

Bioetica e genetica

Indagini cliniche e biobanche
tra etica, politica e società

a cura di Matteo Galletti,
Monica Toraldo di Francia

Presentazione di Adriano Bompiani

TEORIA
METODOLOGIA

Salute e
società



FrancoAngeli

Informazioni per il lettore

Questo file PDF è una versione gratuita di sole 20 pagine ed è leggibile con



La versione completa dell'e-book (a pagamento) è leggibile con Adobe Digital Editions. Per tutte le informazioni sulle condizioni dei nostri e-book (con quali dispositivi leggerli e quali funzioni sono consentite) consulta [cliccando qui](#) le nostre F.A.Q.



collana diretta da Costantino Cipolla

La Collana *Salute e Società* (attiva dal 2002) si inserisce in una rete di natura vasta e plurale in cui molteplici iniziative concorrono, pariteticamente, nel definirne l'identità epistemologica e metodologica. L'approccio di riferimento risulta co-istituito secondo uno studio della salute che non è né strettamente medico, né di stampo puramente economico-sanitario. Le tematiche che ruotano attorno al rapporto fra salute e società, con particolare riguardo alle nuove "culture della salute", al ritorno a forme di pluralismo sanitario come conseguenza della diffusione delle medicine alternative, fanno emergere stili inediti di partecipazione dei cittadini al miglioramento della qualità dei servizi sanitari, ai percorsi di umanizzazione e personalizzazione delle cure. Tale prospettiva rimane inoltre aperta ed attenta ai processi di riforma dei sistemi sanitari attualmente in atto, soprattutto nelle società industriali avanzate, nel contesto del più generale processo di globalizzazione operante anche in campo sanitario.

La Collana *Salute e Società* contempla, all'interno della sua rete di riferimento, le seguenti iniziative, qui segnalate con i rappresentanti che ne compongono il *Consiglio di direzione* (organo fondamentale di coordinamento e di raccordo tra le varie strutture):

- Andrea Antonilli, Susanna Vezzadini (Un. di Bologna), Laurea Magistrale in *Scienze criminologiche per l'investigazione e la sicurezza*;
- Antonio Maturo (Un. di Bologna e Brown University), Rivista *Salute e Società*, quadrimestrale edito in italiano e in inglese (online) da FrancoAngeli;
- Roberto Vignera (Un. di Catania), Delegato AIS, *sezione di sociologia della salute e della medicina*; Tullia Saccheri (Un. di Salerno), Delegato SISS, *Società Italiana di Sociologia della Salute*;
- Leonardo Altieri (Un. di Bologna), Master Universitario di I livello in *e-Health e qualità dei servizi socio-sanitari*;
- Cleto Corposanto (Un. della Magna Graecia, Catanzaro), *Centro di Ricerca Interdipartimentale sui Sistemi Sanitari e le Politiche di Welfare* (C.R.I.S.P.);
- Sebastiano Porcu (Un. di Macerata), Master Universitario di I livello in *Il coordinamento, la progettazione e la gestione dei servizi di educazione, comunicazione e promozione della salutesalute*;
- Veronica Agnoletti (Un. di Bologna), *Centro di Studi Avanzati sull'Umanizzazione delle Cure e sulla Salute Sociale* (Ce.Um.S);
- Anna Coluccia (Un. di Siena), Master Universitario di I livello in *Funzioni Specialistiche e Gestione del coordinamento nelle Professioni Sanitarie*;
- Paolo Vanni (Un. di Firenze), Storico per la *Croce Rossa Internazionale*;
- Guido Giarelli (Un. della Magna Graecia, Catanzaro), Membro dell'Executive Council R.C. 15, "Sociology of Health" dell'International Sociology Association (ISA).

Attività di Alta Formazione:

- Master Universitario di I livello in *Fascicolo sanitario e sociale elettronico*: Tutor Alberto Ardissonne, alberto.ardissonne@unibo.it;
- Master Universitario di I livello in *Sicurezza, salute e lavoro*: Tutor Greta Baldani, greta.baldani2@unibo.it;
- Corso di Formazione permanente in *La mediazione civile e commerciale: teoria e pratica*: Tutor: Dafne Chitos, dafnechitos8@hotmail.com;
- Corso di Alta Formazione in *Dalla programmazione alla progettazione sociale. Nuovi strumenti di intervento socio-sanitario*: Tutor Paola Canestrini, paola.canestrini2@unibo.it.

Ognuna delle attività citate fa capo a reti singole e collettive nazionali ed internazionali, accademiche e professionali, sociologiche e di altre discipline che concorrono complessivamente, a vario titolo, alla presente iniziativa editoriale. La Collana, che prevede, per ogni testo, la valutazione di almeno due *referee anonimi*, esperti o studiosi dello specifico tema. Alcuni testi di questa collana sono disponibili in commercio nella versione e-book. Tali volumi sono sottoposti allo stesso controllo scientifico (doppio cieco) di quelli presentati in versione a stampa e, pertanto, ne posseggono lo stesso livello di qualità scientifica.

La Collana si articola in tre sezioni:

Confronti

In questa sezione sono contemplati i numeri della Rivista *Salute e Società* in un'ottica di natura comparativa, tollerante e di un sapere co-prodotto e connesso alla web society. La continuità e la coerenza di un tale approccio sono garantiti allo stesso modo sia dalla presente Collana che dalla Rivista.

