



*Ministero del Lavoro, della Salute e  
delle Politiche Sociali*

DIPARTIMENTO DELLA QUALITA'

Ex Ministero della salute

Direzione Generale della programmazione sanitaria,  
dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema

**Commissione Ministeriale per la Genetica**

**nel Servizio Sanitario Nazionale**

**RELAZIONE**

## Indice

### Compiti affidati alla Commissione

**Obiettivo 1** : Attuazione delle Linee Guida per le attività di Genetica Medica approvate dalla Conferenza Stato-Regioni il 15/07/2004 definendo le strutture di Genetica e il loro ruolo nel SSN

- 1.1 Situazione della Genetica Medica in Italia
- 1.2 Le Strutture di Genetica nel SSN
  - 1.2.1 Definizione delle strutture
  - 1.2.2 Ruolo delle strutture di Genetica medica

**Obiettivo 2** : Criteri per la certificazione e l'accreditamento delle Strutture di Genetica Medica

**Obiettivo 3**: Pianificazione delle attività di genetica medica per un coordinato ed adeguato utilizzo delle risorse (qualità, organizzazione, efficienza) nell'ambito del SSN. Collegamento con la rete delle malattie rare

- 3.1 Pianificazione delle strutture sul territorio nazionale
  - 3.1.1 Conoscenza della realtà territoriale
  - 3.1.2 Programmazione
  - 3.1.3 Valutazione e sorveglianza
  - 3.1.4 Promozione della ricerca e dell'innovazione
- 3.2 Indicazioni all'uso dei test genetici
- 3.3 Ruolo della Genetica clinica
- 3.4 Collegamento con la rete nazionale delle malattie rare

**Obiettivo 4**: Valutazione economica delle attività di genetica medica: costruzione di indicatori e valutazione del "commissioning"

- 4.1 Indicatori
- 4.2 Valutazione economica
  - 4.2.1 Determinazione della capacità produttiva ottimale e governo della domanda
  - 4.2.2 Determinazione delle regole di rimborsabilità delle prestazioni e governo dell'offerta.

**Obiettivo 5**: Elaborare indicazioni in applicazione a regole sulla pubblicizzazione e sulla promozione di test genetici e sulla consulenza genetica

- 5.1 Pubblicizzazione e promozione dei test genetici

**Obiettivo 6**: Diffondere raccomandazioni basate sull'evidenza scientifica in tema di Genetica Medica

Allegato A Elenco dei membri della Commissione

Allegato B Riferimenti normativi

Allegato C Questionario

# Compiti affidati alla Commissione

Alla Commissione ministeriale è stato affidato il compito di identificare gli elementi caratterizzanti le strutture di Genetica medica, i momenti organizzativi rilevanti e fornire elementi utili alla valutazione delle attività di Genetica medica.

Di seguito sono presentati i compiti affidati e le osservazioni della Commissione.

## 1. Attuazione delle Linee Guida per le attività di Genetica Medica approvate dalla Conferenza Stato-Regioni il 15/07/2004 definendo le strutture di Genetica e il loro ruolo nel SSN

### 1.1 La Situazione della Genetica Medica in Italia

- Le informazioni relative alle Strutture di Genetica Medica, il loro numero e distribuzione territoriale, la tipologia dei test genetici eseguiti e dei servizi offerti derivano da un censimento riferito all'anno 2004, effettuato dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) in collaborazione con l'Istituto Mendel di Roma. Il Censimento ha rilevato, seppure attraverso l'autoreferenziazione on-line di schede compilate dai referenti, il cambiamento nel tempo della domanda delle prestazioni.
- Oltre ai dati Citogenetici (analisi cromosomiche) e di Genetica Molecolare, già considerati dai precedenti Censimenti, per la prima volta sono state registrate le Strutture Cliniche di Genetica Medica (Consulenza Genetica).

Il Censimento non ha valutato la qualità delle prestazioni erogate, funzione che compete ad organismi diversi, ma ha evidenziato:

- la necessità di un intervento di pianificazione, organizzazione e coordinamento delle strutture in Italia che devono essere più razionalmente distribuite per offrire servizi di qualità che, in accordo con le direttive internazionali, devono comprendere la consulenza genetica collegata al test. La razionalizzazione si rende necessaria anche in considerazione dell'incremento del numero di test genetici (10-30% per anno in media), in assenza di criteri di appropriatezza della domanda e dell'offerta. L'offerta di test genetici, ad oggi, è infatti lasciata all'iniziativa dei singoli professionisti o gestori della sanità.
- la necessità di promuovere la formazione degli operatori sanitari non genetisti e fornire informazione al pubblico
- la focalizzazione di larga parte dell'attività di diagnosi su un numero limitato di test genetici offerti con indicazioni non appropriate
- l'adozione di percorsi diagnostico-assistenziali disomogenei e non sempre aderenti alle Linee Guida nazionali, mentre è necessario garantire a tutti i cittadini una risposta appropriata ed omogenea anche nella materia specifica.
- l'insufficiente definizione dei livelli di collaborazione/integrazione con le reti regionali esistenti
- la rispondenza a quanto richiesto dalla legislazione italiana vigente di solo il 42% delle strutture.

La necessità di definire regole è in accordo anche con quanto previsto a livello internazionale dal programma europeo EuroGentest che si propone di armonizzare i servizi di genetica in Europa.

- Le criticità rilevate da questo studio e la necessità di confrontare la realtà italiana con quella degli altri paesi, in particolare all'interno dell'Unione Europea, hanno stimolato

l'avvio di un'ulteriore indagine per censire le diverse realtà del nostro paese. Con questo intento è stato predisposto un questionario rivolto a tutti gli Assessorati alla Sanità delle Regioni e Province autonome (ALLEGATO C). I risultati di questa indagine saranno resi disponibili sul sito internet del Ministero de Lavoro, della Salute e delle Politiche sociali.

## 1.2 Le Strutture di Genetica nel Sistema Sanitario Nazionale

### 1.2.1 Definizione delle strutture di genetica

- In accordo con quanto stabilito dalle Linee Guida nazionali per le attività di Genetica medica, le strutture di Genetica Medica offrono alle persone e alle loro famiglie la consulenza genetica ed i test genetici finalizzati ad individuare o escludere alterazioni associate a patologie genetiche. Alle strutture di Genetica clinica afferiscono i registri delle patologie genetiche che assicurano la raccolta epidemiologica e il follow-up.
- Le **peculiarità** delle Strutture di Genetica Medica, come quelle delle altre discipline ad elevato contenuto **tecnico-scientifico ed alta specializzazione**, consistono in vari aspetti:
  - la continua e rapida evoluzione delle conoscenze nella disciplina devono essere coerentemente trasferite ed integrate nella pratica clinica nel rispetto dei principi ispiratori ed applicativi dei LEA;
  - la necessità di aggiornamento culturale e scientifico degli operatori del settore;
  - la necessità di formazione degli operatori sanitari di altre discipline e di informazione al pubblico;
  - le forti connotazioni psicologiche ed etiche correlate alla valenza dei temi trattati (salute, malattia, procreazione, qualità e aspettative di vita) che coinvolgono non solo il consultando ma anche i familiari.Questi elementi rendono ragione della necessità di organizzare le attività di genetica in maniera strutturata e definire ruoli e responsabilità in percorsi multidisciplinari condivisi.
- Gli **elementi caratterizzanti** le strutture sono:
  - **L'organizzazione territoriale**  
Qualità e sostenibilità economica sono le principali esigenze alle quali cerca di rispondere l'afferenza delle attività assistenziali nei centri di alta specialità. La concentrazione della casistica presso strutture e operatori che garantiscano un adeguato volume di attività associato ad un costante aggiornamento delle conoscenze e delle tecnologie garantisce, infatti, la qualità dell'assistenza e la riduzione dei costi unitari di produzione.  
Per acquisire e mantenere sufficiente esperienza e competenza ed al fine di migliorare l'uso delle risorse, è necessario eseguire un adeguato **numero di esami**. Pertanto, sulla base dei dati di letteratura, si suggerisce che il bacino di utenza delle Strutture di Genetica Clinica non sia inferiore a 1.000.000 di abitanti, quello dei Laboratori di Citogenetica sia compreso tra 500.000 e 1.000.000 di abitanti, quello dei Laboratori di Genetica molecolare non sia inferiore ai 3.000.000 di abitanti, quello dei Laboratori di Immunogenetica non sia inferiore ad 1.000.000 di abitanti. Pertanto, un polo di Genetica a cui afferiscono tutte le competenze di Laboratorio e cliniche dovrebbe essere previsto per 2.500.000 abitanti. Per alcune patologie il cui bacino di utenza deve essere interregionale o nazionale è auspicabile che la programmazione regionale sia in sintonia con quella nazionale.

L'azione programmatoria del livello regionale definisce la **distribuzione territoriale ottimale, le caratteristiche delle strutture e un loro adeguato assetto organizzativo**. Sulla base di quanto emerso dal censimento SIGU, l'organizzazione dell'offerta sul territorio regionale/nazionale consentirebbe di evitare duplicazioni e di ottimizzare ed ampliare l'offerta diagnostica.

➤ **L'attenzione alla qualità**

La qualità delle prestazioni di Genetica e la partecipazione a controlli esterni di qualità, tra i quali quelli coordinati a livello nazionale dall'ISS, nonché la definizione di linee guida sono obiettivi da tempo condivisi con la Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).

Recentemente la Società si è impegnata nella produzione di disciplinari per la certificazione delle strutture (vedi Obiettivo 2) e sta collaborando ad iniziative regionali volte alla individuazione di indicatori di appropriatezza, efficienza ed efficacia correlati alle attività svolte, in modo da rendere misurabile la qualità in ambito organizzativo, gestionale e professionale (vedi Obiettivo 4).

➤ **Le relazioni con i professionisti di altre specialità**

Il successo dell'integrazione della genetica medica negli altri settori della medicina e la sua trasversalità nei confronti delle altre specializzazioni, si basa sulla condivisione di percorsi assistenziali delineati con chiarezza e nella definizione dei ruoli (concetto di best practice).

L'adozione di percorsi diagnostico-assistenziali assicura la completezza dell'offerta e l'omogeneità di comportamenti, in grado di **garantire la soddisfazione del paziente e l'ottimizzazione dei costi**.

