato della decisione dell'UFSP in merito alla domanda di autorizzazione. Chi non presenta la domanda entro il termine convenuto deve interrompere l'attività. Chi esegue intenzionalmente esami genetici senza la necessaria autorizzazione è punito con una multa secondo l'articolo 57 lettera c.

Il *capoverso 2* stabilisce che le autorizzazioni dell'UFSP a eseguire esami citogenetici e genetico-molecolari (art. 8 cpv. 1 LEGU) e i riconoscimenti di fedpol per l'allestimento di profili del DNA (art. 8 cpv. 4 LEGU) rilasciati secondo il diritto anteriore restano validi anche con il nuovo diritto.

Secondo il *capoverso 3*, i programmi di depistaggio in esecuzione già prima dell'entrata in vigore dell'attuale LEGU non necessitano di alcuna autorizzazione (come nella LEGU in vigore, cfr. art. 43). A titolo di esempio si può citare la parte dello screening neonatale per le malattie metaboliche svolta già prima dell'entrata in vigore della LEGU.

Anche in relazione ai programmi di depistaggio, le autorizzazioni rilasciate secondo il diritto vigente (art. 12 LEGU) restano valide. Ciò riguarda parimenti il già citato depistaggio genetico, esteso ad altre patologie, per il quale è stata rilasciata un'autorizzazione.

*Art. 61* Referendum ed entrata in vigore

La presente legge è un atto normativo che sottostà a referendum facoltativo secondo l'articolo 141 capoverso 1 lettera a Cost. *(cpv. 1)*. Il Consiglio federale è autorizzato, secondo il *capoverso 2,* a determinare la data della sua entrata in vigore.

*Allegato* Abrogazione e modifica di altri atti normativi

*Cifra I* Abrogazione di un altro atto normativo

Trattandosi di una revisione totale, la LEGU in vigore è abrogata.

*Cifra II* Modifica di altri atti normativi

*1. Legge sui profili del DNA*

Conseguentemente alla revisione totale vengono adeguate due disposizioni della legge sui profili del DNA.

*Art. 2 cpv. 1*

Le attuali versioni della LEGU e della legge sui profili del DNA danno sostanzialmente la stessa definizione di profilo del DNA. Per motivi di principio, ma anche per considerazioni pratiche, è opportuno che le due leggi mantengano anche in futuro una definizione identica. La nuova definizione del profilo del DNA introdotta dal disegno della LEGU deve quindi essere ripresa anche nella legge sui profili del DNA. Ciò significa in pratica che nella definizione del profilo del DNA di cui all'articolo 2 capoverso 1 della legge sui profili del DNA, come già avvenuto per l'articolo 3 lettera j del disegno della LEGU, deve essere superata la distinzione tra le sequenze codificanti e non codificanti del DNA (cfr. n. 1.2.5 e il commento all'art. 3 lett. j). Sul piano del contenuto, la definizione della legge sui profili del DNA, quindi nell'ambito dei procedimenti penali, si distingue da quella del disegno della LEGU solo per quanto riguarda lo scopo dell'analisi del DNA. Mentre nel campo di applicazione della LEGU può essere svolto anche l'accertamento della filiazione, lo scopo dell'analisi nell'ambito dei procedimenti penali si limita all'identificazione della persona interessata.

*Art. 10 cpv. 2 e 3*

Secondo l'articolo 10, il sistema d'informazione basato sui profili del DNA è «gestito esclusivamente dalla Confederazione». A questo proposito, l'articolo 9*a* dell'ordinanza del 3 dicembre 2004[114] sui profili del DNA specifica che il compito di confrontare i profili del DNA spetta al cosiddetto Ufficio di coordinamento. Si tratta di un incarico speciale che un laboratorio di analisi del DNA riconosciuto svolge in aggiunta al suo mandato principale, cioè l'allestimento di profili del DNA. Il laboratorio è designato dal DFGP (art. 9*a* cpv. 1). Da quando è stato istituito il sistema d'informazione (1° luglio 2000), i compiti dell'Ufficio di coordinamento sono affidati all'Istituto di medicina legale dell'Università di Zurigo (Institut für Rechtsmedizin, IRM).

Il nuovo articolo 10 capoversi 2 e 3 riprende fondamentalmente il contenuto dell'art. 9*a* dell'ordinanza sui profili del DNA. La novità apportata alla legge sui profili del DNA consiste quindi essenzialmente nel fatto che in futuro la possibilità di delegare i compiti a un laboratorio riconosciuto sarà disciplinata formalmente nella legge. È così garantita la conformità con l'articolo 178 capoverso 3 Cost., secondo cui i compiti amministrativi possono essere affidati a terzi che non fanno parte dell'Amministrazione federale se ciò è previsto da una legge.

114 RS **363.1**

*2. Legge sulla medicina della procreazione (LPAM)*

Nel contesto della presente revisione totale, i rimandi della LPAM devono essere aggiornati e completati con le disposizioni della LEGU applicabili ai metodi di procreazione con esami genetici su cellule germinali o embrioni in vitro.

*Art. 6a cpv. 1 lett. f*

Nel disegno di revisione totale della LEGU, i centri di informazione e i consultori sono ora disciplinati all'articolo 24. Il rimando nella LPAM va adeguato.

*Art. 6b* Disposizioni applicabili della LEGU

In seguito all'ammissione della diagnostica preimpianto, per quanto riguarda la protezione e la comunicazione dei dati la LPAM rimanda alle disposizioni della LEGU applicabili. Anche altri aspetti dei principi della LEGU completati devono ora essere applicabili agli esami genetici eseguiti su cellule germinali o embrioni *in vitro* nell'ambito dei metodi di procreazione. Si tratta in particolare di aspetti legati al diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione, esposti qui di seguito.