Teoria e metodologia

In questa sezione compaiono testi teorici o di riflessione metodologica sulle dimensioni sociali della medicina di impianto anche interdisciplinare e, comunque, inerenti le scienze umane concepite in senso lato.

Ricerca e spendibilità

In questa sezione sono presentati volumi che riprendono indagini, più o meno ampie, di natura empirica o che investono in un'ottica applicativa e spendibile sia lungo il percorso culturale e co-educativo della divulgazione e della vasta diffusione, sia nella prospettiva dell'incidenza sulla realtà socio-sanitaria o, più in generale, dell'influenza sulla salute/malattia.

Responsabili redazionali: Paola Canestrini, paola.canestrini2@unibo.it; Alessia Manca, alessia.manca2@unibo.it

Bioetica e genetica

Indagini cliniche e biobanche
tra etica, politica e società

a cura di Matteo Galletti,
Monica Toraldo di Francia

Presentazione di Adriano Bompiani

FrancoAngeli

Si ringrazia la professoressa Carla Faralli, che ha coordinato il Progetto FIRB (2008-2011) “Test genetici e biobanche: problemi bioetici tra diritto e società” entro il quale sicolloca questo lavoro, per il sostegno dato alla preparazione del volume.

Il volume è stato pubblicato con contributo MIUR nell’ambito del Progetto FIRB (2008-2011) “Test genetici e biobanche: problemi bioetici tra diritto e società”.

La cura redazionale ed editoriale del volume è stata realizzata da Paola Tabanelli

Copyright © 2013 by FrancoAngeli s.r.l., Milano, Italy

*L’opera, comprese tutte le sue parti, è tutelata dalla legge sul diritto d’autore.
L’Utente nel momento in cui effettua il download dell’opera accetta tutte le condizioni della licenza d’uso dell’opera previste e comunicate sul sito www.francoangeli.it.*

Indice

Presentazione , di <i>Adriano Bompiani</i>	pag.	7
Introduzione , di <i>Monica Toraldo di Francia</i>	»	13
Parte I - Saggi		
Conoscenza e responsabilità. Alcune implicazioni etiche dei test genetici e della medicina personalizzata , di <i>Matteo Galletti</i>	»	25
Test genetici tra società e mercato. Considerazioni filosofico-politiche , di <i>Silvia Zullo</i>	»	45
Biobanche e consenso informato , di <i>Francesca Torricelli</i>	»	70
Parte II - Documenti		
Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata	»	89
Test genetici e assicurazioni	»	162
Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato	»	197
Notizie sugli autori	»	219

Avvertenza al testo

Nell'introduzione e nei saggi di commento si adotteranno le seguenti sigle per indicare i pareri del Gruppo misto CNB-CNBBSV qui pubblicati, seguite dai numeri di pagina del testo riportato nel presente volume:

TGA = Comitato Nazionale per la Bioetica e Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, *Test genetici e assicurazioni*, 20 ottobre 2008.

RCB = Comitato Nazionale per la Bioetica e Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, *Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato*, 16 febbraio 2009.

TGM = Comitato Nazionale per la Bioetica e Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, 15 luglio 2010.

Rispetto alla pubblicazione originale, i documenti vengono qui presentati in una versione parziale. Per ragioni di spazio, si è deciso di non riprodurre i seguenti allegati e appendici:

Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: (1) Documento di indirizzo per il modello di modulo di consenso standardizzato; (2) Il consenso informato per la raccolta, la conservazione e l'utilizzo di cellule e tessuti in banche biologiche per scopi di ricerca: aspetti di etica (a cura del dott. Carlo Petrini); (2) Documenti istituzionali di riferimento; (3) Linea guida 5. Acquisizione del consenso informato: informazioni essenziali per i potenziali soggetti della ricerca; (4) Azioni raccomandate relative al consenso per la ricerca su campioni in biobanche per cui non è stato ottenuto alcun consenso, o il consenso non è chiaro.

Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata: (1) Rassegna dei documenti istituzionali sui test genetici in sede internazionale, europea ed italiana (a cura del dott. Carlo Petrini); (2) Testo dell'accordo fra governo, le regioni di Trento e Bolzano sul documento recante "attivazione delle linee guida per le attività di genetica medica"; (3) Relazione sull'esercizio della genetica medica in Italia: Società Italiana di Genetica Umana, anno 2006; (4) Estratto dalle norme di regolamentazione delle licenze di pubblicità sanitaria: i test genetici rientrano attualmente fra i dispositivi medici; (5) Documenti riguardanti la genetica prodotti dal CNB e dal CNBBSV; (6) Glossario.

Presentazione

di Adriano Bompiani*

Nell'anno 2007, per iniziativa del prof. Leonardo Santi, Presidente del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, Biotecnologie e le Scienze della Vita (CNBBSV), e con l'assenso del prof. F. Paolo Casavola, Presidente del Comitato Nazionale per la Bioetica (CNB), si costituì un "gruppo misto", formato da membri dei due Comitati esperti e da esterni, per l'approfondimento di alcuni aspetti organizzativi, operativi ed etici della genetica umana. Le ragioni che portarono a questa decisione furono così riassunte.

Negli anni precedenti ciascuno dei Comitati citati aveva prodotto interessanti "Pareri" in merito, e precisamente *Linee guida per test genetici*, da parte del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e la Biotecnologia (1999) e *Orientamenti bioetici per test genetici*, da parte del Comitato Nazionale per la Bioetica (1999).

