

**Ordinanza del DFI
sugli esami genetici sull'essere umano
(OEGU-DFI)**

del 14 febbraio 2007 (Stato 1° gennaio 2017)

Il Dipartimento federale dell'interno (DFI),

visto l'articolo 11 capoverso 2 dell'ordinanza del 14 febbraio 2007¹
sugli esami genetici sull'essere umano,

ordina:

Art. 1 Designazione degli esami genetici

Le persone che possono comprovare di possedere un titolo di cui all'articolo 6 capoverso 1 lettere b–f dell'ordinanza del 14 febbraio 2007 sugli esami genetici sull'essere umano sono autorizzate ad effettuare esami genetico-molecolari conformemente all'allegato.

Art. 2 Entrata in vigore

La presente ordinanza entra in vigore il 1° aprile 2007.

Allegato²
(art. 1)

Designazione degli esami genetici che possono essere eseguiti con i singoli titoli

Abbreviazioni:

- C: Specialista FAMH in analisi clinico-chimica; specialista FAMH in medicina di laboratorio, principalmente in chimica clinica
H: Specialista FAMH in analisi ematologica; specialista FAMH in medicina di laboratorio, principalmente in ematologia
I: Specialista FAMH in analisi clinico-immunologica; specialista FAMH in medicina di laboratorio, principalmente in immunologia
P: Specialista FAMH in analisi di medicina di laboratorio (pluridisciplinare)
MP: Medico specializzato in patologia, principalmente in patologia molecolare
X: esame autorizzato

Esame	Autorizzato per				
	C	H	I	P	MP
<i>Atassia telangiectasia</i> (sindrome di Louis-Bar); analisi diretta o indiretta delle mutazioni			X	X	
Deficit congenito dell'inibitore dell'attivatore del plasminogeno, tipo 1 (PAI-1)		X		X	
Deficit di metilentetraidrofolato reductasi (MTHFR), omocisteinemia	X	X		X	
Deficit familiare di apolipoproteina B-100 (ApoB)	X			X	
Determinazione del sesso nelle malattie ereditarie legate al cromosoma X	X	X	X	X	
Disturbi della emostasi; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di emofilia A e B, disturbi al fattore II e V	X	X		X	
Disturbi metabolici ed endocrini; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di deficit di alfa 1- antitripsina, deficit di Acyl-CoA (catena media) deidrogenasi, diabete insipido, deficit della glicerolo-chinasi, deficit	X	X	X	X	

² Aggiornato dai n. I delle O del DFI del 15 giu. 2009 (RU **2009** 2803), del 18 ago. 2010 (RU **2010** 3833), del 23 ago. 2012 (RU **2012** 5081) e del 25 nov. 2016, in vigore dal 1° gen. 2017 (RU **2016** 4919).

Esame	Autorizzato per				
	C	H	I	P	MP
della idrossilasi-21, morbo di Wilson, deficit della ornitina-transcarbamilasi, porfirie, femminizzazione testicolare, deficit di steroidi-solfatase, deficit dell'ormone della crescita					
Emocromatosi familiare; analisi diretta della mutazione	x	x		x	x
Emoglobinopatie; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di talassemie, anemia drepanocitica		x		x	
Esami del prodotto diretto del gene eseguiti allo scopo di determinare la presenza di malattie del sangue, se dall'esame emerge chiaramente l'esistenza di una o più mutazioni del patrimonio genetico e se la sua esecuzione mira a ottenere questa informazione		x			
Esami del prodotto diretto del gene eseguiti allo scopo di determinare la presenza di malattie immunologiche, se dall'esame emerge chiaramente l'esistenza di una o più mutazioni del patrimonio genetico e se la sua esecuzione mira a ottenere questa informazione			x		
Esami del prodotto diretto del gene eseguiti allo scopo di determinare la presenza di malattie metaboliche, se dall'esame emerge chiaramente l'esistenza di una o più mutazioni del patrimonio genetico e se la sua esecuzione mira a ottenere questa informazione	x				
Esami farmacogenetici per determinare gli effetti di una terapia prevista	x	x	x	x	x
Esami genetici per la tipizzazione di gruppi sanguigni nonché di caratteristiche ematiche e tissutali nell'ambito della determinazione di una malattia ereditaria o della predisposizione a una malattia	x	x	x	x	

Esame	Autorizzato per				
	C	H	I	P	MP
Malattie dei tessuti connettivi (Osteogenesi imperfetta, sindrome di Ehlers-Danlos, Ittiosi, sindrome di Marfan); analisi diretta o indiretta delle mutazioni	x			x	
Malattie di accumulo lisosomale; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di deficit alfa-galattosidasi (M. Fabry), deficit di beta-glucosidasi (M. Gaucher), deficit di esosamminidasi A e B (M. Sandhoff)	x			x	
Malattie di Creutzfeldt-Jakob, insonnia familiare fatale, malattia di Gerstmann-Sträussler					x
Malattie di metabolismo dei carboidrati; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di intolleranza al fruttosio, galattosemia, intolleranza al glucosio	x			x	
Malattie immunodeficitarie, ereditarie; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di granulomatosi cronica, SCID, sindrome di Wiskott-Aldrich		x	x	x	
Malattie ossee; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di Acondroplasia, Ipocondroplasia, Sindrome di Pfeiffer, Sindrome di Jackson-Weis, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, nanismo tanatoforo	x			x	
Morbo di Crohn (predisposizione)					x
Morbo di Hirschsprung					x
Sindrome di McCune-Albright, displasia fibrosa					x
Sindrome tumorale familiare; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di predisposizioni ai carcinomi, ai sarcomi, ai linfomi, alle leucemie, ai tumori neurogeni, melanocitici o embrionali					x