- Secondo la *lettera a*, i diritti di essere o non essere informati, sanciti agli articoli 7 e 8 del disegno, devono essere applicabili anche agli esami genetici nell'ambito dei metodi di procreazione (cfr. commento agli art. 7 e 8).
- La *lettera b* sancisce l'applicabilità dell'articolo 9. Quest'ultimo mira a evitare, nei limiti del possibile, la produzione di informazioni in eccesso e a tal fine si rivolge ai laboratori. Analogamente, i laboratori devono provvedere anche in caso di esami genetici nell'ambito dei metodi di procreazione affinché sia evitata, nei limiti del possibile, la produzione di informazioni in eccesso (cfr. commento all'art. 9). In deroga al disciplinamento della diagnostica preimpianto (cfr. art. 17 cpv. 2 e 3 e 27 cpv. 3), il disegno non prevede però nessuna limitazione della comunicazione delle informazioni in eccesso risultanti da esami genetici nell'ambito dei metodi di procreazione. La valutazione del disciplinamento della diagnostica preimpianto, prevista all'articolo 14*a* LPAM, dovrà tra l'altro mostrare se sia necessaria una limitazione del genere.
- Nella versione del progetto di ammissione della diagnostica preimpianto, l'articolo 6*b* LPAM prevede già che alla protezione dei dati si applica la relativa disposizione della LEGU. Il presente disegno completa l'articolo sulla protezione dei dati (art. 10), nel primo capitolo, con disposizioni sulla conservazione dei campioni e dei dati genetici (art. 11) e sulla loro utilizzazione per un altro scopo (art. 12). Le disposizioni di questi articoli sembrano utili anche per gli esami genetici nell'ambito dei metodi di procreazione e secondo la *lettera c* devono quindi essere applicabili anche in questi casi.
- Secondo la *lettera d* sono applicabili per analogia le disposizioni del capitolo 4 (Esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile), che possono assumere rilievo quando, nell'ambito di metodi di procreazione, sono eseguiti esami genetici su cellule germinali o embrioni *in vitro*. Né il datore di lavoro né medici da esso incaricati

possono chiedere o utilizzare dati genetici risultanti da tali esami (applicabilità dell'art. 39 lett. b). Inoltre né gli istituti di assicurazione né medici da essi incaricati possono chiedere o utilizzare dati genetici risultanti da tali esami (applicabilità dell'art. 43 cpv. 3). È infine vietato chiedere o utilizzare dati genetici risultanti da esami genetici eseguiti nell'ambito dei metodi di procreazione su cellule germinali o embrioni *in vitro* nei casi di responsabilità civile; sono fatti salvi i casi in cui i dati servono alla persona interessata (o anche ai genitori, per analogia) per far valere il risarcimento di un danno o una riparazione morale (applicabilità dell'art. 45). In virtù dell'applicazione per analogia delle disposizioni menzionate, i dati risultanti da esami genetici eseguiti nell'ambito dei metodi di procreazione su cellule germinali o embrioni *in vitro* beneficiano della stessa protezione dei dati risultanti da esami genetici prenatali per quanto riguarda la loro utilizzazione in ambito lavorativo o assicurativo nonché nei casi di responsabilità civile.

*Art. 8 cpv. 2*

Nel disegno di revisione totale della LEGU, l'obbligo di autorizzazione è ora disciplinato all'articolo 28. Il rimando nella LPAM va adeguato.

*3. Legge sulla ricerca umana (LRUm)*

*Art. 2a* Applicabilità della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano

Anche nell'ambito di sperimentazioni cliniche sono spesso effettuati esami genetici e prenatali. Anche campioni o dati genetici già esistenti sono utilizzati a scopo di ricerca in ambito sanitario. In linea di massima, in questi casi si applicherà anche in futuro unicamente la LRUm. Entrambe le legislazioni – la LEGU e la LRUm – mirano soprattutto ad assicurare la protezione della personalità e la qualità e da questo punto di vista devono essere considerate sostanzialmente equivalenti. Con l'obbligo di autorizzazione dei progetti di ricerca da parte della commissione d'etica competente, la LRUm prevede inoltre un elemento procedurale volto a garantire segnatamente la protezione delle persone interessate nel singolo caso nonché aspetti legati alla qualità (come la qualifica dei ricercatori e la disponibilità di locali adeguati). Essendo una legge speciale, la LEGU contiene però anche disposizioni specifiche che mancano nella LRUm e in merito alle quali occorre verificare in che misura debbano essere prese in considerazione anche nel contesto della ricerca. La presente disposizione autorizza pertanto il Consiglio federale a dichiarare applicabili, dopo aver sentito la CEEGU, disposizioni della LEGU in determinati settori. Per le disposizioni nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi, presumibilmente la risposta è affermativa (cfr. *lett. e*): in proposito occorre evitare che le restrizioni della LEGU (cfr. art. 37–44) non vengano aggirate mediante attività di ricerca. Non dovrebbe per esempio essere possibile che un datore di lavoro venga a conoscenza di future malattie dei propri lavoratori nell'ambito di progetti di ricerca che prevedono l'esecuzione di esami genetici presintomatici o l'utilizzazione di tali dati e li sfruttino quale base per decidere future misure del personale.

Nei seguenti ambiti il disegno di LEGU contiene anche altre disposizioni specifiche, per le quali occorre verificare l'applicabilità nel settore della ricerca.

- *Consulenza genetica (lett. a):* a differenza della LRUm, il disegno della LEGU sancisce l'obbligo di offrire una consulenza genetica in ambito medico.
- *Obbligo di evitare informazioni in eccesso e loro utilizzazione (lett. b):* il disegno sancisce il principio secondo cui occorre evitare la produzione di informazioni (genetiche) in eccesso. Sono inoltre previste restrizioni e prescrizioni relative alla comunicazione sia dei risultati cercati sia di informazioni in eccesso risultanti da esami prenatali e da esami genetici su persone incapaci di discernimento. La LRUm non contiene disposizioni del genere, segnatamente essa garantisce il diritto illimitato della persona interessata e della persona autorizzata a rappresentarla di essere informata sui risultati concernenti la salute ottenuti nell'ambito di progetti di ricerca.
- *Esami genetici su persone incapaci di discernimento (lett. c):* secondo la LEGU, tali esami sono ammessi segnatamente solo se sono necessari per tutelare la salute. La LRUm non contiene tali limitazioni materiali, ma subordina l'ammissibilità del progetto di ricerca (e di eventuali esami genetici eseguiti in questo contesto) tra l'altro alla necessità di coinvolgere persone incapaci di discernimento per acquisire le conoscenze ricercate (sussidiarietà) e a una ponderazione dei rischi e dei benefici.
- *Esami prenatali (lett. d):* secondo il disegno, per principio questi esami possono essere eseguiti solo per determinare caratteristiche che nuocciono direttamente alla salute dell'embrione o del feto. La LRUm rinuncia a tali limitazioni materiali. Per quanto riguarda questi aspetti, attualmente non vi sono ancora indicazioni di problemi in relazione agli esami genetici nel contesto della ricerca né di possibili azioni di aggiramento problematiche. Alcuni dei punti sollevati dovrebbero inoltre poter essere risolti nell'ambito dell'esecuzione e della prassi in materia di ricerca e di conseguenza anche senza sancirli nella legge. Risulta pertanto opportuno prevedere i relativi adeguamenti a livello di ordinanza, per quanto necessario.