Prodotti pressoché in parallelo e pubblicati ambedue al termine del 1999, presentavano ovviamente molti punti in comune, sebbene il Documento del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e la Biotecnologia fosse più esteso e diretto alla analisi delle applicazioni cliniche dei test, mentre il Documento del CNB si soffermasse su aspetti più generali dell'argomento e sulle implicazioni etiche e sociali che – all'epoca – già si prospettavano per la medicina italiana.

* Quando il volume era già pronto, è venuto improvvisamente a mancare per un incidente il prof. Adriano Bompiani che aveva partecipato con generosità ed interesse a questo progetto. Come è noto, il prof. Bompiani è stato il primo presidente del Comitato Nazionale per la Bioetica dal 1990 al 1992 (e poi presidente onorario), coordinatore del Gruppo misto CNB/CNBBSV e membro del Comitato Direttivo di Bioetica al Consiglio d'Europa. Ha inoltre rivestito importanti incarichi politici e istituzionali. A lui va il nostro ricordo e il nostro ringraziamento.

Sembrò utile nel 2008 confrontare i due elaborati ed aggiornarli alle evolute situazioni di impiego dei test genetici, sia del nostro Paese che in Europa.

Questi due primi documenti nascevano – tuttavia – già con respiro internazionale. Infatti, nel 1997 era stata approvata dall'UNESCO la *Dichiarazione solenne sul genoma umano*, che allargava la responsabilità della gestione dei dati genetici e esaminava la corretta utilizzazione della ricerca genetica ai fini del progresso culturale, sociale ed economico, potenzialmente derivante all'universo dei Paesi rappresentati dalla Organizzazione delle Nazioni Unite. Sempre in tale sede era iniziata e arrivata a compimento, nel 2003, la redazione della *Dichiarazione internazionale sui dati genetici umani* che completava, con proposte pratiche, l'esame dell'argomento. Sebbene privi di effetto vincolante, i due Documenti godevano di alto credito in Europa e anche in Italia.

Nel 1997 era stata approvata anche la *Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina* del Consiglio d'Europa (nota come Convenzione di Oviedo), che conteneva al capitolo IV “Genoma umano” regole fondamentali per l'esercizio della genetica.

L'Italia aveva sottoscritto il testo, in attesa di un approfondito esame di eventuali “riserve” ai sensi dell'art. 36 della medesima Convenzione, da presentare al momento della ratifica. Il capitolo VI comprendeva l'art. 11 “Non discriminazione”, l'art. 12 “Test genetici predittivi”, l'art. 13 “Interventi sul genoma umano”, ed infine l'art. 14 “Non selezione del sesso”. Inoltre, era già iniziata la riflessione e l'elaborazione – secondo quanto stabilito dal Consiglio d'Europa – di un Protocollo addizionale alla Convenzione stessa che ampliasse le indicazioni per l'esercizio della genetica anche a livello di ricerca, di biobanche per la conservazione corretta dei campioni, per l'utilizzazione eventuale dei dati correlati ad accertare predisposizioni genetiche in sede assicurativa.

Era, dunque, necessario anche ai due Comitati nazionali, nella loro rispettiva responsabilità istituzionale, procedere ad una analisi della situazione in evoluzione in Europa e seguirla da vicino, proponendo anche nelle sedi decisionali europee (Consiglio d'Europa, Comunità europea) e internazionali (UNESCO, OCSE) eventuali suggerimenti italiani e soprattutto farne partecipe il nostro Paese.

Altri documenti erano stati pubblicati in settori strettamente collegati, ed è necessario farne menzione.

Il Parlamento Europeo ed il Consiglio dell'Unione Europea, dopo molti sforzi di mediazione, varava il 6 luglio 1998 la Direttiva 98/44/CE sulla protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche, in cui l'ingegneria

genetica era il principale obiettivo da disciplinare/proteggere sotto il profilo dell'interesse scientifico ed economico europeo. Gli articoli 5 e 6 escludevano dalla brevettabilità (considerata come lo strumento di protezione più efficace della invenzione biotecnologica) in primo luogo il corpo umano nei vari stadi della sua costituzione e del suo sviluppo, nonché la mera scoperta di uno dei suoi elementi ivi compresa la sequenza intera o la sequenza parziale di un gene (art. 5 comma 1), ammettendo la brevettabilità di un elemento isolato mediante un procedimento tecnico, ivi compresa la sequenza di un gene (art. 5 comma 2). Escludevano anche procedimenti di clonazione di esseri umani; di modificazione germinale dell'essere umano; di utilizzazioni di embrioni a fini industriali o commerciali; di procedimenti di modificazione dell'identità genetica di animali atti a provocare su di loro sofferenze senza utilità medica sostanziale (art. 6).

Il 18/12/2000 veniva pubblicata la *Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea* che, pur non citando direttamente la genetica, all'art. 3 comma 1, intitolato "Diritto alla integrità della persona", vietava pratiche eugenetiche (in particolare quelle aventi come scopo la selezione delle persone); vietava di fare del corpo umano e delle sue parti in quanto tali una fonte di lucro; infine vietava la clonazione riproduttiva degli esseri umani.

Di seguito, il Parlamento Europeo ed il Consiglio d'Europa del 31 marzo 2004 emanavano la Direttiva 2004/23/CE sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento ed il controllo della lavorazione, conservazione, stoccaggio e distribuzione di tessuti e cellule umani (*Gazzetta ufficiale dell'Unione europea*, 7 aprile 2004).

