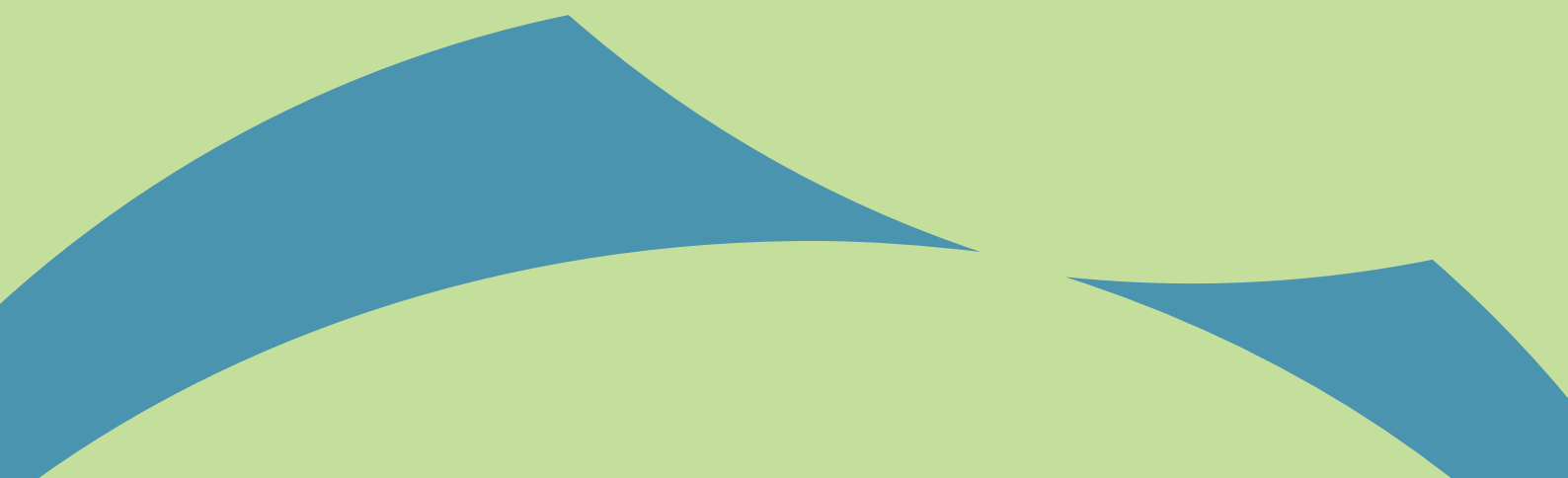
A large, thick, blue curved shape that starts at the top left and curves downwards and to the right, ending near the center of the page.

**Commissione nazionale d'etica
per la medicina**

**Riflessioni sulla valutazione
etica dei test prenatali non
invasivi (NIPT)**

Parere n. 26/2016
Berna, 9 dicembre 2016

A blue curved shape at the bottom of the page, starting from the left and curving upwards and to the right, ending near the center. It is similar in style to the graphic at the top left.

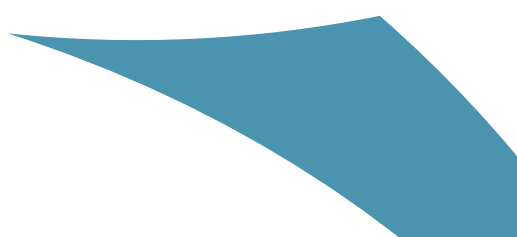
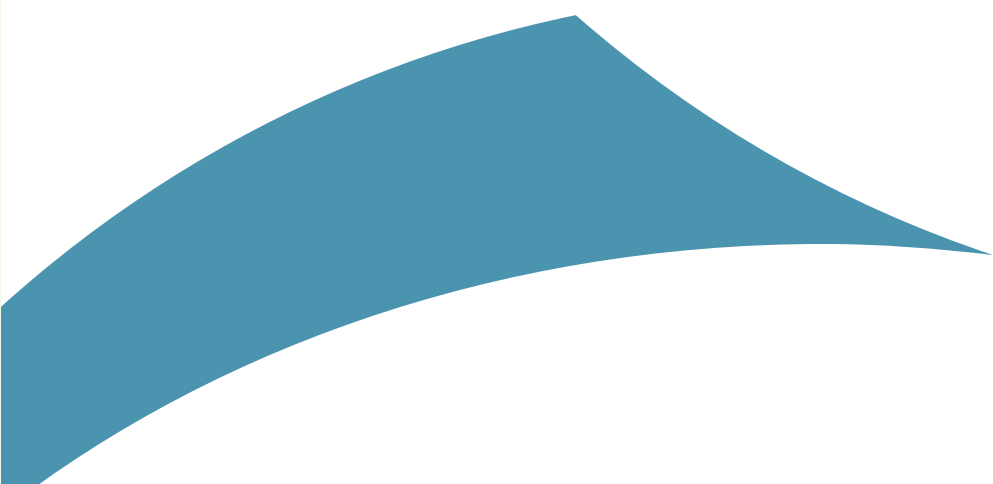


Indice



Riflessioni sulla valutazione etica dei test prenatali non invasivi (NIPT)

1. Introduzione	4
2. Basi	6
2.1. Aspetti medici	6
2.2. Aspetti giuridici	8
3. Riflessioni di carattere etico	10
3.1. Temi vecchi e nuovi	10
3.2. Comunicazione del sesso del feto	11
3.3. Importanza della gravità di una malattia o di un'anomalia	13
3.4. Rischio di una routinizzazione	15
4. Conclusioni	17
5. Raccomandazioni	18
6. Bibliografia	19



1. Introduzione

Grazie ai progressi compiuti nell'ambito degli esami genetici e della medicina riproduttiva, negli anni è stata migliorata e sviluppata anche la possibilità di screening prenatale. Una delle ultime novità in questo campo consiste nel cosiddetto screening prenatale non invasivo (NIPT – *Non Invasive Prenatal Testing*). Questo metodo di test, eseguito mediante prelievo del sangue nella donna in gravidanza, amplia le possibilità di esami genetici prenatali poiché consente di indagare determinate caratteristiche genetiche dell'embrione o del feto. Il NIPT presenta l'evidente vantaggio di ridurre gli esami diagnostici invasivi (amniocentesi, villocentesi, cordocentesi) e il conseguente rischio di aborto spontaneo. È tuttavia difficile dal punto di vista etico determinare se le informazioni supplementari che fornisce rappresentino un vantaggio o uno svantaggio per le coppie, il nascituro e l'intera società.

Il NIPT può essere eseguito fin dalle prime fasi della gestazione e per ora permette di stabilire in particolare la probabilità che l'embrione o il feto sia affetto dalle trisomie 21, 13 o 18. È importante sapere che il NIPT non è un *test diagnostico*, bensì un *test di screening* che consente di esprimersi sulla *probabilità* che un embrione o un feto presenti una determinata caratteristica.