*Art. 3 lett. g*

Il disegno definisce gli esami genetici in modo più ampio, con la conseguenza che ora l'espressione «dati genetici» comprende anche le informazioni su mutazioni del patrimonio genetico che non sono trasmesse ai discendenti (cfr. art. 3 lett. a e k). Se per quanto riguarda la definizione di dati genetici la LRUm si rifacesse, come finora, alla LEGU, in futuro la riutilizzazione a scopo di ricerca per esempio di marcatori tumorali di patologia molecolare sarebbe soggetta ai requisiti relativi al consenso più severi della LRUm (cfr. art. 32 LRUm). Siccome le conseguenze di tale modifica non possono ancora essere valutate in misura sufficiente, nell'ambito della ricerca sull'essere umano per il momento sarà mantenuta la definizione originale di dati genetici. Una volta disponibili i risultati della valutazione delle disposizioni della LRUm concernenti la ricerca su materiale biologico e dati sanitari bisognerà stabi-

lire se sarà opportuno uniformare la terminologia della LRUm in relazione ai dati genetici.

## 3 Ripercussioni

### 3.1 Introduzione

Nell'ambito dell'analisi d'impatto della regolamentazione, l'UFSP ha commissionato un'analisi di mercato e valutazione dell'evoluzione del mercato degli esami genetici al di fuori dell'ambito medico[115]. I risultati mostrano che sia ditte svizzere sia ditte estere offrono i test di cui all'articolo 31 capoverso 1 e li distribuiscono via Internet e segnatamente attraverso farmacie, drogherie, centri fitness, dietisti e studi di fisioterapia svizzeri. I laboratori che eseguono i test si trovano spesso all'estero, in parte anche per i fornitori con sede in Svizzera. Lo studio giunge alla conclusione che il potenziale di mercato non è ancora esaurito ed è prevedibile un incremento dell'offerta.

Malgrado i risultati di questo studio, per il momento è difficile stimare l'evoluzione di questo mercato a livello internazionale, un fattore determinante anche per la situazione del mercato in Svizzera. È quindi anche difficile formulare previsioni attendibili sul numero di laboratori che eseguono esami in Svizzera e sull'impatto del disciplinamento proposto.

### 3.2 Ripercussioni per la Confederazione sul piano finanziario e del personale

Con l'introduzione dell'obbligo di autorizzazione per i laboratori che eseguono esami genetici di cui all'articolo 31 capoverso 1 nonché in virtù della nuova disposizione concernente la valutazione (art. 55), la Confederazione deve assumere dei compiti esecutivi supplementari.

*Autorizzazioni e ispezioni*

La portata delle ripercussioni sulle finanze e sull'effettivo della Confederazione dipende dal numero dei nuovi laboratori da autorizzare e ispezionare. In base ai dati dell'analisi di mercato (cfr. n. 3.1), il Consiglio federale prevede solo un lieve aumento delle domande di autorizzazione

Le autorizzazioni rilasciate dall'UFSP ai laboratori che eseguono esami genetici di cui all'articolo 31 capoverso 1 sono soggette a emolumenti che dovranno coprire la totalità dei costi. In caso d'infrazione, l'UFSP prenderà i provvedimenti adeguati (sollecito, ispezione fino al ritiro dell'autorizzazione).

115 Marktanalyse und Abschätzung der Marktentwicklung von nicht-medizinischen genetischen Untersuchungen, a cura di B.S.S. Volkswirtschaftliche Beratung AG, Basilea, 18 agosto 2015. Consultabile all'indirizzo www.bag.admin.ch/de/gumg (solo in ted.).

Ipotizzando un aumento di cinque unità del numero di laboratori che eseguiranno esami genetici soggetti ad autorizzazione, le ispezioni richiederanno una spesa supplementare per l'UFSP di circa 20 000 franchi l'anno. I nuovi compiti descritti potranno essere svolti con il personale e i mezzi esistenti. Non sono richieste risorse supplementari.

*Valutazione*

L'UFSP ha il compito di valutare l'efficacia della nuova LEGU. Ciò avverrà in diverse tappe, fermo restando che di regola l'esecuzione delle singole operazioni viene affidata a esperti esterni. In ordine cronologico si tratta delle seguenti tappe:

- La *valutazione formativa* viene effettuata su un periodo di cinque anni dopo l'entrata in vigore. Questa parte della valutazione è rilevante soprattutto per la verifica dell'efficacia e dell'adeguatezza delle disposizioni legali e serve a ottimizzare l'esecuzione della LEGU.
- La *valutazione sommativa* comprende una valutazione sistematica finale delle ripercussioni del nuovo disciplinamento, evidenziando eventuali necessità di adeguamento della legge. Essa avviene successivamente alla fase della valutazione formativa.

I costi stimati per questa valutazione ammontano a 100 000 franchi all'anno durante un periodo di tre o quattro anni. Questo importo potrà essere finanziato con i mezzi esistenti.

## 3.3 Ripercussioni per i Cantoni e i Comuni, per i centri urbani, gli agglomerati e le regioni di montagna

L'attuale ripartizione dei compiti tra Confederazione e Cantoni non viene modificata. I Cantoni rimarranno responsabili di perseguire e giudicare i reati e di vigilare sul personale medico. Con l'ampliamento del campo d'applicazione agli esami genetici volti a determinare caratteristiche degne di particolare protezione al di fuori dell'ambito medico (cfr. cap. 3 sez. 2), i Cantoni dovranno verificare aspetti supplementari nell'ambito dei loro obblighi di vigilanza sui professionisti della salute. Non si tratta tuttavia di un nuovo compito. Le ripercussioni finanziarie e in termini di personale dipendono dall'evoluzione del mercato degli esami genetici e da come i Cantoni eserciteranno la loro funzione di vigilanza. Secondo l'articolo 46 capoverso 1 della Costituzione federale, i Cantoni svolgono questo compito senza ricevere un'indennità.

La legge non ha ripercussioni per i Comuni, i centri urbani, gli agglomerati urbani e le regioni di montagna.

## 3.4 Ripercussioni per l'economia

I requisiti nei settori già disciplinati (medicina e profili del DNA) subiscono solo leggere modifiche, che non avranno ripercussioni sull'economia. La proposta di

includere anche gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico aumenta la certezza giuridica e la trasparenza. Con l'introduzione dell'obbligo di autorizzazione per gli esami secondo l'articolo 31 capoverso 1, l'attuale prassi dell'UFSP viene limitata, poiché tali esami non possono essere forniti direttamente ai clienti, per esempio, attraverso Internet (DTC GT). I laboratori che non sottostanno ancora all'obbligo di autorizzazione e desiderano offrire tali esami saranno soggetti a un maggiore onere, soprattutto nel quadro della gestione della qualità. L'incremento della qualità per gli esami che saranno soggetti ad autorizzazione e la regolamentazione per gli altri esami genetici secondo l'articolo 31 capoverso 2 (DTC GT solo per test relativamente innocui, obbligo di distruggere i campioni e i dati genetici entro due anni al più tardi) rafforzeranno la fiducia in questo settore in rapido sviluppo, con un impatto positivo per tutta l'economia del Paese.

