

REPUBBLICA ITALIANA



Regione Siciliana
ASSESSORATO DELLA SALUTE
Dipartimento Pianificazione Strategica

L'ASSESSORE

“Approvazione linee di indirizzo sui requisiti minimi strutturali, operativi e qualitativi volti al riconoscimento dei centri di diagnostica molecolare e profilazione genomica oncologica nella Regione Siciliana”

- Visto** lo Statuto della Regione Siciliana;
- Visto** il Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n.502 e s.m.i.;
- Vista** la legge n. 648 del 23 dicembre 1996;
- Vista** la Legge n. 326 del 24 novembre 2003 di istituzione del Fondo nazionale AIFA che prevede la rimborsabilità da parte del SSN di farmaci somministrati per una indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata (farmaci off-label);
- Vista** la Legge Regionale 14 aprile 2009, n. 5, recante “Norme per il riordino del Servizio Sanitario Regionale”;
- Visto** il Piano Regionale della Salute 2011-2013;
- Visto** il Decreto Legge 13 settembre 2012, convertito con la legge 8 novembre 2012, n. 189 recante: «Disposizioni urgenti per promuovere lo sviluppo del Paese mediante un più alto livello di tutela della salute.»;
- Vista** la Legge Regionale 12 agosto 2014, art. 68, comma 4 inerente l’obbligo di pubblicazione dei decreti assessoriali sul sito internet della Regione Siciliana
- Vista** l'Intesa, Rep. 144/CSR del 30 ottobre 2014, tra il Governo, le Regioni, le Province autonome di Trento e Bolzano sul "Documento tecnico di indirizzo per ridurre il burden del cancro – anni 2014-2016" (Piano Oncologico Nazionale 2014/2016);
- Visto** il Decreto Assessoriale 11 novembre 2014 recante “Organizzazione della Rete Oncologica Siciliana Re.O.S.”;
- Visto** il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 di definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art.1 comma7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502;

- Visto** il documento del Ministero della Salute - Strategia Nazionale di Specializzazione Intelligente – Piano Operativo Salute in applicazione della legge 190/2014 – Delibera CIPE n. 25 del 10/08/2016 – Delibera CIPE n. 15 del 28/02/2018, linea di azione 3.1 “creazione di un programma di Medicina di Precisione per la mappatura del genoma umano su scala nazionale”
- Visto** il D.A. n. 32 del 15 gennaio 2019, così come revisionato con il D.A. n. 2347 del 20 dicembre 2019;
- Vista** l'Intesa tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano del 17 aprile 2019 recante “Revisione delle Linee Guida organizzative e delle raccomandazioni per la Rete Oncologica che integra l’attività ospedaliera per acuti e post acuti con l’attività territoriale”;
- Visto** il D.A. n. 1835 del 20 settembre 2019 con il quale è stata recepita la sopra citata Intesa del 17 aprile 2019 e costituito il Coordinamento Regionale della Rete Oncologica Siciliana;
- Visto** il D.A. 16 gennaio 2020 di ricostituzione del Comitato Regionale di Bioetica;
- Visto** il D.M. 18 maggio 2021 recante “requisiti di utilizzo del fondo per i test genomici ormonoresponsivo per il carcinoma mammario in stadio precoce;
- Viste** le Determine del 7 settembre 2021 dell’Agenzia Italiana del Farmaco che hanno approvato larotrectinib ed entrectinib per il trattamento delle neoplasie caratterizzate da fusione dei geni NTRK, indipendentemente dall’organo colpito dalla malattia che prevede che l’inquadramento diagnostico avvenga “...presso un numero limitato di centri, in possesso della strumentazione necessaria e delle specifiche competenze...;
- Visto** il D.A. 11 maggio 2021, n. 404 con il quale è stato costituito il Molecular Tumor Board (MTB) Regionale;
- Considerato** che tra i compiti del MTB regionale c’è, tra gli altri, quello di organizzare un network di centri di diagnostica molecolare e profilazione genomica oncologica armonizzati secondo criteri e standard condivisi, che garantiscano certificata qualità, tempestività ed affidabilità, in linea con quanto stabilito dall’Intesa Stato Regioni del 17 aprile 2019;
- Considerata** altresì la previsione di una rapida evoluzione della medicina di precisione e la necessità quindi di un adeguamento diagnostico volto a fornire risposte terapeutiche con efficienza e qualità;
- Vista** la proposta formulata dal Molecular Tumor Board Regionale con la quale sono state definite delle linee di indirizzo sui requisiti minimi che i centri di diagnostica molecolare e profilazione genomica oncologica devono possedere per l’esecuzione di indagini di genetica

oncologica condotte con metodologie di sequenziamento massivo parallelo (NGS, Next Generation Sequencing) sul territorio regionale;