Associato anch'esso alla possibilità di uno screening prenatale e di un'interruzione (selettiva) della gravidanza, il suo impiego solleva problemi di ordine etico analoghi a quelli emersi in passato in riferimento ad altre metodologie di esami prenatali. Si pensi in particolare a una prassi dell'interruzione selettiva della gravidanza (effettuata in presenza di determinate anomalie nell'embrione o nel feto), alla routinizzazione delle procedure, alla messa a punto di una consulenza adeguata e non direttiva, all'estensione dello screening a piccoli disturbi o a criteri privi di rilevanza patologica, come il sesso dell'embrione o del feto, a un corretto finanziamento del test, alle conseguenze sociali indesiderate come una maggiore medicalizzazione della gravidanza e infine al rischio di esporre le coppie a una crescente pressione a ricorrere ai test esistenti e collaudati.

Benché in passato la CNE si sia pronunciata ripetutamente su aspetti legati allo screening genetico e alla medicina riproduttiva (ad es. Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005; Diagnostica preimpianto II: Questioni particolari sulla normativa legale e per la tipizzazione, parere n. 14/2007; La procreazione con assistenza medica. Considerazioni etiche e proposte per il futuro, parere n. 22/2013), approfitta dell'introduzione del NIPT e della decisione del luglio 2015 di finanziarlo pubblicamente come secondo test di depistaggio in Svizzera nonché della revisione in corso della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) per commentare singolarmente alcuni aspetti etici correlati.

Lo ritiene particolarmente importante in quanto il NIPT

- ↳ può essere realizzato in una fase relativamente precoce della gravidanza,
- ↳ si effettua mediante un semplice prelievo del sangue materno,
- ↳ è commercializzato pubblicamente su scala internazionale (in Svizzera le casse malati ne rimborsano i costi dal 1° luglio 2015 a determinate condizioni come secondo test di screening),
- ↳ consente in linea di principio di sottoporre allo screening tutte le donne in gravidanza,
- ↳ è un test di screening e non una procedura diagnostica, il che dà spesso adito a malintesi,
- ↳ modifica le procedure di prevenzione in gravidanza e solleva la questione del momento più opportuno per eseguirlo: prima, dopo o invece del test del primo trimestre,
- ↳ può relativizzare il significato degli esami ecografici, il che non è assolutamente indicato,

- ↳ verrà affinato a medio e lungo termine e dovrebbe poter essere impiegato e finanziato in futuro come screening su vasta scala dell'intero genoma,
- ↳ viene tematizzato nell'ambito della revisione totale in corso della LEGU.

Il NIPT offre alle donne in gravidanza l'opportunità di autodeterminarsi. La sua introduzione pone però una particolare sfida, in quanto occorre garantire l'effettiva possibilità di prendere decisioni in piena consapevolezza e autodeterminazione.

Nelle pagine seguenti vengono illustrate le principali basi mediche e legali **(2)** in riferimento alle quali sono discussi a titolo di esempio alcuni aspetti etici **(3)**, per poi passare a una breve conclusione **(4)** e alla formulazione di alcune raccomandazioni **(5)**.

2. Basi

2.1. Aspetti medici

A partire dagli anni 1970 le donne in gravidanza hanno la possibilità di sottoporsi a uno screening genetico prenatale. All'epoca, l'indicazione per un *test diagnostico genetico invasivo* (amniocentesi) era data dall'età avanzata della madre (>35 anni, con un rischio di >1:380 di dare alla luce un figlio affetto da trisomia 21). Il problema di questo test diagnostico invasivo era, ed è tutt'ora, il pericolo relativamente alto di complicazioni (attualmente 0,5-1% di rischio di aborti spontanei). Questa procedura permetteva un tasso di individuazione relativamente basso. Grazie alle ricerche condotte successivamente per aumentarne l'affidabilità, negli anni 1980 è stato messo a punto lo screening prenatale detto triplo test eseguito fino all'inizio degli anni 1990.

Il triplo test (o tri-test) è stato poi sostituito dal *test del primo trimestre*, che permette di individuare le anomalie, in particolare la trisomia 21, con un maggiore tasso di affidabilità, riducendo nel contempo il numero di indagini diagnostiche genetiche invasive (amniocentesi e villocentesi). Il secondo grande vantaggio di questo test consiste nel fatto che permette di individuare già nel primo trimestre gravi malformazioni fetali mediante un'ecografia prevista dal protocollo d'esame. Malgrado tutti i progressi compiuti, il valore predittivo positivo (PPV – *positive predictive value*) del test del primo trimestre resta piuttosto basso, con un importante tasso di falsi positivi, i quali comportano tutta una serie di esami diagnostici genetici invasivi che possono condurre ad aborti spontanei e hanno un considerevole impatto psicologico sulla donna incinta e sulla coppia (ansia, incertezza, paura ecc.) che persiste fino all'esito dell'amniocentesi o della villocentesi.

I test prenatali non invasivi inaugurano una nuova era nell'individuazione prenatale delle aneuploidie. Circa il 90 per cento del DNA libero è di origine materna, circa il 10 per cento del DNA libero presente nel plasma materno è di origine fetale e proviene dalle cellule trofoblastiche della placenta. La quantità di DNA libero dipende, da un lato, dall'età gestazionale e, dall'altro, dal peso corporeo della futura madre (più sovrappeso = meno DNA fetale). In generale, i test prenatali non invasivi possono essere effettuati a partire dalla decima settimana di gravidanza.

Oggi si trovano in commercio test per la ricerca di *anomalie cromosomiche numeriche* come le trisomie 21, 13 e 18, ma anche per *l'analisi del sesso e di anomalie dei cromosomi gonosomici* (SCA – *sex chromosome aneuploidy*), come la Sindrome di Klinefelter, la Sindrome di Turner ecc. Alcune aziende propongono prodotti che consentono di indagare *aberrazioni microscopiche submicroscopiche* (piccolissime alterazioni dei cromosomi, invisibili al microscopio) in diverse parti del genoma. Il genoma di un feto è peraltro già stato interamente sequenziato nel 2012 in ambito scientifico.

Occorre tuttavia sapere che *al momento i risultati dei test prenatali non invasivi sono meno affidabili nel caso di dono di ovociti* (a seconda del fabbricante e della generazione del test), nel caso di gravidanze multiple e nel caso della ricerca di patologie genetiche rare, come le microdelezioni. Per fare un esempio: su 768 donne esaminate, non risulterà statisticamente alcuna donna con in grembo un feto affetto da microdelezione 22q11.2, in quanto questa patologia è presente unicamente in un caso su 2500 gravidanze. Qualora si effettuasse un test prenatale non invasivo invece, si otterrebbe in 7 casi una diagnosi di microdelezione 22q11.2. Si tratterebbe di sette falsi positivi che darebbero luogo a inutili esami diagnostici prenatali invasivi, con un aumento del rischio di aborti, ansia, ecc.

È importante sottolineare inoltre che attualmente *il test prenatale non invasivo non può essere considerato un test diagnostico* a causa dei numerosi falsi positivi e falsi negativi, dovuti anche al fatto che con questo metodo viene analizzato il DNA del citotrofoblasto (che non rappresenta sempre i cromosomi fetali) e non del feto, a causa di un'insufficiente quantità di DNA fetale presente nel sangue materno o di problemi tecnici.