L'estensione del campo di applicazione agli esami al di fuori dell'ambito medico e agli esami di caratteristiche non ereditarie non ha ripercussioni finanziarie sull'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie. In ambito medico, gli esami di caratteristiche non ereditarie sono già ammessi secondo il diritto vigente e la LEGU non modifica il disciplinamento del rimborso dei costi.

### 3.5 Ripercussioni per la società

Il disciplinamento proposto è volto a minimizzare i rischi di abuso di dati genetici, con particolare riferimento alle persone incapaci di discernimento nonché al di fuori dell'ambito medico. A tal fine sono introdotti requisiti più severi in settori parziali (disciplinamento della prescrizione nonché introduzione dell'obbligo di autorizzazione anche al di fuori dell'ambito medico). Tali misure aumenteranno la certezza giuridica e la fiducia negli esami genetici sia per i fornitori sia per i consumatori.

## 4 Rapporto con il programma di legislatura e le strategie del Consiglio federale

### 4.1 Rapporto con il programma di legislatura

Il disegno non era annunciato nel programma di legislatura 2011–2015[116]. Esso è stato però già elaborato nella legislatura menzionata, anche perché con l'approvazione della mozione 11.4037 del 28 ottobre 2011 sulla modifica della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano, le Camere avevano conferito al Consiglio federale un incarico vincolante in questo senso. Il disegno è annunciato nel programma di legislatura corrente 2015–2019[117] (art. 14, n. 52).

116 FF **2012** 305 e 6413
117 FF **2016** 1105 e 5188

## 4.2 Rapporto con le strategie del Consiglio federale

Il disegno s'inserisce nelle priorità di politica sanitaria del Consiglio federale da raggiungere entro il 2020 (Sanità2020[118]), in particolare nell'area d'intervento «Rafforzare le pari opportunità e la responsabilità individuale». La regolamentazione specifica per gli esami al di fuori dell'ambito medico (prescrizione, gestione della qualità) e l'inserimento delle disposizioni penali consentono di rafforzare i diritti di autodeterminazione delle persone interessate e la protezione da eventuali abusi.

# 5 Aspetti giuridici

## 5.1 Costituzionalità e legalità

Le basi costituzionali della LEGU non hanno subito modifiche sostanziali. Le disposizioni del disegno sono rette dall'articolo 98 capoverso 3 Cost. sulle assicurazioni private, dall'articolo 110 capoverso 1 Cost. sulla protezione dei lavoratori e delle lavoratrici, dall'articolo 113 capoverso 1 Cost. sulla previdenza professionale, dall'articolo 117 capoverso 1 Cost. sull'assicurazione contro le malattie e gli infortuni, dall'articolo 119 capoverso 2 lettera f Cost. sulla protezione dell'essere umano dagli abusi della medicina della procreazione – che comprende così anche gli esami prenatali volti a valutare un rischio (art. 3 lett. h) – e dell'ingegneria genetica, dall'articolo 122 capoverso 1 Cost. sul diritto civile. Il riferimento all'articolo 123 capoverso 1 Cost. sul diritto penale non è necessario per emanare disposizioni del diritto penale accessorio e può quindi essere stralciato.

## 5.2 Compatibilità con gli impegni internazionali della Svizzera

In relazione agli esami genetici, la Svizzera è vincolata a diverse norme internazionali. Da un lato, occorre menzionare la Convenzione sulla biomedicina. Dall'altro, nel contesto della regolamentazione degli esami genetici su persone incapaci di discernimento, per esempio l'articolo 24 della Convenzione del 20 novembre 1989[119] sui diritti del fanciullo e l'articolo 25 della Convenzione del 13 dicembre 2006[120] sui diritti delle persone con disabilità riconoscono ai minori e ai portatori di handicap il diritto di godere del miglior stato di salute possibile. Come la LEGU vigente, anche il presente disegno di revisione, con le limitazioni del diritto alla salute previste segnatamente nell'articolo 16, rientra nell'ambito ammesso dalle norme imperative di diritto internazionale (cfr. n. 1.5.2.1 e commento all'art. 16).

Per quanto riguarda l'accordo del 21 giugno 1999[121] tra la Confederazione Svizzera e la Comunità europea sul reciproco riconoscimento in materia di valutazione della

118 www.bag.admin.ch > Temi > Strategie & politica > Sanità2020
119 RS **0.107**
120 RS **0.109**
121 RS **0.946.526.81**

conformità, occorre rilevare che la LEGU vigente soddisfa già i relativi requisiti. Questo accordo abbraccia attualmente 20 settori di prodotti, di cui segnatamente i dispositivi medici e la buona pratica di laboratorio rientrano nel campo d'applicazione della LEGU. Poiché la revisione della LEGU non prevede modifiche a questo proposito, anche il presente disegno soddisfa i requisiti dell'accordo. Nel settore dei dispositivi medici per la diagnostica in vitro è entrato in vigore il regolamento 2017/746, che disciplina anche i prodotti destinati agli esami genetici. Tale regolamento prevede l'obbligo di garantire informazioni sul test nonché – segnatamente in caso di accertamento della predisposizione a malattie – l'accesso a una consulenza genetica in caso di utilizzazione di test genetici. Il presente disegno è conforme a tali prescrizioni.

## 5.3 Subordinazione al freno alle spese e rispetto dei principi della legge sui sussidi

Il disegno non prevede aiuti finanziari o indennità ai sensi della legge del 5 ottobre 1990[122] sui sussidi né decisioni di finanziamento, per cui il freno alle spese di cui all'articolo 159 capoverso 3 lettera b Cost. non è applicabile.

## 5.4 Delega di competenze normative

La legge contiene diverse norme di delega per l'emanazione di prescrizioni a livello d'ordinanza da parte del Consiglio federale. Queste deleghe sono necessarie poiché riguardano prescrizioni il cui grado di concretizzazione oltrepasserebbe il livello di legge. Inoltre, i progressi scientifici molto rapidi nel settore degli esami genetici possono richiedere una reazione tempestiva a livello di ordinanze in determinati settori da disciplinare. Le linee direttrici materiali e in parte procedurali (consultazione della CEEGU) previste negli articoli di legge limitano in modo sufficiente la delega delle competenze normative della legge.