Tuttavia, per supportare l'integrazione della genetica medica nelle altre discipline è prima di tutto necessario **rinforzarne la struttura organizzativa**. Una struttura organizzativa ottimale, comprendente la componente clinica e di laboratorio e dotata di diverse figure professionali (medici, biologi, tecnici di laboratorio, infermieri e amministrativi), è in grado di operare efficacemente con le altre discipline migliorando l'efficienza e l'appropriatezza delle prestazioni di genetica, rendendo più facile e funzionale la gestione della domanda e dell'offerta.

Particolare attenzione va posta al coinvolgimento dei **medici di medicina generale e dei pediatri di libera scelta**. Il loro ruolo è infatti rilevante nell'identificazione dei soggetti/famiglie che possono giovare dei servizi di genetica medica. Rilevante è anche il contributo di questi professionisti nel follow-up dei pazienti.

➤ **I collegamenti con le associazioni**

Il coinvolgimento delle associazioni delle famiglie dei pazienti assicura che vengano tenute in considerazione le esigenze dei pazienti e che vengano verificati i percorsi diagnostico assistenziali.

Indispensabile è l'apporto di questi gruppi per la diffusione delle informazioni sulle malattie genetiche, comprese quelle rare, anche attraverso la produzione di materiale divulgativo (anche in lingue diverse) e nella organizzazione di eventi informativi.

➤ **La disponibilità di sistemi informatizzati di dati di attività**

Nella definizione della strutture emerge come dato rilevante la disponibilità, in forma informatizzata e non autocertificata, dei risultati delle attività, che rendono possibile il loro monitoraggio e consentono di valutarne gli aspetti economici (vedi Obiettivo 4).

### 1.2.2 Ruolo delle strutture di Genetica medica

La Genetica Medica, per **promuovere la salute e prevenire l'insorgenza di malattie**, si deve integrare con la sanità pubblica, offrendo le prestazioni qualificate, nel rispetto delle implicazioni sociali, etiche e legali derivanti dall'uso delle informazioni che, potenzialmente, possono portare a discriminazione e stigmatizzazione.

Negli Stati Uniti è stata creata nel 1997 una nuova area di ricerca multidisciplinare chiamata 'Public Health Genomics', che si propone di trasferire le conoscenze derivanti dal sequenziamento del genoma umano in interventi di Sanità Pubblica efficaci e responsabili. In Europa, nel piano 2005, la Commissione Europea ha auspicato la "... *creazione di una rete in grado di censire i determinanti genetici rilevanti per la Sanità Pubblica. Questa rete dovrà identificare le criticità in Sanità Pubblica legate alle pratiche in uso nell'applicazione dei test genetici nei diversi Paesi e su questa base contribuirà a sviluppare linee guida per l'utilizzo di test genetici, con attenzione agli aspetti etici e legali.*" In risposta a questo appello è nato il "*Public Health Genomics European Network*" (PHGEN). Prendono parte al PHGEN 100 esperti provenienti da 34 Paesi Europei e Extracomunitari che lavorano per fornire raccomandazioni in merito all'integrazione della genomica nelle politiche e nelle pratiche di Sanità Pubblica. Al fine di perseguire gli obiettivi del network europeo è indispensabile pertanto che, a livello di singoli Paesi, si crei una cultura di collaborazione **fra la disciplina di Genetica Medica e la Sanità pubblica intesa come programmazione e valutazione degli interventi sanitari.**

#### **La Commissione raccomanda l'attivazione di iniziative rivolte a:**

1. recepire su tutto il territorio nazionale le Linee Guida per le Attività di Genetica Medica (15 luglio 2004) G.U. n. 224 del 23-9-2004;
2. integrare la Genetica medica nel sistema sanitario nazionale riconoscendone la trasversalità rispetto alle altre discipline mediche;
3. promuovere la creazione di una rete tra le strutture di genetica presenti sul territorio nazionale, coordinate a livello regionale ed organizzate in modo da erogare servizi di qualità, razionalizzando le risorse;
4. assicurare la formazione dei professionisti sanitari per favorire la conoscenza delle basi genetiche delle malattie umane e la comprensione delle potenzialità e dei limiti dei test genetici;
5. coinvolgere le associazioni dei pazienti e delle famiglie con malattie genetiche.

## 2. Criteri per la certificazione e l'accreditamento delle Strutture di Genetica Medica

- L'assistenza sanitaria può essere considerata di **qualità** adeguata se, essendo coerente con il livello di conoscenza che il progresso scientifico assicura nel momento in cui essa viene erogata, è in grado di *massimizzare i benefici*, espressi in termini di salute aggiunta, *rispetto ai rischi*, secondo modalità accettabili per chi la riceve ed in linea con i valori della Società in cui si esprime.
- La qualità e la sua valutazione non sono elementi statici. In particolare la dinamicità delle conoscenze di Genetica medica rende necessario aggiornare i parametri di valutazione della qualità in considerazione delle nuove acquisizioni e delle nuove tecnologie.
- La necessità di sviluppare la cultura della qualità e della valutazione è condivisa dall'Unione Europea che ha finanziato un Network di eccellenza (EuroGenetest) con lo scopo di strutturare, armonizzare e migliorare la qualità delle prestazioni di genetica medica. In futuro i laboratori diagnostici di genetica medica saranno formalmente riconosciuti in base a criteri di qualità condivisi a livello europeo.
- EuroGenetest pone particolare attenzione agli aspetti organizzativi collegati all'erogazione dei test genetici promuovendo la certificazione delle strutture eroganti. Un contesto organizzativo strutturato consente infatti di migliorare l'appropriatezza intesa come misura della capacità di fornire il livello di assistenza più idoneo (appropriatezza organizzativa) ed un intervento efficace per uno specifico soggetto (appropriatezza clinica), nel rispetto delle scelte individuali e dei suoi valori culturali e sociali.
- In Italia l'accreditamento istituzionale specifico per le strutture di Genetica medica non è attuato in maniera estesa a livello nazionale ed al momento, risulta che solo la Regione Emilia Romagna ha affrontato il problema, mentre molti laboratori di genetica sono stati certificati secondo le norme ISO 9001:2000 in assenza di requisiti specifici per la disciplina.
- La Società Italiana di Genetica Medica (SIGU) sta lavorando per rendere disponibili entro il 2008, disciplinari specifici per la Genetica Medica (Laboratorio e Clinica) con l'obiettivo di integrare gli standard di sistemi qualità riconosciuti a livello internazionale (ISO 9000; ISO 15189; Buona Pratica di Laboratorio–BPL). Una volta validati, tali disciplinari potrebbero essere utilizzati per certificare in modo specifico le Strutture di Genetica medica (attività clinica e di laboratorio) e la loro condivisione a livello europeo (EuroGenetest) potrà garantire l'adesione alla politica europea di qualità.
- La qualità tecnico-professionale degli operatori può essere specificamente valutata da controlli esterni di qualità (appropriatezza clinica) a livello nazionale (Istituto Superiore Sanità) e internazionale (es. European Molecular Genetics Quality Network e Cytogenetic European Quality Assessment).
- In linea con quanto già attuato in Europa (Eurogentest, European Molecular Quality Network, UKNeqas), è importante lo sviluppo e l'adeguamento e di strumenti web che consentano una rapida fruizione delle informazioni relative ai vari controlli esterni di

qualità disponibili e ne facilitino anche la realizzazione. A tale scopo, l'Istituto Superiore di Sanità ha provveduto alla realizzazione di una web-utility che i laboratori pubblici possono utilizzare quale strumento per l'invio dei risultati dei controlli esterni di qualità cui partecipano e la loro raccolta all'interno di una base dati elettronica.

Al momento, il Controllo Esterno di Qualità (CEQ) per la genetica molecolare ha riguardato la fibrosi Cistica, la  $\beta$ -Talassemia, la sindrome dell'X-Fragile, la poliposi adenomatosa familiare del colon. IL CEQ retrospettivo per la citogenetica ha riguardato le diagnosi pre/postnatali e oncologiche.

L'auspicio è che, come si sta verificando nel contesto Europeo, l'impiego sempre più diffuso di strumenti on-line possa contribuire alla diffusione delle informazioni relative al ruolo dei controlli di qualità e consentire quindi una sempre più vasta e rapida partecipazione dei laboratori

**La Commissione raccomanda:**

1. la promozione della cultura della qualità e della valutazione anche attraverso interventi di informazione e di formazione;
2. la partecipazione dei laboratori a controlli esterni di qualità nazionali e /o internazionali
3. la certificazione delle strutture di Genetica Medica, anche avvalendosi del contributo dei disciplinari SIGU, nell'ambito di un percorso ISO 15189:2007 per i Laboratori e ISO 9001:2000 per le Strutture cliniche;
4. l'accreditamento delle Strutture di Genetica Medica, pubbliche e private, del SSN attraverso un percorso specifico.

### **3. Pianificazione delle attività di genetica medica per un coordinato ed adeguato utilizzo delle risorse (qualità, organizzazione, efficienza) nell'ambito del SSN. Collegamento con la rete delle malattie rare.**

#### **3.1 Pianificazione delle strutture sul territorio nazionale**

- Nella pianificazione delle attività di genetica sono rilevanti alcune considerazioni:
  - le forti implicazioni sociali ed etiche collegate alla genetica, che coinvolgono non solo il singolo, ma anche la famiglia e rendono necessario stabilire regole di riferimento;
  - la rapidità degli sviluppi delle conoscenze e delle tecnologie deve, senza mortificare il progresso scientifico, tener conto dei criteri e dei tempi di trasferimento delle conoscenze consolidate all'assistenza;
  - l'aumento dei costi legato all'innovazione deve confrontarsi con la limitazione delle risorse, imponendo scelte motivate e priorità;
  - la trasversalità della genetica implica che le decisioni prese in un settore possano avere ripercussioni su altre discipline.

L'analisi dell'esperienza italiana e della letteratura internazionale consente di identificare alcuni principali **elementi di riferimento per la pianificazione dei servizi**.

##### **3.1.1 Conoscenza della realtà territoriale.**

I dati sociodemografici della popolazione, ottenuti dai flussi correnti, definiscono i bisogni tenendo conto anche della modificazione nel tempo delle necessità diagnostico-assistenziali (ad esempio, l'aumento dell'età materna al concepimento e la presenza della popolazione immigrata).