Vista altresì la check-list elaborata dal medesimo organismo regionale che le strutture che dichiareranno il possesso di tali requisiti minimi saranno tenuti a compilare per una compiuta valutazione delle caratteristiche del centro;

Ritenuto pertanto di dover approvare tali linee di indirizzo e la relativa check-list al fine di consentire la candidatura dei centri di diagnostica molecolare e profilazione genomica oncologica;

Ritenuto infine che, con successivo provvedimento e previa valutazione da parte del Molecular Tumor Board Regionale, saranno formalmente individuati i centri che avranno dimostrato di possedere i requisiti minimi previsti nel documento allegato al presente decreto;

DECRETA

ART. 1

Per le motivazioni citate in premessa, sono approvate le linee di indirizzo recante i requisiti minimi strutturali, operativi e qualitativi che i centri di diagnostica molecolare e profilazione genomica oncologica devono possedere per l'esecuzione di indagini di genetica oncologica condotte con metodologie di sequenziamento massivo parallelo (NGS, Next Generation Sequencing) sul territorio regionale e che costituiscono l'Allegato 1 al presente decreto.

ART. 2

I centri in possesso dei requisiti di cui all'art. 1 del presente decreto dovranno presentare, entro 30 giorni dalla pubblicazione del presente provvedimento, formale richiesta di riconoscimento attraverso il Legale Rappresentante dell'Azienda Sanitaria/Struttura privata accreditata, indirizzata all'Assessorato della Salute - Dipartimento Pianificazione Strategica – Servizio 4 "Programmazione Ospedaliera" avendo cura di specificare i requisiti in possesso e allegando, debitamente compilata, la check-list allegata anch'essa al presente decreto (Allegato 2).

ART. 3

Con successivo provvedimento e previa valutazione da parte del Molecular Tumor Board regionale, saranno formalmente individuati i centri di diagnostica molecolare e profilazione genomica oncologica autorizzati all'esecuzione di indagini di genetica oncologica condotte con metodologie di sequenziamento massivo parallelo (NGS, Next Generation Sequencing) sul territorio regionale.

Il presente decreto viene trasmesso al Responsabile del procedimento di pubblicazione dei contenuti sul sito istituzionale di questo Assessorato ai fini dell'assolvimento dell'obbligo di pubblicazione e alla Gazzetta Ufficiale della Regione Siciliana per la pubblicazione.

Palermo, 02/03/2022

L'Assessore per la Salute
Avv. Ruggero Razza

Linee di indirizzo sui requisiti minimi strutturali, operativi e qualitativi dei centri di diagnostica molecolare e profilazione genomica oncologica nella Regione Siciliana

La diagnostica di genetica molecolare ha assunto un ruolo fondamentale nella gestione integrata dei processi di cura dei pazienti oncologici, permettendo una precisa identificazione dei fattori predittivi di risposta alle terapie personalizzate e all'immunoterapia. A tale caratterizzazione si associa anche la raccomandazione da parte dell'agenzia nazionale ed Europea del farmaco (EMA-AIFA) di identificare pazienti a rischio di grave tossicità, a seguito di trattamento con fluoropirimidine, mediante screening farmacogenetico (EMA/125891/2020; AIFA/nota informativa 25-05-2020). Le indagini di genetica oncologica condotte con metodologie di sequenziamento massivo parallelo (NGS, Next Generation Sequencing) sono estremamente complesse nella loro esecuzione e nell'interpretazione dei risultati. Pertanto, queste indagini dovrebbero essere eseguite in laboratori con un adeguato livello di dotazione tecnologica e con competenze specifiche nel settore.

Il presente documento traccia i requisiti minimi strutturali, operativi e qualitativi al fine di garantire scelte regionali chiare e trasparenti per il riconoscimento dei centri di diagnostica avanzata di genetica oncologica e medicina predittiva, mediante l'esecuzione dei test di sequenziamento massivo parallelo.