Le norme di delega riguardano i seguenti aspetti:

In virtù dell'articolo 2 capoverso 1, agli esami delle caratteristiche somatiche del patrimonio genetico (ossia caratteristiche che non sono trasmesse ai discendenti) sono applicabili solo singole disposizioni della legge, in particolare singoli principi generali del primo capitolo. Il disegno consente al Consiglio federale, da un lato, di dichiarare vincolanti altre disposizioni, per esempio l'obbligo di autorizzazione o prescrizioni sulle misure di garanzia della qualità e, dall'altro, di escludere esami di caratteristiche somatiche eseguiti in ambito medico dal campo d'applicazione della legge, se non producono informazioni in eccesso su caratteristiche trasmesse ai discendenti. Se necessario, il Consiglio federale può inoltre prevedere deroghe ai requisiti in materia d'informazione.

Quanto a determinati esami genetici per la tipizzazione di gruppi sanguigni nonché di caratteristiche ematiche e tessutali eseguiti nell'ambito di trasfusioni di sangue e

122 RS **616.1**

di trapianti di organi, tessuti e cellule, nell'articolo 2 capoverso 2 il disegno stabilisce che a essi siano applicati solo singoli principi. Al Consiglio federale deve però essere attribuita la competenza di escludere completamente, a livello di ordinanza, tali esami dal campo d'applicazione se non producono informazioni in eccesso su caratteristiche ereditarie. Per quanto riguarda l'informazione, il Consiglio federale può inoltre adeguare i contenuti prescritti dalla LEGU alla situazione clinica nel settore dei trapianti e delle trasfusioni. Analogamente, anche gli esami eseguiti nell'ambito delle cure post-trapianto devono sottostare solo parzialmente o in forma modificata alle disposizioni della LEGU.

L'articolo 10 stabilisce che deve essere garantita la protezione dei campioni e dei dati genetici dalle utilizzazioni non autorizzate. Al tempo stesso l'articolo attribuisce al Consiglio federale la competenza di stabilire altri requisiti relativi all'utilizzazione dei campioni e al trattamento dei dati genetici.

Il disegno suddivide gli esami genetici in diverse categorie da disciplinare (in ambito medico e non). Visti i rapidi progressi scientifici e tecnici nel settore della genetica e il conseguente sviluppo di nuove offerte di test, il Consiglio federale deve poter precisare quali requisiti applicare alla qualifica delle persone che prescrivono singoli esami o gruppi di esami. All'interno delle diverse categorie può stabilire requisiti dettagliati o dichiarare applicabili a determinati esami le prescrizioni di un'altra categoria (art. 20 cpv. 2–4 e art. 34 cpv. 4).

L'esecuzione di esami citogenetici o genetico-molecolari sottostà all'obbligo di autorizzazione. Anche in futuro il Consiglio federale potrà estendere l'obbligo di autorizzazione ad altri esami genetici ed esami volti a valutare il rischio prenatale o escludere determinati esami dall'obbligo di autorizzazione. Potranno essere sottoposte all'obbligo di autorizzazione anche singole operazioni (art. 28 cpv. 2 e art. 35). Come finora, in relazione alle autorizzazioni il Consiglio federale potrà disciplinare in dettaglio, a livello di ordinanza, per esempio i requisiti e la procedura di autorizzazione (art. 28 cpv. 4 e art. 35 cpv. 1).

Come in precedenza, il Consiglio federale può prevedere condizioni supplementari per l'autorizzazione del depistaggio genetico (art. 30 cpv. 5).

Per gli esami genetici al di fuori dell'ambito medico, l'articolo 31 prevede due sottocategorie. Secondo il capoverso 3, il Consiglio federale potrà precisare ulteriormente tali categorie.

In analogia con le disposizioni sull'autorizzazione dei laboratori che eseguono esami genetici, il Consiglio federale può (come finora) disciplinare i dettagli del riconoscimento dei laboratori che allestiscono profili del DNA (art. 53 cpv. 3).

Conformemente alla modifica della legge sui profili del DNA, nell'allegato della LEGU il Consiglio federale disciplina i compiti dell'ufficio di coordinamento relativi alla gestione operativa del sistema d'informazione basato sui profili del DNA e gli emolumenti riscossi (art. 10 cpv. 2 e 3 della legge sui profili del DNA).

Conformemente alla modifica della LRUm, nell'allegato della LEGU il Consiglio federale può, sentita la CEEGU, dichiarare disposizioni della LEGU applicabili, in determinati settori, agli esami genetici che rientrano nel campo d'applicazione della LRUm.

## 5.5 Protezione dei dati

Per evitare l'utilizzazione abusiva di dati genetici (art. 1 cpv. 1 lett. b), da un lato nell'articolo 10 il disegno stabilisce espressamente che i dati genetici (come pure i campioni) devono essere protetti dalle utilizzazioni non autorizzate mediante opportune misure tecniche e organizzative. Questa regola di base generale si riallaccia alla competenza del Consiglio federale di stabilire requisiti di sicurezza uniformi sia per i soggetti privati che trattano dati sia per le istituzioni pubbliche della Confederazione e dei Cantoni.

Dall'altro, il disegno rimanda, come finora, al diritto federale e cantonale in materia di protezione dei dati (art. 10 cpv. 2). Di fronte alla crescente frammentazione delle varie fasi operative (cfr. n. 1.3.3 nonché commento all'art. 10) assumono particolare interesse le prescrizioni sulla comunicazione transfrontaliera di dati (per i privati e le autorità federali cfr. art. 6 LPD) e le prescrizioni sul trattamento dei dati da parte di terzi (cfr. art. 10*a* LPD).

I dati genetici saranno considerati spesso dati degni di particolare protezione (cfr. art. 3 lett. c LPD), poiché possono includere dati personali sulla salute, sulla sfera intima o anche sull'appartenenza a una razza (p. es. appartenenza a un determinato gruppo etnico)[123]. Nella maggior parte dei casi, le speciali disposizioni di protezione del diritto generale in materia di protezione dei dati applicabili al trattamento di questa categoria di dati sono tuttavia sostituite da varie disposizioni concrete di diritto materiale concernenti la protezione dei dati. Ciò riguarda in particolare i seguenti aspetti:

- le prescrizioni sull'*informazione* (cfr. art. 6, 12 e 23) garantiscono che le persone interessate diano il loro consenso all'esame o alla riutilizzazione dei campioni e dei dati, una volta a conoscenza di ciò che avverrà dei campioni e dei dati al termine dell'esame.
  Nel caso degli esami genetici al di fuori dell'ambito medico, le persone interessate devono inoltre essere informate sui laboratori nazionali e internazionali che partecipano al processo di esame e che trattano dati genetici (cfr. art. 32). Questa disposizione vuole garantire che le persone interessate sappiano dove vengono trattati ed eventualmente conservati i loro dati genetici e che non sempre la protezione dei dati è assicurata ovunque nella stessa misura in Svizzera;
- Il *consenso* deve essere espresso, conformemente ai requisiti del diritto generale in materia di protezione dei dati concernente i dati personali degni di particolare protezione (cfr. art. 5 cpv. 1); in determinati casi, il disegno prevede l'obbligo della forma scritta (cfr. art. 25, 46 e 49–51);
- Per quanto riguarda la *durata di conservazione* dei dati genetici, il disegno concretizza il principio di proporzionalità previsto dal diritto in materia di