Il NIPT utilizzato come secondo test di screening (dopo un referto patologico del test del primo trimestre) permette di evitare gli esami diagnostici genetici invasivi nelle donne che presentano risultati normali. Se invece dal test non invasivo emerge un risultato patologico, occorre confermarlo mediante amniocentesi o villocentesi. Un test non invasivo come secondo screening dopo un referto patologico del test del primo trimestre non fornisce una diagnosi supplementare di trisomia 21. Tuttavia, combinando il test del primo trimestre e il test non invasivo è possibile ottenere una PPV del 99 per cento circa (in 99 casi su 100 si tratta realmente di una diagnosi di trisomia 21 nel feto)

Per contro, nei casi in cui il test non invasivo è utilizzato come primo test di depistaggio (ad es. alla decima settimana di gravidanza, prima o invece del test del primo trimestre), il PPV nella popolazione media si aggira appena attorno al 50 per cento. Di conseguenza, qualora il test non invasivo sia utilizzato come primo screening, sarà necessario procedere al doppio di esami invasivi per escludere o confermare la diagnosi di trisomia 21, rispetto al suo impiego come secondo test di depistaggio.

Oggi grazie al test del primo trimestre è possibile individuare l'85 per cento dei feti affetti da trisomia 21, ma rimane molto difficile evidenziare anomalie dei cromosomi gonosomici prima della nascita. Utilizzando il test non invasivo come primo screening invece, potrebbe essere possibile individuare la quasi totalità delle trisomie 21 ma anche la maggior parte delle anomalie dei cromosomi gonosomici.

Riassunto

L'integrazione del NIPT nello schema di screening prenatale permette di accrescere l'affidabilità nell'individuazione delle trisomie 21, 13 e 18 in gravidanza riducendo notevolmente il numero di test genetici diagnostici invasivi e di conseguenza il numero di aborti spontanei.

- ↳ Oggi esistono aziende commerciali che propongono anche l'analisi del sesso del nascituro, delle anomalie dei cromosomi gonosomici e delle aberrazioni cromosomiche submicroscopiche.
- ↳ Il test genetico prenatale non invasivo è un test di screening, non un test diagnostico. Il sospetto di patologie deve sempre essere confermato da un test diagnostico genetico invasivo.
- ↳ La specificità è il fattore più importante nel caso di anomalie rare. Questo significa che si può ottenere un risultato affidabile unicamente se il tasso di falsi positivi è chiaramente inferiore alla prevalenza (ad es. al momento la ricerca di microdelezioni attraverso il NIPT non è affidabile e dunque non indicata, vedi sopra).
- ↳ Il test prenatale non invasivo soggiace alla LEGU che obbliga il medico a discutere nei dettagli i pro e i contro con la paziente. Il colloquio dev'essere documentato e la donna incinta deve firmare il proprio consenso informato.
- ↳ Il test prenatale non invasivo non sostituisce il test del primo trimestre. L'ecografia del primo trimestre fornisce informazioni su eventuali malformazioni o su altre sindromi, inoltre i valori biochimici sono marcatori di patologie placentari.

- ↳ Qualora l'ecografia riveli una malformazione del feto, viene consigliata l'esecuzione di un test diagnostico genetico invasivo per escludere una patologia genetica (impossibile da individuare al momento attraverso il test prenatale non invasivo).

2.2. Aspetti giuridici

La legge federale sugli esami medici sull'essere umano (LEGU) contiene anche disposizioni relative agli esami prenatali. Gli esami prenatali volti a valutare un rischio ai sensi della LEGU consistono da un lato in analisi di laboratorio che forniscono indicazioni sul rischio che l'embrione sia portatore di un'anomalia genetica e dall'altro in esami dell'embrione svolti mediante imaging. Nell'ambito degli esami genetici prenatali effettuati durante la gravidanza (amniocentesi, villocentesi, cordocentesi, ma anche NIPT) si analizza invece direttamente il patrimonio genetico dell'embrione o del feto. La legge prevede vari requisiti per l'informazione circostanziata e la consulenza in materia di esami genetici prenatali ed esami prenatali volti ad accertare un rischio.

In linea di principio gli esami prenatali sono autorizzati, ma vanno eseguiti unicamente previo consenso informato della donna incinta. Il loro campo di applicazione è limitato. Non possono essere eseguiti per indagare caratteristiche del feto che non incidono direttamente sulla sua salute. È inoltre vietato individuare il sesso dell'embrione o del feto per scopi diversi da quello della diagnosi di una malattia. Il concetto di salute va inteso nel senso stretto del termine ed esula da aspetti psichici e sociali. Con questi esami può essere appurata la presenza di patologie che possono compromettere la salute del nascituro, indipendentemente dal fatto che la malattia sia già presente nell'embrione o nel feto, si manifesti al momento della nascita o solo in età adulta. Costituisce un'eccezione all'obbligo del nesso con la salute l'accertamento prenatale della paternità. Questi esami sono autorizzati benché non perseguano alcuno scopo medico e la parentela biologica non rientri tra gli stati patologici. Gli esami genetici prenatali non possono essere prescritti come esami di routine. La consulenza genetica deve soddisfare precisi requisiti. La donna incinta ha il diritto di sapere ma anche il diritto di non sapere.

La LEGU è attualmente sottoposta a revisione totale. L'avamprogetto prevede un disciplinamento più severo rispetto al testo vigente. D'ora innanzi potranno essere indagate unicamente caratteristiche che compromettono direttamente e sostanzialmente la salute dell'embrione o del feto. Questo inasprimento viene ricondotto esplicitamente agli sviluppi nell'ambito dei NIPT. La nuova legge limiterà inoltre il diritto a ottenere informazioni sui risultati di esami: potranno essere comunicati unicamente i referti concernenti caratteristiche che nuocciono direttamente e sostanzialmente alla salute dell'embrione e del feto. Il sesso non potrà essere comunicato prima del termine della dodicesima settimana di gestazione e nemmeno successivamente qualora il medico abbia ragione di temere che questo potrebbe costituire un motivo per interrompere la gravidanza.

Il legislatore crea così un nesso tra il disciplinamento degli esami genetici sull'essere umano e il diritto all'interruzione della gravidanza. In linea di principio l'interruzione della gravidanza è punita dalla legge. Non lo è se viene praticata entro dodici settimane dall'inizio dell'ultima mestruazione. Secondo la legge la donna incinta deve far valere di trovarsi in grave stato di angustia. Non è tuttavia necessario che presenti una perizia che ne documenti l'oggettività. È sufficiente che comunichi la sua angustia al medico senza doverla giustificare nei dettagli. Deve rendere conto solo a se stessa dei motivi che la spingono

ad abortire. La richiesta di interruzione della gravidanza deve però avvenire per iscritto ed è necessario che prima dell'intervento il medico tenga con lei un incontro approfondito. Dopo il termine delle dodici settimane l'interruzione della gravidanza è autorizzata unicamente in presenza dell'indicazione medica secondo cui è l'unica soluzione per evitare alla gestante il pericolo di un grave danno fisico o di una grave angustia psichica. Una simile indicazione potrebbe sussistere qualora il feto fosse affetto da anomalie tali da indurre la futura madre in uno stato di grave angustia. Il pericolo deve essere tanto più grave quanto più avanzata è la gravidanza.