I centri di diagnostica molecolare e profilazione genomica oncologica possono essere strutture formalmente riconosciute (UOS, UOSD, UOC) o collegate strutturalmente e/o funzionalmente con altri laboratori di diagnostica bio-molecolare (Anatomia Patologica, Oncologia Medica, Genetica Medica, etc...) facenti parte della rete ospedaliera regionale. Al fine di garantire qualità ed efficienza, riproducibilità, attendibilità e abbattimento dei costi dell'esame, tali laboratori dovrebbero garantire un volume minimo di test pari ad almeno 250 test molecolari in ambito oncologico per anno. Tale volume di attività rimane un valore indicativo, stante ai fattori esterni/interni che possono influire sul volume di attività di laboratorio.

Il laboratorio deve possedere adeguata strumentazione, reattivi e piattaforma NGS per garantire la migliore qualità nell'esecuzione degli specifici test genetici. È necessario anche che disponga di tecniche convenzionali per la conferma delle varianti identificate, anche a bassa frequenza allelica, in un campione indipendente. Il laboratorio deve possedere adeguata informatizzazione per la tracciabilità e l'archiviazione dei dati, sia sensibili che di sequenziamento (FastQ e/o Bam files) e per la protezione del materiale genetico temporaneamente stoccato per le indagini effettuate.

Il laboratorio deve avere personale altamente qualificato, con specializzazione attinente all'area specialistica per le indagini genetiche somatiche, mentre per le indagini genetiche di tipo germinale occorre la specializzazione in Genetica Medica o in discipline equipollenti ai sensi di legge o affini. Riguardo al personale dedicato o preposto all'esecuzione, validazione e refertazione delle indagini in oggetto, le Direzioni Generali dovranno tenere conto del rispetto dei parametri relativi al rapporto tecnico/dirigente provvedendo ad adeguare la dotazione organica per garantire quanto previsto in modo da permettere la regolarità di servizio. E' opportuno che l'équipe in carico al laboratorio preveda l'inclusione, oltre a personale con competenze di tipo medico, biologico, biotecnologico, chimico e farmacologico, anche professionisti esperti nel settore dell'analisi bioinformatica.

I test genetici oncologici erogati devono essere eseguiti utilizzando procedimenti all'avanguardia validati a fini diagnostici, con procedure operative dettagliate per ciascuna delle analisi eseguite. A tal fine, i laboratori devono partecipare con cadenza annuale a programmi di controllo di qualità esterni (External Quality Assessment, EQA), secondo la normativa nazionale e regionale vigente e con performance positive. Il laboratorio deve dunque essere regolarmente registrato al sistema CRQ Regione Sicilia.

Al fine di assicurare la qualità dei servizi erogati il laboratorio deve impegnarsi a raggiungere entro il primo anno di riconoscimento almeno la certificazione ISO 9001, pena l'immediata revoca della individuazione.

LABORATORIO DI DIAGNOSTICA MOLECOLARE E PROFILAZIONE GENOMICA ONCOLOGICA _____

(denominazione struttura e sede) _____

MAIL STRUTTURA RECAPITO TELEFONICO _____

1. REQUISITI GENERALI

1.1	Il laboratorio è già una struttura diagnostica identificata come UOS o UOC con attività di tipo molecolare e genomico	SI (SPECIFICARE)	NO
1.2	Il laboratorio è strutturalmente e/o funzionalmente collegato con una struttura di diagnostica di laboratorio?	SI (SPECIFICARE)	NO
1.3	Il laboratorio e' funzionalmente collegato con Strutture di Genetica Clinica? ¹	SI (SPECIFICARE)	NO
1.4	Il laboratorio dispone di una procedura documentata per valutare l'idoneità del campione (che coinvolge un laboratorio di Anatomia Patologica, Genetica medica, etc...)	SI (SPECIFICARE)	NO
1.5	Il laboratorio garantisce che i test di genetica molecolare vengono eseguiti utilizzando procedure all'avanguardia e attraverso l'esecuzione centralizzata dei test genetici con il conseguente aumento di riproducibilità, attendibilità e abbattimento dei costi. ²	SI	NO

2. PROCEDURE OPERATIVE (PO) E ISTRUZIONI OPERATIVE (IO)

2.1	Il laboratorio dispone di PO per la politica di qualità e i diversi processi gestionali?	SI	NO
2.2	Il laboratorio dispone di PO per l'analisi degli errori, non conformità e azioni correttive? ³	SI	NO
2,3	Il laboratorio possiede procedure dettagliate per la fase preanalitica, analitica e post analitica di ciascun test (es.: informativa del test, protocollo operativo, refertazione)? ³ .	SI	NO