123 Cfr. anche art. 3 lett. c n. 3 dell'avamprogetto del 21 dicembre 2016 relativo alla revisione totale della legge sulla protezione dei dati e alla modifica di altri atti normativi sulla protezione dei dati, che definisce espressamente (tutti) i dati genetici degni di particolare protezione.

protezione dei dati, precisando che è ammesso conservarli fintanto che ciò è necessario per l'esecuzione dell'esame e la garanzia della qualità. La disposizione menziona espressamente anche gli altri due motivi che consentono di prolungare la durata di conservazione (cfr. art. 11 cpv. 1). Infine per gli esami genetici che possono essere offerti direttamente ai consumatori si prescrive in linea di principio che i campioni e i dati genetici devono essere distrutti dopo due anni al più tardi (cfr. art. 11 cpv. 2). Ciò al fine di garantire che l'utilizzazione dei dati genetici per uno scopo diverso da parte dei fornitori, spesso prevista in questo contesto, venga sufficientemente discussa nell'ambito dell'informazione alla persona interessata.

– A causa del conflitto tra interessi pubblici e privati, in casi ben determinati i diritti di essere informato (art. 7) e di non essere informato (art. 8) sono soggetti a restrizioni (cfr. p. es. art. 17 cpv. 2 e 3, art. 26 cpv. 2, art. 27 cpv. 2 e 3 e art. 33).
– L'utilizzazione abusiva di dati genetici per uno scopo diverso è sanzionata penalmente (cfr. art. 56 cpv. 2 lett. a e b).

*Allegato 1*

## Panoramica del disciplinamento degli esami genetici in ambito medico e non medico

| | **Ambito medico** | **Ambito non medico** | |
|---|---|---|---|
| **Caratteristiche esaminate** | Rilevanti dal punto di vista medico | Degne di particolare protezione | Altre caratteristiche |
| **Requisiti generali** | Divieto di discriminazione, informazione e consenso, diritto di essere informato, diritto di non essere informato, limitazione delle informazioni in eccesso, protezione dei campioni e dei dati genetici, condizioni per la pubblicità destinata al pubblico, stato della scienza e della tecnica, disposizioni penali | | |
| **Prescrizione** | Di norma il medico | Professionista della salute (prelievo controllato dei campioni) | Consumatore (DTC GT) |
| **Persona interessata** | Capace di discernimento, incapace di discernimento, donna incinta (PND) | Capace di discernimento | Capace di discernimento |
| **Comunicazione delle informazioni in eccesso** | Di norma in base alla decisione della persona interessata | Vietata | Vietata |
| **Laboratorio** | Soggetto ad autorizzazione (esami citogenetici e genetico-molecolari) | Soggetto ad autorizzazione (esami citogenetici e genetico-molecolari) | Non soggetto ad autorizzazione |
| **Datori di lavoro e istituti di assicurazione** | Esami e operazioni relative ai risultati/dati solo in determinati casi eccezionali | Divieto di eseguire esami e operazioni relative ai risultati/dati | Divieto di eseguire esami e operazioni relative ai risultati/dati |

*Allegato 2*

# Esempi di esami genetici nei vari settori disciplinati

| | Esameg | Esempi |
|---|---|---|
| **Caratteristiche ereditarie** | **Esami genetici in ambito medico**<br>*(come finora)* | – Malattie ereditarie o predisposizione a tali malattie<br>(p. es. fibrosi cistica, distrofia muscolare)<br>– Fattori di rischio predittivi di malattie<br>(p. es. diabete)<br>– Farmacogenetica<br>(p. es. ai fini del dosaggio di un medicamento) |
| | ***NUOVO***<br>**Esami genetici in ambito non medico** | |
| | Caratteristiche degne di particolare protezione | – Caratteristiche fisiologiche, la cui conoscenza potrebbe influenzare lo stile di vita<br>(p. es. tipo di alimentazione)<br>– Caratteristiche personali<br>(p. es. talento sportivo)<br>– Caratteristiche etniche o legate alle origini<br>(p. es. vichinghi, celti) |
| | Altre caratteristiche | – Aspetto esteriore<br>(p. es. colore dei capelli o degli occhi)<br>– Consistenza del cerume delle orecchie, percezione del gusto |
| | **Allestimento di profili del DNA**<br>*(come finora)* | – Filiazione (p. es. test di paternità) |
| | ***NUOVO***<br>**Esami genetici di caratteristiche non ereditarie** | – Caratteristiche delle cellule tumorali<br>(p. es. di quelle che forniscono indicazioni sulla curabilità di una malattia tumorale)<br>– Altre caratteristiche acquisite in cellule somatiche<br>(p. es. modello mutato di attività genica) |

*Allegato 3*

## Glossario dei termini scientifici

| | |
|---|---|
| Allele | Variante di un gene; ciascuno degli stati alternativi di un gene che occupano la stessa posizione (locus). A causa della sua doppia sequenza cromosomica, l'essere umano possiede due alleli di un gene. |
| Aneuploidia | Alterazione del numero normale di *cromosomi* (p. es. in caso di trisomia 21). |
| β-HCG | Ormone rilevabile in particolare nel sangue delle donne incinte. Una differenza rispetto al valore normale può indicare tra l'altro una malformazione del nascituro. |
| Bioinformatica | Il rilevamento, l'archiviazione, il trattamento e la valutazione di dati biologici mediante l'informatica. |
| Cariogramma | Rappresentazione del corredo cromosomico di una cellula. |
| Cellule staminali emopoietiche | Cellule staminali da cui si sviluppano tutti i globuli sanguigni. Le cellule staminali emopoietiche sono impiegate p. es. nell'ambito di un trapianto di cellule staminali per il trattamento della leucemia. |
| Condizione di portatore | Condizione genetica di un individuo sano. Gli accertamenti della condizione di portatore mirano a stabilire se una persona ha ereditato solo uno dei due *alleli* di un gene necessari affinché si manifesti la patologia e quindi non si ammalerà. |
| Cromosomi | I cromosomi sono composti da *DNA* e proteine. Trasmettono l'informazione ereditaria alle cellule figlie con ogni divisione cellulare. Il numero e la forma dei cromosomi è caratteristico di ciascuna specie. Le cellule somatiche umane contengono un set di cromosomi doppi (diploidi; 23 coppie di cromosomi); mentre gli oociti e gli spermatozoi contengono un set di cromosomi semplici (aploidi; 23 cromosomi). |
| Cromosomi sessuali | *Cromosomi* che determinano il sesso; le donne possiedono due cromosomi X, gli uomini un cromosoma X e un cromosoma Y che è molto più breve. |
| Diagnostica preimpianto (DPI) | Prelievo ed esame genetico di una cellula di un *embrione* generato mediante la fecondazione *in vitro* prima del suo trasferimento nell'utero. |
| DNA | Acido desossiribonucleico (in inglese: Desoxyribonucleic Acid), portatore dell'informazione ereditaria. |