3. Riflessioni di carattere etico

3.1. Temi vecchi e nuovi

In linea di principio, il ricorso al NIPT solleva quesiti di ordine etico simili a quelli posti da procedure diagnostiche prenatali ormai collaudate. Si pensi in particolare al rischio di routinizzare test e procedure, all'esigenza di stabilire quali caratteristiche dell'embrione o del feto possano essere indagate, all'importanza della malattia dell'embrione o del feto e a quanto si possa ragionevolmente esigere dalla donna incinta in questo contesto, ad un impiego adeguato delle informazioni genetiche, alla messa a punto di una consulenza valida e tempestiva, al disciplinamento dell'accesso ai test e al loro finanziamento pubblico nonché alle possibili conseguenze sociali come un' indesiderata medicalizzazione della gravidanza. Occorre inoltre menzionare una crescente pressione sulle coppie a ricorrere ai test esistenti e collaudati e in particolare, anche se in maniera implicita, sulle persone affette da disabilità di natura genetica (giudizio di valore negativo¹). È stato osservato che lo screening prenatale e la selezione di embrioni in base ad anomalie di cui alcuni individui sono portatori esprime un giudizio sociale nei loro confronti (o un giudizio di valore negativo), se non addirittura una discriminazione che favorisce l'erosione della solidarietà che li riguarda.

L'impiego concreto del NIPT nell'ambito dell'attuale assistenza prenatale in Svizzera solleva nuove questioni eticamente rilevanti (Dondorp et al. 2015; Brauer et al. 2016): fino a che punto questo test aumenta o indebolisce l'autonomia riproduttiva delle coppie che aspettano un figlio? In che misura emergono nuovi compiti di sanità pubblica (*Public Health*)? In che modo i medici e le coppie possono affrontare correttamente i cosiddetti riscontri casuali? In che modo si potrebbe rendere accessibile equamente a tutti questo test, considerato il suo costo relativamente elevato? Vanno inoltre riesaminati nell'ambito del NIPT gli aspetti relativi alla commercializzazione dei test genetici, della gestione delle conoscenze genetiche e del rapporto costi-benefici delle misure finanziate dai poteri pubblici.

La CNE ha deciso di redigere un breve parere concentrandosi su tre aspetti densi di sfide. I primi due: la comunicazione del sesso dell'embrione o del feto (**3.2.**) e l'importanza della gravità di una malattia o di un'anomalia dell'embrione o del feto (**3.3**) svolgono un ruolo importante anche nell'ambito della revisione della LEGU. E appare evidente che si tratti di questioni particolarmente delicate da un punto di vista etico, nella misura in cui necessitano di una revisione e di un disciplinamento giuridico più severi. Invece il terzo aspetto riguarda il rischio che il ricorso pratico al NIPT diventi routine (**3.4**), una problematica di fondo le cui preoccupazioni trovano già riscontro nella legge attraverso l'esigenza di un'adeguata informazione e consulenza.

1) Con la nozione di «giudizio di valore» ci si riferisce alla tesi secondo cui, sebbene la diagnosi genetica prenatale non discrimini *direttamente* le persone con disabilità, la selezione che ne consegue implica una svalutazione sociale *implicita o indiretta* delle persone con determinate caratteristiche o anomalie (Brauer et al 2016, 317 seg.).

3.2. Comunicazione del sesso del feto

Inizialmente la diagnosi prenatale non era finalizzata a individuare il sesso del nascituro per poter decidere in base a tale informazione se interrompere o proseguire la gravidanza.² Fin da principio, uno degli obiettivi era invece quello di determinare la presenza di malattie dovute alla mutazione dei cromosomi sessuali. Allo stato attuale, questo obiettivo non può essere raggiunto poiché i NIPT non permettono di dimostrare in modo inequivocabile singole mutazioni genetiche del cromosoma X o Y e in questo ambito non sono quindi ancora attendibili, contrariamente ai test diagnostici invasivi, che sono invece in grado di fornire risultati esatti.

Ovviamente la determinazione mirata del sesso dell'embrione mediante NIPT non è autorizzata poiché non correlata con la sua salute. Tuttavia qualsiasi analisi cromosomica, anche mediante NIPT, permette di diagnosticare con ampia attendibilità i cromosomi sessuali presenti, evidenziando di conseguenza, come referto collaterale, anche il sesso dell'embrione o del feto. Diversamente dalla diagnosi preimpianto, nell'ambito della quale l'embrione viabile è selezionato in vitro e non di rado, ad esempio negli Stati Uniti, risultano determinanti anche le caratteristiche sessuali (Baruch et al. 2008), la prassi del *family balancing* (decisione circa un numero equilibrato di figli di entrambi i sessi in una famiglia) o del *social sexing* (preferenza di un genere rispetto all'altro) implica un'interruzione della gravidanza. Ed è una decisione che solitamente pone la donna o la coppia davanti a un grande dilemma.

Costituiscono un caso particolare le alterazioni numeriche dei cromosomi sessuali, come la sindrome di Klinefelter (uomini con un cromosoma X in soprannumero) o la sindrome di Turner (donne con un unico cromosoma X). Tuttavia, dato che queste anomalie cromosomiche permettono di condurre una vita relativamente normale e priva di disturbi, alla luce delle informazioni fornite in questo senso anche dal NIPT, sorge spontaneo chiedersi se la sindrome di Klinefelter e la sindrome di Turner siano da considerare malattie o anomalie *gravi o sostanziali* tali (cfr. approfondimento al punto **3.3**) da giustificare una diagnosi prenatale.

Nell'ambito della revisione della LEGU si propone di consentire alle coppie di conoscere il sesso dell'embrione solo al termine della dodicesima settimana di gravidanza. Se secondo il medico vi è il rischio che la gravidanza sia interrotta per tale motivo l'informazione non può essere rivelata nemmeno successivamente. Questa proposta suscita reazioni controverse sia dal punto di vista etico che da quello giuridico. Trattandosi di un divieto legale e pertanto di una limitazione disposta dallo Stato del diritto di sapere e di avere accesso a informazioni disponibili sul patrimonio genetico nonché all'autonomia riproduttiva, necessita di una motivazione particolarmente convincente. Le opinioni sull'esistenza di una tale motivazione sono contrastanti. Un divieto potrebbe essere giustificato dalla volontà **(a)** di evitare conseguenze sociali irresponsabili o **(b)** di evitare decisioni sessiste e pertanto discriminanti. Quali sono le argomentazioni al riguardo e in che misura risultano convincenti?

2) In Paesi popolosi come Cina e India, la diagnostica prenatale ha prodotto una vera e propria prassi dell'aborto selettivo, nell'ambito del quale embrioni e feti di sesso femminile sono eliminati intenzionalmente, benché ad esempio in India la comunicazione del sesso del nascituro sia vietata e punita (The Pre-Natal Diagnostic Techniques (Regulation and Prevention of Misuse) Amendment Act, 1994). Questo fenomeno ha determinato un forte divario numerico tra maschi e femmine (George 2006; Hesketh 2011). Questa pratica illegale indiana è la dimostrazione del fatto che i divieti giuridici sono inefficaci se non associati a un cambiamento di mentalità in seno alla società.

