


Berna, 10 febbraio 2022

Direttive relative al disciplinamento della diagnostica preimpianto nella legge sulla medicina della procreazione (direttive DPI)



Indice

I	Introduzione	3
II	Direttive	5
1.	Informazioni generali	6
2.	Malattia grave	8
3.	Probabilità di trasmissione e di manifestazione	9
4.	Mancanza di una terapia efficace e appropriata	10
5.	Analisi cromosomica	11
6.	Informazioni eccedenti	12
7.	Selezione di embrioni	14
8.	Pareri della CNE	15
III	Commenti	16
1.	Ad: informazioni generali	17
2.	Ad: malattia grave	18
3.	Ad: probabilità di trasmissione e di manifestazione	21
4.	Ad: mancanza di una terapia efficace e appropriata	23
5.	Ad: analisi cromosomica	24
6.	Ad: informazioni eccedenti	25
7.	Ad: selezione di embrioni	27
8.	Ad: pareri della CNE	28
IV	Allegato	29
1.	Disposizioni della Costituzione, di trattati e leggi	30
2.	Abbreviazioni	34

I Introduzione

Nella votazione popolare del 14 giugno 2015, popolo e Cantoni hanno approvato la **revisione parziale della disposizione costituzionale** concernente la medicina riproduttiva e l'ingegneria genetica in ambito umano (nuovo art. 119 cpv. 2 lett. c Cost.). La revisione della Costituzione aveva l'obiettivo di consentire al legislatore federale un'ammissione limitata dell'esame del patrimonio genetico di embrioni in vitro e della loro selezione (diagnosi preimpianto, DPI).

Attraverso la **revisione parziale della legge sulla medicina della procreazione (LPAM)** del 12 dicembre 2014, il legislatore federale ha permesso la diagnosi preimpianto nell'ambito di metodi di procreazione con assistenza medica a condizioni limitate. La revisione parziale è entrata in vigore il 1° settembre 2017. Sono inoltre determinanti singole disposizioni della legge sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU), a cui rimanda la legge sulla medicina della procreazione. La legge sugli esami genetici sull'essere umano è stata sottoposta a revisione totale il 15 giugno 2018. L'entrata in vigore del nuovo testo di legge e delle relative ordinanze è prevista nel corso del 2022. Le presenti direttive si basano sulle disposizioni della legge riveduta.

Le questioni etiche in materia di medicina riproduttiva e ingegneria genetica in ambito umano sono tra i **temi centrali della Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana (CNE)**. La CNE ha già preso posizione più volte sulla diagnostica preimpianto, segnatamente nei pareri seguenti: «Diagnostica preimpianto» (10/2005), «Diagnostica preimpianto II. Questioni particolari sulla normativa legale e per la tipizzazione HLA» (14/2007), «La procreazione con assistenza medica. Considerazioni etiche e proposte per il futuro» (22/2013).

Secondo l'articolo 28 capoverso 3 lettera a LPAM, la CNE ha il compito di elaborare direttive complementive della legge sulla medicina della procreazione. Le disposizioni di legge sulla diagnostica preimpianto contengono numerosi termini e disciplinamenti aperti che necessitano di interpretazione. Allo stesso tempo, la legge lascia ai medici curanti la responsabilità di decidere se una diagnosi preimpianto possa essere effettuata, conferendo loro ampi poteri decisionali. Di decisioni sull'esecuzione di una diagnosi preimpianto e della verifica di tali decisioni si occupano anche i servizi di consulenza di etica clinica (p. es. comitati DPI) nonché le autorità di vigilanza, segnatamente i servizi dei medici cantonali. Lo scopo delle presenti direttive è facilitare il lavoro dei decisori e contribuire a una **pratica della diagnosi preimpianto improntata alla certezza del diritto, all'uniformità e all'uguaglianza giuridica** tramite l'esposizione dettagliata e il completamento delle disposizioni di legge aperte all'interpretazione.

Nelle direttive sono presentate in maggiore dettaglio le seguenti condizioni giuridiche per l'**accesso alla diagnosi preimpianto**: il concetto di malattia grave, il pericolo di trasmettere una predisposizione genetica a una malattia grave e la probabilità che questa si manifesti, la mancanza di una terapia efficace e appropriata e le condizioni per un esame cromosomico. Inoltre le direttive forniscono indicazioni più dettagliate sull'**esecuzione di una diagnosi preimpianto**, segnatamente sul trattamento delle informazioni eccedenti e sulla selezione degli embrioni da trasferire nell'utero della donna o da conservare.

Le direttive hanno carattere di raccomandazione e **non costituiscono norme di diritto vincolanti**. Prevalgono in ogni caso il diritto statale a livello di Costituzione, di legge e di ordinanza nonché la relativa applicazione da parte di tribunali e autorità di vigilanza.

Le direttive sono basate su **principi etici fondamentali** riconosciuti nonché sugli **scopi di protezione della Costituzione, della legge e del diritto internazionale**, segnatamente sulla tutela della dignità umana, sul divieto di discriminazione e sul diritto all'autodeterminazione in relazione alla riproduzione e all'integrità. È stata presa in considerazione anche la **genesi** della revisione parziale della legge sulla medicina della procreazione del 12 dicembre 2014, di cui fanno parte i dibattiti parlamentari e il messaggio del Consiglio federale del 7 giugno 2013 concernente la modifica dell'articolo costituzionale relativo alla medicina riproduttiva e all'ingegneria genetica in ambito umano (art. 119 Cost.) e della legge sulla medicina della procreazione (FF 2013 5041).

Il 21 aprile 2020 l'**Accademia Svizzera delle Scienze Mediche (ASSM)** ha approvato le raccomandazioni medico-etiche «Test genetici preimpianto PGT». Come le presenti direttive, le raccomandazioni dell'ASSM si rivolgono ai professionisti che applicano procedure di diagnosi preimpianto, che consigliano le coppie in questo ambito o che svolgono esami nel quadro di una diagnosi preimpianto. Le presenti direttive della CNE e le raccomandazioni dell'ASSM si completano a vicenda: mentre le direttive precisano e spiegano le condizioni giuridiche per l'accesso alla diagnosi preimpianto aperte all'interpretazione, le raccomandazioni dell'ASSM formulano linee guida per lo svolgimento di procedure di diagnosi preimpianto, segnatamente per il processo di informazione e di consulenza degli aspiranti genitori da parte dei professionisti. Il tema delle informazioni eccedenti è invece trattato sia dalle direttive della CNE, sia dalle raccomandazioni dell'ASSM. Maggiori dettagli sulla relazione tra le direttive della CNE e le raccomandazioni dell'ASSM in questo ambito sono forniti nella parte dedicata ai commenti, al capitolo III.6.

I **commenti** (cap. III) motivano e approfondiscono gli aspetti centrali delle direttive. Il loro obiettivo è quello di facilitare l'interpretazione delle direttive. I commenti sono da intendersi come parte integrante delle direttive e vanno letti insieme a queste ultime.

II Direttive

1. Informazioni generali

➤ [Commenti a pagina 17](#)

Con una diagnosi preimpianto si esamina il patrimonio genetico di embrioni nell'ambito di metodi di procreazione assistita (fecondazione in vitro). Si possono perseguire **due diversi obiettivi**:

- evitare la trasmissione di una malattia grave al bambino;
- rimediare alla sterilità.

Nella pratica della medicina riproduttiva, attualmente sono applicati i seguenti **metodi di diagnosi preimpianto**:

- diagnosi preimpianto per la predisposizione a malattie monogeniche, come per esempio la mucoviscidosi, la corea di Huntington o la distrofia muscolare di Duchenne (**PGT-M**)
- diagnosi preimpianto delle anomalie cromosomiche numeriche o aneuploidie (**PGT-A**)
- diagnosi preimpianto delle anomalie cromosomiche strutturali (**PGT-SR**)

L'obiettivo di evitare la trasmissione di una malattia grave al bambino tramite una diagnosi preimpianto può essere raggiunto con un **PGT-M**. Nel quadro di questo metodo, il patrimonio genetico degli embrioni è esaminato per cercare possibili mutazioni di singoli geni che dopo la nascita potrebbero manifestarsi come malattia grave. Per mutazioni, nel contesto delle presenti direttive si intendono varianti *patogene e probabilmente patogene*.

L'impiego di un PGT-M allo scopo di evitare la trasmissione di una malattia grave è disciplinato dall'**articolo 5a capoverso 2 LPAM**. Tale disposizione prevede le condizioni seguenti:

- a. non si può evitare altrimenti il pericolo che si annidi nell'utero un embrione con una predisposizione ereditaria a una malattia grave;
- b. è probabile che tale malattia grave si manifesti prima dei 50 anni;
- c. non è disponibile una terapia efficace e appropriata per lottare contro tale malattia grave; e
- d. la coppia comunica per scritto al medico di non poter ragionevolmente correre il pericolo di cui alla lettera a.