Dati sulla incidenza delle patologie genetiche sono forniti dai Servizi Clinici di Genetica medica che svolgono un ruolo rilevante nella sorveglianza e nella prevenzione delle malattie ereditarie nella popolazione.

Ulteriori dati epidemiologici provengono dai registri delle malattie e dai registri delle malformazioni congenite.

##### **3.1.2 Programmazione**

Alle Regioni competono le seguenti azioni.

- Identificare le competenze disponibili a livello territoriale, allo scopo di evitare duplicazioni e rispondere a carenze cliniche e diagnostiche, stabilendo il contesto dell'offerta. Nell'analizzare e nel valorizzare l'esistente, è necessario operare scelte in armonia con le Linee Guida per le attività di Genetica medica approvate dalla Conferenza Stato-Regioni, che raccomandano che le strutture dispongano di personale specializzato e dedicato.
- Razionalizzare le strutture. Una migliore distribuzione delle risorse consente di attuare uno sviluppo condiviso dei diversi aspetti tecnici e di identificare aree di competenza specifica da valorizzare. In questo contesto è necessario coordinare, valutare le priorità, controllare la committenza e il finanziamento delle attività presenti sul territorio regionale.

- Valutare i percorsi diagnostici.  
La disponibilità di percorsi, integrati e che coinvolgono le diverse competenze professionali e assistenziali (ad esempio nella diagnostica prenatale: ginecologo, genetista clinico e di laboratorio, psicologo, neonatologo), ottimizza le risorse e garantisce la qualità.
  
- Definire regole.  
Il primo documento che ha posto, in ambito nazionale, alcune regole per la definizione delle attività di Genetica medica è l'accordo sancito dalla Conferenza Stato-Regioni sulle Linee Guida per le attività di Genetica medica. Tale documento ha messo in luce la necessità di uniformare criteri per la definizione delle strutture e stabilito le prestazioni di genetica e le loro principali caratteristiche.  
La definizione di regole nella pianificazione delle attività di genetica è un punto qualificante e critico, al fine di evitare l'offerta di prestazioni non appropriate per qualità, caratteristiche tecniche e percorsi organizzativi, anche in considerazione del fatto che al momento, non si dispone di un sistema di regolamentazione dei test.  
Fissare delle regole significa anche stabilire dei meccanismi in grado di valutarne e controllarne l'applicazione. L'identificazione delle strutture riconosciute dalle Regioni secondo criteri di certificazione e di accreditamento consente di rispettare i principi ispiratori della definizione dei LEA, che prevedono la loro erogazione secondo criteri di qualità ed appropriatezza. Inoltre, le strutture devono essere in grado di produrre dati di attività, per consentire la valutazione e rilievi di carattere epidemiologico.  
La presenza di regole definite ed esplicite è rilevante anche ai fini di una corretta compensazione delle prestazioni offerte in mobilità tra le regioni ed in ambito internazionale.
  
- Definire una strategia per l'implementazione delle nuove attività diagnostiche  
Da quanto sopra esposto emerge la necessità di stabilire criteri implementare la diagnosi genetica, assicurando qualità, efficacia, efficienza, equità ed economicità. Alcune Regioni, seguendo l'esperienza di altri paesi, hanno regolamentato le procedure e i criteri per l'introduzione di nuovi test genetici nel sistema sanitario regionale con il supporto di un coordinamento tecnico regionale, chiamato a valutare le proposte dal punto di vista tecnico e gestionale. La decisione finale sui nuovi test deve tenere conto di tutte le informazioni raccolte in maniera esplicita e trasparente, attraverso una valutazione collegiale e multispecialistica. L'estensione di questa iniziativa in altre regioni consentirebbe di condividere criteri nella offerta di nuovi test genetici, garantendone la validità clinica ed analitica.  
Queste regole potrebbero risultare utili nel riconoscimento di attività svolte in regioni diverse e, insieme ai rilievi epidemiologici, potrebbero contribuire ad identificare i centri di riferimento interregionali, in base a criteri definiti e decisioni motivate e trasparenti.

### **3.1.3 Valutazione e sorveglianza**

Alle Regioni competono le seguenti azioni.

- Promuovere la cultura della valutazione, e non solo di quella economica, delle attività di genetica.  
Per raggiungere tale obiettivo è necessario disporre di informazioni attendibili, non autoreferenziate, dei dati delle attività. Lo sviluppo di sistemi informativi collegati ai

flussi correnti di dati è un elemento indispensabile per queste valutazioni e per la sorveglianza delle attività (vedi Obiettivo 4).

- Promuovere il governo clinico, un approccio di politica sanitaria, che focalizza l'attenzione sull'efficacia e sull'appropriatezza clinica delle prestazioni, creando le condizioni necessarie affinché la valutazione diventi parte integrante e sistematica dell'attività dei servizi e non un fatto occasionale, episodico e volontaristico.

Tra gli elementi fondamentali del Governo Clinico vengono considerati, il monitoraggio dei processi assistenziali e la valutazione sistematica dei risultati dell'assistenza erogata, il miglioramento continuo della qualità tecnica dell'assistenza prestata, l'Audit clinico, la sicurezza dei pazienti. Ne deriva quindi la necessità di identificare responsabilità precise rispetto al mantenimento di adeguati standard qualitativi ed alla realizzazione operativa di specifiche iniziative finalizzate al perseguimento degli obiettivi di qualità prefissati.

### **3.1.4 Promozione della ricerca e dell'innovazione**

Alle Regioni compete un ruolo propositivo nel governo dell'innovazione tecnologica, clinica e organizzativa dei contesti assistenziali. Questo compito presuppone, a partire dalle esigenze e dalle caratteristiche specifiche delle singole realtà, l'individuazione e la definizione delle possibili evoluzioni nelle diverse discipline.

Tuttavia, per la natura stessa dei temi affrontati, se da una parte le scelte innovative spettano alle specificità di ciascun professionista nel suo contesto aziendale, dall'altra è opportuno che le elaborazioni che ne derivano, non restino confinate nell'ambito degli specifici contesti, perdendo di vista le implicazioni generali, ma si creino sinergie e interazioni per massimizzare i risultati derivanti dalla ricerca scientifica.

E' tuttavia necessario stabilire regole per il corretto passaggio delle conoscenze dalla ricerca all'assistenza ('ricerca traslazionale'), e ciò si basa necessariamente sulla revisione sistematica dei risultati già conseguiti in altri contesti, attraverso l'approccio dell'*evidence-based medicine* (vedi Obiettivo 5).

A tale proposito sembra opportuno che anche nel nostro paese si costituisca un gruppo di lavoro multidisciplinare che, in collaborazione con la Società Italiana di Genetica Umana, raccolga dati epidemiologici utili per la programmazione delle attività dei Servizi di Genetica, ponendosi alcuni principali obiettivi:

- valutare l'impatto delle nuove conoscenze di genetica sugli aspetti organizzativi ed economici dei servizi, sui cambiamenti nella pratica clinica e sulle ricadute terapeutiche e preventive
- fornire una prospettiva epidemiologica e di sanità pubblica per lo sviluppo delle strutture di genetica
- incentivare collaborazioni internazionali

**La Commissione raccomanda alle Regioni di attivare iniziative finalizzate a:**

1. conoscere le caratteristiche genetiche della popolazione di riferimento ed i relativi bisogni;
2. analizzare le realtà territoriali in relazione ai servizi offerti dalle strutture di genetica medica;
3. razionalizzare la rete dei laboratori e delle strutture cliniche di genetica, in rapporto alle esigenze;
4. predisporre un flusso informativo specifico e condiviso a livello nazionale per raccogliere, valutare e monitorare le attività;
5. promuovere la ricerca e l'innovazione;
6. supportare la creazione di un gruppo nazionale multidisciplinare volto a fornire una prospettiva epidemiologica e di sanità pubblica per lo sviluppo delle strutture di genetica;
7. garantire che i test genetici siano effettuati esclusivamente presso i Laboratori di genetica medica, in conformità a quanto indicato dalle Linee guida (GU n. 224 del 23-9-2004);

## 3.2 Indicazioni all'uso dei Test genetici

In accordo con le direttive internazionali, i test medici compresi quelli genetici dovrebbero essere offerti solo quando ne è stata dimostrata la loro reale utilità. Solo l'inserimento del test genetico in un percorso tecnico/assistenziale che comprenda la consulenza genetica pre e post test ne assicura la sua corretta erogazione.

- Emerge la necessità di definire gli elementi di qualità di un test genetico derivanti dalla valutazione dell'aspetto tecnico dell'esame (ad esempio, sequenza del gene della fibrosi cistica), ma anche del contesto clinico entro il quale viene erogato (pazienti affetti da fibrosi cistica, pazienti con sterilità, screening per l'identificazione dei portatori) e dei servizi collegati, ad esempio la consulenza genetica.

Il test genetico è molto più complesso rispetto agli esami di laboratorio non genetici e perciò anche i criteri di valutazione della qualità devono tenere conto di questa complessità.

- al fine di utilizzare correttamente i test genetici (citogenetica, genetica molecolare e immunogenetica) è necessario valutare alcuni elementi principali.

### ➤ **Gli aspetti tecnici del test**

L'affidabilità e l'accuratezza dell'analisi (**validità analitica**) competono ai laboratori e devono sottostare a controlli di qualità. Nel contesto dei test genetici questo esprime la capacità dell'analisi di identificare il genotipo di interesse. L'analisi genetica deve identificare le mutazioni alleliche (dello stesso gene) che possono determinare quadri clinici diversi e tenere conto della possibilità che lo stesso quadro clinico sia causato da mutazioni in geni diversi o addirittura da fattori ambientali (eterogeneità genetica ed eziologica). La validità analitica è un parametro che misura la sensibilità e la specificità dell'analisi.

### ➤ **La strategia diagnostica associata all'esame genetico**

L'influenza dei fattori genetici nelle patologie è variabile e può essere considerata come un continuo, rappresentando in alcune malattie il fattore determinante, talvolta il fattore predominante, mentre in altre riveste un ruolo minore, modulando l'effetto dei fattori ambientali.

Le analisi genetiche devono perciò essere riferite a un **problema clinico definito (validità clinica)**. La relazione tra il genotipo e il fenotipo non è lineare e spesso il nesso tra il genotipo in studio e la condizione di interesse viene stabilita attraverso dati empirici (deducibili dalla letteratura).