Questo Documento non solo disciplinava un quadro molto variegato di iniziative di conservazione di tessuti e cellule umane, ma apriva alla formulazione di regole uniformi – in Europa – per le applicazioni terapeutiche già iniziate di diverse tipologie cellulari. Erano inclusi anche cellule staminali emopoietiche del sangue periferico e del sangue del cordone ombelicale o del midollo osseo; le cellule riproduttive (ovuli, sperma); tessuti e cellule fetali e cellule staminali adulte ed embrionali.

Sangue e i suoi prodotti, organi umani ed organi, tessuti e cellule di origine animale erano esclusi da questa Direttiva.

Il Consiglio d'Europa del 2005 pubblicò il *Protocollo addizionale alla Convenzione sui diritti umani e la biomedicina concernente la ricerca biomedica*.

In tal modo venivano amplificati, e precisati, i contenuti che avevano formato oggetto – già nel testo della *Convenzione di Oviedo* – del capitolo dedicato alla ricerca che si limitava – secondo lo stile dell'essenzialità delle norme da condividere nei vari Paesi europei aderenti alla Convenzione – ad

esprimere poche norme sostanziali. Si trattava del cap. V, con gli altri 15 (“Regole generali”); 16 (“Protezione delle persone che partecipano alla ricerca”); 17 (“Protezione delle persone non capaci di esprimere il consenso”); 18 (“Ricerca sugli embrioni in vitro”).

Nel Protocollo, oltre a regole per la identificazione corretta del materiale biologico, si davano indicazioni per valutare rischi e benefici della ricerca; qualità scientifica nella scelta e nell’esame dell’argomento; esame indipendente di Comitati etici; caratteristiche dell’informazione e del consenso; protezione delle persone incapaci di esprimere consenso e/o versanti in situazioni particolari (gravidanza, allattamento, situazioni di emergenza, persone private della libertà, ecc.). Infine, si avanzano regole per le ricerche in Stati non aderenti al Protocollo e indicazioni ai Governi per la prevenzione e la repressione degli illeciti compiuti nella ricerca, e la compensazione adeguata dei danni.

Infine il Consiglio d’Europa, il 15 marzo 2006, emanava la Raccomandazione REC (2006) 4 del Comitato dei Ministri agli Stati membri sulla ricerca su materiale biologico di origine umana. In questo Documento – tenendo sempre presente gli obiettivi ed i contenuti della Convenzione di Oviedo, diretta a proteggere i diritti umani e la dignità dell’essere umano nei riguardi della applicazione della biologia e della medicina, alla luce anche del Protocollo sulla ricerca da poco emanato – venivano analizzate le procedure che portano all’acquisizione, alla conservazione, alla utilizzazione del materiale biologico ottenuto, sempre con il consenso, da esseri umani (da questo Documento venivano esclusi tessuti embrionali e fetali trattati altrove). Importante il fatto che la “protezione” dell’oggetto biologico si associa sempre – in questa Raccomandazione – alla protezione dei diritti personali (ad esempio la privacy) del soggetto “donatore”.

Inoltre è notevole la prima classificazione delle Banche di dati e tessuti per la ricerca biologica, includendo la disciplina elementare per le cosiddette “collezioni private di campioni biologici”, così diffuse in alcuni Istituti universitari ma scarsamente accessibili a ricercatori estranei.

Concludendo questa ricognizione preliminare dei Documenti disponibili, al Gruppo di lavoro apparve chiaro che esistevano già numerosi vincoli da ossequiare, di carattere europeo e internazionale, che inserivano la ricerca genetica nel contesto di regole più ampie di protezione/promozione dei diritti umani.

Esistevano, però, anche altrettanto numerosi documenti di origine nazionale, in particolare di Comitati etici nazionali e/o di Associazioni di genetica umana, per l’uso clinico dei test genetici, che dovevano essere tenuti presenti, illustrati ed eventualmente potenziati in base all’evoluzione del

settore. Per il nostro Paese, assumevano particolare importanza i censimenti che – periodicamente – la Società Italia di Genetica Umana aveva compiuto circa la diffusione e spesso non corretta utilizzazione dei test genetici (censimento degli anni 2004 e degli anni 2007; per quest’ultimo il rilevamento dei dati è avvenuto nel periodo maggio-settembre 2008); nonché il quadro di riferimento generale rappresentato dall’Accordo Stato-Regioni sull’organizzazione e utilizzazione clinica dei test genetici (Documento recante il titolo *Attuazione delle Linee guida sulle attività di genetica medica*, adottato il 26 novembre 2009).

Concludendo: questa è la situazione, schematicamente riassunta, allorché si programmò ed iniziò il lavoro del “Gruppo misto” formato dai Comitati CNB e CNBBSV ed esperti esterni.

Quattro furono i Documenti prodotti:

- *Test genetici e assicurazioni* (2008).
- *Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato* (2009).
- *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata* (2010).
- *Considerazioni sulla conservazione protratta del materiale biologico residuo dello screening neonatale: vantaggi, problematiche e situazione italiana* (2010).

Dalla illustrazione dei testi e dai commenti di giovani ricercatori inseriti in questa raccolta, è stato escluso l’ultimo Documento, riguardante la conservazione protratta di materiale biologico residuo allo screening neonatale, perché oggetto di altra pubblicazione.

