

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

del 14 febbraio 2007

Il Dipartimento federale dell'interno,

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.

14 febbraio 2007

Dipartimento federale dell'interno:

Pascal Couchepin

RS 810.122.122

¹ RS 810.122.1; RU 2007 651

Allegato
(art. 1)

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

Abbreviazioni:

- C: Specialista FAMH in analisi clinico-chimica
 H: Specialista FAMH in analisi ematologica
 I: Specialista FAMH in analisi clinico-immunologica
 P: Specialista FAMH in analisi di medicina di laboratorio (pluridisciplinare)
 MP: Medico specialista FMH 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	
Malattie dei tessuti connettivi (Osteogenesi imperfetta, sindrome di Ehlers-Danlos, Ittiosi, sindrome di Marfan); analisi diretta o indiretta delle mutazioni	x			x	
Malattie di Creutzfeldt-Jakob, insonnia familiare fatale, malattia di Gerstmann-Sträussler					x
Determinazione del sesso nelle malattie ereditarie legate al cromosoma X	x	x	x	x	
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	
Disturbi della emostasi; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di emofilie A e B, disturbi al fattore II e V	x	x		x	
Malattie immunodeficitarie, ereditarie; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di granulomatosi cronica, SCID, sindrome di Wiskott-Aldrich		x	x	x	

Esame	Autorizzato per				
	C	H	I	P	MP
Malattie di metabolismo dei carboidrati; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di intolleranza al fruttosio, galattosemia, intolleranza al glucosio	x			x	
Malattie tumorali, predisposizione familiare; analisi diretta o indiretta delle mutazioni in caso di: <ul style="list-style-type: none"> – sindrome cardio-facio-cutanea – sindrome di Costello – tumore stromale del tratto gastrointestinale (GIST) – carcinoma colorettales non poliposo ereditario (hereditary non polypotic colon cancer HNPCC) – paraganglio ereditario/feocromocitoma – sindrome di tumore mascellare da iperparatiroidismo – leucemia mielomonocitaria giovanile – sindrome di Li-Fraumeni – carcinoma polmonare – mastocitosi – neoplasia endocrina multipla (tipi 1, 2a e 2b) – sindrome di Noonan – malattia di von Hippel-Lindau 					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	
Sindrome di McCune-Albright, displasia fibrosa					x

Esame	Autorizzato per				
	C	H	I	P	MP
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 della idrossilasi-21, morbo di Wilson, deficit della ornitina-transcarbamilasi, porfirie, femminizzazione testicolare, deficit di steroidi-solfatase, deficit dell'ormone della crescita	X	X	X	X	
Morbo di Hirschsprung					X
Morbo di Crohn (predisposizione)					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	