La conoscenza della popolazione di riferimento è tuttavia rilevante, in quanto il valore predittivo di un test può essere correlato alla prevalenza della condizione in esame nella popolazione.

### ➤ **Le motivazioni per le quali il test viene offerto.**

Nello stabilire che un test e i servizi associati possono raggiungere gli obiettivi che ci si è fissati, i responsabili della sanità pubblica devono considerare la possibilità dell'erogazione dell'intero percorso nel contesto sanitario di interesse. Ad esempio, uno screening neonatale può essere pianificato per ridurre la morbosità e la mortalità di un determinato errore congenito del metabolismo. Questo obiettivo tuttavia non può essere raggiunto se i genitori dei neonati risultati positivi al test non hanno la possibilità di accedere alle consulenze pre- e post-test e i neonati non ricevono cure adeguate e follow up appropriato.

Da tutto ciò (**utilità clinica**) deriva il valore per la sanità pubblica del test offerto. Si tratta di informazioni utili alla gestione clinica del paziente. Esiste un ampio e articolato dibattito sull'utilità clinica di alcuni nuovi test, ad esempio lo screening per l'emocromatosi o i benefici dell'ampliamento del pannello degli screening neonatali metabolici. Le differenze nelle posizioni che vengono assunte fanno riferimento alle diverse aspettative relativamente allo scopo del test e, in alcuni casi, alle diverse opinioni circa l'evidenza in grado di stabilire se il test ha raggiunto il suo obiettivo.

Nella valutazione finale dell'utilità clinica di un test è rilevante la maniera in cui il genotipo contribuisce alla malattia. E' infatti necessario distinguere i test che riguardano geni ad elevata penetranza (la maggior parte delle malattie mendeliane), dai test che riguardano condizioni complesse nelle quali il contributo genetico consiste nell'effetto additivo di geni individualmente a bassa penetranza e comunque non sufficienti da soli a causare la malattia.

➤ **L'attenzione alla qualità nella esecuzione del test**

La qualità in sanità pubblica può essere considerata come il risultato di due fattori, la scienza e la tecnologia sanitaria, nonché la loro applicazione nella pratica medica (Donabedian).

La qualità sanitaria di un test può essere **misurata** considerando gli scopi (legittimità, efficacia, efficienza e appropriatezza) e le condizioni di erogazione del test (accettabilità, efficienza e ottimizzazione dei costi, equità) (vedi obiettivo 5).

La valutazione delle indicazioni di un test genetico è quindi complessa e deve tenere conto di molti fattori, che richiedono competenze multidisciplinari. La condivisione di regole comuni e la possibilità di confronto a livello nazionale e internazionale costituiscono le basi di una offerta corretta ed equa.

**La Commissione raccomanda che:**

1. la consulenza genetica pre- e post- test sia parte integrante del percorso diagnostico che utilizza i test genetici;
2. i test genetici siano erogati all'interno di un percorso diagnostico che tenga conto della loro validità e utilità clinica;
3. i test genetici siano erogati assicurando affidabilità e accuratezza della analisi (validità analitica).

### 3.3 Ruolo della genetica clinica

L'attività del genetista clinico, basata su consulenze interdisciplinari, indagini diagnostiche, presa in carico di condizioni cliniche non chiare e comunque prive di diagnosi, comunicazione e supporto psicologico per il paziente e la sua famiglia, ha caratteristiche transgenerazionali, in quanto, attraverso la consulenza genetica e la diagnosi prenatale, si fa carico delle generazioni future.

Le attività del Genetista Clinico prevedono una serie di competenze principali.

1. Capacità di identificare le persone e le famiglie nelle quali una malattia è dovuta completamente o in larga misura ad una causa genetica. Questa attività si basa prioritariamente sulla raccolta accurata della storia medica familiare e personale.
2. Capacità di accertare l'accuratezza della diagnosi clinica e, se necessario, avviare altre indagini cliniche, allo scopo di raggiungere una diagnosi precisa. Il genetista clinico deve essere in grado di verificare le informazioni mediche, familiari e personali e, se necessario, deve eseguire l'esame clinico, prescrivere le indagini cliniche rilevanti e deve comprendere le modalità della trasmissione ereditaria.
3. Conoscenza della disponibilità e delle possibilità di accesso ai servizi di genetica, per suggerire al paziente e ai suoi familiari le strutture in grado di prendere in carico il loro problema. In questo senso il Genetista Clinico deve anche proporsi come punto di riferimento per gli altri specialisti e per le associazioni dei pazienti.
4. Capacità di effettuare un inquadramento della malattia, focalizzato sulla genetica medica, basato sulla acquisizione, valutazione e utilizzazione di tutte le informazioni pertinenti, facilitando la comprensione dell'impatto della malattia sul paziente, sulla famiglia, sul partner e su chi le prenderà in carico.
5. Conoscenza delle possibilità e dei limiti dei test genetici e delle indicazioni alla loro utilizzazione. Capacità di comprendere il significato dei risultati dei test genetici e di tradurli in informazioni pratiche orientate direttamente sulla malattia, fornendo agli utenti informazioni pertinenti sui loro benefici e sui loro rischi. Esprimere le ricadute dei risultati dei test genetici in termini di prognosi, opzioni e presa in carico.
6. Capacità di aiutare i pazienti e le famiglie a comprendere le informazioni fornite durante la consulenza genetica, fornendo informazioni basate sulla corretta interpretazione delle conoscenze cliniche e genetiche della malattia, appropriate alle necessità dichiarate dell'utente e in grado di riflettere i valori, i principi religiosi e culturali e le preferenze alle quali si ispira.
7. Partecipazione ai programmi di educazione, finalizzati a promuovere la comprensione delle malattie genetiche tra i medici e il personale sanitario. Aiutare il pubblico a conoscere le malattie genetiche, i test genetici e l'ereditarietà, utilizzando strumenti adeguati.
8. Capacità di calcolare il rischio di occorrenza o di ricorrenza di una malattia.
9. Fornire informazioni genetiche in grado di aiutare le persone o le coppie ad operare in maniera informata le scelte riproduttive.
10. Agire eticamente, riconoscendo i propri limiti e indirizzando ad altri specialisti il paziente, tutte le volte in cui ciò sia indicato. Contribuire al dibattito sui temi emergenti della genetica e sulle loro implicazioni etiche.

La Consulenza Genetica è un servizio attraverso il quale i pazienti o i familiari di un paziente, a rischio per una malattia che può essere genetica, sono informati sulle conseguenze della malattia, sulla probabilità di svilupparla e trasmetterla e sulle modalità con le quali può essere prevenuta e trattata. La consulenza genetica si fa carico perciò della diagnosi e della storia naturale di una malattia, del calcolo del rischio di occorrenza

o di ricorrenza all'interno di una famiglia, delle modalità con le quali può essere prevenuta, presa in carico e trattata.

Questi concetti generali sono stati ripresi e fatti propri dalle “Linee-Guida per le Attività di Genetica Medica della Conferenza Stato-Regioni” (15 luglio 2004), che hanno definito la consulenza genetica un complesso processo di comunicazione, che si propone, tra l'altro, di aiutare la persona e la famiglia a comprendere: le informazioni mediche, compresa la diagnosi; il probabile decorso della malattia e gli interventi preventivi, terapeutici e assistenziali disponibili; la componente genetica della malattia e il rischio di trasmetterla; le opzioni disponibili nell'affrontare il rischio di malattia; le opzioni procreative; le scelte più appropriate, in rapporto al rischio e alle aspirazioni dei familiari, agendo coerentemente nel rispetto delle decisioni prese; il migliore adattamento possibile alla malattia.

La Consulenza Genetica, per la valenza emotiva dei temi trattati, ha forti connotazioni psicologiche ed etiche. Infatti da essa possono scaturire problemi complessi, che riguardano diversi aspetti della malattia genetica, compresi quelli che possono condizionare le scelte delle persone, ad esempio la procreazione in situazioni di rischio aumentato; la possibilità di conoscere o non conoscere le proprie caratteristiche genetiche e la probabilità di sviluppare una malattia. Queste scelte, che di fatto coinvolgono delicati aspetti personali, non possono essere delegate a nessuna figura professionale, ma richiedono la piena autonomia e la responsabilità degli interessati.

Il Genetista Clinico è la figura di riferimento all'interno della consulenza genetica. E' un medico qualificato che ha svolto un training specifico in Genetica Medica ed è autorizzato ad offrire servizi specialistici di genetica medica. Egli opera in maniera strettamente integrata con gli altri specialisti, con i quali partecipa alla costruzione di percorsi integrati di gestione e di follow-up.

E' verosimile che lo scenario della consulenza genetica cambierà drasticamente nei prossimi anni. Se da un lato è atteso che le tradizionali attività saranno mantenute, anche se rivisitate alla luce dell'impatto delle nuove conoscenze e dello sviluppo tecnologico sulla diagnosi delle malattie ereditarie e in particolare di quelle a più elevata eterogeneità genetica, dall'altro lato è prevedibile che la definizione delle basi biologiche delle malattie complesse e comuni produrrà un loro crescente impatto sulle attività della consulenza genetica. Non è al momento chiaro quale professionista e con quali modalità assumerà il ruolo di “genomicista medico”, cioè si farà carico di interpretare e traslare i risultati delle indagini genomiche effettuate in chiave predittiva. E' però chiaro che questo nuovo progresso dovrà ridisegnare il profilo professionale del genetista medico, fissare gli ambiti di intervento del genetista clinico e degli specialisti che utilizzano le tecniche genetiche, anche per garantire il controllo sulla congruità del ricorso alle diagnosi genetiche e il collegamento dei test genetici alla consulenza genetica.

### **3.4 Collegamento con la rete nazionale delle malattie rare**

Sono definite "malattie rare" quelle patologie che interessano meno di una persona ogni 2000. Proprio in ragione della loro rarità rappresentano un problema molto rilevante per gli ammalati e i loro familiari. Sono spesso definite "malattie orfane" perché poco appetibili alla ricerca sperimentale e clinica. La scelta di dedicare una particolare attenzione, in termini di assistenza e sorveglianza, all'intera categoria delle malattie rare dipende dal fatto che tali malattie, caratterizzate dal determinante comune della bassa prevalenza, condividono comuni problematiche clinico-assistenziali e richiedono un'assistenza specialistica e continuativa di dimensioni tali che non può essere supportata senza un importante intervento pubblico.

