



Il Laboratorio di Genetica Medica ed i requisiti per la sua direzione

Documento SIGU approvato il 20 aprile 2017

1. La SIGU rappresenta i professionisti italiani coinvolti nella diagnosi di malattie genetiche

La Società Italiana di Genetica Umana (SIGU - <https://www.sigu.net/>) riunisce in maniera peculiare tutti i professionisti che in Italia si occupano di Genetica Medica. Questa disciplina occupa un ruolo non piccolo all'interno della Sistema Sanitario Nazionale. Infatti i servizi di Genetica Medica (che includono più di 500 tra strutture di Genetica Clinica e di Laboratorio) si occupano dell'insieme delle malattie dovute ad alterazioni genetiche, che possono coinvolgere singole istruzioni genetiche o geni (dando origine a malattie ereditarie) fino ad interi cromosomi (malattie cromosomiche). Con l'acquisizione delle nuove conoscenze, oggi la Genetica Medica è impegnata anche nello studio del genoma umano e dei suoi disordini, con importanti ricadute in sanità.

In sintesi, sono conosciute più di 8000 malattie genetiche (per un migliaio delle quali sono disponibili oggi in Italia i test genetici per individuarle), da cui nel complesso è affetto circa il 5% della popolazione, in Italia sono stati censiti dalla SIGU nel 2011 almeno 500 centri, con circa 2800 operatori sanitari coinvolti. Sempre nel 2011, in Italia risultavano eseguite circa 300.000 analisi cromosomiche (nella metà dei casi per diagnosi prenatali), più di 250.000 analisi del DNA e più di 100.000 visite di consulenza genetica.

2. Le analisi del DNA e del materiale genetico

Il patrimonio genetico può essere alterato e causare o predisporre allo sviluppo di malattie. L'ambito nel quale si sviluppa principalmente l'attività del genetista medico è relativo agli errori del materiale genetico che sono ereditati o che sono costitutivi dell'individuo. Tali varianti genetiche sono presenti in tutte le cellule dell'individuo fin dal concepimento o dalle primissime fasi dello sviluppo prenatale (**varianti germinali o costituzionali**).

Il patrimonio genetico può essere alterato a seguito di mutazioni che si sviluppano nel corso della vita ed essere causa di malattie non ereditarie, quali la maggior parte dei tumori. Tali mutazioni saranno presenti solo in alcune cellule dell'organismo (**varianti o mutazioni somatiche**). Le competenze in questo ambito non sono esclusive del genetista ma condivise con altri specialisti, quali gli Anatomico-patologi, i Patologi Clinici, Patologi Generali ed i Biochimici Clinici.

In altri casi non è il materiale genetico umano ad essere esaminato, ma quello di microrganismi responsabili di malattie nell'uomo: in questo caso le competenze sono della disciplina di Microbiologia e Virologia.

Il profilo genetico può anche condizionare la risposta ai farmaci, e le competenze in relazione alla farmacogenetica e farmacogenomica sono condivise con la disciplina di Farmacologia Clinica.

Infine, il profilo genetico è pure analizzato in ambito forense, per accertamenti di identità o altre ricerche di genetica forense. La competenza per queste indagini si è sviluppata anche nella disciplina della Medicina Legale.

Tutte queste discipline oggi utilizzano tra le altre tecniche quelle del sequenziamento del DNA, con sviluppi continui, quali quelli legati alle metodiche di nuova generazione. Vi è quindi una diffusa competenza nelle indagini del DNA, che non è esclusiva del Genetista Medico. Ragioni di economia di sistema stanno portando allo sviluppo di laboratori nei quali accentrare l'utilizzo di queste tecnologie, fermo restando che

l'interpretazione dei risultati, la produzione del referto e la consulenza relativa al risultato del test debbono rimanere di competenza di ogni singola disciplina coinvolta.