Le condizioni dell'articolo 5a capoverso 2 LPAM devono essere soddisfatte in modo cumulativo e vanno ponderate nel quadro di una **valutazione complessiva**.

L'obiettivo di un **PGT-A** è di rimediare alla sterilità. Con un PGT-A si possono riconoscere le aneuploidie dell'embrione che possono causare malformazioni congenite provocando aborti spontanei. L'aneuploidia è un'alterazione del numero di cromosomi.

L'impiego di un PGT-A allo scopo di rimediare alla sterilità è ammesso secondo l'**articolo 5a capoverso 3 LPAM** se serve a individuare caratteristiche cromosomiche suscettibili di influenzare la capacità di sviluppo dell'embrione.

Un **PGT-SR** è effettuato a causa di un'anomalia cromosomica strutturale (di solito bilanciata) negli aspiranti genitori. Un'anomalia cromosomica bilanciata è data quando del materiale genetico è scambiato all'interno di un cromosoma o tra cromosomi senza perdita né aumento di materiale; in caso di un'anomalia cromosomica sbilanciata, invece, nel complesso sussiste troppo o troppo poco materiale genetico. Un'anomalia cromosomica strutturale negli aspiranti genitori può essere legata al rischio che una malattia grave sia trasmessa al bambino. In questo caso, l'esecuzione di un PGT-SR – così come l'esecuzione di un PGT-M – è ammessa alle condizioni di cui all'articolo 5a capoverso 2 LPAM. Un'anomalia cromosomica negli aspiranti genitori può inoltre essere una causa di sterilità in seguito ad aborti spontanei ricorrenti. In questo caso, l'esecuzione di un PGT-SR – così come l'esecuzione di un PGT-A – è ammessa alle condizioni di cui all'articolo 5a capoverso 3 LPAM.

Un **PGT-A** e un **PGT-SR** possono essere effettuati anche in aggiunta a un PGT-M ammesso conformemente all'articolo 5a capoverso 2 LPAM per esaminare il patrimonio genetico di embrioni al fine di individuare non solo mutazioni di singoli geni, ma pure anomalie cromosomiche.

La decisione se eseguire una diagnosi preimpianto in conformità delle disposizioni di legge e delle presenti direttive è di **responsabilità del medico curante**.

2. Malattia grave

➤ [Commenti a pagina 18](#)

L'esecuzione di un PGT-M o di un PGT-SR secondo l'articolo 5a capoverso 2 lettera a LPAM presuppone il pericolo che si annidi nell'utero un embrione con una **predisposizione ereditaria a una malattia grave**. Il concetto di «malattia grave» non è definito in modo preciso dalla legge.

L'articolo 5a capoverso 2 LPAM ha lo scopo di consentire l'accesso a una diagnosi preimpianto nel caso in cui il concepimento di un bambino rappresenterebbe un **carico insostenibile** per gli aspiranti genitori a causa del pericolo di trasmissione di una malattia grave. Se una malattia è da considerare «grave» o meno dipende pertanto dalla sostenibilità per gli aspiranti genitori del carico e delle limitazioni prevedibili dovuti alla cura di un bambino con la malattia in questione. Oltre al carico fisico e psichico, sono rilevanti anche le limitazioni sociali ed economiche che possono essere causate dalla cura del bambino. Se il carico e le limitazioni prevedibili dovuti a una malattia del bambino sono talmente importanti da risultare insostenibili per gli aspiranti genitori, la malattia è da ritenere grave.

Secondo l'articolo 5a capoverso 2 lettera d LPAM, gli aspiranti genitori devono **comunicare per scritto** al medico di non poter ragionevolmente correre il pericolo di avere un bambino con una predisposizione a una malattia grave. La questione della sostenibilità della situazione va inoltre chiarita in un **colloquio** tra il medico e gli aspiranti genitori. Anche le particolari circostanze di vita degli aspiranti genitori, come per esempio le esperienze pregresse con bambini affetti da malattie genetiche o il contesto familiare e professionale, possono concorrere alla valutazione della sostenibilità della situazione.

L'insostenibilità per gli aspiranti genitori deve essere **comprensibile** per il medico nel quadro di criteri generalmente riconosciuti. Secondo criteri generalmente riconosciuti, sussiste una malattia grave del bambino insostenibile per i genitori se le conseguenze della malattia per il bambino rientrano in una o più delle categorie seguenti:

- possibilità di vivere una vita autodeterminata compromessa, segnatamente a causa di limitazioni rilevanti e non solo temporanee della libertà di movimento, della capacità di gestire la vita quotidiana, delle capacità cognitive o delle capacità comunicative e relazionali;
- dolori cronici intensi o
- un'aspettativa di vita nettamente ridotta.

Se a causa di una predisposizione genetica sussiste il pericolo che una **malattia con una delle conseguenze summenzionate** sia trasmessa al bambino, l'incapacità di correre ragionevolmente tale pericolo comunicata dagli aspiranti genitori e pertanto la condizione della malattia grave ai sensi dell'articolo 5a capoverso 2 lettera a LPAM sono date.

Può essere difficile o addirittura impossibile pronosticare le **possibili forme della malattia** legate a una predisposizione genetica. Per la valutazione della sostenibilità della situazione sono determinanti le forme più gravi che possono manifestarsi con sufficiente probabilità a causa di una predisposizione genetica (cfr. cap. II.3).

3. Probabilità di trasmissione e di manifestazione

➤ [Commenti a pagina 21](#)

Secondo l'articolo 5a capoverso 2 lettera a LPAM deve esistere il pericolo che si annidi nell'utero un embrione con una predisposizione ereditaria a una malattia grave (**probabilità di trasmissione**).

Per le malattie **monogeniche** vi è il pericolo che una predisposizione genetica a una malattia grave sia trasmessa se:

- in caso di trasmissione ereditaria dominante, l'aspirante madre o l'aspirante padre sono portatori della mutazione genetica in questione;
- in caso di trasmissione ereditaria recessiva, sia l'aspirante madre sia l'aspirante padre sono portatori di una delle mutazioni genetiche in questione;
- in caso di trasmissione ereditaria legata al sesso, l'aspirante madre è portatrice della mutazione genetica in questione.

Per le malattie **cromosomiche** vi è il pericolo che una predisposizione genetica a una malattia grave sia trasmessa se in uno dei due genitori è presente un'anomalia cromosomica strutturale bilanciata o, raramente, sbilanciata.

L'articolo 5a capoverso 2 lettera a LPAM esige inoltre che il pericolo della trasmissione **non possa essere evitato altrimenti**. La rinuncia ad avere bambini, una donazione di sperma, una diagnosi prenatale durante la gravidanza o una diagnosi dei corpi polari non sono alternative equivalenti a una diagnosi preimpianto.

Oltre alla probabilità di trasmissione, l'articolo 5a capoverso 2 lettera b LPAM presuppone che sia probabile che la malattia grave si manifesti prima dei 50 anni (**probabilità di manifestazione**).

Le mutazioni genetiche e le anomalie cromosomiche strutturali possono manifestarsi con vari gradi di gravità e in età diverse della persona colpita (espressività variabile) o in determinati casi possono non manifestarsi affatto (penetranza incompleta). Per la valutazione della probabilità di manifestazione è determinante l'età in cui possono manifestarsi i **primi sintomi** della malattia.

La probabilità di manifestazione necessita di **evidenze mediche** che provano che una predisposizione genetica può svilupparsi in una malattia grave con i relativi sintomi prima dei 50 anni. Sulla base delle evidenze mediche disponibili, occorre una prognosi relativa al momento dell'insorgenza dei sintomi nonché al tipo e alla gravità degli stessi.

Per l'esecuzione di una diagnosi preimpianto con lo scopo di evitare la trasmissione di una malattia grave al bambino, la legge richiede pertanto una probabilità di trasmissione e di manifestazione sufficiente. Questa è data quando la probabilità che la malattia grave in questione si manifesti nel bambino prima dei 50 anni è **nettamente maggiore** nel caso della coppia di aspiranti genitori a causa della loro predisposizione genetica rispetto alle coppie senza tale predisposizione genetica.

4. Mancanza di una terapia efficace e appropriata

➤ [Commenti a pagina 23](#)

L'articolo 5a capoverso 2 lettera c LPAM presuppone inoltre che **non sia disponibile una terapia efficace e appropriata** per lottare contro la malattia grave in questione. Non richiede che la malattia sia incurabile. La condizione dell'articolo 5a capoverso 2 lettera c LPAM è da valutare in modo indipendente dalla domanda se una terapia sia efficace e appropriata ai sensi del diritto in materia di assicurazione malattie.

