

QUADERNI

della Libera Università «Maria SS. Assunta»
LUMSA - Roma

Sezione Centro Studi Biogiuridici / 12.

GENIUS

Consulenza genetica e normative europee

C. Ariano / S. Bauzon / M. Casini / L. d'Avack / K. Dierickx
A. Diurni / G. Gambino / D. Marrani / S. McLean / L. Nepi
C. Petrini / V. Sala / M. Šuleková / F. Zini

Laura Palazzani è ordinario di filosofia del diritto presso la Lumsa, Libera Università Maria Ss. Assunta, Vicepresidente del Comitato Nazionale per la Bioetica e membro dell'European Group of Ethics in Science and New Technologies presso la Commissione Europea.

Leonardo Nepi è stato assegnista di ricerca presso il Centro Studi Biogiuridici della LUMSA nell'ambito del progetto FIRB "Gen-Etica". È dottorando di ricerca presso l'Università di Roma Tor Vergata e membro della Segreteria Scientifica del Comitato Nazionale per la Bioetica.

L'incremento delle nuove possibilità di conoscenza nell'ambito della genetica umana apre inedite prospettive sul piano diagnostico, preventivo e terapeutico: la possibilità di conoscere malattie in atto (test diagnostici), di prevedere l'insorgenza di malattie (test presintomatici) o la predisposizione/suscettibilità all'insorgenza di patologie (test predittivi), sia nella fase di vita prenatale che nella fase postnatale, consente all'uomo di aumentare il sapere su di sé e sugli altri. Un aumento di conoscenza, sul piano quantitativo e qualitativo, che solleva numerosi problemi relativamente alle scelte morali, individuali ed interpersonali, per il presente e per il futuro.

I contributi raccolti nel volume analizzano le normative adottate dagli ordinamenti europei per disciplinare le attività di genetica medica e tematicizzano, alla luce di un'analisi critica, la rilevanza di una adeguata consulenza genetica. Questo volume continua una ricerca iniziata con una precedente pubblicazione - L. Palazzani (a cura di), *Genius: la consulenza tra genetica e diritto*, Studium, Roma 2011 - contenuta nella stessa collana. Entrambi i volumi pubblicano i risultati della ricerca elaborata dal Centro Studi Biogiuridici della LUMSA (diretto dalla Prof.ssa Laura Palazzani) nell'ambito del progetto FIRB "Gen-Etica. Profili bioetici e biogiuridici della genetica tra ricerca sperimentale, consulenza e prospettive terapeutiche", coordinato dal Prof. Adriano Pes-sina.

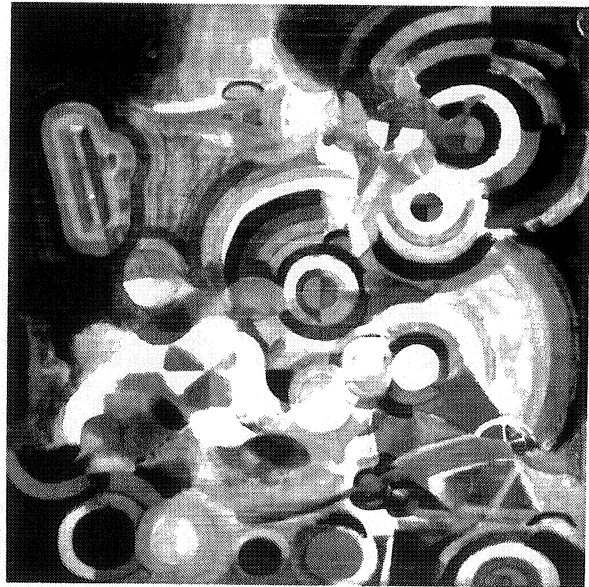
In copertina: Robert Delaunay, *Hommage à Bleriot*, 1914.
Grafica G. Maccari.

ISBN 978-88-382-4188-8



€ 28,50 (IVA inclusa)

LAURA PALAZZANI - LEONARDO NEPI (a cura di)



EDIZIONI STUDIUM

tedesco ed ha elaborato nel 2007 un modello⁹³ di formulario per il consenso alle indagini molecolari-genetiche, in cui il consultando deve decidere tra due soluzioni alternative, affinché il proprio materiale genetico venga conservato per 10 anni, condizionando il suo utilizzo per nuove indagini ad un ulteriore specifico consenso, oppure affinché esso venga conservato a tempo indeterminato per altre indagini. Si informa altresì l'utente del proprio diritto di revoca del suddetto consenso senza limiti di tempo, senza necessità di indicarne i motivi e senza conseguenze.