La maggior parte delle malattie rare ha un'origine genetica. Le strutture di Genetica contribuiscono alla diagnosi e, insieme agli altri clinici, alla costruzione di percorsi assistenziali e di follow up di questi pazienti.

Pertanto, il collegamento della rete dei Servizi di Genetica Medica con la Rete nazionale delle malattie rare rappresenta un obiettivo prioritario delle attività di genetica medica.

## **4. Valutazione economica delle attività di genetica medica: costruzione di indicatori e valutazione del "commissioning"**

### **4.1 Indicatori**

La valutazione economica delle attività di Genetica medica, attualmente carente, dovrebbe essere implementata a livello regionale e nazionale con opportuni indicatori, che dovrebbero essere adottati dalle Regioni nell'ambito della programmazione delle attività della Genetica medica.

La carenza di indicatori condivisi a livello regionale e nazionale deriva, in parte, anche dal fatto che non esiste un flusso informativo in grado di collegare le attività di Genetica medica con le patologie e le indicazioni delle prestazioni né a livello dei prescrittori, né a livello degli erogatori. E' perciò necessario implementare tali flussi anche tenendo conto della nuova tendenza all'uso di modalità di prescrizione elettronica (e-prescribing) (dpcm 28 marzo 2008 per prescrizioni farmaceutiche e specialistiche) e in generale di aggiornamento e riqualificazione dei flussi informativi nell'ambito del Nuovo Sistema Informativo Sanitario (NSIS) volti a collegare i dati riferiti al cittadino, al prescrittore, alla prescrizione, all'erogatore.

Indicatori alimentati da flussi informativi correnti permetterebbero ai decisori di avere a disposizione elementi importanti per la programmazione/verifica delle politiche regionali/nazionali. In questo modo diverrebbe possibile:

- monitorare l'erogazione delle prestazioni tenendo conto non soltanto della spesa, ma anche degli aspetti clinici e dei bisogni di intervento (adeguatezza domanda- offerta);
- individuare profili prescrittivi che integrino le informazioni sulla efficacia teorica con informazioni aggiuntive basate sull'efficacia pratica;
- fissare standard di riferimento al fine di condurre analisi degli scostamenti rispetto a valori medi regionali o nazionali (incentivare best practices in una ottica di federalismo cooperativo piuttosto che competitivo).

Gli aspetti da monitorare con gli indicatori dovrebbero riguardare gli aspetti fondamentali dell'attività sanitaria, ossia **l'appropriatezza, l'equità e l'efficienza**.

La prima caratteristica da verificare è l'**appropriatezza** che in un certo senso riassume tutte le caratteristiche ottimali delle prestazioni e per questo motivo è strettamente connessa con la stessa definizione dei LEA.

Appropriatezza significa che non si devono prescrivere prestazioni non corrispondenti alle indicazioni raccomandate ovvero che, pur rispondendo alle raccomandazioni, risultino poi sproporzionate nei tempi, nelle modalità di erogazione, nelle quantità o siano sostituibili da altre con rapporto costo-efficacia più soddisfacente.

Gli indicatori di appropriatezza che devono essere identificati riguardano la cosiddetta "appropriatezza generica": di conseguenza, non fanno riferimento alla singola prestazione, ma al complesso delle prestazioni di un certo tipo e alla popolazione degli assistiti, per indicare se e in che misura:

- ricevano prescrizioni/prestazioni in linea con il loro bisogno definito anche dall'età, dal sesso e dalla presenza di eventuali ulteriori condizioni;
- ricevano tali prestazioni in un appropriato contesto assistenziale e organizzativo;
- ricevano tali prestazioni con una tempistica adeguata.

La verifica dell'**equità** nell'erogazione delle prestazioni di genetica medica richiede anche la definizione di indicatori che misurino l'accessibilità ai servizi, intesa come facilità con la quale il paziente ottiene l'assistenza, rispetto alle barriere economiche, organizzative e culturali. Questi indicatori dovrebbero misurare la capacità del sistema degli erogatori di:

- reagire alla richiesta di un intervento, manifestata dai pazienti, con la necessaria tempestività (accessibilità temporale);
- non ostacolare la fruizione del servizio, eliminando le barriere architettoniche e quelle organizzative (accessibilità strutturale);
- consentire ai pazienti di comprendere le regole dell'organizzazione, i percorsi logistici e organizzativi (accessibilità culturale).

Per quanto riguarda l'**efficienza** produttiva, che deve caratterizzare l'attività delle strutture di genetica, così come tutte le strutture sanitarie, è evidente che tale verifica debba essere effettuata a livello del singolo erogatore. A livello regionale o di ASL acquirente è opportuno che venga definito il sistema di remunerazione/rimborso delle prestazioni di genetica che, anche se in maniera differenziata a seconda delle caratteristiche proprie dei modelli organizzativi di ciascuna regione, introducano incentivi verso una maggiore efficienza (vedi paragrafo successivo 4.2) assicurando nel contempo la qualità (vedi raccomandazioni al punto 2).

### **La Commissione raccomanda:**

1. di individuare, d'intesa con le regioni, il flusso informativo relativo alle attività di genetica medica, in grado di mettere in relazione gli utenti, le prestazioni, i prescrittori e gli erogatori, al fine di disporre di dati amministrativi di routine standardizzati, indispensabili per la valutazione delle attività di genetica medica.
2. di fissare, con il concorso di tutte le regioni indicatori specifici di appropriatezza e accessibilità delle prestazioni individuando anche gli standard di riferimento
3. che le Regioni adottino, nell'ambito della propria programmazione delle attività della Genetica, il seguente set di indicatori:

- percentuale di personale strutturato in organico dedicato all'attività di genetica medica, sul totale del personale afferenti alle rispettive strutture (da calcolare separatamente per laboratori e strutture cliniche) (Standard: in attesa della completa attuazione delle Linee guida almeno 90%)
- percentuale di campioni esaminati con relativo consenso alla esecuzione del test (Standard: 100%)
- percentuale di consulenze collegate al test eseguite a persone che affluiscono al laboratorio per l'esecuzione del test (Standard: 98%)
- percentuale di relazioni scritte relative alle visite e/o alle consulenze di genetica clinica (Standard: 98%)
- presenza di percorsi condivisi a livello regionale
- presenza di mediatori culturali o di strumenti informativi multilingua

## **4.2 Valutazione economica**

La Valutazione economica riguarda due aspetti: 1) l'introduzione di nuove tecnologie 2) l'erogazione delle prestazioni già inserite nei LEA. Il primo aspetto viene trattato nell'Obiettivo 6, suggerendo che i criteri dell'Health Technology Assessment vengano applicati nelle attività di Genetica medica.

Il secondo aspetto, a sua volta, si divide in due tipologie di valutazione. La prima riguarda la cosiddetta efficienza allocativa, ossia quante risorse dovrebbero essere dedicate alla erogazione di prestazioni di genetica nell'ambito delle prestazioni sanitarie. La seconda valutazione riguarda, invece, l'efficienza produttiva, ossia quali dovrebbero essere le caratteristiche degli erogatori e quali dovrebbero essere i costi standard da rimborsare/riconoscere nelle tariffe.

### **4.2.1. Determinazione della capacità produttiva ottimale e governo della domanda.**

Per determinare quante risorse dovrebbero essere dedicate alle attività di Genetica medica, occorre conoscere quale è il fabbisogno della popolazione. L'analisi epidemiologica dovrebbe fornire il punto di partenza sul quale poi programmare l'offerta da predisporre nel medio periodo con riferimento alle diverse popolazioni e bacini di utenza.

E' peraltro noto come la domanda espressa dai cittadini possa parzialmente divergere dal fabbisogno oggettivo riconosciuto sulla base di criteri epidemiologici e clinici. In particolare, per molte prestazioni sanitarie, ma soprattutto per quelle di Genetica medica dove il

progresso tecnologico accelerato mette a disposizione sempre nuove tecnologie, appare particolarmente carente una metodologia di governo della domanda e molto spesso le domande espresse dai cittadini non riflettono bisogni oggettivi, riconosciuti, ma piuttosto fenomeni “di moda”, di induzione impropria, di cattiva informazione. Ruolo specifico degli operatori sanitari in quanto “agenti” più informati dovrebbe essere proprio la selezione dei bisogni veri, meritevoli di soddisfazione.

I singoli professionisti non riescono individualmente a porre sufficienti filtri alle richieste improprie per diversi motivi tra i quali il timore di essere perseguiti se non concedono al paziente tutte le possibilità diagnostiche e terapeutiche esistenti (medicina difensiva). Di conseguenza, appare in questo campo, particolarmente importante definire linee comuni a livello nazionale, concordate tra le regioni per definire procedure congiunte di sorveglianza e stabilire modalità comuni di risposta di fronte a eccessi impropri di domanda.

Le linee comuni a tali **politiche attive di governo della domanda** potrebbero basarsi sulle seguenti azioni:

- coinvolgimento e responsabilizzazione dei medici prescrittori che assumono il ruolo di ordinatori di spesa, anche con interventi di formazione, per esempio ECM su argomenti mirati;
- coinvolgimento del pubblico attraverso politiche corrette di informazione e comunicazione per contrastare l'eccesso di informazioni distorte che in assenza di regolamentazione vengono attualmente diffuse;
- azione diretta contro la pubblicità ingannevole a tutela dei consumatori.

#### **4.2.2 Determinazione delle regole di rimborsabilità delle prestazioni e governo dell'offerta.**

Una volta noti i bisogni dei cittadini, è compito specifico della Regione e delle Aziende predisporre l'offerta in modo adeguato non soltanto dal punto di vista quantitativo (numero di laboratori e di strutture cliniche con riferimento alle esigenze della popolazione), ma anche dal punto di vista qualitativo, ossia della composizione e della qualificazione degli addetti, della certificazione delle procedure, secondo quanto indicato negli altri punti della relazione.