Il concetto di **terapia** va inteso in senso ampio e comprende tutti i provvedimenti medici con l'obiettivo di curare la malattia grave in questione o di alleviarne i sintomi al punto che non sia più grave. Anche le misure di prevenzione (p. es. una dieta, esami preventivi) con l'obiettivo di evitare l'insorgenza della malattia grave in questione sono considerate «terapie» ai sensi dell'articolo 5a capoverso 2 lettera c LPAM.

Una terapia è **efficace** se, secondo lo stato di sviluppo medico-tecnico attuale, è adatta a raggiungere l'obiettivo perseguito (guarigione o alleviamento dei sintomi).

Una terapia è **appropriata** se i rischi e i carichi legati alla terapia sono sostenibili:

- per la persona affetta dalla malattia grave (prospettiva oggettiva) e
- per la coppia, in considerazione delle sue particolari circostanze di vita (prospettiva soggettiva).

Le terapie con un elevato rischio di un grave danno alla salute o di una morte prematura non sono sostenibili **a prescindere dall'utilità terapeutica prevista** e pertanto non sono appropriate. Lo stesso vale per le terapie legate a limitazioni rilevanti e non solo temporanee della libertà di movimento, della capacità di gestire la vita quotidiana, delle capacità cognitive o delle capacità comunicative e relazionali o a dolori intensi non solo temporanei.

Una terapia efficace e appropriata si contrappone all'esecuzione di una diagnosi preimpianto solo se sarà **accessibile** per il bambino potenzialmente interessato. Ciò presuppone che la terapia sia offerta in Svizzera e che sia rimborsata dall'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie.

5. Analisi cromosomica

➤ [Commenti a pagina 24](#)

L'articolo 5a capoverso 3 LPAM disciplina l'esame del patrimonio genetico di embrioni in vitro e la loro selezione «per individuare caratteristiche cromosomiche suscettibili di influenzare la capacità di sviluppo dell'embrione».

L'analisi ha lo scopo di individuare le anomalie cromosomiche numeriche e strutturali suscettibili di influenzare la **capacità di sviluppo dell'embrione**. Le analisi cromosomiche vanno eseguite secondo metodi scientificamente riconosciuti.

In che misura l'analisi cromosomica sia adatta ad aumentare il tasso di riuscita della fecondazione in vitro è controverso. Prima di un trattamento la coppia deve essere **informata** in modo esauriente su significatività, efficacia, rischi e alternative.

L'analisi cromosomica può essere effettuata per rimediare alla **sterilità** di una coppia. Per l'accesso all'analisi cromosomica non deve essere provato che la sterilità è da ricondurre a cause genetiche.

Un'**indicazione medica** per un'analisi cromosomica in caso di sterilità può sussistere in particolare se:

- l'aspirante madre ha già avuto aborti spontanei;
- in precedenti procedure di procreazione l'impianto non è riuscito;
- vi è un rischio decisamente più elevato di aborti spontanei dovuto all'età dell'aspirante madre;
- vi è un rischio decisamente più elevato di aborti spontanei dovuto a un'anomalia cromosomica strutturale negli aspiranti genitori.

6. Informazioni eccedenti

➤ [Commenti a pagina 25](#)

Gli esami genetici possono generare **informazioni eccedenti**, ovvero risultati di un esame genetico che non sono necessari allo scopo previsto (art. 3 lett. n LEGU). Più in dettaglio, vanno distinte le seguenti informazioni eccedenti:

- informazioni genetiche la cui ricerca di per sé non avrebbe motivato un'indicazione legittima per una diagnosi preimpianto (**informazioni al di fuori dell'indicazione**). Esempi sono informazioni su predisposizioni a malattie che non sono da qualificare come gravi, sullo stato di portatore in caso di malattie ereditarie recessive, su disturbi cromosomici che non sono suscettibili di influenzare la capacità di sviluppo dell'embrione o sul sesso biologico se non è oggetto dell'esame la predisposizione a una malattia legata al cromosoma sessuale;
- varianti nel patrimonio genetico la cui rilevanza per il fenotipo non è ancora stata oggetto di sufficienti ricerche e pertanto non è chiara (**varianti genetiche dalla rilevanza non chiara**);
- esiti non ricercati in modo mirato, che potrebbero però a loro volta essere motivo di una diagnosi preimpianto, segnatamente predisposizioni monogeniche a malattie gravi scoperte per caso (**scoperte casuali**).

La produzione di informazioni eccedenti **va evitata per quanto possibile** (art. 6b lett. b LPAM in combinato disposto con l'art. 9 LEGU). A seconda del metodo di analisi, la produzione di informazioni eccedenti non può tuttavia essere impedita. Determinate informazioni eccedenti risultano regolarmente, per esempio il sesso in caso di un'analisi cromosomica o lo stato di portatore in caso di un PGT-M. L'impiego di metodi di esame che rispetto ad altri metodi generano informazioni eccedenti in quantità più elevate è giustificato unicamente se consentono una diagnosi migliore della possibile patologia genetica ricercata nel quadro della diagnosi preimpianto.

Le coppie hanno il **diritto di essere informate** e quindi hanno il diritto di ricevere tutte le informazioni eccedenti derivanti da una diagnosi preimpianto. Nel contempo, le coppie hanno il **diritto di non essere informate** e quindi hanno il diritto di rinunciare a ricevere tutte o alcune informazioni eccedenti. Il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati sono ancorati nell'articolo 6b lettera a LPAM in combinato disposto con gli articoli 7 e 8 LEGU.

Si consiglia di disciplinare la comunicazione di informazioni eccedenti nel **contratto di trattamento** tra la coppia e il centro di medicina riproduttiva prima di eseguire una diagnosi preimpianto. A tal fine la coppia va inoltre informata sui tipi di informazioni eccedenti possibili e sul loro significato.

Nei contratti di trattamento può essere prevista la **comunicazione delle seguenti informazioni eccedenti rilevanti dal punto di vista medico:**

- informazioni sulle predisposizioni con conseguenze per la salute del futuro bambino;
- informazioni su una grave malattia ereditaria nella famiglia o lo stato di portatore di una tale malattia.

Se nel contratto di trattamento è esclusa la comunicazione di determinati tipi di informazioni eccedenti, tale rinuncia andrebbe inclusa anche nella **richiesta di esame inviata al laboratorio**. Il centro di medicina riproduttiva deve informarne il laboratorio nei moduli di richiesta.

7. Selezione di embrioni

➤ [Commenti a pagina 27](#)

I risultati della diagnosi preimpianto, incluse le informazioni eccedenti, costituiscono la base per la selezione degli embrioni da trasferire nell'utero della donna o da conservare. Il **medico decide** in merito alla selezione di uno o più embrioni da impiantare nell'utero della donna (art. 6a cpv. 3 LPAM) ed effettua la selezione nel rispetto degli obblighi di diligenza in materia medica.

Sia la decisione sul trasferimento, sia quella sulla conservazione di embrioni necessitano del **consenso della coppia**. Affinché tale consenso abbia validità giuridica, la coppia deve essere sufficientemente informata da parte del medico curante sui risultati dell'esame. Inoltre, prima della decisione è indispensabile una **consulenza genetica** non direttiva da parte di un medico con le qualifiche necessarie (art. 6a cpv. 1 LPAM).

Il medico deve considerare i **desideri della coppia** espressi in occasione del colloquio di consulenza, ma può anche rifiutare di soddisfare determinati desideri per motivi di coscienza in virtù della libertà terapeutica. In questo caso il medico deve informare la coppia adeguatamente e indicare i motivi della sua decisione.

Si consiglia di disciplinare i criteri per la selezione di embrioni in conformità con il disciplinamento della comunicazione di informazioni eccedenti (punto 7) nel **contratto di trattamento** tra la coppia e il centro di medicina riproduttiva prima di eseguire una diagnosi preimpianto.

8. Pareri della CNE

➤ [Commenti a pagina 28](#)

Nel caso in cui vi fosse incertezza in merito alla conformità alle disposizioni di legge e alle presenti direttive di una possibile indicazione per l'esecuzione di una diagnosi preimpianto, il medico curante può richiedere un **parere non vincolante** alla Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana (CNE).

La CNE decide liberamente sul rilascio di pareri. Valuta unicamente **l'ammissibilità di principio di un'indicazione**. Le peculiarità dei singoli casi, segnatamente le particolari circostanze di vita degli aspiranti genitori, non sono prese in considerazione nei pareri della CNE. Per una consulenza relativa a casi specifici, i medici curanti e gli aspiranti genitori possono rivolgersi ai servizi di consulenza di etica clinica (p. es. comitati DPI).

