Federazione Nazionale degli Ordini dei Biologi

Via Icilio 7 - 00153 Roma
TEL. 06 57090200
protocollo@cert.fnob.it
www.fnob.it

Audizione Commissione Affari sociali – Camera dei Deputati
mercoledì 8 aprile 2026

Attuazione dei livelli essenziali di assistenza ed erogazione delle prestazioni sanitarie nelle regioni.

La recente applicabilità dei LEA 2017 (DPCM 12 gen 2017) conseguente alla entrata in vigore del CUR 2024 (gennaio 2025) ha portato all'attenzione della comunità scientifica e professionale la necessità di rivedere il documento con l'introduzione di alcune voci ritenute indispensabili per adeguare il Nomenclatore alle conoscenze scientifiche attuali e alle esigenze dei pazienti.

Pertanto in occasione della odierna audizione abbiamo ritenuto utile focalizzare e proporre alcune osservazioni inerenti la Genetica e la P.M.A..

Il DPCM introduceva una sostanziale modifica del paradigma di richiesta delle indagini genetiche. Infatti, mentre nel precedente documento (DPCM 29 nov. 2001) la richiesta di tali analisi si basava sulla tecnologia applicata per il raggiungimento del risultato, il nuovo documento introduceva il concetto di percorso diagnostico al fine di uniformare la possibilità di accesso alla diagnosi sul territorio nazionale. Tale approccio mirava alla emissione di una richiesta univoca da parte del genetista o dello specialista di branca corrispondente all'intero percorso diagnostico necessario per confermare o smentire lo specifico sospetto diagnostico. Nel primo caso il laboratorio definiva una offerta diagnostica basandosi sulle tecnologie disponibili nella specifica realtà locale, nel secondo caso il sospetto diagnostico giustificato dal codice di prescrivibilità per sospetto diagnostico dovrebbe garantire al paziente l'accesso all'intero percorso diagnostico, qualunque sia la tecnica di analisi utilizzata. Sebbene l'obiettivo iniziale fosse quello di uniformare l'accesso alle tecnologie semplificando la richiedibilità delle indagini tale processo ha sollevato due importanti criticità:

- il codice di prescrivibilità è tabellato su dati scientifici di riferimento che risalgono al 2016. Tale limite deve essere considerato alla luce della rivoluzione genomica osservata nell'ultimo decennio con un numero medio di nuove condizioni identificate/descritte che si aggira attorno a 300-400 per anno. Va da sé che le indagini necessarie a confermare molecolarmente una diagnosi clinica possono cambiare rapidamente. A titolo esemplificativo la diagnosi della sindrome di Noonan che richiedeva l'analisi di 9 geni-malattia nel 2016 e per la quale ad oggi sono noti almeno 23 geni-malattia senza tenere conto delle possibili fenocopie;

- la stessa analisi eseguita in laboratori differenti può utilizzare tecnologie differenti che non sempre garantiscono la stessa possibilità diagnostica, aumentando piuttosto che diminuire la disomogeneità di accesso alla diagnosi e conseguentemente alle cure;

FNOB
FEDERAZIONE NAZIONALE DEGLI ORDINI DEI BIOLOGI

Federazione Nazionale degli Ordini dei Biologi

Via Icilio 7 - 00153 Roma
TEL. 06 57090200
protocollo@cert.fnob.it
www.fnob.it

Per ovviare a tali criticità la Società Italiana di Genetica Umana ha avviato attività dirette a ottenere l'inserimento di alcune prestazioni aggiuntive che potrebbero modulare le criticità soprariportate tenendo conto del modello virtuoso di alcune regioni che hanno integrato i LEA su base regionale:

Estrazione e conservazione del DNA/RNA: rispetto al precedente Nomenclatore tale prestazione è stata eliminata e sarebbe da reintegrare in quanto indispensabile sia quando un laboratorio effettua l'estrazione degli acidi nucleici per poi inviare il campione ad altro laboratorio sia per la conservazione di campioni che potrebbero essere rianalizzati in tempi successivi qualora vi siano indicazioni prescrittive diverse o il paziente sia deceduto.