8. Conclusioni

Concludendo, l'analisi delle esperienze pratico-professionali e legislative di Austria, Svizzera e Germania permette di individuare i contenuti indispensabili di un disciplina sistematica delle indagini nell'ambito della medicina genetica, che sono riassumibili nei seguenti punti: 1) cooperazione delle fonti legislativa e regolamentare con interventi regolatori su entrambi i livelli per assicurare efficienza alla legge e operatività alla prassi; 2) obbligatorietà della consulenza genetica preventiva e successiva con preferenza per la negazione della possibilità di rinuncia alla stessa; 3) divieto della consulenza direttiva e attiva, salvo individuare limitate eccezioni; 4) obbligatorietà del consenso con specifico riferimento ai suoi vari profili di consenso informato (informazione e consulenza), responsabile (tempo di riflessione e assistenza genetica) e maturo (disciplina dei test per soggetti meritevoli di particolare tutela); 5) distinzione del consenso per le indagini genetiche a fini privati dall'autorizzazione all'uso dei relativi materiali e dati a fini scientifici; 6) distinzione tra informazione e consulenza con l'individuazione generale dei loro contenuti e caratteri; 7) determinazione degli standard qualitativi e previsione di meccanismi di controllo della qualità, tra cui la limitazione dell'accesso alle attività di medicina genetica agli specialisti della materia.

⁹³ Cfr. il formulario pubblicato dall'Istituto per la genetica umana scaricabile all'indirizzo www-klinik.uni-mainz.de/fileadmin/kliniken/humangen/Dokumente/Einsensdebogen_2008.pdf, p. 2.

V.

FRANCIA

STÉPHANE BAUZON

1. Introduzione

In Francia, tutte le questioni sulla bioetica ruotano attorno al principio enunciato dall'art 16 del codice civile: «Ognuno ha diritto al rispetto del proprio corpo. Il corpo umano è inviolabile. Il corpo umano, e tutto ciò che fa parte di esso non possono essere oggetto di un diritto patrimoniale»¹. Per far fronte agli sviluppi della scienza e alle esigenze della società, la legislazione in materia bioetica è periodicamente rivista. Una prima revisione ha avuto luogo nel 2004, mentre successivamente è intervenuta la legge n. 2011-814 del 7 luglio 2011. Tale legge è il risultato di intense discussioni, che tuttavia non sono state completamente recepite dalla norma stessa. Molte questioni sono state oggetto di accesi dibattiti, ma non si notano importanti modifiche rispetto alla norma precedente.

Nell'ambito di queste revisioni si esaminano le caratteristiche genetiche della persona. In Francia, l'esame delle caratteristiche genetiche di una persona può essere eseguito solo per fini terapeutici o per ricerche scientifiche (art. 16.10 del Codice civile modificato nel 2004). L'espressione francese *examen des caractéristiques génétiques* («esame delle caratteristiche genetiche») corrisponde all'espressione inglese *genetic screening*. Prima della Legge n° 2004-800 del 6 agosto 2004 relativa alla bioetica si utilizzava l'espressione «medicina predittiva». La legge

¹ «Chacun a droit au respect de son corps. Le corps humain est inviolable. Le corps humain, ses éléments et ses produits ne peuvent faire l'objet d'un droit patrimonial».

di bioetica del 2004 unifica e completa le tre leggi riguardanti l'etica biomedica che furono adottate nel 1994. La medicina predittiva era disciplinata dalla legge n° 94-653 del 29 luglio 1994 relativa al rispetto del corpo umano². L'espressione "bioetica" è stata utilizzata per la prima volta nella legge francese n° 2004-800 del 6 agosto 2004³.

La revisione della legge del 2004 è iniziata nel 2009 ed è durata due anni. In tale ambito, molte istituzioni francesi si sono interrogate sulle conseguenze bioetiche dell'esame sulle caratteristiche genetiche di una persona. In generale, tutte queste questioni vertono sul consenso e la difesa della dignità dell'embrione.