I partecipanti ai lavori sono indicati nella pagina seguente. A tutti va il mio più vivo ringraziamento per la volontà espressa e la tenacia operosa nell’apportare una parola attuale e chiara su problemi che dalla ricerca premono sempre più sulla clinica, e vanno pertanto doverosamente inquadrati anche negli aspetti giuridici ed etici.

Lascio ora la penna alla collega Monica Toraldo di Francia, che illustrerà aspetti salienti del lavoro di stesura dei Documenti e di ulteriori elaborazioni sui problemi trattati, che hanno dato luogo ad interessanti arricchimenti esegetici delle problematiche esaminate, e che vengono raccolti in questa monografia.

Membri del gruppo di lavoro

Per il Comitato Nazionale per la Bioetica

Prof. Adriano Bompiani, Presidente onorario del Comitato Nazionale per la Bioetica (coordinatore).

Prof. Bruno Dallapiccola, Ordinario di Genetica, Università La Sapienza di Roma.

Prof. Luca Marini, Docente di Diritto internazionale Università La Sapienza di Roma, vice-presidente del Comitato Nazionale per la Bioetica.

Prof. Alberto Piazza, Ordinario di Genetica, Università di Torino.

Prof. Monica Toraldo di Francia, Docente di Bioetica, Dipartimento di Filosofia, Università di Firenze.

Prof. Giancarlo Umani Ronchi, Ordinario di Medicina legale, Università La Sapienza di Roma.

Per il Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita

Prof. Giuliano D'Agnolo, Dipartimento di Biologia cellulare e Neuroscienze, Istituto superiore di sanità, vice-presidente del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita.

Prof. Paola Izzo, Ordinario di Biochimica, Università di Napoli "Federico II".

Prof. Roberto Mordacci, Professore di Filosofia morale, Facoltà di Filosofia, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano.

Prof. Angelo Santoliquido, Docente Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma.

Prof. Emilio Tosi, Professore di Diritto privato e Diritto dell'informatica, Università di Milano Bicocca.

Esperti

Dr. Valentina Coppola, Consiglio Nazionale Consumatori e Utenti.

Dr. Ivano Giacomelli, Consiglio Nazionale Consumatori e Utenti.

Dr. Patrizia Marocco, Assicurazioni Generali.

Dr. Giovanni Migliaccio, Dipartimento di Biologia cellulare e Neuroscienze, Istituto superiore di sanità.

Dr. Carlo Petrini, Unità di Bioetica, Presidenza dell'Istituto superiore di sanità.

Per la struttura di supporto

Dr. Agnese Camilli (coordinatore)

Introduzione

di *Monica Toraldo di Francia*

Presi nel loro complesso i tre documenti del Gruppo misto costituiscono un contributo unico alla conoscenza dei traguardi raggiunti negli ultimi anni dalla genetica umana e, al contempo, delle ricadute non solo cliniche, ma più in generale bioetiche, giuridiche, sociali ed economiche, che questa branca della ricerca medico-scientifica in continua evoluzione ha e potrà avere. Ed è per questo che si è deciso di pubblicarli insieme, rendendoli fruibili anche da parte di un pubblico non specialistico, e di corredarli con tre commenti di taglio diverso ma che, letti nel complesso, evidenziano e valorizzano principi che i tre documenti del Gruppo misto sostengono in comune. Il commento di Matteo Galletti prende, infatti, in considerazione soprattutto le implicazioni morali della genetica e si sofferma su alcune questioni bioetiche cruciali, riguardanti tanto gli spazi di libertà e le opportunità che queste conoscenze e le loro applicazioni possono garantire, quanto i dubbi e le perplessità che possono suscitare; quello di Silvia Zullo evidenzia invece i risvolti etico-politici delle nuove tecnologie genetiche e, in particolare, s'interroga sulle loro possibili ricadute problematiche rispetto alla tutela dei principi di equità e di pari opportunità sociali. Diverso è invece, nell'impostazione, il commento di Francesca Torricelli, che risulta più interno alla prassi quotidiana della ricerca e delle sue applicazioni cliniche, in quanto l'autrice si propone di mettere in rilievo alcune criticità che richiederebbero di essere affrontate con urgenza sia sul piano deontologico che normativo. Tornerò in maniera più contestuale sui commenti nel dar conto, brevemente, di alcuni aspetti rilevanti dei tre pareri-documenti del Gruppo misto, riallacciandomi alla presentazione fatta da Adriano Bompiani, che del gruppo è stato il sapiente coordinatore.

Il primo documento, in ordine cronologico¹, nasce dall'intenzione di contribuire a chiarire la posizione italiana in merito al delicato e discusso problema dell'utilizzo dei test genetici da parte delle assicurazioni private, sanitarie e sulla vita. Il Comitato Direttivo di Bioetica del Consiglio d'Europa (CDBI) aveva, infatti, già esortato i Paesi membri dell'UE a esprimersi sulla materia in vista della redazione di una bozza di "Raccomandazione" per il Comitato dei Ministri che consentisse di superare il regime di tacita "moratoria" governante il rapporto fra utilizzazione di test genetici e attività assicurative. Tale esortazione era dovuta al fatto che gli assicuratori insistevano da tempo (e tuttora insistono) per avere accesso anche ai dati genetici – considerati alla stregua di comuni dati medici – al fine di una revisione dei criteri e delle basi statistiche per la classificazione del rischio. Essi pertanto chiedevano una revisione della normativa in senso favorevole all'utilizzo dei test. Il parere *Test genetici e assicurazioni* (20 ottobre 2008) pur non trascurando le ragioni addotte dalle Compagnie assicurative a sostegno della loro richiesta – il pericolo che un'eventuale asimmetria informativa a favore dell'assicurando possa innescare un meccanismo di selezione avversa del rischio e con ciò causare perdite rilevanti per le assicurazioni e penalizzare la più ampia popolazione degli assicurati – si propone di approfondire i vari aspetti della questione sotto una duplice prospettiva: una più tecnica, l'altra più etico-giuridica².