Per assicurare l'adeguatezza dell'offerta è indispensabile prevedere un sistema di **regole per la remunerazione delle attività**. In questo momento la maggior parte delle attività viene rimborsata semplicemente con pagamento gli input produttivi (personale, beni, materiale) oppure a tariffa nell'ambito delle prestazioni specialistiche, senza alcuna considerazione dell'adeguatezza del personale (per esempio preparazione professionale specifica) o validità clinica dei test eseguiti. Le tariffe, inoltre, sono spesso inadeguate (la visita di consulenza genetica, per esempio, è remunerata nella maggior parte dei casi esattamente come una visita normale) oppure sono parcellizzate senza tenere in nessun conto la prestazione complessiva.

Si auspica, pertanto, che anche nel caso delle attività di genetica vengano applicati i principi già introdotti nel D.Lgs 502/1992 per arrivare anche nel caso delle attività di Genetica medica a definire forme di pagamento prospettiche, determinate a priori, sulla base di regole trasparenti. Come la letteratura e l'esperienza hanno ampiamente dimostrato, il pagamento prospettico è condizione per introdurre incentivi verso una equa ed efficiente allocazione delle risorse e quindi verso il miglioramento della performance degli erogatori e il contenimento della spesa sanitaria.

E' evidente che il sistema tariffario deve essere strutturato in modo da assicurare che l'erogazione delle attività sia fatta in condizioni di efficienza produttiva (ossia a costi unitari

minimi), garantendo al contempo efficacia e qualità. Deve ovviamente accompagnarsi a opportuni controlli di qualità e di appropriatezza per frenare l'inevitabile spinta inflazionistica delle prestazioni in cui le convenienze economiche spingono i produttori ad aumentare l'offerta. Questo significa che **indicatori condivisi di qualità e appropriatezza devono entrare a far parte degli accordi contrattuali tra committenti ed esecutori al fine di calibrare le regole di rimborso** per impedire fenomeni di moltiplicazione delle attività e incentivare, invece, una maggiore attenzione al percorso del paziente.

Per definire le condizioni di tariffazione che tengano conto delle specificità delle attività di genetica, sarà necessario procedere con gradualità partendo da sperimentazioni che permettano di validare i metodi opportuni di valutazione dei costi di produzione, tenendo conto anche di esperienze già in atto in alcune Regioni. Una valutazione specifica dei costi di produzione e del complesso delle prestazioni effettuate consentirebbe non soltanto di determinare il rimborso per ogni struttura e azienda, ma anche di stimare un fabbisogno di risorse per le attività di genetica.

Il problema della determinazione dei costi, anche di queste prestazioni, peraltro, è molto difficile: emerge, nei tentativi di analisi dei costi esistenti, una notevole variabilità tra le strutture esaminate, non riconducibile soltanto a diverse condizioni organizzative e qualitative, ma anche a una disomogeneità dei dati e ad una incompletezza delle informazioni e, soprattutto a una difformità delle strategie assistenziali utilizzate ossia a diverse caratteristiche cliniche del percorso assistenziale. Si ritiene, pertanto, che una valutazione corretta dei costi della genetica medica debba riferirsi non alla singola prestazione, ma al "percorso" (o pacchetto di prestazioni), ossia a un insieme di prestazioni che compongono la risposta assistenziale complessiva al bisogno /condizione del paziente. Il percorso (o pacchetto) deve avere una sua unitarietà "clinica" (esempio un percorso di gravidanza normale, oppure di gravidanza a rischio, oppure un test genetico prescritto dopo una visita e seguito da attività di consulenza e di follow up, ecc.). Tale percorso deve rispondere alle linee guida e alle evidenze consolidate, non soltanto in quanto a numerosità e tipologia di prestazioni, ma anche con riferimento alla qualità dell'esame e alle caratteristiche dell'erogatore.

Infine, sarebbe opportuno che le Regioni, indipendentemente dalle proprie tariffe, concordassero, a livello nazionale, una tariffa unica per regolare la mobilità interregionale in questo campo .

**La Commissione raccomanda che:**

1. la valutazione economica della attività di genetica medica sia basata su tariffe prospettiche che tengano conto del percorso diagnostico ed assistenziale complessivo;
2. la rimborsabilità delle prestazioni sia condizionata da:
  - condizioni operative corrette (qualificazione degli addetti, dimensione della casistica per assicurare qualità)
  - certificazioni di qualità e altre condizioni strutturali evidenziate secondo i percorsi di certificazione e accreditamento specifici suggeriti all'obiettivo 2
  - verifica della appropriatezza, come definita e misurata da un set condiviso di indicatori (4.2.1)

## **5. Elaborare indicazioni in applicazione a regole sulla pubblicizzazione e sulla promozione di test genetici e sulla consulenza genetica**

### **5.1 Pubblicizzazione e promozione dei test genetici**

Le prospettive legate ai risultati della ricerca genetica e ai potenziali sviluppi futuri hanno prodotto una visione che porta in sé ottimismo e creato larghe aspettative, ma anche preoccupazione per il possibile uso non etico di queste tecnologie e conoscenze.

Nel caso specifico dei test genetici, la carenza di informazioni da parte del pubblico e degli altri operatori sanitari potrà portare ad una domanda inappropriata che alimenterà la spesa sanitaria e non risponderà correttamente alle necessità dei pazienti. La corretta informazione del pubblico, collegato alla formazione degli operatori, costituiscono la difesa più efficace nei confronti dell'uso inappropriato della genetica.

Il pubblico deve disporre di informazioni validate dal Ministero, dall'ISS e dalle Regioni, con il supporto delle società Scientifiche. Questo obiettivo può essere ottenuto con:

- la produzione di opuscoli informativi validati;
- il collegamento con le associazioni a livello nazionale e internazionale;
- la promozione di siti web che consentano di conoscere la disponibilità diagnostica e i percorsi offerti nelle singole realtà.

La rilevanza assunta negli ultimi anni dalle informazioni genetiche, viste le peculiarità e le precipue caratteristiche del dato personale trattato, richiede di considerare anche le questioni collegate alla loro sicurezza e alla protezione dei dati personali. Ci troviamo, infatti, di fronte a dati di carattere "particolarmente" sensibile in grado di rivelare informazioni relative alla salute e alla ereditarietà di un gruppo biologico.

Relativamente alla normativa italiana sulla protezione dei dati personali (D.lgs. n. 196/2003 – Codice per la Privacy) occorre ricordare che la materia è oggi destinata ad essere regolata sul territorio nazionale, ai sensi dell'art. 90 del Codice per la Privacy, da una specifica Autorizzazione "al trattamento dei dati genetici" che in linea di principio, pur con alcune esclusioni soggettive e limitazioni nelle finalità, consente il trattamento delle informazioni genetiche sulla base del consenso scritto dell'interessato.

L'autorizzazione introduce garanzie per l'uso di questa delicatissima categoria di dati nel rispetto della dignità e dei diritti fondamentali della persona, in armonia con i principi e con le indicazioni contenuti nei numerosi documenti internazionali già presenti in materia (Raccomandazioni del Consiglio d'Europa sui dati e sui test genetici, Convenzione sui diritti umani e la biomedicina del 1996, Dichiarazione universale sul genoma e i diritti umani dell'Unesco del 1997, Carta dei diritti fondamentali dell'UE del 2000 e la direttiva n. 2004/23/Ce del 31 marzo 2004 sulla definizione di parametri di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, l'analisi, la lavorazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule d'origine umana).

### **Informativa e consenso**

Il trattamento delle informazioni genetiche è ammesso solo dopo aver acquisito il consenso scritto dell'interessato sulla base di una specifica informativa sugli scopi perseguiti, sui risultati che si intendono conseguire, sui diritti che egli ha di opporsi al trattamento, sul periodo di conservazione dei dati e dei campioni biologici.

Nel quadro di riferimento generale, a livello nazionale ed internazionale, un ruolo di particolare importanza è annesso al consenso informato relativo alla raccolta e al trattamento dei dati derivanti dal materiale depositato in biobanche. Il consenso scritto e informato è richiesto agli interessati sia per le banche pubbliche, sia per quelle private come previsto dall'art. 5 della Convenzione di Oviedo del 4 aprile 1997, dall'omologo art. 5 della Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina, nonché dall'art. 3 della Carta europea dei diritti. Con specifico riferimento alla donazione di tessuti umani, la citata Direttiva 2004/23/CE, 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, prevede all'art. 13 che l'approvvigionamento di tessuti o cellule di origine umana può essere effettuato solo dopo aver adempiuto a tutti i requisiti relativi al consenso o all'autorizzazione in vigore nello Stato membro interessato.

Nel caso delle biobanche genetiche, il consenso informato al prelievo deve essere esteso alla conservazione e ad un suo eventuale uso, a scopo di diagnosi e/o di ricerca. Riguardo a questo aspetto, anche se non riferito esplicitamente alle biobanche, la Convenzione di Oviedo stabilisce la liceità dell'utilizzo di campioni conservati purché siano fornite informazioni adeguate, sia garantito l'anonimato e sia ottenuto un consenso scritto dall'interessato.

Un ruolo fondamentale, utile a garantire la correttezza di tutte le procedure, potrebbero assumere anche le attività di coordinamento delle biobanche italiane, che saranno svolte a livello nazionale nell'ambito del Comitato nazionale per la biosicurezza e le biotecnologie della Presidenza del Consiglio dei Ministri.

### **Garanzie**

Sono richieste specifiche garanzie e regole di condotta per lo svolgimento di test e screening genetici, nonché di indagini medico-legali (come i test di paternità e/o maternità), soprattutto in relazione alle modalità e al contenuto dell'informativa (ad esempio, sugli screening genetici va garantita un'ampia informazione pubblica anche mediante apposite pubblicazioni su Internet) alla necessità di fornire all'interessato un'appropriata consulenza genetica e psicologica, al diritto di quest'ultimo di non conoscere i risultati dell'esame (comprese eventuali notizie inattese che lo riguardano), alle modalità di manifestazione del consenso ed al periodo di conservazione dei dati e dei campioni biologici.

In particolare, non sono autorizzate indagini genetiche di paternità e di maternità condotte su minori al di fuori della sede giudiziale all'oscuro di uno dei due genitori. Per tali indagini l'autorizzazione richiede, infatti, quale presupposto di liceità, il consenso di entrambi i genitori, laddove entrambi siano legalmente titolari della potestà sul minore.