Le analisi del patrimonio genetico umano sono dunque di specifica competenza del Genetista nel caso di varianti germinali/costituzionali legate a patologie genetiche, e non per altre applicazioni, per le quali sia il genetista sia altri specialisti possono essere competenti.

3. Le normative nazionali

In merito all'analisi del materiale genetico per malattie oggetto della genetica medica, le norme di riferimento sono sostanzialmente:

- [Decreto Ministeriale \(D.M.\) 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.
- [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 – **ASR - (G.U. n. 224 del 23.09.2004)**. Successivamente, con proprio Decreto, il Ministero della Salute (**D.M. 8 Maggio 2007**) ha costituito un'apposita Commissione Nazionale con il compito di dare attuazione alle suddette 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 l'utilizzo ottimale delle risorse del SSN e SSR da destinarvi, fornire indicazioni sul corretto utilizzo dei test genetici, determinare 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.
- ASR per l'[Attuazione delle linee guida per le attività di genetica medica n. 241 del 26-11-2009](#), che sottolinea come i test genetici costituiscano un importante strumento diagnostico che prevede una valutazione clinica preliminare delle indicazioni ed una successiva interpretazione con il coinvolgimento non solo dell'individuo ma anche dei familiari, e si invitano le Regioni ad impegnarsi a promuovere ed adottare percorsi diagnostico-assistenziali aderenti alle linee guida nazionali.
- [ASR Linee di indirizzo su «La Genomica in Sanità Pubblica](#) del 13.3.2013, sottolinea ancora una volta come i test genetici debbano essere erogati dai laboratori di Genetica Medica in possesso dei requisiti previsti dalle precedenti normative e dalle raccomandazioni della SIGU.

In sintesi, la normativa nazionale riconosce che i test genetici per malattie genetiche debbano essere di pertinenza delle strutture di Genetica Medica e che i professionisti coinvolti siano specialisti in genetica medica. A questi ultimi compete inoltre l'attività di consulenza genetica, comprensiva della comunicazione e discussione dei risultati dei test genetici per varianti germinali/costituzionali.

4. La specialità in Genetica Medica e le sue equipollenze

Il titolo di specialista in Genetica Medica viene conseguito attraverso un apposito percorso formativo a cui possono accedere i laureati in Medicina, e i laureati Magistrali in Biologia (Classe LM6), Biotecnologie mediche, veterinarie e farmaceutiche (Classe LM9), Biotecnologie industriali (Classe LM8), Biotecnologie agrarie e per alimenti (Classe LM7), nonché i corrispondenti laureati specialisti e i laureati quadriennali del vecchio ordinamento nelle lauree corrispondenti.

Le tabelle relative alle equipollenze di specialità sono stabilite dal [D.M. Sanità del 30 gennaio 1998](#), e successive modifiche intervenute, anche da ultimo con D.M. 16 luglio 2014. L'art. 1 del D.M. 30 gennaio 1998, per la valutazione dei servizi prestati e delle specializzazioni possedute per l'accesso alla direzione sanitaria aziendale e al secondo livello dirigenziale per le categorie professionali, fa riferimento alle tabelle "A" (valevole per la valutazione e la verifica dei titoli di carriera) e "B" (valevole per la verifica e la valutazione delle specializzazioni). Con riferimento all'Area di Medicina Diagnostica e dei Servizi, si specificano i Servizi e le Scuole equipollenti relativi a Biochimica Clinica, Laboratorio di Genetica Medica e Patologia Clinica (Laboratorio di Analisi Chimico-Cliniche e Microbiologia), come individuati nel D.M. 30 gennaio 1998. Discipline come la Biochimica Clinica e la Patologia Clinica risultano equipollenti a svariati settori scientifici disciplinari, mentre la Genetica Medica ha un numero esiguo di equipollenze, attinenti tutte al medesimo settore della Genetica*.