Sotto il profilo tecnico è sembrato necessario, per evitare «di ricondurre ad un'unica categoria strumenti tra loro diversi e con diversi gradi di efficacia» (TGA: 173), distinguere preliminarmente i test *diagnostici* (da eseguire su una persona che soffre, o che si sospetta soffra di una patologia genetica) e *presintomatici* (da consigliare a quanti hanno in famiglia una storia di malattia genetica ad esordio tardivo) dai c.d. test *predittivi o di suscettibilità*, che identificano invece una suscettibilità o una resistenza, nei confronti di una malattia comune, diverse da quelle medie della popolazione. Alla domanda su quali di questi test possano davvero risultare d'interesse per le compagnie, la risposta è chiara: allo stato attuale i c.d. test genetici "di suscettibilità", di cui vi è oggi un'ingiustificata proliferazione, non possono che essere di scarsa utilità per la definizione dei criteri di rischio assicurativo dal momento che sono «molte centinaia di migliaia [le] variazioni [che] interessano geni correlati alle malattie complesse (polimorfismi), nei confronti del cui fenotipo agiscono con un piccolo effetto additi-

¹ I pareri vengono presentati in questo volume senza seguire l'ordine cronologico della loro preparazione e pubblicazione originale.

² Il parere è accompagnato da una Scheda informativa che dà conto dell'approccio al problema dei Paesi che hanno tenuto conto delle esigenze delle compagnie di assicurazione.

vo» (TGA: 178). Contestualmente si è ritenuto necessario discutere anche la tesi, sostenuta dalle assicurazioni, dell'equiparabilità dei dati genetici personali ai dati medici usualmente richiesti ai fini dell'obbligo contrattuale ed illustrare le ragioni del perché, nella maggioranza dei documenti nazionali, europei e sovranazionali, vi sia invece un esplicito riconoscimento della singolarità di questa categoria di "dati sensibili" che ne giustifica lo statuto giuridico differenziale e particolari misure protettive. Nelle informazioni genetiche, infatti, non solo vi è un intreccio fra conoscenza e predizione, ma quest'intreccio è rilevante, oltre che per la persona interessata, anche per gli altri appartenenti a quello stesso "gruppo biologico", rivelandosi l'identità genetica un'identità relazionale.

Sotto il secondo profilo, più etico-giuridico, è invece merito del documento aver preso in considerazione la concreta possibilità che l'inclusione, nei prerequisiti del contratto assicurativo, della conoscenza dei risultati di test genetici già effettuati – o anche, in certi casi, da effettuare – dia luogo a discriminazioni fra individui lesive della loro privacy, dignità, interessi. Né sono sottovalutati i delicati aspetti psicologici connessi con questa tematica. Le riserve nutrite in merito alla richiesta di inserimento di dati genetici nel contratto assicurativo non derivano solo dal timore di ricadute sociali "discriminatorie" nei confronti dei c.d. "malati virtuali", una volta che venisse meno la particolare tutela vigente per questa categoria di dati "sensibilissimi"; ci si chiede anche se l'accettazione di tale richiesta non possa mettere in discussione un peculiare diritto: il diritto (sancito dalla stessa Convenzione di Oviedo) di "non essere informati" del proprio stato genetico, qualora tale non-conoscenza sia percepita dal soggetto interessato come condizione della libera formazione di sé, ossia della propria libertà esistenziale. Tema quest'ultimo che i lettori troveranno ampiamente discusso – con acute osservazioni e con riferimenti alle diverse posizioni etico-filosofiche presenti nel dibattito bioetico – nel saggio di Matteo Galletti, che dedica ampio spazio alla questione dei fondamenti del "diritto di non sapere" in ambito genetico e, segnatamente, alle differenti interpretazioni filosofiche dei concetti di "autonomia" e di "autodeterminazione".

Un altro aspetto su cui si è fermata l'attenzione è poi quello delle possibili ricadute negative, in termini di "diritto sociale alla salute", che l'accettazione delle richieste delle compagnie potrebbe innescare, sia scoraggiando le donazioni di campioni biologici a fini di ricerca di nuovi trattamenti per malattie gravi e invalidanti, sia inducendo una diminuzione del numero dei partecipanti volontari alle ricerche di farmacogenomica, che andrebbero invece incentivate in nome di un interesse sociale più ampio: quello del miglioramento della salute collettiva.

In definitiva, pur non chiudendo del tutto alle motivate richieste delle compagnie assicurative, nel parere si rileva come «le problematiche di giustizia di cui deve farsi carico un sistema giuridico e che non riguardano necessariamente il mercato, come ad es. la tutela della persona, la sua autonomia, i suoi diritti ed anche il suo stato di diversa vulnerabilità nei confronti della malattia, spingerebbero – oggi – all’esclusione della introduzione della conoscenza dello stato genetico nell’ambito della contrattazione assicurativa» (TGA: 190); e ciò a ragione tanto del «timore della diffusione incontrollata di informazioni personali “sensibili”», quanto dell’«apporto limitato di sicurezza predittiva (allo stato attuale) della genetica ed al prevalente atteggiamento solidaristico del diritto sanitario europeo» (ivi).