A fronte dell'estrema delicatezza dei dati in questione e dei potenziali rischi nella gestione degli stessi, vengono previste una serie di cautele che vanno dall'obbligo di predisporre misure di sicurezza (tecniche di cifratura, sistemi di autenticazione, restrizioni per l'accesso ai locali, autenticazione con firma digitale delle trasmissioni con posta elettronica) al divieto di diffusione dei dati se non in forma aggregata ed anonima.

Si sottolinea, inoltre, che nel campo di applicazione dell'autorizzazione non sono compresi i trattamenti effettuati da datori di lavoro per determinare l'attitudine professionale di

lavoratori o di candidati all'instaurazione di un rapporto di lavoro, anche se basati sul consenso dell'interessato, né quelli posti in essere da imprese di assicurazione.

### **Accesso e controllo dell'interessato sulle proprie informazioni**

L'accesso alle informazioni genetiche può essere consentito solo se esistono motivi rilevanti, come risulta dalle indicazioni del Hugo Ethics Committee, limitandolo solo ai casi in cui vi è un elevato rischio di avere o trasmettere una patologia grave in presenza di azioni preventive o cure.

Resta invariata la natura del diritto di accesso che è strumentale al mantenimento del controllo sulle proprie informazioni personali. Nel caso dei dati genetici, infatti, si accede alle informazioni di un'altra persona al solo fine di conoscere la propria situazione genetica. Questo diventa uno dei principali effetti giuridici della natura dei dati genetici come informazioni condivise.

### **La Commissione, per quanto riguarda la pubblicizzazione e la promozione dei test genetici, raccomanda che:**

1. il pubblico venga correttamente informato, attraverso i siti istituzionali e gli altri canali di informazione (Legge 7 giugno 2000, n. 150 – “Disciplina delle attività di informazione e comunicazione delle pubbliche amministrazioni – G.U. n. 136 del 13 giugno 2000), sull'utilizzo e sull'efficacia dei test genetici per evitarne l'uso inappropriato;
2. il pubblico riceva informazioni sempre corrette e aggiornate sui limiti e sugli obblighi imposti dalle disposizioni vigenti al trattamento dei propri dati di natura genetica (Art. 90 del Dlgs 196 del 2003 e disposizioni presenti nella “Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici” - G.U. n. 65 del 19-3-2007), in particolare sull'obbligo che venga fornita una completa informativa e acquisito sempre un consenso scritto prima dell'esecuzione del test nonché sulle modalità di conservazione e di eventuale uso del materiale biologico, conservato per finalità di ricerca;
3. Le istituzioni nazionali e regionali in collaborazione con le Società Scientifiche, individuino siti web validati anche a livello internazionale che aiutino nella divulgazione di una corretta informazione e che consentano l'accesso a strutture accreditate e/o certificate

## 6. Diffondere raccomandazioni basate sull'evidenza scientifica in tema di Genetica Medica

- In Italia, come in altri paesi europei, molte attività di genetica sono svolte all'interno di strutture universitarie e di ricerca. Sono così stati trasferiti alla clinica test genetici senza che siano stati stabiliti criteri per l'esecuzione del test e le modalità di valutazione
- L'introduzione di nuove tecnologie comporta problemi di gestione dei test la cui affidabilità deve essere attentamente valutata prima del loro trasferimento al SSN. E' necessario procedere ad una valutazione oggettiva del valore delle nuove tecniche e dei nuovi test nella gestione clinica del paziente.
- Rendere la Genetica medica una specializzazione in grado di operare nel sistema sanitario in base all'evidenza significa utilizzare consapevolmente le conoscenze che sono alla base delle decisioni cliniche, amministrative e di politica sanitaria. Applicare i principi della Medicina basata sull'evidenza e dell'Health Technology Assessment (HTA) significa scegliere processi e pratiche assistenziali di provata efficacia e che abbiano ricevuto una qualifica di adeguatezza. Sviluppare l'Health Technology Assessment in sanità comporta la valutazione non solo dell'aspetto tecnologico ma anche del contesto organizzativo collegato.

L' HTA si propone pertanto di:

- fornire supporto scientifico motivato alle decisioni di politica sanitaria per l'implementazione o l'uso di nuove tecnologie/test;
- creare la cultura e incoraggiare i committenti e i professionisti in sanità a usare solo i test che abbiano una appropriata evidenza di utilità clinica.

Non solo il laboratorio, ma anche l'attività clinica devono offrire assistenza basata sull'evidenza. In analogia a quanto avviene in altri paesi europei, è necessario stimolare l'uso di linee guida cliniche per le malattie genetiche, in condivisione con i professionisti delle altre discipline.

- La Genetica medica ha in questo momento la grande opportunità di governare l'innovazione e di produrre regole per garantire percorsi diagnostico-assistenziali corretti.

**La Commissione raccomanda che sia utilizzato un approccio di Health Technology Assessment che tenga conto:**

1. dell'evidenza scientifica, del costo-efficacia, dell'accettabilità, per fornire un supporto alle decisioni di politica sanitaria nell'introduzione o nell'implementazione dei test genetici;
2. della necessità di creare cultura e di incoraggiare le parti interessate a usare solo test che abbiano requisiti di appropriatezza, validità analitica, utilità clinica, efficacia diagnostica.

## **Allegato A - Elenco dei membri della Commissione**

Presidente Sig. Ministro della Salute, Sen. Livia TURCO

Prof.ssa Elisa CALZOLARI con funzioni di Vice Presidente Università di Ferrara, Sezione di Genetica Medica

Dr.ssa Teresa ANNECCA Ufficio del Garante per la protezione dei dati personali

Dr. Giovanni ASCONE Dipartimento della Prevenzione e Comunicazione, Ministero della Salute, Roma

Dr.ssa Franca DAGNA BRICARELLI

Presidente Società Italiana di Genetica Umana, Laboratorio di Genetica Umana Ospedali Galliera, Genova

Dr.ssa Rosetta CARDONE

Direzione Generale della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema, Ministero della Salute, Roma

Dr. Agostino CASCONI Unità Operativa di Genetica Medica Presidio Ospedaliero di Matera

Dr.ssa Maria Elena CONGIU anche con funzioni di segreteria tecnica

Direzione Generale della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema, Ministero della Salute, Roma

Dr.ssa Francesca FRATELLO

Direttore Generale della Direzione della prevenzione sanitaria, Ministero della Salute, Roma

Dr. Alessandro GHIRARDINI

Direzione Generale della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema, Ministero della Salute, Roma

Dr.ssa Siranoush MANOUKIAN Servizio di Consulenza Genetica Medica Istituto Tumori di Milano

Dr. Filippo PALUMBO Direttore Generale della Direzione della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema

Prof. Gualtiero RICCIARDI Direttore Istituto di Igiene, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Prof. Cristina ROSATELLI Laboratorio di Genetica Molecolare

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche ASL 8 Cagliari

Dr.ssa Domenica TARUSCIO Istituto Superiore di Sanità Centro Nazionale Malattie Rare

Dr. Marco TARTAGLIA Istituto Superiore di Sanità

Prof.ssa Angela TESTI Dipartimento di Economia e Metodi quantitativi Università di Genova

Dr.ssa Francesca TORRICELLI Laboratorio di Citogenetica Azienda Ospedaliera Careggi Firenze

Dr. Giovanni ZOTTA

Direttore Generale della Direzione della Ricerca sanitaria, Ministero della Salute, Roma

Prof. Bruno DALLAPICCOLA

Direttore Scientifico Casa Sollievo della Sofferenza, S. Giovanni Rotondo

## **Allegato B - Riferimenti normativi**

Specifici riferimenti ai servizi di Genetica medica sono contenuti nel D.M. 24 aprile 2000 “Adozione del progetto obiettivo materno-infantile relativo al Piano sanitario nazionale per il triennio 1998-2000”, in particolare al capitolo 7 “Malattie genetiche e rare”. Tra gli obiettivi dei piani sanitari nazionali 2003-2005 e 2006-2008 vi è lo sviluppo della rete delle malattie rare. Un riferimento normativo fondamentale per la corretta organizzazione del settore, nel rispetto delle autonomie regionali, è venuto dalle “Linee guida per le attività di Genetica Medica” approvate dalla Conferenza Permanente per i Rapporti fra Stato e Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano (G.U. n. 224 del 23.09.2004). Successivamente con proprio decreto (D.M. 8 Maggio 2007) il Ministero della Salute ha costituito un’apposita Commissione Nazionale con il compito di dare attuazione alle succitate linee guida definendo i servizi di Genetica Medica e il loro ruolo nell’ambito del Servizio Sanitario regionale, fissare i criteri per la certificazione e l’accreditamento istituzionale delle strutture di Genetica Medica, pianificarne le attività per il migliore utilizzo delle risorse del SSN e SSR da destinarvi, fornendo idonee indicazioni sull’utilizzo dei test genetici e determinando le forme di collegamento con la rete delle malattie rare, definire indicatori di valutazione economica, fissare regole sulla pubblicizzazione e sulla promozione dei test genetici e sulla consulenza genetica, procedere alla divulgazione di raccomandazioni basate sull’evidenza scientifica in tema di Genetica Medica.

Alcune regioni italiane (come Liguria, Emilia-Romagna, Toscana, Umbria) si sono già dotate di piani di intervento, di leggi o decreti sullo sviluppo e regolamentazione dei servizi di genetica nella sanità. Nei modelli proposti da queste Regioni si è provveduto ad organizzare le strutture di Genetica Medica che operano nel territorio, identificandone le caratteristiche, le funzioni, i requisiti, gli standard di attività e le procedure di accreditamento e di verifica (vedi Allegati).

Si elencano di seguito i principali riferimenti legislativi nazionale e Regionali.

- **Nazionali:** Decreto Ministero Sanità del 10.09.1998 “P.S.N. 1998-2000; D.Lgs. n. 124 del 1998 “Disciplina esenzioni costo delle prestazioni sanitarie”; D.M. 279 del maggio 2001 “Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare”; il Decreto Ministeriale del 28-5-1999 n. 329 “Individuazione delle condizioni di malattia croniche ed invalidanti che danno diritto all’esenzione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria correlate”; Legge 23.12.1993, n. 548 “Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica” - G.U. 30 dicembre 1993, n. 305.