| | |
|---|---|
| Epigenetica | Meccanismi molecolari che, senza modificare la sequenza del *DNA*, influenzano l'attività dell'informazione genetica. |
| Esoma | Porzioni del patrimonio genetico che codificano (potenzialmente) per le proteine. |
| Fattore Rh (o Rhesus) | Struttura della superficie dei globuli rossi. Gli individui Rh positivi posseggono il fattore Rhesus, mentre quelli Rh negativi ne sono sprovvisti. Il sistema Rhesus è il secondo per ordine d'importanza dopo quello di classificazione dei gruppi sanguigni ABO nell'essere umano. |
| Fenotipo | Aspetto esterno del genotipo, ossia l'insieme del patrimonio genetico di un organismo. |
| Gameti | Spermatozoi e oociti. |
| Gene | Sezione di *DNA* che contiene l'informazione genetica per una struttura o funzione somatica (proteine o *RNA*). |
| Ibridazione fluorescente in situ (FISH) | Tecnica volta a rilevare la presenza di specifiche sequenze di *RNA* o *DNA* nei tessuti o in singole cellule. |
| In vitro | In provetta, fuori dal corpo (contrario di *in vivo*). |
| Informazioni in eccesso | Risultati ottenuti nell'ambito di un esame genetico non necessari per lo scopo dell'esame. Sono generate informazioni in eccesso soprattutto nell'ambito del *sequenziamento ad alto rendimento*. |
| Istocompatibilità | Compatibilità tessutale; sussiste quando i tessuti di due persone presentano tipi di *HLA* molto simili o identici. |
| Malattia ereditaria monogenica | Malattia ereditaria causata dalla mutazione di un solo g*ene.* |
| Malattia ereditaria autosomica recessiva | Malattia ereditaria causata dalla mutazione di entrambi gli *alleli* su un autosoma (tutti i cromosomi salvo quelli sessuali). |
| Malattia ereditaria legata al cromosoma X | Malattia ereditaria causata da una mutazione genetica del *cromosoma sessuale* X. |
| Malattia genetica multifattoriale | Malattia causata sia da fattori genetici sia da fattori ambientali. |
| Microdelezione | Per delezione s'intende la perdita di un pezzo di cromosoma. Si parla di microdelezione quando il pezzo mancante non è più riconoscibile con i metodi tradizionali (*cariogramma*). |

| | |
|---|---|
| Mutazione | La mutazione è una modifica dell'informazione genetica. Esistono tre grandi categorie di mutazioni:<br>(1) mutazioni genomiche (alterazione del numero totale dei *cromosomi*),<br>(2) mutazioni cromosomiche (alterazioni importanti della struttura di un singolo cromosoma),<br>(3) mutazioni geniche (piccole alterazioni all'interno di un *gene*). |
| PAPP-A | Proteina nel sangue materno (in inglese: pregnancy-associated plasma protein A). La rilevazione di una determinata quantità di PAPP-A può indicare una malformazione del feto. |
| RNA | Acido ribonucleico (in inglese: Ribonucleic Acid). La sua funzione principale nella cellula è la traduzione dell'informazione genetica (*DNA*) nelle proteine. Svolge inoltre molteplici altre funzioni, ad esempio nell'ambito della regolazione genica e nei processi epigenetici. |
| Recessivo | Proprietà che non riesce a imporsi rispetto a un'altra caratteristica (contrario di dominante). |
| Sequenze codificanti e non codificanti del DNA | Per sequenze codificanti s'intendono le parti del patrimonio genetico che servono per costruire le proteine. Le sequenze non codificanti svolgono molteplici altre funzioni, p. es. servono per produrre molecole di *RNA* che non codificano per le proteine. |
| Sequenziamento | Determinazione dell'ordine delle basi A, C, G e T in una molecola di *DNA*. |
| Sequenziamento ad alto rendimento | *Sequenziamento* accelerato ad elevato parallelismo che consente una maggiore processività. Questa tecnica viene chiamata in inglese «Next Generation Sequencing» o «High Through Put Sequencing». |
| Tecnologia dei microarray/gene chip | Sistema volto ad analizzare contemporaneamente più sequenze di *DNA* su un supporto (chip). |
| Test genetico Direct-to-consumer | Esame genetico offerto alla persona interessata senza l'intermediazione di un professionista. |
| Test prenatale non invasivo (NIPT) | Test prenatale che permette di rilevare un'anomalia del nascituro in base al suo *DNA* nel sangue della donna incinta. |

| | |
|---|---|
| Tipizzazione HLA | Determinazione dell'antigene leucocitario umano (HLA). Gli HLA, presenti sulla superficie della maggior parte delle cellule, assumono un ruolo centrale nelle reazioni di difesa immunologica. Prima di ogni trapianto viene eseguita una tipizzazione HLA del donatore e del ricevente, affinché l'espianto possa essere inserito in un ricevente immunologicamente compatibile. |
| Trisomia | Anomalia cromosomica in cui un cromosoma è presente nel patrimonio genetico tre volte invece di due. |