Ed è proprio alla tematica della giustizia e dell’eguaglianza “giusta” nella società “post-genomica” che è dedicato il contributo di Silvia Zullo. Zullo s’interroga, infatti, sui possibili fondamenti di una teoria della giustizia capace di coniugare il principio di equa uguaglianza di opportunità – così come delineato da John Rawls ed esteso poi, da Norman Daniels, a una teoria della “giustizia genetica” – con l’“etica delle capacità” proposta dal filosofo ed economista Amartya Sen. Su questo sfondo teorico l’autrice evidenzia le difficoltà odierne che attraversano i sistemi sanitari universalistici, e più in generale i sistemi europei di “welfare”, per poi affrontare, in modo più dettagliato e con riferimento agli sviluppi della medicina predittiva e della farmacogenomica, la questione degli atteggiamenti discriminatori e/o stigmatizzanti – specie nel settore assicurativo e lavorativo – che ancora sono operanti nei confronti di singoli e di gruppi sulla base del profilo genetico. Ne discende l’auspicio che si arrivi all’individuazione di nuovi strumenti normativi in grado di rispondere alle esigenze di “un’uguaglianza giusta” e, al contempo, di conciliare la tutela dei diritti della persona con gli interessi pubblici o privati che con essi possono confliggere.

Nel secondo documento, *Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato* (19 febbraio 2009)³, ci si è proposti invece di contribuire al processo di armonizzazione del “consenso informato” utilizzato dalle diverse biobanche italiane e, congiuntamente, di coadiuvare a definire la posizione italiana nell’ambito del progetto europeo Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure (BBMRI), finalizzato alla creazione di una rete europea che adotti procedure standardizzate. La premessa è data dal riconoscimento del fatto che le grandi collezioni di mate-

³ Per ragioni di spazio il documento qui riprodotto si limita al testo del parere; gli allegati, comprendenti sia il modello di modulo proposto per il consenso informato, sia i documenti istituzionali di riferimento, sono comunque consultabili sul sito del CNB.

riali biologici, insieme alle informazioni personali ad essi associate, rappresentano ormai una risorsa indispensabile per l'avanzamento della ricerca biomedica, tanto nell'ambito delle malattie comuni, quanto nell'ambito delle malattie rare. Anche in questo parere sono affrontati problemi urgenti, di tipo tecnico-organizzativo come pure di natura etica e giuridica, che attendono una risposta e che sono al centro di un dibattito sul tema di livello europeo e internazionale. Una domanda cruciale sottende, in questo contesto, il lavoro del Gruppo misto: come conciliare il dovere di tutelare adeguatamente i soggetti donatori da usi impropri delle informazioni personali (e da altri possibili danni) con la necessità, per i ricercatori, di avere una flessibilità sufficiente per poter avviare nuove ricerche mirate alla prevenzione e trattamento di patologie oggi incurabili e, più nell'immediato, alla messa a punto di mezzi diagnostici sempre più efficaci?

Più in particolare ci si interroga su come stabilire «entro quali limiti e con quali modalità sia lecito conservare campioni oltre il tempo necessario per raggiungere lo scopo per cui il campione è stato raccolto, e se sia legittimo utilizzare i campioni anche per scopi diversi da quelli inizialmente individuati» (*RCB*: 197). Come sottolinea Torricelli nel suo saggio, per quest'aspetto è d'importanza primaria tenere presente la diversità delle situazioni che caratterizzano lo status dei campioni conservati nelle biobanche, perché le principali "criticità" riguardano proprio il grado d'identificabilità di ogni campione e i codici di protezione previsti. Torricelli, commentando il documento, insiste sul carattere di "beni preziosi" dei campioni e sulla valenza morale dell'atto di cessione gratuita, volontaria e informata, compiuto dal donatore/donatrice. Proprio queste caratteristiche della donazione – espressione di una nuova forma di solidarietà fra gruppi e generazioni – indurrebbero, a suo giudizio, a disciplinare con più coraggio lo status giuridico delle biobanche, che dovrebbe rimanere saldamente ancorato alla dimensione collettiva e pubblica, escludendo forme di sfruttamento del materiale biologico a scopo di profitto; un altro importante vantaggio della "pubblicità" sarebbe poi quello di garantire un maggior controllo degli standard qualitativi degli archivi di campioni e di dati.

È comunque a partire dalla domanda cruciale sopracitata che nel parere si affrontano i numerosi problemi etici e giuridici attinenti alla realizzazione di una rete efficiente di biobanche; fra questi si possono menzionare i problemi riguardanti: la definizione dello status giuridico dei campioni biologici "donati", la tutela della riservatezza dei dati ad essi associati, gli ostacoli da superare per realizzare il progetto di censimento delle collezioni esistenti in Italia e, non ultima, la delicata questione delle modalità più idonee a rafforzare la fiducia dei potenziali donatori nella ricerca scientifica e nella trasparenza dell'attività delle biobanche.

In conclusione la proposta del Gruppo misto, esplicitata nelle raccomandazioni finali, è quella di considerare come punto focale da cui partire, per l'auspicata nuova disciplina delle banche biologiche di ricerca, l'adozione di moduli diversi per il consenso informato, proporzionati all'uso previsto del campione e/o dei dati, concordato con il donatore (cosiddetto «consenso ampio, parzialmente ristretto, multi-opzionale, specifico»)⁴.

