

REGIONE MARCHE  
Assemblea legislativa

**proposta di legge n. 116**

a iniziativa dei Consiglieri Bora, Biancani, Carancini, Casini, Cesetti,

Mangialardi, Mastrovincenzo, Vitri

*presentata in data 31 maggio 2022*

-----

SERVIZIO DI SEQUENZIAMENTO DELLA REGIONE  
CODIFICANTE INDIVIDUALE – ESOMA

-----

**Art. 1**

*(Servizio di sequenziamento della regione codificante individuale – Esoma)*

1. Al fine di conseguire la riduzione dell'impatto delle malattie sulla salute della popolazione marchigiana è istituito il servizio di analisi genomica avanzata con sequenziamento della regione codificante individuale - ESOMA, ai sensi del piano per l'innovazione del sistema sanitario basato sulle scienze omiche.

2. Il servizio è garantito dal Servizio sanitario regionale in totale esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria, come previsto dalla normativa vigente sul sospetto diagnostico per malattia genetica rara prevista dai Livelli essenziali di assistenza (LEA), previa prescrizione di un dirigente medico specialista in servizio presso le unità operative di genetica medica ovvero specialista di branca in relazione all'ambito di afferenza del caso sospetto, ed è indirizzato con finalità prognostiche, di definizione del rischio riproduttivo e impatto sul management clinico nei confronti di: feto con malformazioni, specie se multiple o associate; neonato in condizioni critiche; pazienti con sospetto sindromico per malattia rara, con sintomi di malattia e privi di diagnosi o causa biologica; cittadini con condizione genetica nota su base anamnestica familiare e desiderosi di conoscere la probabilità di sviluppare la stessa condizione; cittadini appartenenti a gruppo o popolazione con alto rischio di sviluppare una patologia genetica e desiderosi di conoscere la probabilità di trasmettere la stessa patologia alla prole; cittadini parte di coppie con una o più gravidanze a evoluzione infausta nel secondo o terzo trimestre di gravidanza, comprese le morti in epoca perinatale.

**Art. 2**

*(Tempi e modalità del prelievo)*

1. Il prelievo ematico o, in assenza di disponibilità e casi particolari, di altro tessuto, è inviato, previo consenso e nota informativa, da una unità operativa di genetica medica o da altra unità operativa di competenza specifica al laboratorio di medicina genomica competente, entro e non oltre l'arco temporale di trentasei ore dal prelievo.

2. In caso di campione fetale è inviato il campione da procedura invasiva di villocentesi o amniocentesi, da eseguirsi presso il centro regionale di riferimento per la medicina fetale e nell'ambito di un percorso finalizzato alla massima definizione del rilievo fenotipico per la corretta interpretazione del dato molecolare.

3. Il campione inviato deve contenere il codice identificativo del centro di prelievo, il nome, cognome e data di nascita del paziente o della madre per il test fetale, la data e l'ora del prelievo.

### **Art. 3**

*(Tempi e modalità del test)*

1. Il referto relativo al test genetico è trasmesso al medico prescrittore o alla unità operativa richiedente, entro sei mesi dal prelievo, computando in tale tempo massimo anche l'estensione del test ai genitori, in trio e a eventuali processi di validazione.

2. I tempi di cui al comma 1 sono ridotti a giorni quattordici nel caso di test su feto con malformazioni non severe e neonati in condizioni critiche.

3. Possono essere definiti percorsi con specifiche tempistiche in donne in gestazione ed alto rischio riproduttivo su base anamnestica familiare.

### **Art. 4**

*(Laboratorio di medicina genomica competente)*

1. Il Laboratorio di medicina genomica competente per le attività di cui alle presenti disposizioni è quello istituito presso la Struttura Operativa Semplice Dipartimentale Genetica, Medica e Coordinamento Malattie Rare - Azienda Ospedaliero Universitaria Ospedali Riuniti di Ancona, che opera con strumentazioni per estrazione DNA, quantificazione, purificazione, preparazione librerie di DNA e sequenziamento esomico automatizzato.

2. Al fine di ottimizzare i costi dei test e la relativa gestione dei processi interpretativi e di archiviazione dei dati, il Laboratorio di cui al comma 1 deve essere dotato di sistemi di apparecchiature ad altissima processività, in grado di produrre sino a sei terabasi di sequenze per corsa in massima quarantottore.

### **Art. 5**

*(Esito del test)*

1. In caso di identificazione della mutazione genetica responsabile della condizione, il paziente o la famiglia sono indirizzati presso l'Unità operativa di genetica medica richiedente per effettuare una completa consulenza specialistica, la definizione della prognosi e del rischio riproduttivo/familiare.

**Art. 6***(Preso in carico)*

1. Il paziente con malattia genetica e rara sarà poi riferito ai Centri dei presidi di rete nazionale per le malattie rare (ReMaR).

**Art. 7***(Protocollo operativo)*

1. Entro e non oltre venti giorni dalla data di entrata in vigore delle presenti disposizioni, il Direttore del Laboratorio di cui all'articolo 4 adotta, con il parere obbligatorio e vincolante del Direttore sanitario della ASL di riferimento, un protocollo operativo con cui vengono definite le metodologie standardizzate da utilizzare nello svolgimento del test genetico e le relative procedure di acquisizione.

**Art. 8***(Modifiche modalità operative)*

1. La Giunta regionale può provvedere a modificare le modalità operative previste dalle presenti norme, sulla base di motivate valutazioni susseguenti alla sua prima applicazione, ovvero qualora alcune disposizioni previste dovessero interferire con l'utilizzo delle migliori metodologie standardizzate oggetto del protocollo operativo di cui all'articolo 7.

**Art. 9***(Invarianza finanziaria)*

1. All'attuazione di questa legge si provvede nell'ambito delle risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente e comunque senza nuovi o maggiori oneri per il bilancio regionale.