*Allegato 4*

## Glossario delle malattie ereditarie e delle sindromi genetiche menzionate a titolo di esempio nel testo

| | |
|---|---|
| Aciduria glutarica | Disturbo del metabolismo che, se non trattato, può provocare gravi lesioni cerebrali. |
| Anemia falciforme | Malattia dei globuli rossi, che presentano una struttura a forma di falce, anziché rotonda; la malattia può provocare anemia e lesioni agli organi. |
| Fenilchetonuria | Malattia del metabolismo nella quale la trasformazione dell'amminoacido fenilalanina è compromessa. Se non trattata la malattia causa un ritardo mentale grave. |
| Fibrosi cistica (mucoviscidosi) | Malattia metabolica che provoca la formazione di muco denso, che compromette la funzione delle vie respiratorie e del tratto digerente. Un altro sintomo è l'elevato tenore di sale nel sudore. |
| Leucemia | Malattia tumorale del sangue. |
| Leucinosi | Disturbo del metabolismo che, se non trattato, può, a seconda del decorso, provocare la morte subito dopo la nascita o gravi disabilità mentali. |
| Linfoma | Tumore dei linfonodi. |
| Malattia di Huntington | Malattia cerebrale che si manifesta in età adulta provocando problemi psichici, disturbi motori e infine la morte. |
| Severe Combined Immunodeficiency, SCID (immunodeficienza combinata grave) | Grave disturbo del sistema immunitario, che provoca una mancanza di cellule immunitarie e di riflesso un'aumentata suscettibilità alle infezioni e, se non trattato, ha in genere un esito letale. |
| Sindrome del Cri du chat | Detta anche sindrome del «grido di gatto». Sintomi frequenti sono un pianto simile al miagolio del gatto nella prima infanzia, nonché disturbi della crescita, ipotonia e disabilità mentale. |
| Sindrome di Angelman | Malattia spesso associata a ritardi di sviluppo psichico e motorio. |
| Sindrome di Down (trisomia 21) | Anomalia cromosomica, in cui nel patrimonio genetico il cromosoma 21 è presente tre volte invece di due. Tra i sintomi figurano un ritardo di sviluppo e una lieve disabilità mentale. |
| Sindrome di Edwards (trisomia 18) | Anomalia cromosomica, in cui nel patrimonio genetico il cromosoma 18 è presente tre volte invece di due. La malattia ha spesso un esito letale già prima della nascita. |

| | |
|---|---|
| Sindrome di Klinefelter | Anomalia dei cromosomi sessuali in soggetti maschili, che presentano due cromosomi X e un cromosoma Y. L'anomalia compromette in vari modi lo sviluppo fisico e cognitivo. |
| Sindrome di Pätau (trisomia 13) | Anomalia cromosomica, in cui nel patrimonio genetico il cromosoma 13 è presente tre volte invece di due. Tra i sintomi figurano una grave disabilità mentale e malformazioni fisiche. |
| Sindrome di Prader-Willi | Malattia che si manifesta con sintomi fisici, metabolici e cognitivi. |
| Sindrome di Turner (monosomia X) | Anomalia dei cromosomi sessuali in soggetti femminili, che presentano un solo cromosoma X. In genere la fertilità è compromessa. |
| Sindrome di Wiskott-Aldrich | Malattia che si manifesta con un disturbo nella coagulazione del sangue e un'aumentata suscettibilità alle infezioni. |
| Talassemia | Malattia dei globuli rossi, che provoca una grave anemia. |

*Allegato 5*

# Tavola delle concordanze

| Disegno | | LEGU |
|---|---|---|
| 1 | Scopo e campo d'applicazione | 1 e 2 |
| 2 | Limitazioni del campo d'applicazione e rapporto con altri atti normativi | 1 |
| 3 | Definizioni | 3 |
| 4 | Divieto di discriminazione | 4 |
| 5 | Consenso | 5 |
| 6 | Informazione in caso di esami genetici | 18 cpv. 1 |
| 7 | Diritto di essere informato | (in parte 19) |
| 8 | Diritto di non essere informato | 6 |
| 9 | Limitazione delle informazioni in eccesso | |
| 10 | Protezione dei campioni e dei dati genetici | 7 |
| 11 | Durata di conservazione dei campioni e dei dati genetici | 23 cpv. 3<br>28 cpv. 3<br>(cfr. anche<br>32 cpv. 2<br>33 cpv. 3<br>34 cpv. 3) |
| 12 | Utilizzazione di campioni e dati genetici per un altro scopo | 20 |
| 13 | Test genetici destinati a uso proprio | 9 |
| 14 | Pubblicità destinata al pubblico | |
| 15 | Stato della scienza e della tecnica | |
| 16 | Esami genetici su persone incapaci di discernimento | 10 cpv. 2 |
| 17 | Esami prenatali | 11 |
| 18 | Esami genetici su persone decedute, su embrioni o feti provenienti da interruzioni di gravidanza e da aborti spontanei, nonché su nati morti | |
| 19 | Portata degli esami genetici e prenatali in ambito medico | |
| 20 | Prescrizione degli esami genetici | 13 |
| 21 | Consulenza genetica in generale | 14 |
| 22 | Consulenza genetica in caso di esami genetici prenatali | 15 |
| 23 | Informazione in caso di esami prenatali volti a valutare un rischio | 16 |

| Disegno | | LEGU |
|---|---|---|
| 24 | Centri d'informazione e consultori per esami prenatali | 17 |
| 25 | Forma del consenso | 18 cpv. 3 |
| 26 | Comunicazione del risultato dell'esame in generale | 19 |
| 27 | Comunicazione di informazioni in eccesso | |
| 28 | Autorizzazione | 8 |
| 29 | Esecuzione di esami genetici all'estero | |
| 30 | Depistaggio genetico (screening) | 12 |
| 31–36 | Disposizioni sugli esami genetici al di fuori dell'ambito medico | |
| 37 | Principio relativo agli esami genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile | (in parte 21 lett. c) |
| 38 | Disposizioni generali (rapporti di lavoro) | 23 cpv. 1<br>24 cpv. 1 |
| 39 | Divieto di eseguire esami genetici presintomatici | 21 |
| 40 | Deroga concernente la prescrizione di esami genetici presintomatici volti a prevenire malattie professionali e infortuni | 22 |
| 41 | Vigilanza | (indirettamente 25) |
| 42 | Divieto di eseguire esami genetici (rapporti assicurativi) | 26 |
| 43 | Divieto di utilizzare dati genetici | 27 |
| 44 | Utilizzazione di dati di esami genetici presintomatici | 28 |
| 45 | Divieto di eseguire esami genetici e di utilizzare dati genetici (casi di responsabilità civile) | 29 |
| 46 | Forma del consenso per gli esami genetici diagnostici | 30 |
| 47 | Principi (profili del DNA) | 31 |
| 48 | Profili del DNA di persone decedute | |
| 49 | Procedura civile | 32 |
| 50 | Procedura amministrativa | 33 |
| 51 | Disposizioni generali sui profili del DNA al di fuori di una procedura ufficiale | 34 |
| 52 | Disposizioni complementari sugli accertamenti prenatali della paternità | 34 |
| 53 | Riconoscimento per l'allestimento di profili del DNA | 8 cpv. 4 |
| 54 | Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano | 35 |
| 55 | Valutazione | |

| Disegno | | LEGU |
|---|---|---|
| 56–57 | Disposizioni penali | 36–40 |
| 58 | Autorità competente e diritto penale amministrativo | 41 |
| 59 | Abrogazione e modifica di altri atti normativi | |
| 60 | Disposizione transitoria | 42, 43 |
| 61 | Referendum ed entrata in vigore | 44 |
| Allegato | Abrogazione e modifica di altri atti normativi | |