(a) Evitare conseguenze sociali indesiderate

I divieti imposti nell'ambito del diritto di sapere e di avere accesso a informazioni e del diritto all'autonomia riproduttiva possono essere motivati dall'intento di evitare di mettere in pericolo un bene sociale prezioso. Infatti l'equilibrio di genere in seno alla popolazione è un bene sociale prezioso: una selezione prenatale unilaterale a favore dell'uno o dell'altro sesso potrebbe comportare enormi problemi sociali e giustificare pertanto un divieto di comunicare il sesso dell'embrione o del feto in gravidanza. Tuttavia, dato che la Svizzera per ora non soffre di un simile squilibrio, quest'argomentazione non basterebbe a legittimare un divieto nel contesto elvetico. Inoltre, la discussione non verte sul divieto di una determinazione mirata del sesso, quanto unicamente sulla questione del diritto di aver accesso a informazioni disponibili.

D'altro canto, vi è il rischio a livello socio-politico che le informazioni di natura genetica siano strumentalizzate nell'ambito della medicina riproduttiva per la gestione politica di determinati sviluppi demografici. Qualora fosse comunicato il sesso del nascituro, sarebbe in un certo senso più facile per il legislatore utilizzare queste conoscenze a fini politici. Pertanto, il divieto di comunicare il sesso potrebbe servire a rafforzare la protezione contro la discriminazione sancita dai diritti umani. A questo riguardo occorre rammentare che il timore di una manipolazione riguarda la *totalità delle informazioni* ottenute e rivelate prima della nascita. È difficile immaginare che al momento in Svizzera vi sia un interesse politico a manipolare o a modificare intenzionalmente l'equilibrio di genere nella società.³ È invece plausibile immaginare una strumentalizzazione riguardo ad embrioni affetti da trisomia 21. Questo emerge perlomeno implicitamente dal fatto che in Svizzera (e in molti altri Paesi del mondo) non viene *praticamente* esercitata *alcuna* pressione politica per negare ai futuri genitori l'accesso alle informazioni sulle trisomie.

(b) Evitare decisioni sessiste o discriminanti

In fondo la decisione dei futuri genitori in merito al sesso del loro bambino non è necessariamente riconducibile a motivi sessisti o discriminanti, come dimostrano esempi di famiglie numerose (Robertson 2001; Macklin 2010). Dal profilo etico-giuridico la questione di fondo è se *i motivi che inducono una donna o una coppia a interrompere la gravidanza debbano essere oggetto di un disciplinamento giuridico* (Brauer et al. 2015, cap. 6.1). Nell'ambito del vigente regime dei termini il legislatore aveva preso le distanze dall'idea di soppesare i motivi che spingono una donna ad abortire nelle prime dodici settimane di gravidanza. Tuttavia, oggi la questione va riesaminata poiché il NIPT può fornire le relative informazioni prima di tale termine.

Indipendentemente dal giudizio di fondo espresso nei confronti di un'interruzione di gravidanza che dipende sostanzialmente dalla determinazione dello statuto di embrioni e feto (cfr. parere CNE 22/2013 sulla procreazione con assistenza medica, cap. 2.1), qui si solleva il problema della diversa valutazione delle *interruzioni della gravidanza selettive* rispetto a quelle *elettive*. Nel caso delle interruzioni della gravidanza *elettive*, la decisione viene presa indipendentemente dalle caratteristiche dell'embrione o del feto, mentre nel caso delle interruzioni *selettive* è lo stato dell'embrione o del feto a determinare la

3) Nemmeno in Cina e in India esiste un interesse statale a determinare o favorire una selezione di genere. Tuttavia in Cina la politica del figlio unico e in India la politica dei matrimoni e l'usanza della dote (peraltro vietata) hanno contribuito in maniera decisiva a fare in modo che le donne incinte e le coppie decidano spesso di abortire quando scoprono di aspettare una bambina.

scelta di una donna o di una coppia. Riguardo agli aborti selettivi la questione etica e giuridica fondamentale è se dal punto di vista della singola donna o coppia e dal punto di vista del legislatore vi siano buoni motivi per condannare moralmente o vietare giuridicamente a determinate condizioni una simile scelta. Le risposte, che si tratti della morale individuale o della questione giuridica, implicano sempre un giudizio sul *valore di determinate caratteristiche umane o sull'accettabilità di certe forme di vita familiari*.

Nel limite del possibile, il legislatore dovrebbe prendere le distanze da questo genere di giudizi, sia perché riguardano l'ambito dell'autonomia riproduttiva sia perché mettono in discussione la dignità della vita umana, cui ogni individuo ha diritto indipendentemente dalle sue caratteristiche. Nell'ordinamento giuridico attuale, il legislatore tiene conto unicamente delle condizioni di esercizio dei diritti individuali, senza entrare in alcun momento nel merito delle decisioni prese dalle donne o dalle coppie, che rientrano nella sfera privata.

In generale, gli argomenti a favore del divieto legale di comunicare il sesso durante le prime dodici settimane di gravidanza sono poco convincenti. Evidentemente, ciò è dovuto soprattutto al fatto che il legislatore vuole proteggere la vita delle persone con determinate caratteristiche (in questo caso il sesso femminile) escludendo nel contempo da questa protezione la vita delle persone con altre caratteristiche (in questo caso embrioni o feti affetti da trisomie 21, 13 o 18). È totalmente diverso se a decidere delle caratteristiche degne di protezione sia una donna o una coppia oppure il legislatore; nel primo caso si tratta di una decisione individuale basata su una valutazione personale della situazione, mentre nel secondo caso si tratta di un giudizio di valore espresso dallo Stato, proprio per questo problematico.

Un tentativo di mitigare le conseguenze di questo dilemma dal punto di vista del legislatore consiste nel consentire la diagnostica prenatale unicamente nel caso di malattie o disturbi *particolarmente gravi*, distogliendo così l'attenzione dalle anomalie o dalle limitazioni e concentrandola su *dolori e sofferenze insopportabili* che potrebbero essere evitati con l'ausilio dei test prenatali e una conseguente interruzione della gravidanza. Il giudizio etico su questo tentativo è trattato nel prossimo punto.

3.3 Importanza della gravità di una malattia o di un'anomalia

Con la revisione della LEGU (cfr. rapporto esplicativo con riferimento esplicito all'introduzione del NIPT), il legislatore intende consentire l'esecuzione di esami prenatali unicamente allo scopo di accertare le caratteristiche *che nuocciono direttamente e sostanzialmente alla salute dell'embrione o del feto* e limitare il diritto a conoscere referti di esami alle caratteristiche *che pregiudicano direttamente e sostanzialmente* la salute del nascituro.