2. La questione della rimozione del segreto professionale del medico inerente alle caratteristiche genetiche del paziente

La legge del 2004 ha modificato il Codice civile che prevede all'articolo 16.10: «il consenso del paziente deve essere espresso per iscritto prima della realizzazione dell'esame, e dopo che è stato informato sulla sua natura e sui relativi scopi. Il consenso indica la finalità dell'esame. È revocabile senza particolari requisiti di forma e in qualsiasi momento»⁴. Attualmente si ritiene che si possa *parzialmente* sollevare il medico dal suo segreto professionale al fine di poter informare i terzi (familiari del paziente) circa il risultato dell'esame delle caratteristiche genetiche di una persona.

In un documento dei deputati francesi del 29 gennaio 2010 viene fatta la proposta di «permettere al paziente di rimuovere il segreto professionale del medico in modo parziale, e in tal modo consentire al medico che ha prescritto l'esame genetico di informare i familiari di questa persona, nel caso in cui una anomalia genetica grave suscettibile di misure di prevenzione o di cure sia riscontrata». Successivamente

² http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?jessionionid=1BF6C76A5D54CE513B00E0A54BDAE2A7.tpdljo11v_3?cidTexte=JORFTEXT000000549619&dateTexte=19940730.

³ <http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=LEGITEXT0000005821809&dateTexte=20100226>.

⁴ «Le consentement exprès de la personne doit être recueilli par écrit préalablement à la réalisation de l'examen, après qu'elle a été dûment informée de sa nature et de sa finalité. Le consentement mentionne la finalité de l'examen. Il est révoquant sans forme et à tout moment».

te dovrebbe essere inviata una lettera ai familiari di cui il paziente ha fornito gli indirizzi, con l'invito a effettuare una consulenza ma senza menzionare il nome della persona che ha effettuato il test e la natura dell'anomalia. Se il paziente si rifiuta di informare la famiglia, gli sarà proposto di «contattare una associazione in grado di dare informazioni complementari sull'anomalia genetica riscontrata».

La relazione dell'Agenzia biomedica⁵ relativa all'applicazione della legge 6 agosto 2004 integrante lo studio comparativo del settore giuridico internazionale (ottobre 2008) pone la domanda sulla possibilità – giudicata auspicabile – di prevedere una disposizione legislativa flessibile e di semplice applicazione, che permetta ai medici genetisti di comunicare l'informazione ai familiari (se ovviamente lo vogliono), dopo aver informato i pazienti. In ogni caso, il medico rimane sempre libero nelle sue valutazioni.

Il Consiglio di Stato⁶ nel suo *Rapporto attinente alla valutazione dell'applicazione della legge del 6 agosto 2004 relativa alla bioetica* (maggio 2009) richiama il fatto che il paziente che ha effettuato il test genetico e che non vuole informare i suoi familiari si trova di fatto in una situazione d'irresponsabilità giuridica, non essendo mai stato adottato il decreto d'applicazione della procedura d'informazione ai familiari. Il Consiglio di Stato raccomanda di non rimuovere il segreto professionale del medico in caso di opposizione del paziente, e tuttavia il medico deve informare il paziente che rischia in tal caso un'azione per responsabilità civile (*perte de chance*).

Le relazioni dell'ufficio parlamentare che valuta le scelte scientifiche e tecnologiche⁷ inerenti all'applicazione della legge del 6 agosto 2004 relativa alla bioetica (novembre 2008) chiedono che la questione di rimuovere il segreto professionale del medico nell'interesse della famiglia sia discusso in Parlamento, esaminandone le varie possibilità. Durante

⁵ AGENCIE DE LA BIOMEDECINE, *Rapport sur le bilan d'application de la loi de bioéthique du 6 août 2004 (octobre 2008)*, <http://www.agence-biomedecine.fr/uploads/document/rapport-bilan-LB-oct2008.pdf>.

⁶ CONSEIL D'ÉTAT, *Rapport sur l'évaluation de l'application de la loi du 6 août 2004 relative à la bioéthique (mai 2009)*, http://www.conseil-etat.fr/cde/media/document/etude-bioethique_ok.pdf.