3. CONTROLLI DI QUALITÀ¹

3.1	Il laboratorio prevede controlli interni (C.Q.I.)? ³	SI	NO
3.2	Il laboratorio partecipa a controlli esterni (VEQ) di qualità secondo normativa regionale e nazionale ?	SI (SPECIFICARE)	NO
3.3	Il laboratorio è già registrato al CRQ regionale? Se sì indicare il numero?	SI (SPECIFICARE)	NO

4. PERSONALE

4.1	Il laboratorio dispone di dirigenti sanitari (genetisti, anatomo patologi, biologi molecolari o figure equipollenti) con documentata attività (almeno triennale) in Genetica Oncologica? Presso ogni laboratorio diagnostico è necessario che siano strutturati almeno due dirigenti sanitari, per garantire continuità del servizio e la validazione dei risultati ³ .	SI N. _____	NO
4.2	Il laboratorio dispone di tecnici di laboratorio biomedico e/o biotecnologi (con un rapporto tecnico/dirigente preferibilmente di almeno 1/1)? ³ .	SI N. _____	NO
4.3	Il laboratorio dispone di esperti nel settore dell'analisi bioinformatica dei dati genetici?	SI	NO
4.4	Il laboratorio dispone di personale ausiliario anche condiviso? ³	SI N. _____	NO
4.5	Il laboratorio dispone di personale amministrativo, anche condiviso? ³	SI N. _____	NO
4.6	Il laboratorio verifica adeguatamente e periodicamente la formazione del personale? ³	SI	NO

5. STRUTTURA FISICA E CARATTERISTICHE AMBIENTALI AREE LOCALI

5.1	Il laboratorio possiede aree idonee per l'accettazione dell'utenza e dei campioni? ³ .	SI	NO
5.2	Il laboratorio dispone di una procedura documentata relativa alla consulenza oncogenetica (anche via web) legata ai test germinali? ³ .	SI	NO
5.3	Il laboratorio possiede locali idonei e separati per l'estrazione degli acidi nucleici, allestimento delle reazioni per la preparazione delle librerie (pre amplificazione) e purificazione, verifica e sequenziamento massivo (post amplificazione)?	SI	NO

5.4	Il laboratorio possiede aree idonee per la conservazione dei risultati dei test genetici e per lo stoccaggio in sicurezza del materiale biologico in conformità con le norme vigenti? ³ .	SI	NO
5.5	Il laboratorio possiede aree idonee per la consultazione di banche dati e fonti bibliografiche? ³ .	SI	NO
6. STRUMENTAZIONE DI LABORATORIO E INFORMATIZZAZIONE			
6.1	Elencare la strumentazione disponibile per l'esecuzione dei test genomici e l'anno di acquisizione.	SI ELEN CARE	NO
6.2	Il laboratorio possiede adeguata informatizzazione per la tracciabilità dei dati? ³ .	SI	NO
6.3	Il laboratorio possiede adeguata informatizzazione per l'archivio dei dati? ³ .	SI SPECIFICARE	NO
7. ATTIVITA'			
7.1	Elencare e descrivere la tipologia di offerta diagnostica	Allegato 1	
7.2	Specificare la tipologia di prestazioni di genetica in ambito oncologico ed il numero di test NGS eseguiti nell'anno precedente	Relazione	N.TEST
7.3	Il laboratorio esegue test di genetica oncologica SOMATICA? ⁴	SI	NO
7.4	Il laboratorio esegue test di genetica oncologica GERMINALE? ⁵	SI	NO
8 CERTIFICAZIONI			
8.1	Il laboratorio ha avviato percorsi di certificazione o accreditamento ISO/SIGUCERT/ACCREDIA? ⁶	SI	NO
8.2	Se già certificato indicare numero e validità della certificazione/accreditamento	SI	NO

NOTE

- 1 **Se la risposta è SI:** identificare la struttura di Genetica Clinica (GC) come UOC, UOS, UOSD, il responsabile e il personale. Specificare se la struttura di GC è interna o esterna all'ente di appartenenza del laboratorio. Nel caso di strutture di GC esterne specificare come avviene il rapporto di collaborazione (convenzione, altro).
- 2 **Se la risposta è SI:** allegare relazione descrittiva sull'organizzazione centralizzata del laboratorio
- 3 **Se la risposta è NO:** il Laboratorio deve fornire motivazione.
- 4 Se la risposta è SI: allegare specificare elenco prestazioni di genetica somatica
- 5 Se la risposta è SI: allegare specificare elenco prestazioni di genetica germinale
- 6 Se la risposta è SI: fornire eventuali certificazioni o relazione sull'avanzamento del percorso

|

|

|