



Retina Suisse

Analisi genetiche e assicurazione malattie

*Stephan Hüsler, Retina Suisse, Ausstellungsstrasse 36, 8005 Zürich
Retina Journal 129/2016*

Il grande numero di sperimentazioni cliniche in corso fa sì che la questione delle mutazioni genetiche acquisti sempre più attualità. Molte e molti utenti del nostro servizio di consulenza desiderano sapere dove si fanno le analisi genetiche e chi ne copre i costi. Purtroppo, spesso sentiamo anche del rifiuto dell'una o altra cassa malati di garantirne il rimborso. Secondo l'articolo 25 della Legge federale sull'assicurazione malattie LAMal, in via di principio le analisi genetiche a fini diagnostici e a scopi terapeutici sono considerate prestazioni soggette all'obbligo di rimborso (cioè sono a carico dell'assicurazione malattie sociale, quella detta di base o obbligatoria). In un Elenco delle analisi (EA), il Consiglio federale stabilisce per quali malattie le casse devono rimborsare i costi delle analisi. Nel testo introduttivo dell'EA si legge:

«Secondo l'articolo 25 capoverso 1 LAMal, le analisi considerate prestazioni soggette all'obbligo di rimborso devono essere atte a diagnosticare o a curare una malattia e i relativi postumi. Considerato un grado di probabilità ragionevole, la diagnosi può implicare:

- una decisione circa la necessità e il tipo di trattamento medico oppure
- un cambiamento significativo del trattamento medico finora applicato oppure
- un cambiamento significativo degli esami medici necessari (p. es. per la prevenzione, il riconoscimento o il trattamento precoci di complicazioni tipicamente prevedibili) oppure
- una rinuncia a effettuare ulteriori esami relativi ai sintomi della malattia, alle malattie secondarie o ai disturbi tipicamente prevedibili».

Se al momento di ordinare le analisi è già chiaro che il risultato non avrà nessuna delle implicazioni sopra elencate, non nasce nessun obbligo di



Retina Suisse

rimborso dei costi. Inoltre, secondo l'articolo 56 capoverso 1 LAMal, «Il fornitore di prestazioni deve limitare le prestazioni a quanto esige l'interesse dell'assicurato e lo scopo della cura.»

Questo significa che le analisi genetiche sono rimborsate soltanto per i motivi indicati dall'EA. La partecipazione a una sperimentazione clinica o interrogativi riguardanti la pianificazione familiare non sono ragioni per esigere il rimborso.

Spesso le casse malati rifiutano la garanzia di rimborso con riferimento alla mancanza di rilievo terapeutico dell'analisi richiesta. Ciò non toglie che in caso di malattie degenerative della retina un'analisi genetica possiede senz'altro rilievo terapeutico.

In particolare, perché

- pazienti con degenerazioni retiniche dovute a mutazioni del gene ABCA4 non dovrebbero assumere supplementi di vitamina A e limitare il consumo di alimenti ricchi di vitamina A (per es. fegato) se non addirittura rinunciarvi del tutto;
- svariate degenerazioni retiniche peggiorano in seguito al consumo di determinati alimenti. Alimenti contenenti acido fitanico producono un'accelerazione del decorso della sindrome di Refsum. Per pazienti con Atrofia girata della coroide una dieta povera di proteine e un esame della sensibilità alla vitamina B6 sono d'obbligo. Pazienti con atrofia del nervo ottico di Leber dovrebbero rinunciare all'alcool e al fumo;
- per altre forme di degenerazione retinica l'assunzione di 15'000 unità internazionali di vitamina A palmitato al giorno può essere di vantaggio.

È evidente che la lista delle malattie è incompleta. Importante è però l'ultimo punto citato dall'Elenco delle analisi EA. Molti pazienti continuano a farsi visitare da oftalmologi sempre diversi nella speranza di conoscere finalmente la causa della loro malattia. In molti casi un'analisi genetica potrebbe dare una risposta definitiva (e quindi mettere la parola fine a quell'esigenza).



Retina Suisse

Per l'analisi genetica occorre un prelievo di sangue che anche l'oculista può fare. Prima di procedere all'analisi, il laboratorio deve ricevere dalla cassa malati la garanzia del rimborso-costi. Ogni medico ha la facoltà di inoltrare la relativa domanda.