⁷ OFFICE PARLEMENTAIRE D'ÉVALUATION DES CHOIX SCIENTIFIQUES ET TECHNOLOGIQUES, *Rapport sur l'évaluation de l'application de la loi du 6 août 2004 relative à la bioéthique* (novembre 2008), <http://www.assemblee-nationale.fr/13/rap-off/i1325-ti.asp>.

le audizioni al Parlamento francese, il Prof. Jean-François Mattei, presidente della Croce Rossa francese, ha insistito sul ruolo dei consulenti in genetica. Il "consulente in genetica" è una nuova figura in grado di coadiuvare i medici.

Le sue competenze e le finalità della sua azione sono stabilite dal decreto ministeriale n°1429 del 3 ottobre 2007: egli «esercita le sue competenze effettuando una prescrizione medica e sotto la responsabilità di un medico qualificato in genetica e dietro sua delega [...]. È dipendente di una struttura sanitaria, normalmente di centri pluridisciplinari di diagnosi prenatali». Il consulente genetico è un genetista e ha i seguenti compiti: consulenza medica, indagini genetica familiare, possibilità di ricerca a seguito di informazione e rilevazione del consenso del paziente e qualche volta dei familiari. L'informazione del paziente, eventualmente dei suoi parenti e del medico che lo ha in cura, riguarda l'interpretazione del risultato delle tappe precedenti, e infine la strategia preventiva e/o terapeutica e le sue conseguenze. Le sue indagini possono riguardare tutte le età della vita: il periodo pre-concezionale, il periodo prenatale, l'infanzia, l'età adulta.

La legge sulla bioetica del 2011 autorizza la ratifica della *Convention sui Diritti dell'Uomo e la biomedicina* firmata a Oviedo il 4 aprile 1997, con tutte le sue conseguenze giuridiche nel diritto francese, ma la legge del 2004 aveva già ripreso i punti fondamentali di questa Convenzione. In caso di rilevamento di un grave disturbo genetico la legge prevede soltanto un'informazione medica alla famiglia (nuovo art. L. 1131-1-2 del Codice di Sanità Pubblica) e la necessità di un'autorizzazione per i laboratori medici che desiderano effettuare test genetici.

3. *La diagnosi genetica preimpianto (DGPI) : le domande sulla predisposizione alle malattie genetiche e il caso del c.d. "bimbo medicina" (enfant médicament)*

La diagnosi genetica preimpianto (DGPI), nominata "diagnosi biologica" nella legge del 2004, ma definita "diagnosi genetica preimpianto" nella legge del 2011, è effettuata su cellule dell'embrione *in vitro* e realizzata nell'ambito di una procreazione medicalmente assistita (art. 2131.4 del Codice della Sanità Pubblica). La diagnosi biologica è effet-

tuata su cellule prelevate dall'embrione *in vitro*. Secondo l'articolo L. 2131-4-1 del Codice della Sanità Pubblica, è autorizzata *eccezzionalmente* nei casi seguenti: quando la coppia, tenendo conto della situazione familiare, ha una alta probabilità di fare nascere un bambino affetto da una malattia genetica di particolare gravità conosciuta come incurabile al momento della diagnosi; quando è stata precisamente individuata una patologia in uno dei genitori o in un ascendente immediato e nel caso di una malattia gravemente invalidante a esordio tardivo o in presenza di anomalie o anomalie responsabili di una tale malattia. I membri della coppia devono esprimere il loro consenso per realizzare la diagnosi per iscritto. La diagnosi non può avere altro fine che ricercare una malattia per prevenirla e trattarla.

Nel rapporto prima citato, il Consiglio di Stato ha registrato che sono state depositate nel 2006, 240 domande di DPI, di cui 196 per le malattie genetiche (77 sono state rifiutate per dei problemi tecnici).

La questione sollevata dal Consiglio di Stato riguarda i progressi della diagnosi genetica che potrà permettere di individuare nell'embrione non solo la presenza di una malattia, ma anche la individuazione della predisposizione genetica a una malattia (es. le forme ereditarie di cancro). Il Consiglio di Stato sottolinea il rischio di eugenetica (migliorare il patrimonio genetico dell'umanità) esistente in Francia dove sono diagnosticati il 96% di casi di trisomia e il 92% dei casi scoperti danno luogo a interruzione di gravidanza. La valutazione dall'Agenzia di Bio-medicina sull'applicazione della legge del 2004 rileva che un piccolo numero di diagnosi sono state realizzate in Francia per forme ereditarie di cancro o nel settore delle malattie associate a un rischio di cancro: 22 DGPI sono state effettuate tra gennaio 2000 e giugno 2007 e hanno condotto alla nascita di 6 bambini indenni da forme ereditarie di cancro o malattie associate.