Anche queste limitazioni sono controverse sotto il profilo etico e giuridico. Precisare in modo giuridicamente oggettivo la disposizione con «direttamente e sostanzialmente» elencando determinate malattie e disabilità di natura genetica, sarebbe discriminante e inammissibile perché minerebbe l'autopercezione e l'autoconsiderazione dei diretti interessati. Una formulazione aperta ha per contro lo svantaggio di non offrire un criterio della differenza concretamente applicabile e pertanto, in caso di controversia, sarebbe di scarso aiuto. D'altra parte, affidare una simile valutazione alla discrezionalità rischia di spalancare le porte all'arbitrio. Sorge quindi spontaneo chiedersi cosa s'intenda in questo contesto per «grave», e «sostanziale» e cosa s'intenda invece per «lieve» o «non sostanziale» riferito alla salute di un futuro

essere umano. Dove si situano i confini? Da quale punto di vista si opera questa suddivisione e si emette questa valutazione? Dal punto di vista del legislatore, della società, di un medico, di un embrione nonché futuro essere umano o dei genitori? La gravità di una caratteristica patologica può essere determinata in modo oggettivo, indipendentemente da singoli interessi e da contesti sociali? Nel commento al nuovo articolo 15 del rapporto esplicativo concernente la revisione totale della LEGU si legge: possono essere esaminate solo le caratteristiche che pregiudicano *la qualità di vita in modo duraturo e sostanziale*. Resta tuttavia il dubbio su cosa ciò significhi concretamente.

Anche in questo caso, il legislatore si trova dinnanzi al dilemma già evocato al punto **3.2**: da un lato il crescente rischio di discriminazione e stigmatizzazione qualora l'esecuzione di un test genetico implichi il disciplinamento giuridico della gravità di un disturbo o di un'anomalia, producendo indirettamente una sorta di distinzione, involontaria, tra la vita degna e non degna di essere vissuta. D'altra parte, affidare le condizioni che giustificano l'interruzione di una gravidanza alla discrezionalità comporta il rischio che si ricorra ad aborti per questioni di poco conto o per «mancanza di perfezione» della situazione prospettata. Quest'ultimo problema è rafforzato dal fatto che nell'embrione o nel feto vengono rilevate con crescente frequenza microdelezioni e microduplicazioni cromosomiche, i cui effetti fenotipici possono essere molto diversi.

Perché dunque optare per queste formulazioni restrittive? Le vaghe precisazioni esistenti o proposte nella maggior parte dei pareri, delle direttive e dei contributi di natura etica, hanno una *funzione appellativa e rimandano al presupposto normativo implicito* della dignità di ogni vita umana. Pertanto il legislatore dovrebbe mantenerle come se fossero il minore dei mali, mettendo in conto la loro già accennata mancanza di chiarezza. Bisognerebbe ad esempio evitare che anche i più piccoli sintomi di malattia siano considerati un criterio per legittimare un esame genetico sull'embrione o sul feto. Il legislatore lascia intendere l'impossibilità di giustificare il ricorso ad esami genetici e la conseguente selezione a ogni minima variazione rispetto alla definizione di normalità. A questo si associa l'obbligo di tutte le parti in causa di esaminare unicamente la predisposizione di embrioni e feti a sviluppare malattie e disabilità *gravi*. Un simile appello assume pertanto un peso maggiore se si considera che da tempo la diagnosi prenatale è diventata una routine e il rifiuto di madri o genitori a sottoporvisi ha ormai assunto una dimensione politica che può essere associata al rischio di stigmatizzazione e discriminazione (vedi punto **3.4.**). Le precisazioni «direttamente e sostanzialmente» e «malattia grave» sono formulate volutamente in modo aperto, per evidenziare il peso della responsabilità decisionale, tuttavia senza discriminare né limitare la libertà decisionale di donne e coppie.

Nonostante questa valutazione fondamentalmente positiva delle restrizioni della legge, avvalorata anche dalla letteratura etico-scientifica con riferimento all'intelligibilità intuitiva e al pericolo di ampliare il fenomeno (effetto *Slippery Slope*), occorre rammentare l'incertezza associata a una diagnosi predittiva della gravità di un'anomalia genetica: questo vale ad esempio per molti tipi di microdelezioni o di microduplicazioni cromosomiche⁴, ma anche per le malattie monogeniche.

4) Viste le crescenti conoscenze nell'ambito delle microdelezioni, la letteratura scientifica propone una differenziazione molto vaga della disabilità: grave, media, leggera-piccola, leggerissima-inesistente, inesistente.

Dopo tutto non è possibile dare una valenza oggettiva né generica alla gravità o alla sopportabilità soggettiva di una limitazione o di un'anomalia di cui l'embrione o il feto è portatore. Di conseguenza, l'unico criterio possibile rimane la decisione personale dei genitori (Karpin & Savell 2012). Di principio bisogna presumere che una donna incinta (o una coppia in attesa di un figlio) sia in grado, in base a informazioni e a una consulenza complete e adeguate, di valutare la propria situazione e di capire quali disabilità o anomalie dell'embrione o del feto ritiene sufficientemente gravi e sostanziali da giustificare il ricorso a una diagnosi genetica e a un eventuale interruzione selettiva della gravidanza (Wiesemann 2006).

Non bisogna infine trascurare un aspetto sociale di queste decisioni: se i genitori considerano ragionevole o meno pensare di vivere con un figlio affetto da una determinata disabilità dipenderà anche dal significato conferito a tale anomalia dalla società reale nella quale sarà chiamato a vivere il nascituro. La gravità o l'irrilevanza di un'anomalia o patologia nella biografia di una persona dipende sempre anche dal contesto con il quale sono confrontate le persone con disabilità: anche la società (strutture sociali, mentalità e ideali legati a certi pregiudizi, organizzazione delle istituzioni) rende invalide le persone tanto quanto le anomalie o le malattie.

3.4. Rischio di una routinizzazione

Se l'importanza e la valutazione degli aspetti discussi finora sono eticamente controverse, in linea di principio il rischio che il ricorso al NIPT diventi una routine non viene praticamente posto in discussione⁵. In realtà esiste un quadro giuridico teso a impedire la banalizzazione di questo genere di esami (consulenza genetica). Tuttavia, sia il rischio e le possibili conseguenze sia le possibilità di impedire che tali conseguenze si verifichino provocano reazioni diverse.

Per routinizzazione s'intende nel singolo caso il ricorso non ponderato al NIPT, praticato quasi «automaticamente» come una sorta di partecipazione acritica delle donne incinte a un programma di screening consolidato. Nell'ottica di questa «normalizzazione» o «standardizzazione» delle nuove tecniche diagnostiche in gravidanza si pone l'esigenza, dal punto di vista etico, di valutare se e in caso affermativo come contrastare efficacemente questo rischio.

Da una parte il rischio di una routinizzazione e di un impiego non autodeterminato del NIPT è accresciuto in primis dagli interessi commerciali delle aziende produttrici. Le presentazioni pubblicate sui siti Internet sottolineano i vantaggi del test sottacendone i limiti. Ciò potrebbe indurre in errore anche i medici, portandoli a sopravvalutare i risultati forniti dal NIPT come primo test di depistaggio. Potrebbe essere incoraggiata anche la mentalità del depistaggio, che in un certo senso è considerata una componente scontata di una corretta prevenzione medica in gravidanza e tende a liquidare come noiose pratiche burocratiche l'informazione e la consulenza. In questo senso si parla già da anni di una medicalizzazione della gravidanza favorita dalle possibilità tecniche e solo in parte sensata. In effetti, sembra difficile trovare in un momento adeguato all'inizio della gravidanza informazioni e consulenze non direttive ma di qualità, fornite da perso-

5) Il *Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique* nel suo parere n. 66 del 9 maggio 2016 relativo alle sfide etiche poste dalla diagnosi prenatale non invasiva (NIPT) per le trisomie 21, 13 e 18 affronta questa problematica nella prospettiva del «rischio di banalizzazione» del test (cfr. 2016).

nale competente. La ragion d'essere del NIPT risiede per ora nel maggiore tasso di individuazione delle trisomie 21, 13 e 18. Questo obiettivo potrebbe essere considerato a torto una misura di salute pubblica, benché il NIPT dovrebbe servire unicamente a favorire l'autonomia riproduttiva.