Il medico sottopone alla CNE una **documentazione** con le informazioni mediche necessarie concernenti l'indicazione in questione. La documentazione non contiene informazioni sugli aspiranti genitori.

I pareri della CNE sono **pubblicati** in modo idoneo.

III Commenti

1. Ad: informazioni generali

Nel quadro di una possibile diagnosi preimpianto sussistono **differenti responsabilità** per gli attori coinvolti. In base alla legge, il medico curante decide se le condizioni per l'ammissibilità di una diagnosi preimpianto sono adempiute e se quest'ultima può essere effettuata (cfr. art. 5a cpv. 2 e cpv. 3 LPAM) e quale embrione sarà eventualmente impiantato (art. 6a LPAM). Il medico deve includere nel processo decisionale le richieste espresse dagli aspiranti genitori nell'ambito del colloquio informativo e della consulenza genetica (art. 5b, art. 6 e art. 6a LPAM).

Testo delle direttive

La decisione se eseguire una diagnosi preimpianto in conformità delle disposizioni di legge e delle presenti direttive è di **responsabilità del medico curante**.

Soprattutto in merito alla comunicazione di possibili informazioni eccedenti e alla decisione sulla selezione dell'embrione, nella pratica sorgono domande che dovrebbero essere **chiarite tra il medico e la coppia interessata già prima dell'esecuzione della procedura**. Riguardo a ciò si consiglia di stabilire in modo trasparente, in seguito a una precedente discussione con la coppia, il trattamento delle informazioni eccedenti e le limitazioni relative alla selezione di embrioni. Il medico deve trasmettere alla coppia solo le informazioni derivanti da un esame genetico delle quali essa desidera disporre. Di quali informazioni si tratta va fissato nel contratto di trattamento tra il medico e la coppia di aspiranti genitori sotto trattamento presso di lui.

Un ulteriore contratto è stipulato tra il medico curante o la clinica di medicina riproduttiva e il **laboratorio** che esegue gli esami genetici sugli embrioni. Al fine di non compromettere il rapporto di fiducia tra il medico e la coppia di aspiranti genitori, in tale contratto dovrebbe essere chiarito anche il trattamento delle informazioni eccedenti che possono risultare dall'esame. È opportuno che gli accordi presi con la coppia sotto trattamento valgano anche per il contratto da stipulare con il laboratorio, cosicché i due contratti siano coerenti tra loro. È necessario assicurare che il laboratorio trasmetta le informazioni che il medico è tenuto a comunicare alla coppia, e al tempo stesso che siano trasmesse unicamente le informazioni che devono essere comunicate alla coppia in base al contratto stipulato.

2. Ad: malattia grave

Testo delle direttive

L'esecuzione di un PGT-M o di un PGT-SR secondo l'articolo 5a capoverso 2 lettera a LPAM presuppone il pericolo che si annidi nell'utero un embrione con una **predisposizione ereditaria a una malattia grave**. Il concetto di «malattia grave» non è definito in modo preciso dalla legge.

L'articolo 5a capoverso 2 LPAM ha lo scopo di consentire l'accesso a una diagnosi preimpianto nel caso in cui il concepimento di un bambino rappresenterebbe un **carico insostenibile** per gli aspiranti genitori a causa del pericolo di trasmissione di una malattia grave. Se una malattia è da considerare «grave» o meno dipende pertanto dalla sostenibilità per gli aspiranti genitori del carico e delle limitazioni prevedibili dovuti alla cura di un bambino con la malattia in questione. Oltre al carico fisico e psichico, sono rilevanti anche le limitazioni sociali ed economiche che possono essere causate dalla cura del bambino. Se il carico e le limitazioni prevedibili dovuti a una malattia del bambino sono talmente importanti da risultare insostenibili per gli aspiranti genitori, la malattia è da ritenere grave.

Secondo l'articolo 5a capoverso 2 lettera d LPAM, gli aspiranti genitori devono **comunicare per scritto** al medico di non poter ragionevolmente correre il pericolo di avere un bambino con una predisposizione a una malattia grave. La questione della sostenibilità della situazione va inoltre chiarita in un **colloquio** tra il medico e gli aspiranti genitori. Anche le particolari circostanze di vita degli aspiranti genitori, come per esempio le esperienze pregresse con bambini affetti da malattie genetiche o il contesto familiare e professionale, possono concorrere alla valutazione della sostenibilità della situazione.

L'insostenibilità per gli aspiranti genitori deve essere **comprensibile** per il medico nel quadro di criteri generalmente riconosciuti. Secondo criteri generalmente riconosciuti, sussiste una malattia grave del bambino insostenibile per i genitori se le conseguenze della malattia per il bambino rientrano in una o più delle categorie seguenti:

- possibilità di vivere una vita autodeterminata compromessa, segnatamente a causa di limitazioni rilevanti e non solo temporanee della libertà di movimento, della capacità di gestire la vita quotidiana, delle capacità cognitive o delle capacità comunicative e relazionali;
- dolori cronici intensi; o
- un'aspettativa di vita nettamente ridotta.

Se a causa di una predisposizione genetica sussiste il pericolo che una **malattia con una delle conseguenze summenzionate** sia trasmessa al bambino, l'incapacità di correre ragionevolmente tale pericolo comunicata dagli aspiranti genitori e pertanto la condizione della malattia grave ai sensi dell'articolo 5a capoverso 2 lettera a LPAM sono date.

L'esecuzione di una diagnosi preimpianto può essere motivata da **due prospettive diverse** che sono in contrasto tra loro. Da un lato, una diagnosi preimpianto può essere motivata con lo scopo di evitare potenziali sofferenze di una futura persona. Secondo questo approccio, la valutazione della presenza di un caso di «malattia grave» fa riferimento direttamente al benessere del futuro bambino. Dall'altro lato, una diagnosi preimpianto può essere legittima a causa dell'insostenibilità della situazione per gli aspiranti genitori. Gli aspiranti genitori interessati devono avere la possibilità di optare per una diagnosi preimpianto se la circostanza di crescere un bambino con una determinata malattia è da essi percepita come una situazione insostenibile. Anche in questo caso il benessere del futuro bambino può concorrere alla valutazione della sostenibilità della situazione da parte degli aspiranti genitori, ma la loro prospettiva è determinante. Su questa prospettiva si basano le disposizioni di legge relative alla diagnosi preimpianto. Il disciplinamento dell'accesso nell'articolo 5a capoverso 2 LPAM è orientato allo scopo di evitare una situazione insostenibile per i genitori (FF 2013 5043, 5108 s.). Con i criteri generali di accesso di cui all'articolo 5a capoverso 2 LPAM il legislatore stesso ha effettuato una valutazione di quando può sussistere una situazione insostenibile per gli aspiranti genitori.

Una malattia è considerata grave a seconda delle **conseguenze** che porta con sé, ovvero della limitazione delle funzioni fisiche, mentali o psichiche che essa comporta. È pertanto determinante il livello di dolore e di sofferenza legato a una malattia e ai suoi sintomi. Il dolore e la sofferenza sono soggettivi. La prospettiva genuinamente soggettiva del bambino affetto da una determinata malattia in futuro non può essere assunta dato che il bambino non esiste ancora. Naturalmente è però possibile sviluppare, sulla base di esperienze concrete di persone viventi con determinati stati patologici, una prospettiva intersoggettiva sulle limitazioni e sulla sofferenza legate ai sintomi in questione. Per questo motivo, i criteri generalizzabili dovrebbero comprendere ciò che è percepito come una malattia grave nella popolazione interessata.

Il messaggio del Consiglio federale concernente la diagnosi preimpianto del 7 giugno 2013 menziona una serie di parametri concreti che denotano una malattia grave (FF 2013 5109 s.). Sulla base di tali parametri, al numero 2 delle direttive sono elencati **tre gruppi di criteri generali** che indicano la presenza di una malattia grave: (1) limitazioni rilevanti e non solo temporanee della libertà di movimento, della capacità di gestire la vita quotidiana, delle capacità cognitive o delle capacità comunicative e relazionali, (2) dolori cronici intensi e (3) un'aspettativa di vita nettamente ridotta. Va ricordato che i criteri non sono da intendersi come cumulativi; al contrario, la presenza di uno di essi è sufficiente per una «malattia grave», anche se nella realtà spesso occorrono in concomitanza. Per tutti i criteri, la generalizzazione si riferisce alle conseguenze di una malattia osservabili dall'esterno. In ogni caso i criteri contengono una componente soggettiva, poiché non tutte le persone soffrono nella stessa misura delle rispettive conseguenze di una malattia.