La legge del 2004, nel timore dell'eugenetica, aveva vietato per principio lo *screening* genetico preimpianto che non era allora tecnicamente realizzabile. La situazione è cambiata e lo *screening* di patologie è tecnicamente possibile: è emersa la richiesta di accesso alla diagnosi preimpianto. Nessun elemento di natura medica sembra che oggi possa giustificare la ripresa della discussione di questo divieto.

In tale ambito emerge anche la questione della diagnosi biologica effettuata partendo da cellule prelevate dall'embrione *in vitro* al fine di

una selezione genetica con l'obiettivo di curare un bambino affetto da malattia genetica. Questa selezione genetica è stata soprannominata dai media "il bambino della doppia speranza" o "il bambino medicina".

Questo tipo di DGPI può essere autorizzato, a titolo sperimentale, quando sono presenti le seguenti condizioni: la coppia ha dato alla luce un bambino affetto da una malattia genetica che porta alla morte nei primi anni di vita ed è riconosciuta come incurabile al momento della diagnosi; la prognosi di vita di questo bambino può essere migliorata, in modo decisivo, con un'applicazione sullo stesso di una terapia che non comporti danni all'integrità del corpo del bambino, né il trasferimento del danno dall'embrione all'utero; la diagnosi ha, da una parte, come unici obiettivi di ricercare la malattia genetica e anche i mezzi per prevenirla e trattarla, e dall'altra, di permettere l'applicazione della terapia. I membri della coppia devono esprimere per iscritto il loro consenso alla realizzazione della diagnosi. La realizzazione della diagnosi è sottoposta al rilascio di un'autorizzazione dell'Agenzia della biomedicina, che ne dà conto nel suo rapporto pubblico conformemente all'articolo L. 1418-1. Questa autorizzazione è subordinata al rispetto delle disposizioni previste all'ultimo comma dell'articolo L. 2141-3.

Tale deroga oggi è contestata. In occasione degli "Stati generali della bioetica", organizzati dal governo francese a Marsiglia, si è visto che per numerosi cittadini l'autorizzazione al "bebè medicina" pone un problema. Tale autorizzazione suscita una grande perplessità, come conferma il parere dei cittadini che invoca a più riprese il principio della non strumentalizzazione. Nel suo rapporto prima citato, il Consiglio di Stato constata che questo tipo di DGPI (bambino medicina) è rimasto eccezionale (7 richieste dalla fine del 2006). Nel 2011, il Legislatore ha deciso di prorogare il dispositivo medesimo, ma questo tipo di DGPI può essere usato come ultima risorsa, vale a dire quando non esistono alternative praticabili.

4. *La questione della stesura di una lista di malattie genetiche che permette l'accesso al DGPI*

Nel 2004 il legislatore non ha stilato una lista di malattie genetiche che consentono l'accesso alla DGPI. Nella pratica medica queste ma-

lattie sono, per esempio, la mucoviscidiosi, la malattia di Huntington, la malattia di Steiner, l'amioistrofia spinale, la miopatia miotubulare, eccetera. Da questo punto di vista il Consiglio di Stato raccomanda di non stilare una lista di patologie "di particolare gravità" ma di lasciare all'*équipe* medica una libertà di valutazione. In compenso, l'OPECS pensa che converrebbe predisporre una lista in modo indicativo di malattie di particolare gravità. È chiaro che questa prospettiva solleva dei gravi problemi etici.