Il terzo documento *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, il più impegnativo e complesso, riprende e tratta in modo approfondito alcuni dei temi già affrontati in precedenza, come ad es. quelli della necessaria distinzione dei vari tipi di test oggi disponibili, della legittimità e dei possibili limiti del “diritto di non sapere” in ambito genetico, del rischio che, al di là delle affermazioni di principio, si possano manifestare comportamenti discriminatori e/o stigmatizzanti sulla base di valutazioni relative al profilo genetico individuale ed episodi di selezione lavorativa, scolastica, ecc. Tuttavia con questo documento si è inteso andar oltre ed offrire un'ampia riflessione «sul valore effettivo ed attuale, nonché prospettico, dell'evoluzione della ricerca genetica in campo medico-sanitario» (*TGM*: 93) nell'età “post-genomica” e sui connessi problemi bioetici, fermando l'attenzione, in particolare, su due settori, interdipendenti, che oggi sono al centro di molte aspettative. Il primo è quello degli studi sulle influenze di carattere ereditario nelle più comuni malattie complesse multifattoriali («dovute all'interazione tra l'effetto additivo di più geni e l'ambiente», *TGM*: 97), settore che ha dato luogo alla precipitosa proliferazione sul mercato dell'offerta di “test predittivi e di suscettibilità”, di cui spesso non è accertata la validità scientifica, né tantomeno quella clinica. Il secondo è quello delle ricerche di farmacogenetica e farmacogenomica, che indagano invece le «modalità di risposta ai farmaci a livello della struttura molecolare di cellule e tessuti» (*TGM*: 91), il cui obiettivo è la messa a punto di test finalizzati ad aumentare l'efficacia dei trattamenti e ridurre il rischio di effetti avversi di un determinato farmaco per un determinato individuo (il settore della c.d. medicina personalizzata).

Il parere, diviso in due sezioni, dedica quindi la prima sezione agli aspetti scientifici dei test di suscettibilità per le malattie complesse dell'adulto e alla delucidazione del concetto di “medicina personalizzata”,

⁴ In allegato al parere vi è il documento di indirizzo per il modello di modulo – molto dettagliato – di consenso informato standardizzato per la raccolta, la conservazione e l'utilizzo di cellule e tessuti in banche biologiche. Per ragioni di spazio il documento qui riprodotto si limita al testo del parere; gli allegati, comprendenti sia il modello di modulo proposto, sia i documenti istituzionali di riferimento, sono comunque consultabili sul sito del CNB.

la seconda alle norme di buona pratica clinica, alla consulenza genetica e agli aspetti deontologici, di bioetica e di medicina legale, per poi finire, come di prassi, con le conclusioni e raccomandazioni. Il contenuto è inoltre arricchito da un glossario e da quattro allegati⁵ contenenti rispettivamente: una sintesi dei principali atti internazionali, europei ed italiani sui test genetici; la relazione sull'esercizio della genetica medica in Italia elaborata dalla Società italiana di genetica umana nel 2006; il testo dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Attuazione delle linee guida per le attività di genetica medica" del 2009; un estratto delle norme di regolamentazione delle licenze di pubblicità sanitaria.

Senza pretendere di entrare nel merito dei molteplici temi trattati, può essere opportuno, già in questa introduzione, richiamare comunque l'attenzione del lettore su alcuni profili di particolare rilievo del testo in questione. Per quanto riguarda la prima sezione, che aggiorna sullo "stato dell'arte" facendo il punto sugli studi basati sull'analisi dell'intero genoma, grazie alle nuove tecniche GWA (*genome wide association*), è da segnalare la ripetuta avvertenza che si tratta di studi ancora allo stadio iniziale di sviluppo e che «solo una modesta parte dei risultati prodotti trova attualmente un riscontro traslazionale» (*TGM*: 142), ovvero riveste, al presente, un'utilità per la pratica clinica. Desta, infatti, grande preoccupazione la crescente tendenza a favorire la commercializzazione dei test predittivi e di suscettibilità al di fuori della prescrizione medica, e senza un'adeguata consulenza genetica, rivolgendosi direttamente ai cittadini-"consumatori" (*direct to consumer test*), sia attraverso la rete web che attraverso altri canali, quali ad es. le stesse farmacie. Come sottolinea il Gruppo misto, e come è stato poi ripreso nei saggi di commento, gli interessi economici in gioco sono molto forti ed in grado di esercitare – spesso ricorrendo a forme di pubblicità ingannevole sulla possibilità di gestire responsabilmente il proprio "rischio genetico" – una indebita pressione sui cittadini-consumatori, ignari della dubbia validità scientifica e clinica delle informazioni ottenibili con questa "libertà" di iniziativa, come pure delle possibili conseguenze negative, mediche e non, che possono derivarne. Questa preoccupazione si riflette nella raccomandazione, rivolta alle istituzioni, di attivarsi per promuovere campagne, a largo raggio, di educazione e informazione scientifica, finalizzate vuoi a ridimensionare le aspettative dei cittadini circa le capacità diagnostiche dei test predittivi, vuoi a rendere i medici di medicina generale più consapevoli della poca o nessuna affidabilità ed appropriatez-

⁵ Consultabili sul sito del CNB.