D'altra parte il NIPT è solo un'offerta in più tra le tante e il suo impiego non implica alcun obbligo per la donna in gravidanza. La decisione di ricorrervi rientra nella sfera dell'autonomia riproduttiva della donna e della coppia e presuppone una consulenza non direttiva. Dopo tutto, l'obiettivo del NIPT è quello di consentire una decisione informata e non di eliminare determinati embrioni o feti. Il fatto che oggi sia proposto come secondo test di screening e rimborsato per le coppie a rischio va inteso come un complemento al test usuale del primo trimestre. In questo caso, il suo impiego come secondo esame consente una migliore gestione dell'informazione e diminuisce i rischi di routinizzazione (*Comité consultatif de bioéthique de Belgique*, 2016). In fondo si tratta proprio di garantire che ci si sottoponga al NIPT come scelta individuale e responsabile. La sfida non consiste tanto in un ricorso standardizzato o sistematico a questo esame quanto piuttosto nella determinazione di precise condizioni che permettano di prendere questa difficile decisione.

Prevenire è possibile, ad esempio migliorando la qualità dell'informazione e della consulenza, comunicando in maniera comprensibile i vantaggi del NIPT ma anche i suoi limiti, illustrando con parole semplici il problema dei riscontri casuali (*incidental findings*), evocando la possibilità di convivere con un'anomalia o una malattia, presentando le prestazioni e le risorse disponibili, comprese le misure preventive e terapeutiche. Essendo la valutazione soggettiva una componente fondamentale della scelta autonoma, bisognerebbe garantire le condizioni per consentirla e sostenerla, come il diritto di sapere e non sapere, il diritto di rifiutare di sottoporsi al NIPT e la non discriminazione. L'assunzione dei costi del NIPT da parte dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie⁶ per le donne che presentano un rischio accresciuto di dare alla luce un figlio affetto da trisomia garantisce sia un accesso paritario al NIPT sia l'autodeterminazione. Non mira tuttavia a incentivare l'uso del test, benché possa sussistere una correlazione tra il finanziamento e il rischio di una routinizzazione.

6) L'allegato 3 (Elenco delle analisi, EA) dell'ordinanza del DFI del 29 settembre 1995 sulle prestazioni dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (ordinanza sulle prestazioni, OPre) contiene l'elenco delle analisi rimborsate come prestazioni obbligatorie. Si tratta di un elenco positivo, il che significa che l'assicurazione malattie può rimborsare solo le analisi riportate nell'elenco (art. 34 cpv. 1 LAMal). Secondo l'EA possono essere rimborsate unicamente le spese dei test prenatali non invasivi (NIPT) effettuati per individuare le trisomie 21, 18 e 13 e non per indagare altre anomalie genetiche nel feto (anomalie dei cromosomi sessuali o microdelezioni).

4. Conclusioni

Le opzioni nell'ambito della diagnostica prenatale aumentano da anni e le innovazioni tecnologiche offrono la possibilità di ottenere riscontri relativamente precisi sullo stato dell'embrione o del feto in uno stadio sempre più precoce della gravidanza. Il NIPT viene tematizzato nell'ambito della revisione totale della LEGU. La sua introduzione solleva nuovamente gli stessi interrogativi etici posti in passato da altre metodologie di diagnostica prenatale. Sono eticamente rilevanti le tematiche concernenti la prassi dell'interruzione selettiva della gravidanza, la routinizzazione di test e procedure, la messa a punto di una consulenza adeguata, l'estensione dello screening a disturbi di lievi entità o a criteri irrilevanti per la salute, come il sesso del nascituro, l'impiego adeguato alle informazioni genetiche, il disciplinamento delle possibilità di accedere agli esami e del loro finanziamento pubblico, le conseguenze sociali indesiderate come un'ulteriore medicalizzazione della gravidanza o una possibile crescente pressione sulle coppie ad avvalersi dei test esistenti e collaudati. Le questioni suscitate dall'introduzione del NIPT sono le stesse, anche se cambia parzialmente la forma perché questo metodo fornisce risultati in una fase relativamente precoce della gravidanza, è commercializzato a livello internazionale, consente di sottoporre a screening tutte le donne incinte e i suoi risultati non di rado danno adito a interpretazioni errate.

In questo contesto, la CNE ha deciso di approfondire tre aspetti e di rivolgere al legislatore alcune raccomandazioni concernenti: **(1)** la questione della comunicazione del sesso dell'embrione nelle prime dodici settimane di gestazione, **(2)** il criterio del pregiudizio sostanziale alla salute **(3)** le conseguenze di una routinizzazione nell'impiego del NIPT. Riguardo al primo aspetto non emergono argomenti convincenti a favore di un divieto. Benché rispetto al secondo aspetto (criterio della sostanzialità di un'anomalia patologica dell'embrione o del feto) emergano alcune incertezze, prevalgono le ragioni per mantenere questo criterio di limitazione a tutela della vita prenatale. Infine, riferendosi all'innegabile rischio di una routinizzazione, intesa come un ricorso quasi «automatico» e non ponderato al NIPT, la CNE ritiene particolarmente importanti all'ora attuale i provvedimenti tesi a contrastarlo.

Le tre problematiche oggetto delle raccomandazioni sono relativizzate dal fatto che il NIPT è attualmente impiegato come secondo test di screening.

5. Raccomandazioni

L'introduzione del NIPT solleva numerose questioni di natura etica. Con il moltiplicarsi delle opzioni aumenta anche la responsabilità delle copie e della società. Per cogliere le sfide che ne derivano è fondamentale che i diretti interessati siano consapevoli delle proprie responsabilità.