La Commissione reputa plausibili i criteri menzionati per i seguenti motivi:

1. le **limitazioni** della libertà di movimento, della capacità di gestire la vita quotidiana, delle capacità cognitive o delle capacità comunicative e relazionali si ripercuotono sulla possibilità di una persona di condurre una vita autodeterminata. È pertanto interessato un elemento centrale della personalità tipico dell'essere umano e spesso associato alla percezione di un senso nella vita. L'umano è un essere che agisce, ma anche un essere che pensa e che interagisce socialmente. Azione, pensiero e interazione sociale ci contraddistinguono come esseri umani e ci consentono in ultima analisi di gestire autonomamente la vita quotidiana come individui. Le decisioni mediche relative alla rinuncia a provvedimenti finalizzati a prolungare la vita sono spesso motivate, sia dai

pazienti sia dai medici, con il fatto che la persona interessata ha perso capacità cognitive basali in modo irreversibile, è completamente dipendente da altri nella sua vita quotidiana o non ha più alcuna possibilità di movimento ed è completamente paralizzata;

2. il **dolore** è probabilmente il sintomo più frequente, che insorge nella grande maggioranza delle malattie ed è oggetto di studi approfonditi. Vi sono collegamenti diretti e intensi tra la percezione cerebrale del dolore e il sistema limbico, che è responsabile del benessere emotivo. Il dolore acuto è inoltre uno dei più potenti motivatori del comportamento umano, ed è provato che forti dolori cronici sono tra le cause più importanti della sofferenza psichica. Di conseguenza, il dolore è l'unico sintomo per cui esistono specializzazioni mediche apposite con reparti separati. La rilevanza del dolore per la determinazione di una malattia grave è pertanto incontestata. Una malattia va classificata come grave se è associata a dolori cronici e intensi di tipo fisico o psichico;

3. l'**aspettativa di vita** è importante per le persone in generale, perché una certa durata di vita è una condizione necessaria per la realizzazione di piani di vita e dei relativi valori. Il fatto che una vita sufficientemente lunga sia un bene di per sé è accettato in generale dalla maggior parte delle culture. L'aspettativa di vita è pertanto anche un parametro obiettivo di numerosi studi clinici e attività pratiche nel settore sanitario. Di conseguenza, una limitazione significativa dell'aspettativa di vita è un indicatore pertinente di una malattia grave non solo per quanto concerne le patologie genetiche.

Sull'effettiva esecuzione di una DPI decidono gli **aspiranti genitori** dopo un'informazione e una consulenza professionalmente neutrali, non direttive e sufficienti da parte degli specialisti competenti (art. 5b, art. 6 e art. 6a LPAM). Gli aspiranti genitori devono spiegare al medico curante di non poter ragionevolmente correre il pericolo di avere un bambino con una predisposizione a una malattia grave (art. 5a cpv. 2 lett. d LPAM). È responsabilità del medico riportare anticipatamente o nel colloquio con gli interessati i criteri generali relativi al pericolo che nel bambino possa insorgere una malattia grave con il vissuto soggettivo degli aspiranti genitori e mettere in relazione tra loro le due prospettive. La questione della sostenibilità della situazione deve quindi essere valutata alla luce dei criteri generali per la presenza di una malattia grave tenendo conto delle esperienze degli aspiranti genitori. Gli aspiranti genitori devono pertanto ordinare i criteri dal loro punto di vista soggettivo ed esporre la loro valutazione in modo condivisibile, perché in ultima analisi spetta al medico decidere sull'effettiva esecuzione di una diagnosi preimpianto.

3. Ad: probabilità di trasmissione e di manifestazione

Testo delle direttive

Secondo l'articolo 5a capoverso 2 lettera a LPAM deve esistere il pericolo che si annidi nell'utero un embrione con una predisposizione ereditaria a una malattia grave (**probabilità di trasmissione**).

(...)

Oltre alla probabilità di trasmissione, l'articolo 5a capoverso 2 lettera b LPAM presuppone che sia probabile che la malattia grave si manifesti prima dei 50 anni (**probabilità di manifestazione**).

Le mutazioni genetiche e le anomalie cromosomiche strutturali possono manifestarsi con vari gradi di gravità e in età diverse della persona colpita (espressività variabile) o in determinati casi possono non manifestarsi affatto (penetranza incompleta). Per la valutazione della probabilità di manifestazione è determinante l'età in cui possono manifestarsi i **primi sintomi** della malattia.

La probabilità di manifestazione necessita di **evidenze mediche** che provano che una predisposizione genetica può svilupparsi in una malattia grave con i relativi sintomi prima dei 50 anni. Sulla base delle evidenze mediche disponibili, occorre una prognosi relativa al momento dell'insorgenza dei sintomi nonché al tipo e alla gravità degli stessi.

Per l'esecuzione di una diagnosi preimpianto con lo scopo di evitare la trasmissione di una malattia grave, la legge richiede pertanto una probabilità di trasmissione e di manifestazione sufficiente. Questa è data quando la probabilità che la malattia grave in questione si manifesti nel bambino prima dei 50 anni è **nettamente maggiore** nel caso della coppia di aspiranti genitori a causa della loro predisposizione genetica rispetto alle coppie senza tale predisposizione genetica.

La legge distingue tra il pericolo di trasmettere una predisposizione a una malattia grave (art. 5a cpv. 2 lett. a LPAM) e la probabilità che la malattia grave si manifesti prima dei 50 anni (art. 5a cpv. 2 lett. b LPAM). La medicina genetica esplicita e precisa termini quali «pericolo» e «rischio» ricorrendo all'**indicazione di probabilità**.

A questo proposito va notato quando segue: il disciplinamento giuridico della diagnostica preimpianto ha lo scopo di rapportare l'accesso alla diagnosi preimpianto a motivi qualificati e di limitarla in questo modo a casi eccezionali. Di conseguenza, secondo la Commissione è opportuno esigere che sussista una **probabilità decisamente più elevata** che una coppia di aspiranti genitori trasmetta al bambino una predisposizione genetica a una malattia grave e che questa predisposizione si manifesti come malattia grave prima dei 50 anni. Fungono da riferimento le coppie nelle

quali la predisposizione genetica in questione non è presente. La probabilità di trasmissione e di manifestazione nel caso della coppia di aspiranti genitori con una predisposizione genetica va quindi paragonata con la probabilità che un bambino senza la corrispondente predisposizione genetica possa essere affetto dalla malattia in questione prima dei 50 anni.

Per numerose malattie genetiche la **variabilità della manifestazione** (espressività e penetranza) è molto elevata. In parte esistono solo pochi dati empirici sulla modalità, sul momento e sulla frequenza della manifestazione di una predisposizione genetica a una malattia. Va anche sottolineato che la conoscenza in questo campo continua a cambiare rapidamente. Per la valutazione della probabilità di manifestazione deve essere determinante l'evidenza medica attualmente disponibile.

L'evidenza necessaria per quanto concerne l'articolo 5a capoverso 2 lettera b LPAM sussiste se sono documentati almeno singoli casi in cui una mutazione genetica si è manifestata come malattia grave **prima dei 50 anni**. Non può invece essere pretesa una significatività statistica nel senso di un tasso percentuale misurabile di casi che si manifestano come malattia grave prima dei 50 anni.

Nel caso di malattie rare che sono **esclusivamente dovute a cause genetiche** e che non possono insorgere senza la corrispondente mutazione genetica (p. es. corea di Huntington, mucoviscidosi) una probabilità «decisamente più elevata» sussiste già con una probabilità di alcuni punti percentuali. Da queste malattie vanno distinte le patologie per le quali esiste un rischio più elevato a causa di una predisposizione genetica, ma che possono insorgere anche **senza una tale predisposizione genetica** (p. es. carcinoma mammario, morbo di Alzheimer). Per quanto riguarda tali patologie, si presuppone che a causa della mutazione genetica presente negli aspiranti genitori sussista una probabilità nettamente maggiore che il loro bambino sia affetto da questa malattia prima dei 50 anni rispetto ai bambini i cui genitori non hanno la mutazione in questione.

4. Ad: mancanza di una terapia efficace e appropriata

Testo delle direttive

L'articolo 5a capoverso 2 lettera c LPAM presuppone inoltre che **non sia disponibile una terapia efficace e appropriata** per lottare contro la malattia grave in questione. Non richiede che la malattia sia incurabile. La condizione dell'articolo 5a capoverso 2 lettera c LPAM è da valutare in modo indipendente dalla domanda se una terapia sia efficace e appropriata ai sensi del diritto in materia di assicurazione malattie.

(...)

Le terapie con un elevato rischio di un grave danno alla salute o di una morte prematura non sono sostenibili a **prescindere dall'utilità terapeutica prevista** e pertanto non sono appropriate. Lo stesso vale per le terapie legate a limitazioni rilevanti e non solo temporanee della libertà di movimento, della capacità di gestire la vita quotidiana, delle capacità cognitive o delle capacità comunicative e relazionali o a dolori intensi non solo temporanei.