- **Regioni Italiane:**

- Emilia Romagna: Modello organizzativo ex P.S.R. 1999-2001 e DGR n.1267 del 22/07/2002; istituzione della Rete Regionale della malattie rare ex DGR 160/2004;
- Liguria: L.R. 3/2001 Norme per l’Istituzione e il funzionamento del Dipartimento regionale di Genetica;
- Toscana: Indirizzi per la riorganizzazione della attività di Genetica medica ex DGR 145/2004;
- Umbria: Modello organizzativo PSR 2003-2005; Indirizzi per la riorganizzazione della attività di Genetica medica ex DGR 758/2006.
- Regione Piemonte: D.G..R. 02.03.2004 n. 22-11870 “Istituzione Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare ed istituzione Centro Regionale di riferimento presso ASL 4 di Torino”; D.G..R. 12.04.2005 n. 38-15326 “Istituzione Tavolo Tecnico Specialistico a supporto Centro Regionale Coordinamento Malattie Rare”; D.G..R. riorganizzazione laboratori. n. 19-6647 del 3.08.2007, P.S.S.R. 2007-2010 approvato con D.C.R. 137-40212 del 24.10.2007; D.G..R.30.06.2003 n.48-9824 e 19-03.2007 n. 33-5539 “Istituzione e funzionamento

della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta; Determine dirigenziali 30.11.1999 n. 485/DO.28.1, 23.11.2000 n.432/DO.28.1, 5.11.01 n. 407, 25.11.2002 n. 338, 27.10.2003 n. 424, 08.09.2004 n. 267, 28.09.2005 n.274, 20.11.2006 n. 434, 22.01.2008 n. 24 “Progetto di rete di unità funzionali multidisciplinari per la diagnosi genetica dei tumori ereditari”.

**Riferimenti ai principali siti web:**

Regione Piemonte <http://www.regione.piemonte.it>;

**Centro nazionale Malattie Rare / ISS** <http://www.iss.it/cnmr/>

Malattie Rare <http://www.malattierare.Piemonte.it>

Rischi Genetici in Oncologia <http://www.rigenio.it>

GeneTest <http://www.genetests.org>

OMIM <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>

Orphanet <http://www.orphanet/consor/cgi-bin/home.php?Lng=it>

# **ALLEGATO C - QUESTIONARIO**

ALLEGATO N. 13  
ESITI COMMISSIONE SALUTE DEL 07.02.2008



*Ministero della Salute*

*Commissione nazionale per la Genetica nel Servizio sanitario nazionale*

## **Questionario di rilevazione delle attività di Genetica medica in applicazione delle Linee Guida (GU n. 224 del 23.09.2004)**

### **Introduzione**

Il Ministero della Salute in data 8 maggio 2007 ha istituito una Commissione Nazionale per la Genetica nel Servizio Sanitario Nazionale, con la finalità di dare attuazione alle linee guida per le attività di Genetica medica approvate dalla Conferenza Stato-Regioni il 15 luglio 2004 e di fornire indicazioni sulla pianificazione delle attività di Genetica Medica per il miglior utilizzo delle risorse del Servizio Sanitario Nazionale.

La Commissione ha ritenuto che la conoscenza delle modalità di erogazione delle prestazioni e dei servizi sul territorio nazionale, in attuazione alle linee guida sopraccitate, costituisca il punto di partenza per confrontare la realtà italiana con quanto accade negli altri paesi, in particolare all'interno dell'Unione Europea e soprattutto in considerazione delle nuove regole circa la mobilità dei cittadini e pazienti tra gli Stati membri, nonché uno strumento essenziale da mettere a disposizione delle Regioni per la programmazione e l'organizzazione delle attività di Genetica medica.

A tale scopo è stato preparato il questionario allegato, rivolto a tutti gli Assessorati alla Sanità delle Regioni e Province Autonome, per fotografare le diverse realtà.

Il questionario, composto dalle schede A e B, è disponibile anche sul portale del Ministero della Salute <http://www.ministerosalute.it/>.

Le schede compilate dovranno essere trasmesse dalla Regione o Provincia autonoma al Ministero della salute entro 30 giorni dalla data di ricezione, utilizzando il seguente indirizzo di posta elettronica: [commissionegenetica@sanita.it](mailto:commissionegenetica@sanita.it). In particolare, la scheda A dovrà essere compilata dal referente individuato dalla Regione; la scheda B dovrà essere compilata in entrambe le sezioni A e B a cura del Responsabile della struttura e trasmessa al referente regionale che si farà carico di trasmetterla all'indirizzo di posta elettronica sopra indicato.

Per qualsiasi chiarimento relativo alle schede del questionario è possibile contattare:

dott.ssa Maria Elena Congiu [me.congiu@sanita.it](mailto:me.congiu@sanita.it) telefono: 06 59942250

dott.ssa Rosetta Cardone [r.cardone@sanita.it](mailto:r.cardone@sanita.it) telefono: 06 59942932



*Ministero della Salute*

*Commissione nazionale per la Genetica nel Servizio sanitario nazionale*

**Questionario di Rilevazione delle attività di Genetica medica in applicazione delle Linee Guida  
(GU n. 224 del 23.09.2004)**

**SCHEDA A**

**REGIONI e PROVINCE AUTONOME**

**REGIONE** \_\_\_\_\_

**RESIDENTI** \_\_\_\_\_

1) Regolamentazione delle attività di Genetica Medica nell'ambito regionale

a) Le Linee guida sono state recepite con atto formale della Regione?

**Si**  **No**

Se si, specificare l'atto ed allegare \_\_\_\_\_

b) Sono stati emanati altri atti di regolamentazione delle attività di Genetica Medica nell'ambito regionale?

**Si**  **No**

Se si, specificare quali ed allegare \_\_\_\_\_

c) La Regione svolge funzioni di coordinamento delle attività delle strutture di Genetica Medica?

**Si**  **No**

2) E' stato effettuato il censimento delle strutture di Genetica?

**Si**  **No**

Se si, indicare:

- a) anno di censimento \_\_\_\_\_
- b) numero totale delle strutture censite \_\_\_\_\_
- c) numero delle strutture afferenti a:

ASL \_\_\_\_\_

AZIENDE OSPEDALIERE / ENTI OSPEDALIERI \_\_\_\_\_

IRCCS \_\_\_\_\_

POLICLINICI UNIVERSITARI \_\_\_\_\_

AZIENDE INTEGRATE OSPEDALE UNIVERSITA' \_\_\_\_\_

ISTITUTI UNIVERSITARI ACCREDITATI \_\_\_\_\_

STRUTTURE PRIVATE ACCREDITATE \_\_\_\_\_

STRUTTURE PRIVATE AUTORIZZATE \_\_\_\_\_

*Referente per la compilazione:* \_\_\_\_\_

*Tel:* \_\_\_\_\_

*Fax:* \_\_\_\_\_

*e-mail:* \_\_\_\_\_



*Ministero della Salute*

*Commissione nazionale per la Genetica nel Servizio sanitario nazionale*

**Questionario di Rilevazione delle attività di Genetica medica in applicazione delle Linee Guida  
(GU n. 224 del 23.09.2004)**

**SCHEMA B**

**STRUTTURE DI GENETICA MEDICA**

**Compilazione a cura della Direzione dell'Azienda o dell'Ente presso cui sono  
collocate le strutture:**

- |  |                          |
|--|--------------------------|
| ASL                                    | <input type="checkbox"/> |
| AZIENDA OSPEDALIERA                    | <input type="checkbox"/> |
| IRCCS                                  | <input type="checkbox"/> |
| POLICLINICO UNIVERSITARIO              | <input type="checkbox"/> |
| AZIENDA INTEGRATA OSPEDALE UNIVERSITA' | <input type="checkbox"/> |
| ISTITUTO UNIVERSITARIO ACCREDITATO     | <input type="checkbox"/> |
| STRUTTURA PRIVATA ACCREDITATA          | <input type="checkbox"/> |
| STRUTTURA PRIVATA AUTORIZZATA          | <input type="checkbox"/> |

**Denominazione e codice SIS** \_\_\_\_\_

**Indirizzo** \_\_\_\_\_

**Referente aziendale** \_\_\_\_\_

**Telefono** \_\_\_\_\_

**Fax** \_\_\_\_\_

**e mail** \_\_\_\_\_

1) **ASPETTI ORGANIZZATIVI**

A) Le attività di Genetica Medica sono svolte da strutture dedicate?

**Si**       **No**

Se si indicare quante \_\_\_\_\_  
e compilare la Sezione A per ogni struttura dedicata

B) Le attività di Genetica Medica sono svolte da strutture non dedicate?

**Si**       **No**

Se si indicare quante \_\_\_\_\_  
e compilare la Sezione B per ogni struttura non dedicata

**Sezione A**

**Struttura dedicata**

Nome \_\_\_\_\_

<p><u>semplice</u> <input type="checkbox"/></p> <p><b>Afferente a</b></p> <p>Dipartimento <input type="checkbox"/> Indicare quale _____</p> <p>altra Struttura complessa <input type="checkbox"/> Indicare quale _____</p>
--

<p><u>complessa</u> <input type="checkbox"/></p> <p><b>Afferente a</b></p> <p>Dipartimento <input type="checkbox"/> Indicare quale _____</p>
--

Tipologia di prestazioni erogate:

Cliniche  N. medio di prestazioni/anno \_\_\_\_\_

Laboratorio  N. medio di prestazioni/anno \_\_\_\_\_

Il Servizio aderisce ad un Programma di controllo esterno della qualità?

Si  No

Se si, specificare \_\_\_\_\_

Il Servizio è certificato?

Si  No

Se si, indicare Ente certificatore e numero della certificazione \_\_\_\_\_

Specificare di seguito la specializzazione del Responsabile della Struttura

\_\_\_\_\_

**Sezione B**

**Struttura non dedicata**

Nome \_\_\_\_\_

semplice       complessa

Tipologia di prestazioni erogate:

Cliniche       N. medio di prestazioni/anno \_\_\_\_\_

Laboratorio       N. medio di prestazioni/anno \_\_\_\_\_

Il Servizio aderisce ad un Programma di controllo esterno della qualità?

Si       No

Se si, specificare \_\_\_\_\_

Il Servizio è certificato?

Si       No

Se si, indicare Ente certificatore e numero della certificazione \_\_\_\_\_

Specificare di seguito la specializzazione del Responsabile della Struttura

\_\_\_\_\_