E' da notare che non sempre nei piani didattici delle altre specializzazioni attinenti alla medicina di laboratorio è presente l'insegnamento della Genetica Medica.

5. La direzione di un Laboratorio di Genetica Medica

Nel sistema sanitario nazionale le strutture organizzative previste sono le Strutture Complesse (SC) le Strutture Dipartimentali (SD) e le Strutture Semplici (SS). Qualora la loro definizione preveda in maniera esclusiva o articolata la disciplina "Genetica Medica" o "Citogenetica Medica" o "Genetica Umana", la direzione deve essere affidata a personale esperto della disciplina. La norma affronta prevalentemente il caso di responsabilità di strutture complesse, che può essere affidata a Dirigenti di II Livello che abbiano una *"Anzianità di servizio di sette anni, di cui cinque nella disciplina o in disciplina equipollente e specializzazione nella disciplina o in disciplina equipollente*", ovvero anzianità di servizio di dieci anni nella disciplina"*. Nel caso specifico del laboratorio di Genetica Medica, appare evidente che la sua direzione debba essere assegnata ad un Dirigente con specifica esperienza nell'Area di Medicina Diagnostica (Anatomia Patologica, Biochimica Clinica, Microbiologia, Patologia Clinica e Patologia Generale).

Ne deriva che un dirigente medico o sanitario può diventare Direttore di una struttura complessa di Laboratorio di Genetica Medica:

- Se ha dieci anni di anzianità nella disciplina anche senza aver conseguito la specializzazione di Genetica Medica;
- Se possiede un'anzianità di sette anni, di cui cinque anni nella disciplina e specializzazione in Genetica Medica o equipollente*

Per le strutture a direzione universitaria, il candidato deve essere un Docente Universitario del SSD MED/03 – Genetica Medica.

Vi sono poi ulteriori articolazioni sanitarie (come laboratori e Unit) nella cui definizione può comparire il termine Laboratorio di Genetica e/o Genetica Medica. Considerando la normativa per i Dirigenti di SC, anche in questi casi appare lecito assegnare la responsabilità di tali strutture a figure professionali che non siano in possesso della specialità di Genetica Medica, purché con adeguata esperienza nella disciplina della Medicina Diagnostica applicata alla Genetica Medica (Anatomia Patologica, Biochimica Clinica, Microbiologia, Patologia Clinica e Patologia Generale). Inoltre, le competenze per le analisi del materiale genetico possono appartenere anche ad altri specialisti, coinvolti in test genetici somatici e non solo germinali/costituzionali. Oltretutto – come già detto – le innovazioni tecnologiche per l'analisi del DNA (anche per mutazioni somatiche) si stanno affermando in ambito sanitario, e richiedono l'integrazione di diverse competenze in relazione all'economia di sistema che si raggiunge nell'aumento dei volumi di attività e nella razionalizzazione delle risorse.

Rimane comunque inteso che la consulenza del test genetico per varianti germinali/costituzionali, anche individuate in seguito a test eseguiti per ricerca di mutazioni somatiche, debba essere una competenza

dello specialista in Genetica Medica. Nella fase analitica del test, è comunque previsto che sia coinvolto uno specialista in Genetica Medica – o di un esperto della disciplina, in analogia a quanto normato per i responsabili di Struttura Complessa – in grado di conoscere tutti le peculiarità ed i risvolti che un test genetico per mutazioni germinali/costitutive può comportare. Questo è specificatamente previsto dall'ASR del 15 luglio 2004 (sopra citato) che dispone che nel laboratorio di Genetica Medica *“i dirigenti sanitari devono essere specialisti in genetica medica o possedere requisiti equipollenti, a norma di legge.”*

*Alla data attuale i Servizi equipollenti al Laboratorio di Genetica Medica risultano quelli di Citogenetica e di Genetica Umana, mentre le scuole di specializzazione equipollenti alla Genetica Medica risultano quelle di Genetica Applicata e di Citogenetica Umana.