L'articolo 5a capoverso 2 lettera c LPAM esclude l'esecuzione di una diagnosi preimpianto se è disponibile una terapia efficace e appropriata per lottare contro la malattia grave in questione. La **prospettiva** dalla quale va valutata l'efficacia e l'appropriatezza di una terapia contro una determinata malattia è fondamentalmente diversa nel caso della diagnosi preimpianto rispetto a quello della cura di persone che sono effettivamente affette da tale malattia.

Per la cura di persone, i rischi e i carichi di una terapia vanno confrontati, in sintonia con gli obblighi di diligenza in materia medica, con l'utilità terapeutica prevista. Se una terapia vanta un'utilità terapeutica elevata, può essere appropriato correre rischi e accettare carichi anche importanti. In caso di malattie potenzialmente letali o molto invalidanti, eventualmente vanno accettati rischi e carichi elevati anche se l'utilità di una terapia è più esigua. Al momento dell'esecuzione di una diagnosi preimpianto, invece, non si tratta di prendere una decisione su un trattamento, bensì di considerare la domanda se la possibilità che nasca un bambino affetto da una malattia genetica e dipendente da una terapia contro tale malattia possa essere accettata. Una diagnosi preimpianto, quindi, non deve essere ammessa solo quando le conseguenze della potenziale malattia sono gravi, ma anche quando lo sono le **conseguenze della potenziale terapia**. Sono pertanto determinanti unicamente i possibili rischi e carichi di una terapia, non però il loro rapporto con la possibile utilità. Di conseguenza, dal punto di vista della diagnostica preimpianto le terapie con un elevato rischio di un grave danno alla salute o di una morte prematura non sono sostenibili a prescindere dall'utilità terapeutica prevista e pertanto non sono appropriate.

5. Ad: analisi cromosomica

Testo delle direttive

L'analisi cromosomica può essere effettuata per rimediare alla **sterilità** di una coppia. Per l'accesso all'analisi cromosomica non deve essere provato che la sterilità è da ricondurre a cause genetiche.

Un'indicazione medica per un'analisi cromosomica in caso di sterilità può sussistere in particolare se:

- l'aspirante madre ha già avuto aborti spontanei;
- in precedenti procedure di procreazione l'impianto non è riuscito;
- vi è un rischio decisamente più elevato di aborti spontanei dovuto all'età dell'aspirante madre;
- vi è un rischio decisamente più elevato di aborti spontanei dovuto a un'anomalia cromosomica strutturale negli aspiranti genitori.

L'accesso a un'analisi cromosomica ai sensi dell'articolo 5a capoverso 3 LPAM presuppone la sterilità della coppia di aspiranti genitori. In relazione all'analisi cromosomica in primo piano vi è una sterilità in seguito ad **aborti spontanei ripetuti**. Gli aborti spontanei ripetuti possono essere causati da disturbi cromosomici numerici o strutturali. Pertanto, un'analisi cromosomica può essere consigliata se l'aspirante madre ha già avuto aborti spontanei o se nelle procedure di procreazione effettuate in precedenza l'impianto non è riuscito. Un'analisi cromosomica è però eventualmente anche indicata se sussiste un rischio decisamente più elevato di aborti spontanei. Questo pericolo può essere motivato dall'età dell'aspirante madre o da un'anomalia cromosomica bilanciata negli aspiranti genitori (scambio di materiale genetico tra cromosomi senza perdita né aumento di materiale). In questi casi, per l'aspirante madre, rispettivamente per gli aspiranti genitori, non sarebbe sostenibile pretendere che si verifichino realmente più aborti spontanei prima di poter eseguire un'analisi cromosomica. Le condizioni per la presenza di un'indicazione medica per le donne che vivono in un'unione matrimoniale tra persone dello stesso sesso sono le stesse come per le coppie eterosessuali.

Un'anomalia cromosomica strutturale (bilanciata o, raramente, sbilanciata) negli aspiranti genitori può costituire un'indicazione non solo per un'analisi cromosomica secondo l'articolo 5a capoverso 3 LPAM, ma anche per una **diagnosi preimpianto secondo l'articolo 5a capoverso 2 LPAM**. Questo secondo caso si presenta se, a causa dell'anomalia cromosomica strutturale, sussiste un rischio decisamente più elevato che nasca un bambino con una malattia grave che probabilmente si manifesterebbe prima dei 50 anni. In questi casi, nell'ambito di una diagnosi preimpianto ai sensi dell'articolo 5a capoverso 2 LPAM si esegue un PGT-SR.

6. Ad: informazioni eccedenti

Testo delle direttive

Le coppie hanno il **diritto di essere informate** e quindi hanno il diritto di ricevere tutte le informazioni eccedenti derivanti da una diagnosi preimpianto. Nel contempo, le coppie hanno il **diritto di non essere informate** e quindi hanno il diritto di rinunciare a ricevere tutte o alcune informazioni eccedenti. Il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati sono ancorati nell'articolo 6b lettera a LPAM in combinato disposto con gli articoli 7 e 8 LEGU.

Si consiglia di disciplinare la comunicazione di informazioni eccedenti nel **contratto di trattamento** tra la coppia e il centro di medicina riproduttiva prima di eseguire una diagnosi preimpianto. A tal fine la coppia va inoltre informata sui tipi di informazioni eccedenti possibili e sul loro significato.

Nei contratti di trattamento può essere prevista la **comunicazione delle seguenti informazioni eccedenti rilevanti dal punto di vista medico**:

- informazioni sulle predisposizioni con conseguenze per la salute del futuro bambino;
- informazioni su una grave malattia ereditaria nella famiglia o lo stato di portatore di una tale malattia.

Se nel contratto di trattamento è esclusa la comunicazione di determinati tipi di informazioni eccedenti, tale rinuncia andrebbe inclusa anche nella **richiesta di esame inviata al laboratorio**. Il centro di medicina riproduttiva deve informarne il laboratorio nei moduli di richiesta.

La LPAM non contiene direttive restrittive in materia di trattamento di informazioni eccedenti relative per esempio a predisposizioni genetiche a malattie non gravi, allo stato di portatore o al sesso. Per la diagnosi preimpianto il legislatore prevede invece **il diritto di essere informati e il diritto di non essere informati** (art. 6b lett. a LPAM in combinato disposto con gli art. 7 e 8 LEGU). Il diritto degli aspiranti genitori di essere informati comprende tutte le informazioni ricavate da una diagnosi preimpianto. Il diritto vigente lascia però la possibilità alle parti coinvolte (gli aspiranti genitori e il medico) di limitare concordemente il diritto di essere informati nel contratto di trattamento. Le informazioni ricavate da un esame genetico sono comunicate agli aspiranti genitori dal medico o da un professionista incaricato da quest'ultimo e non direttamente dal laboratorio (cfr. art. 26 cpv. 1 LEGU).

La Commissione consiglia vivamente di chiarire e stabilire la gestione della comunicazione di informazioni eccedenti prima dell'inizio del trattamento nel **contratto di trattamento** tra gli aspiranti genitori e il medico curante. Al fine di non compromettere il rapporto di fiducia tra gli

aspiranti genitori e il medico e di non creare asimmetrie informative tra le due parti, si raccomanda inoltre di fissare le regole del contratto di trattamento relative alla gestione delle informazioni eccedenti anche nel contratto stipulato con il laboratorio. Così facendo è possibile evitare che il medico riceva dal laboratorio informazioni che dovrebbe sottacere agli aspiranti genitori poiché, secondo il contratto di trattamento, questi ultimi non desiderano esserne al corrente.

Diversamente dalla diagnosi preimpianto, per l'ambito della **diagnostica prenatale** il trattamento delle informazioni eccedenti è disciplinato dalla legge. L'articolo 27 capoverso 3 LEGU prevede infatti che le informazioni riguardanti danni diretti alla salute dell'embrione, una grave malattia ereditaria nella famiglia o lo stato di portatore di una tale malattia possono essere comunicate; nell'ultimo caso, a prescindere dal fatto che lo stato di portatore possa essere correlato a un danno alla salute. Il sesso non può essere comunicato prima della fine della dodicesima settimana di gravidanza, tranne nel caso in cui il danno alla salute sia legato al sesso; questa informazione non può essere comunicata neppure dopo la fine della dodicesima settimana se secondo il medico vi è il rischio che la gravidanza sia interrotta a causa del sesso (art. 17 cpv. 2 e cpv. 3 LEGU).