Analisi dell'esoma. Tale indagine, presente oggi nei Nomenclatori di alcune Regioni (es. Lombardia, Puglia), è oramai un elemento imprescindibile per la diagnosi delle malattie rare e oggi la mancanza della voce che consente di prescriverlo sta comportando un problema diagnostico di elevata entità. Si rappresenta inoltre che è necessario prevedere anche lo studio dell'esoma sul trios (genitori e figlio o feto) in quanto è fondamentale per l'interpretazione del dato ottenuto sul probando. Tale indagine dovrebbe limitarsi a condizioni emerse in sede di consulenza, per malattia rara su base genetica in assenza di sospetto clinico specifico o per condizioni ad elevata eterogeneità genetica per analisi di pannelli virtuali di geni validati analiticamente e clinicamente a scopo diagnostico.

Analisi del genoma. In alcuni casi complessi lo studio dell'intero genoma, oltre a garantire una maggiore copertura delle regioni codificanti, consente di identificare varianti strutturali o non codificanti in geni malattia noti consentendo di non effettuare altre indagini (es. array-CGH, SNP-array, cariotipo) che comportano dispendio di risorse, sia economiche che di personale, ed un conseguente incremento dei tempi di refertazione. Questo approccio è stato già inserito in alcune Regioni (es. Lombardia) in quanto ritenuto fondamentale. Tale indagine deve limitarsi a condizioni emerse in sede di consulenza, per malattia rara su base genetica in assenza di sospetto clinico specifico o per condizioni ad elevata eterogeneità genetica per analisi di pannelli virtuali di geni validati analiticamente e clinicamente a scopo diagnostico.

Rivalutazione dei dati genomici: inserire una voce che permetta alla luce di nuove indicazioni cliniche o di nuovi dati scientifici di rivalutare i risultati di precedenti indagini genomiche senza eseguire nuovamente il test. Tale approccio consentirebbe di ottenere, come evidente dalla letteratura scientifica, un significativo aumento del tasso di successo diagnostico con un evidente risparmio economico. Tale approccio è stato già inserito in alcune Regioni (es. Lombardia) in quanto ritenuto fondamentale.

Si ritiene inoltre fondamentale prevedere la possibilità di richiedere:

· la stessa prestazione su tessuti diversi (es. test genetico da effettuare sia su liquido amniotico sia su sangue periferico della madre o malattie per le quali è necessario indagare un eventuale mosaicismo tissutale);

· la stessa prestazione in tempi diversi qualora la patologia in esame richieda il monitoraggio dello stato di malattia o della sua evoluzione (es. biopsia liquida, follow-up chimerismo post trapianto o studio della malattia minima residua);

Federazione Nazionale degli Ordini dei Biologi
Via Icilio 7 - 00153 Roma
TEL. 06 57090200
protocollo@cert.fnob.it
www.fnob.it

· l'analisi di mutazione nota non necessariamente familiare (es. ricerca di mutazione somatica ricorrente su tessuto tumorale) anche in tempi diversi;

· studio di varianti geniche per le quali EMA/AIFA hanno approvato un farmaco target o vi sia un rischio di eventi avversi quando presenti specifici assetti genetici. Nel caso di terapie target considerare la necessità di ripetere più volte nel medesimo paziente il test per follow-up.

Considerando che la Procreazione Medicalmente Assistita (PMA) è stata introdotta nei LEA 2017 si ritiene indifferibile integrare i LEA con le voci relative alla Diagnosi preimpianto (PGT-M; PGT-SR; PGT-A) e relativo set-up della famiglia. La prescrivibilità di tali indagini dovrà essere allineata con le attuali linee guida/raccomandazioni nazionali e internazionali.

In merito alla prescrivibilità sarebbe importante inserire in Tab. A, come nella Tab. B (C023), una voce che consenta al prescrittore di richiedere l'analisi per un numero di geni adeguato alle attuali conoscenze scientifiche o a quanto emerso in corso di consulenza.

In relazione alla recente approvazione in Conferenza Stato Regioni (23-10-2025) della Diagnosi prenatale non invasiva (NIPT) è importante sollecitarne il recepimento alle Regioni per garantire quanto prima una equità di accesso a tale prestazione oggi consentita solo alle donne in alcune Regioni (es. Emilia Romagna e Valle d'Aosta).