Così «sarà presto una colpa per i genitori mettere al mondo un bambino affetto da malattia genetica», avverte M. Bill Albert, presidente di un gruppo di lavoro europeo sulle discriminazioni genetiche. La stesura di una lista stigmatizza le malattie genetiche e rischia di sfociare in una epurazione genetica violando, ancor più al giorno d'oggi, il diritto delle persone handicappate di venire al mondo. Didier Sicaud, Presidente onorario del Comitato francese di bioetica (CCNE), si preoccupa «del carattere sistematico della stigmatizzazione, davanti a un sistema di pensiero unico, davanti al fatto che tutto ciò sia ormai considerato un'acquisizione. Questa evoluzione e questo atteggiamento radicale mi pongono un problema. Come difendere un diritto a non nascere? Aggiungo che la stigmatizzazione riduce la persona ad una caratteristica. È così che taluni auspicano che si individui in modo sistematico la malattia di Marfan di cui soffrivano come noto Lincoln e Mendelssohn. Oggi, visto che Mozart soffriva probabilmente della malattia di Gilles de la Tourette, Einstein e il suo cervello di ipertrofia a sinistra, Petrucciani di una malattia ossea, sarebbero considerati; dei devianti non degni di vivere. Non ci si può non preoccupare del rifiuto contemporaneo crescente verso l'anomalia identificabile con la stigmatizzazione. Noi diamo senza interruzione, con una straordinaria ingenuità, una garanzia scientifica a ciò che in fondo ci disturba. Non siamo tanto lontani dai vicoli ciechi nei quali alla fine del XIX secolo ci si è cominciati a trovare facendo dire alla scienza chi poteva vivere e chi non poteva. Ora la storia ha ampiamente mostrato dove potevano condurre le imprese di esclusione dei gruppi umani dalle città su criteri culturali, biologici, etici». La legge del 2011 non parla di questi temi.

5. Conclusioni

Nel suo contributo al dibattito sui Diritti dell'uomo, la bioetica e il corpo (Novembre 2007), la Commissione Nazionale consultiva dei Diritti dell'uomo⁸ ha scritto: «non si tratta per questo di negare l'aspirazione all'autonomia dei nostri contemporanei; tale aspirazione è legittima anche se in passato ha messo in dubbio tabù che in varie epoche si erano imposti. La Francia ha integrato a questo proposito l'esperienza degli altri Paesi e si sono avuti progressi importanti, in particolare nel campo delle relazioni fra medici e malati. Sarebbe dunque spiacevole opporre schematicamente il rispetto della dignità umana da un lato, e quello dell'autonomia dall'altro, al contrario la ricerca di un equilibrio dovrebbe essere favorita, soprattutto a livello di riflessioni condotte su scala nazionale, europea e internazionale».

Trattandosi dell'utilizzazione del corpo, l'autonomia potrebbe rivolgersi contro se stessa. Giustamente, il cardinale André Vingt-Trois si è pronunciato in favore della consacrazione di un principio di protezione sul modello del principio di precauzione. La questione dell'indisponibilità del corpo umano riguarda anche la definizione di persona umana, cioè del genoma e del rifiuto della tentazione eugenica.

VI.

REGNO UNITO¹

SHEILA MCLEAN

1. Introduzione

Con il progresso della genetica, sempre più persone saranno coinvolte nei test genetici. Inoltre, a sempre più persone sarà consigliato di sottoporsi a tali test visto che la comprensione del legame tra malattia e genetica continua a svilupparsi. Se da un lato molti osservatori guardano ai dati genetici come fossero semplicemente normali informazioni mediche, e si oppongono a ciò che è definita l'"eccezionalità genetica", dall'altro bisogna accettare che ci sono caratteristiche delle informazioni genetiche che meritano un'attenzione peculiare. È indispensabile indagare alcune delle più importanti tra queste caratteristiche prima di considerare il loro impatto sul *counseling* genetico, poiché i consulenti dovranno conoscerle a fondo per potere agire in maniera adeguata.

2. La riservatezza sui dati genetici e il "diritto a non sapere"

Senza dubbio le due questioni più importanti riguardano il consenso e la riservatezza, questioni che hanno entrambe un rilievo sia etico che giuridico. La riservatezza, spesso definita "diritto alla privacy", è forse la problematica più difficile. Si tratta di una questione che incide direttamente sulla pratica del *counseling* genetico, poiché i consulenti

¹ La traduzione dall'inglese è a cura della Dott.ssa Valeria Sala.

⁸ COMMISSION NATIONALE CONSULTATIVE DES DROITS DE L'HOMME, *Contribution au débat droits de l'homme, bioéthique et leur rapport au corps* (novembre 2007), http://www.cncdh.fr/IMG/pdf/07.06.14_Droits_de_l_homme_bioethique_et_rapport_au_corps.pdf.