Tra gli esami prenatali durante la gravidanza e una diagnosi preimpianto vi sono tuttavia **differenze considerevoli**: mentre nel caso di una diagnosi prenatale vi è il rischio che la donna possa decidere di interrompere la gravidanza a causa di un'informazione eccedente a lei sfavorevole, tale rischio è escluso a priori nel caso di una diagnosi preimpianto. Le informazioni eccedenti derivanti da una diagnosi preimpianto possono al massimo costituire per la coppia una base decisionale per la scelta tra più embrioni o tutt'al più per un'interruzione della procedura di procreazione. A causa di queste differenze, le disposizioni della legge sugli esami genetici sull'essere umano relative al trattamento di informazioni eccedenti non possono essere semplicemente applicate per analogia alla diagnostica preimpianto.

Secondo la CNE, in ogni caso è legittimo comunicare agli aspiranti genitori **informazioni rilevanti dal punto di vista medico** nel senso di informazioni eccedenti riguardanti la salute del futuro bambino e dei suoi discendenti o la salute di membri della famiglia, in modo che possano essere utilizzate per decidere sulla selezione di embrioni. Per quanto concerne le informazioni eccedenti non rilevanti dal punto di vista medico, come in particolare il **sesso biologico**, si rimanda alle raccomandazioni medicoetiche «Test genetici preimpianto PGT» dell'ASSM. Secondo queste raccomandazioni, tali informazioni eccedenti non dovrebbero essere comunicate agli aspiranti genitori.

7. Ad: selezione di embrioni

Testo delle direttive

I risultati della diagnosi preimpianto, incluse le informazioni eccedenti, costituiscono la base per la selezione degli embrioni da trasferire nell'utero della donna o da conservare. Il **medico decide** in merito alla selezione di uno o più embrioni da impiantare nell'utero della donna (art. 6a cpv. 3 LPAM) ed effettua la selezione nel rispetto degli obblighi di diligenza in materia medica.

Sia la decisione sul trasferimento, sia quella sulla conservazione di embrioni necessitano del **consenso della coppia**. Affinché tale consenso abbia validità giuridica, la coppia deve essere sufficientemente informata da parte del medico curante sui risultati dell'esame. Inoltre, prima della decisione è indispensabile una **consulenza genetica** non direttiva da parte di un medico con le qualifiche necessarie (art. 6a cpv. 3 LPAM).

La decisione in merito alla selezione e al trasferimento di un embrione va discussa e presa nell'ambito di un **processo decisionale comune** a cui partecipano gli aspiranti genitori e il medico curante. Gli aspiranti genitori vanno coinvolti nella selezione dell'embrione da trasferire e va garantito che essi possano dare il loro consenso informato a tale selezione. Quali informazioni sono comunicate agli aspiranti genitori durante tale processo dovrebbe essere stabilito in precedenza nel contratto di trattamento, come già menzionato (cfr. commenti al n. 6).

8. Ad: pareri della CNE

I pareri che la CNE può fornire in merito all'ammissibilità di un'indicazione hanno esclusivamente **carattere di raccomandazione** e non sono vincolanti. Pertanto non sono impugnabili. Nelle informazioni rilasciate la CNE non si esprime su singoli casi, ma si occupa delle indicazioni in questione e della loro ammissibilità di principio. Fondamentalmente la CNE non include nelle sue valutazioni le particolarità del singolo caso, per esempio le circostanze di vita individuali degli aspiranti genitori.

Le parti interessate possono rivolgersi come primo passo ai servizi competenti di **consulenza di etica clinica, rispettivamente ai comitati DPI**, per ricevere una valutazione del caso specifico e una relativa raccomandazione. Se il comitato DPI necessita di sostegno o se la sua decisione in merito al caso specifico è insufficiente o insoddisfacente per il medico curante, il comitato DPI o il medico possono richiedere alla CNE una valutazione dell'indicazione di massima in relazione a una determinata mutazione genetica. La CNE rilascia informazioni a propria discrezione. A tal fine può avvalersi di esperti esterni se non dispone delle risorse necessarie.

IV Allegato

1. Disposizioni della Costituzione, di trattati e leggi

Costituzione federale della Confederazione Svizzera del 18 aprile 1999 (RS 101)

Art. 119 Medicina riproduttiva e ingegneria genetica in ambito umano

¹ L'essere umano va protetto dagli abusi della medicina riproduttiva e dell'ingegneria genetica.

² La Confederazione emana prescrizioni sull'impiego del patrimonio germinale e genetico umano. In tale ambito provvede a tutelare la dignità umana, la personalità e la famiglia e si attiene in particolare ai principi seguenti:

- a. tutti i tipi di clonazione e gli interventi nel patrimonio genetico di cellule germinali e embrioni umani sono inammissibili;
- b. il patrimonio germinale e genetico non umano non può essere trasferito nel patrimonio genetico umano né fuso con quest'ultimo;
- c. le tecniche di procreazione assistita possono essere applicate solo quando non vi sono altri modi per curare l'infertilità o per ovviare al pericolo di trasmissione di malattie gravi, non però per preformare determinati caratteri nel nascituro o a fini di ricerca; la fecondazione di oociti umani fuori del corpo della donna è permessa solo alle condizioni stabilite dalla legge; fuori del corpo della donna può essere sviluppato in embrioni soltanto il numero di oociti umani necessario ai fini della procreazione assistita;
- d. la donazione di embrioni e ogni altra forma di maternità sostitutiva sono inammissibili;
- e. non può essere fatto commercio di patrimonio germinale umano né di prodotti da embrioni;
- f. il patrimonio genetico di una persona può essere analizzato, registrato o rivelato soltanto con il suo consenso o in base a una prescrizione legale;
- g. ognuno ha accesso ai suoi dati genetici.

Convenzione del 4 aprile 1997 per la protezione dei diritti dell'uomo e della dignità dell'essere umano riguardo alle applicazioni della biologia e della medicina (Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina) (RS 0.810.2)

Art. 11 Non discriminazione

Ogni forma di discriminazione nei confronti di una persona in ragione del suo patrimonio genetico è vietata.

Art. 14 Divieto della scelta del sesso

L'utilizzazione delle tecniche di assistenza medica alla procreazione non è ammessa per scegliere il sesso del nascituro, salvo in vista di evitare una malattia ereditaria legata al sesso.

Legge federale del 18 dicembre 1998 concernente la procreazione con assistenza medica (legge sulla medicina della procreazione; RS 810.11)

Art. 5 Condizioni di ammissibilità dei metodi di procreazione

Un metodo di procreazione può essere applicato soltanto nei casi in cui:

- a. si intenda rimediare alla sterilità di una coppia, dopo che gli altri metodi di trattamento siano falliti o risultati senza probabilità di riuscita; o
- b. non si possa evitare altrimenti il pericolo di trasmettere ai discendenti una malattia grave.

Art. 5a Esame del patrimonio genetico di gameti o di embrioni in vitro e loro selezione

- ¹ L'esame del patrimonio genetico di gameti e la loro selezione al fine di influire sul sesso o su altre caratteristiche del nascituro sono ammessi unicamente per individuare caratteristiche cromosomiche suscettibili di influenzare la capacità di sviluppo del futuro embrione o se non si può evitare altrimenti il pericolo di trasmettere la predisposizione a una malattia grave. È fatto salvo l'articolo 22 capoverso 4.
- ² L'esame del patrimonio genetico di embrioni in vitro e la loro selezione in base al sesso o ad altre caratteristiche sono ammessi soltanto nei casi in cui:
 - a. non si può evitare altrimenti il pericolo che si annidi nell'utero un embrione con una predisposizione ereditaria a una malattia grave;
 - b. è probabile che tale malattia grave si manifesti prima dei 50 anni;
 - c. non è disponibile una terapia efficace e appropriata per lottare contro tale malattia grave; e
 - d. la coppia comunica per scritto al medico di non poter ragionevolmente correre il pericolo di cui alla lettera a.
- ³ L'esame del patrimonio genetico di embrioni *in vitro* e la loro selezione in base al sesso o ad altre caratteristiche sono inoltre ammessi per individuare caratteristiche cromosomiche suscettibili di influenzare la capacità di sviluppo dell'embrione.

Art. 5b Consenso della coppia

- ¹ Si possono applicare metodi di procreazione soltanto se la coppia interessata ha dato il suo consenso scritto dopo essere stata sufficientemente informata e consigliata. Dopo tre cicli di trattamento infruttuosi, la coppia deve rinnovare il consenso; deve prima disporre di un congruo tempo di riflessione.
- ² Il consenso scritto della coppia è richiesto anche in caso di riattivazione di embrioni conservati e oociti impregnati.
- ³ Se un metodo di procreazione presenta un rischio elevato di gravidanza plurima, il trattamento può essere praticato soltanto se la coppia si dichiara disposta ad accettare anche un'eventuale gravidanza plurima.