- 1.** Attualmente la legge vieta l'esecuzione di esami prenatali allo scopo di determinare il sesso del nascituro. Ma se un esame effettuato per scopi sanitari rivela anche il sesso di un embrione non vi è alcun motivo convincente per vietarne la comunicazione. Innanzitutto in Svizzera non esiste una prassi della selezione di genere che giustificherebbe un divieto legislativo di comunicare il sesso del nascituro. In secondo luogo, un divieto di comunicare il sesso dell'embrione sarebbe in contraddizione con il regime dei termini e di conseguenza con l'autonomia riproduttiva. Terzo, il legislatore dovrebbe assolutamente evitare di proteggere embrioni e feti con particolari caratteristiche più di altri, per non correre il rischio di una distinzione tra la vita degna e non degna di essere vissuta.
- 2.** La precisazione circa la sostanzialità di un pregiudizio alla salute di embrioni o feti per autorizzare l'impiego di un esame prenatale ha innanzitutto una funzione appellativa e rimanda al presupposto normativo implicito della dignità di ogni vita umana. Il legislatore dovrebbe pertanto recepire questa limitazione. Tuttavia la decisione di accogliere o rifiutare una vita umana a causa di determinate caratteristiche relative alla sua salute dovrebbe spettare il più possibile ai futuri genitori ed essere dettata dal legislatore solo per gli aspetti strettamente necessari. Parallelamente, in virtù della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità, bisognerebbe eliminare gli ostacoli istituzionali e sociali che continuano a complicare la vita quotidiana delle persone con disabilità. Infatti, anche la società con le sue strutture sociali, la mentalità radicata e l'organizzazione delle istituzioni limita le persone tanto quanto le anomalie o le malattie.
- 3.** Prima di eseguire un test prenatale, i genitori dovrebbero sempre poter beneficiare di un'informazione e di una consulenza non direttiva, comprensibile, affidabile e di sostegno fornita da personale competente. Anche nei casi in cui gli esami rivelino risultati di difficile accettazione, bisognerebbe garantire una buona consulenza e un'assistenza empatica ai diretti interessati. Secondo la CNE è urgente promuovere la formazione, la specializzazione e il perfezionamento dei professionisti attivi in questo ambito. Ritiene inoltre che il tempo di lavoro destinato dai futuri genitori alla consulenza e all'assistenza debba essere adeguatamente riconosciuto.

6. Bibliografia e testi di approfondimento

Baruch S et al. (2008). Genetic testing of embryos: practices and perspectives of US in vitro fertilization clinics. *Fertility and Sterility* 89(5): 1053–1058.

Brauer S et al. (2016). *Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft*. Zürich, Hochschulverlag ETH.

Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique (2016). Avis n° 66 du 9 mai 2016 relatif aux défis éthiques posés par le diagnostic prénatal non-invasif (NIPT) pour les trisomies 21, 13, 18.

Commissione nazionale d'etica per la medicina umana (CNE, 2005), Diagnostica preimpianto, Parere n. 10; consultabile all'indirizzo: www.bag.admin.ch/nek-cne/04229/04232/index.html?lang=it

Commissione nazionale d'etica per la medicina umana (CNE, 2007), Diagnostica preimpianto II: Questioni particolari sulla normativa legale e per la tipizzazione HLA, Parere n. 14; consultabile all'indirizzo: www.bag.admin.ch/nek-cne/04229/04232/index.html?lang=it

Commissione nazionale d'etica per la medicina umana (CNE, 2013), La procreazione con assistenza medica. Considerazioni etiche e proposte per il futuro, Parere n. 22; consultabile all'indirizzo: http://www.nek-cne.ch/fileadmin/nek-cne-dateien/Themen/Stellungnahmen/NEK_Fortpflanzungsmedizin_it.pdf

Dipartimento federale dell'interno DFI (2016). Revisione totale della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU). Rapporto sui risultati della procedura di consultazione; consultabile all'indirizzo: C:\Users\utente\AppData\Local\Temp\LEGU_Rapporto-risultati_it.pdf)

Dipartimento federale dell'interno DFI (2012). Avamprogetto di modifica dell'articolo 119 Cost. e della legge sulla medicina della procreazione (diagnostica preimpianto). Risultati della procedura di consultazione (29 giugno – 30 settembre 2011), consultabile all'indirizzo: C:\Users\utente\AppData\Local\Temp\Vernehmlassungsbericht_120315_it_final.pdf

Dondorp W et al. (2015). Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening. *European Journal of Human Genetics* 23(11): 1438-1450.

George SM (2006). Millions of missing girls: from fetal sexing to high technology sex selection in India. *Prenatal Diagnosis* 26(7): 604-9.

Grody, W.W. (2016). Where to Draw the Boundaries for Prenatal Carrier Screening. *JAMA* 316(7): 717-719.

Haque, I. S., Lazarin, G. A., Kang, H. P., Evans, E. A., Goldberg, J. D. & Wapner, R. J. (2016). Modeled Fetal Risk of Genetic Diseases Identified by Expanded Carrier Screening. *JAMA* 316(7): 734-742.

Hesketh T (2011). Selecting sex: the effects of preferring sons. *Early Human Development* 87(11): 759-61.

Karpin I & Savell K (2012). *Perfecting Pregnancy. Law, Disability, and the Future of Reproduction*. Cambridge, Cambridge University Press

Kitzman JO et al. (2012). Noninvasive whole-genome sequencing of a human fetus. *Sci Transl Med*. 4(137): 137ra76.

Legge federale dell'8 ottobre 2004 sugli esami genetici sull'essere umano, RS 810.12, consultabile all'indirizzo: <https://www.admin.ch/opc/it/classified-compilation/20011087/index.html>

Macklin R (2010). The ethics of sex selection and family balancing. *Semin Reprod Med*. 28(4): 315-21.

McCarthy D (2001). Why sex selection should be legal. *Journal of Medical Ethics* 27(5): 302-307.

OFSP (2015). Fiche d'information. Dépistage prénatal de la trisomie. Accessible à l'adresse: <http://www.news.admin.ch/NSBSubscriber/message/attachments/40279.pdf> (consulté le 16.03.16).

Robertson JA (2001). Preconception gender selection. *American Journal of Bioethics* 1(1): 2-9.

Sandel M (2009). *The Case against Perfection: Ethics in the Age of Genetic Engineering*. Cambridge.

Van Schendel, R. V., Kleinveld, J. H., Dondorp, W. J., Timmermans, D. R. M., Holtkamp, K. C. A., Karsten, M. et al. (2014). Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *European Journal of Human Genetics* 22: 1345-1350.

Wapner RJ et al. (2015). Expanding the scope of noninvasive prenatal testing: detection of fetal microdeletion syndromes. *American Journal of Obstetrics & Gynecology* 212(3): 332.e1-332.e9.

Wiesemann C (2006). *Von der Verantwortung, ein Kind zu bekommen. Eine Ethik der Elternschaft*, München.

Questo documento è stato approvato dalla Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana il 9 dicembre 2016.

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. med. Hélène Beutler

Prof. Dr. med. Samia Hurst

Prof. Dr. iur. Valérie Junod

Prof. Dr. theol. Frank Mathwig

Prof. Dr. med. Paolo Merlani

Dr. med. Karen Nestor

Prof. Dr. phil. François-Xavier Putallaz

Prof. Dr. rer. oec. Katja Rost

Dr. med. Benno Röthlisberger

Prof. Dr. iur. Bernhard Rütsche

PD Maya Shaha RN PhD

Prof. Dr. iur. Brigitte Tag

PD Dr. med. Dorothea Wunder

Grafica e layout

Jordi SA, Aemmenmattstrasse 22, 3123 Belp

Segreteria

Responsabile della segreteria

Dr. rer. soc. Elisabeth Ehrensperger

Collaboratore scientifico

Dr. phil. Simone Romagnoli

Il parere è pubblicato in tedesco, francese e italiano.

La versione originale è quella tedesca.

© 2017 Commissione nazionale d'etica per la medicina, Berna.

Riproduzione consentita con indicazione della fonte.



**Commissione nazionale d'etica
in materia di medicina umana CNE**

CH-3003 Berna

Telefono +41 58 464 02 36

Fax +41 58 462 62 33

info@nek-cne.admin.ch

www.nek-cne.ch