Art. 6 Informazione e consulenza

- ¹ Prima dell'applicazione di un metodo di procreazione, il medico informa in modo sufficiente la coppia interessata:
 - a. sulle diverse cause della sterilità;
 - b. la procedura medica, le probabilità di successo e i pericoli;
 - c. il rischio di un'eventuale gravidanza plurima;
 - d. i carichi fisici e psicologici possibili; e
 - e. sugli aspetti giuridici e finanziari.

- 2 Durante il colloquio di consulenza vanno indicate in modo appropriato anche altre possibilità di organizzare la vita e di esaudire il desiderio di avere figli.
- 3 Tra il colloquio di consulenza e il trattamento deve trascorrere un tempo di riflessione congruo, di regola quattro settimane. Va indicata la possibilità di far capo a una consulenza indipendente.
- 4 Prima, durante o dopo il trattamento si deve offrire un accompagnamento psicologico.

Art. 6a Obblighi supplementari d'informazione e di consulenza

- 1 Prima dell'applicazione di un metodo di procreazione che prevede l'esame del patrimonio genetico di cellule germinali o embrioni *in vitro* o la selezione di spermatozoi donati e inteso a evitare la trasmissione di una malattia grave, il medico provvede affinché alla coppia, oltre all'informazione e alla consulenza di cui all'articolo 6, sia fornita una consulenza genetica non direttiva da parte di una persona competente. La coppia interessata deve essere sufficientemente informata su:
 - a. la frequenza e la gravità della malattia in questione, la probabilità che si manifesti e le sue possibili forme;
 - b. le misure profilattiche o terapeutiche per lottare contro tale malattia;
 - c. i possibili modi di organizzare la vita con un figlio affetto da tale malattia;
 - d. il valore indicativo e il rischio di errore dell'esame del patrimonio genetico;
 - e. i rischi che il metodo può presentare per i discendenti;
 - f. le associazioni di genitori di bambini disabili, i gruppi di mutua assistenza nonché i centri d'informazione e i consultori di cui all'articolo 24 della legge federale del 15 giugno 2018 sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU).
- 2 La consulenza tiene conto unicamente della situazione individuale e familiare della coppia interessata e non di interessi sociali generali.
- 3 Il medico seleziona uno o più embrioni da impiantare nell'utero dopo avere condotto un ulteriore colloquio di consulenza.
- 4 Il medico è tenuto a documentare i colloqui di consulenza.

Art. 6b Disposizioni applicabili della LEGU

Ai metodi di procreazione che prevedono l'esame del patrimonio genetico di cellule germinali o embrioni *in vitro* si applicano per analogia le seguenti disposizioni della LEGU:

- a. in merito al diritto di essere informati e al diritto di non essere informati sui dati genetici, gli articoli 7 e 8 LEGU;
- b. in merito al principio secondo cui nell'ambito dell'esecuzione degli esami vanno evitate le informazioni eccedenti, l'articolo 9 LEGU;
- c. in merito alla protezione dei campioni e dei dati genetici, alla durata della loro conservazione e alla loro utilizzazione per un altro scopo, gli articoli 10–12 LEGU;
- d. in merito alle operazioni relative ai dati genetici nell'ambito di rapporti di lavoro e assicurativi e nei casi di responsabilità civile, gli articoli 39 lettera b, 43 capoverso 3 e 45 LEGU.

Legge federale del 15 giugno 2018 concernente gli esami genetici sull'essere umano (RS 810.12)

Art. 7 Diritto di essere informati

- 1 La persona interessata ha il diritto di ricevere le informazioni risultanti da un esame genetico o prenatale.
- 2 Le informazioni risultanti da un esame genetico o prenatale possono essere comunicate a un'altra persona soltanto se la persona interessata vi ha acconsentito.

Art. 8 Diritto di non essere informati

Ognuno ha il diritto di rifiutare, parzialmente o integralmente, di essere informato sul suo patrimonio genetico.

Art. 9 Informazioni eccedenti

Nell'ambito dell'esecuzione di esami genetici va evitata, per quanto possibile, la produzione di informazioni eccedenti.

Art. 10 Protezione dei campioni e dei dati genetici

- ¹ Chi utilizza campioni o tratta dati genetici deve proteggerli da un'utilizzazione o un trattamento illeciti mediante misure tecniche e organizzative appropriate. Il Consiglio federale può definire i requisiti, in particolare in merito alla conservazione.
- ² Per il resto, il trattamento di dati genetici è disciplinato dalle disposizioni federali e cantonali sulla protezione dei dati.

Art. 11 Durata di conservazione dei campioni e dei dati genetici

- ¹ I campioni e i dati genetici possono essere conservati soltanto il tempo necessario per:
 - a. l'esecuzione dell'esame, compresa la garanzia della qualità;
 - b. l'utilizzazione per un altro scopo;
 - c. l'adempimento di disposizioni cantonali, in particolare in relazione alla gestione delle cartelle dei pazienti.
- ² Per gli esami di cui all'articolo 31 capoverso 2, i campioni e i dati devono essere distrutti entro due anni dall'esecuzione, tranne nei casi in cui la persona interessata ha acconsentito all'utilizzazione per un altro scopo o non si è opposta all'anonimizzazione.

Art. 12 Utilizzazione di campioni e dati genetici per un altro scopo

- ¹ I campioni e i dati genetici possono essere utilizzati per un altro scopo, in forma codificata o non codificata, soltanto se la persona interessata vi ha acconsentito espressamente e liberamente, dopo essere stata sufficientemente informata.
- ² Essi possono essere utilizzati per un altro scopo in forma anonimizzata se la persona interessata è stata previamente informata e non si è opposta all'anonimizzazione.

Art. 27 Comunicazione di informazioni eccedenti

- ¹ La persona interessata decide quali informazioni eccedenti le debbano essere comunicate.
- ² Se la persona interessata è incapace di discernimento, le informazioni eccedenti possono essere comunicate alla persona autorizzata a rappresentarla soltanto se:
 - a. sono necessarie per tutelare la salute della persona incapace di discernimento; o
 - b. riguardano una grave malattia ereditaria nella famiglia o lo stato di portatore di una tale malattia.
- ³ In caso di esami genetici prenatali le informazioni eccedenti possono essere comunicate soltanto se riguardano:
 - a. danni diretti alla salute dell'embrione o del feto; o
 - b. una grave malattia ereditaria nella famiglia o lo stato di portatore di una tale malattia.

2. Abbreviazioni

CNE	Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana
Cost.	Costituzione federale della Confederazione Svizzera del 18 aprile 1999 (RS 101)
DPI	Diagnosi preimpianto (preimplantation genetic testing, PGT)
FF	Foglio federale
FIV	Fecondazione in vitro
LEGU	Legge federale del 15 giugno 2018 concernente gli esami genetici sull'essere umano (RS 810.12)
LPAM	Legge federale del 18 dicembre 1998 concernente la procreazione con assistenza medica (legge sulla medicina della procreazione; RS 810.11)
PGT	Preimplantation genetic testing (test genetico preimpianto o diagnosi preimpianto, DPI)
PGT-A	Preimplantation genetic testing for aneuploidies (diagnosi preimpianto delle anomalie cromosomiche numeriche/aneuploidie)
PGT-M	Preimplantation genetic testing for monogenic/single gene diseases (diagnosi preimpianto delle predisposizioni a malattie monogeniche)
PGT-SR	Preimplantation genetic testing for chromosomal structural rearrangements (diagnosi preimpianto delle anomalie cromosomiche strutturali)
RS	Raccolta sistematica della Confederazione

Membri

Il presente documento è stato approvato all'unanimità dalla Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana il 10 febbraio 2022. Membri della Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana:

Presidente

Prof. Dr. iur. Andrea Büchler

Vicepresidente

Prof. Dr. theol. Markus Zimmermann

Membri

Dr. phil. Christine Clavien, Prof. Dr. med. Samia Hurst, Prof. Dr. med. Dr. phil. Ralf Jox, Prof. Dr. med. Dipl. Soz. Tanja Krones, Dr. med. Roberto Malacrida, Prof. Dr. theol. Frank Mathwig, Dr. med. Benno Röthlisberger, Prof. Dr. iur. Bernhard Rüttsche, Prof. Dr. Maya Zumstein-Shaha FAAN, Prof. Dr. iur. Brigitte Tag, PD Dr. med. Dorothea Wunder.

Grafica e layout

Terminal8 GmbH, Monbijoustrasse 99, 3007 Berna

Segreteria

Responsabile della segreteria

Dr. phil. Anna Zuber

Collaboratore scientifico

Dr. phil. Simone Romagnoli

Le presenti direttive sono state pubblicate in tedesco, francese e italiano.
La versione originale è quella tedesca.

© 2022 Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana, Berna
Riproduzione consentita con indicazione della fonte.

Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana, CH-3003 Berna
T +41 58 469 77 64
info@nek-cne.admin.ch
www.nek-cne.admin.ch