



Nationale Ethikkommission im Bereich Humanmedizin  
Commission nationale d'éthique pour la médecine humaine  
Commissione nazionale d'etica per la medicina  
Swiss National Advisory Commission on Biomedical Ethics

# **Diagnostica preimpianto II**

## **Questioni particolari sulla normativa legale e per la tipizzazione HLA**

**Parere n. 14/2007**

Berna, novembre 2007

## Sigla editoriale

- Editore:** Commissione nazionale d'etica per la medicina (CNE)
- Direzione della produzione:** Csongor Kozma
- Traduzione:** Nicola Bernasconi, Leontica
- Grafica e layout:** Sandra Bongard, Nidau
- Recapito:** [www.nek-cne.ch](http://www.nek-cne.ch) oppure Segretariato NEK-CNE, c/o UFSP, 3003 Berna
- Contatto:** [nek-cne@bag.admin.ch](mailto:nek-cne@bag.admin.ch)

Il rapporto è stato pubblicato in tedesco e francese in versione integrale e in italiano e inglese in versione sintetica.

© 2006 Commissione nazionale d'etica, Berna

Riproduzione consentita con indicazione della fonte.

Per le domande precise la Commissione ringrazia Matthias Till Bürgin, il dr. Martin Götz, Peter Forster e Renate Zaugg, responsabili presso l'UFSP del progetto per l'elaborazione di una legge sulla diagnostica preimpianto.

Fanno parte del gruppo di lavoro il dr. med. Judit Pòk-Lundquist (presidente), il prof. dr. phil. nat. Sabina Gallati, il prof. dr. iur. Olivier Guillod, il prof. dr. phil. Alex Mauron, il prof. dr. med. Hansjakob Müller e il prof. dr. phil. Christoph Rehmann-Sutter.

# 1. Introduzione

Gli sviluppi della genetica medica e della medicina della procreazione pongono lo Stato dinanzi a diversi compiti normativi e permettono nuovi margini decisionali in parte connessi con nuovi dilemmi concernenti decisioni di natura etica. La medicalizzazione della procreazione ha trasformato la situazione delle coppie sterili. Esse sono divenute una nuova categoria di pazienti non affetti da malattie, per lo meno non nel senso stretto del termine. Le persone che in passato erano destinate a vivere con la sterilità oggi giorno sono poste dinanzi alla scelta di decidere se ricorrere all'assistenza medica. Da quando esiste la medicina le persone affette da problemi di sterilità hanno fatto ricorso all'assistenza medica. Attualmente i metodi a loro disposizione sono divenuti più efficienti che in passato senza tuttavia raggiungere un'efficacia assoluta. La capacità di procreare è divenuta una funzione svolta da un organo e, in caso di una sua disfunzione, si può fare capo all'assistenza medica.

Per la coppia le questioni etiche che si pongono vanno ben oltre la decisione di ricorrere a un metodo tecnologico o no. Anche per lo Stato non si tratta soltanto di stabilire se una determinata tecnica debba essere autorizzata o vietata. Occorre esaminare questioni relative al senso e alla percezione culturale di fecondità e infertilità, come pure questioni relative ai processi decisionali e al contesto sociale.

**Alcune riflessioni fondamentali in materia di etica giuridica:** La diagnostica preimpianto (PID) si integra nella pratica della medicina della procreazione perché tecnicamente presuppone una fecondazione in vitro (IVF). Una legge concernente la diagnostica preimpianto costituisce pertanto un'evoluzione della normativa in materia di medicina della procreazione.

Per quanto concerne l'adozione di leggi in proposito, occorre valutare se sia generalmente preferibile che un determinato ambito sia disciplinato per legge, o se non sia invece meglio lasciare che siano gli interessati a decidere nel singolo caso, secondo scienza e coscienza e in base alla loro esperienza diretta delle circostanze – magari con l'assistenza di direttive medico-etiche. Gli atti medici in materia di procreazione tangono di massima un ambito nel quale le coppie chiedono con ragione di non sottostare a normative statali. Valgono il diritto alla libertà personale e la protezione della sfera privata.

La procreazione è nel contempo un ambito in cui si scontrano numerose e, in parte, intense aspettative di natura morale. Lo Stato non deve semplicemente operare per poter imporre una determinata morale con l'ausilio delle leggi. Occorre piuttosto aspirare ad acquisire una coscienza acuta e differenziata del bene giuridico da tutelare. D'altronde, nemmeno uno Stato pluralista può adottare un atteggiamento qualsiasi nei confronti dei primi stadi della vita umana, vita che fin da quel momento incarna valori fondamentali sui quali poggia lo Stato pluralista e organizzato democraticamente.

Visto che adempie la particolare funzione di stabilire quanto debba essere considerato vincolante per chiunque, il diritto svolge un ruolo importante nell'ambito di giudizi di valori assai complessi e definisce di conseguenza il margine esterno della libertà decisionale. Il diritto non è il solo ambito normativo della nostra società. Vi sono altri livelli retti da norme (soft law / direttive, morale, ma anche la responsabilità dei singoli individui) che completano le disposizioni delle leggi e concorrono con queste ultime nel dare una struttura alla pratica e all'interpretazione del diritto.

Esprimendosi in maniera dettagliata sul tema della diagnostica preimpianto nel suo parere n. 10/2005, la Commissione nazionale d'etica ha preso una posizione che si è concentrata sull'esame dell'opportunità di sostituire il divieto legale con una normativa differenziata. Una forte maggioranza della commissione ha raccomandato al legislatore di autorizzare la diagnostica preimpianto in un ambito ben delimitato. Sono stati espressamente formulati i motivi che la Commissione ritiene favorevoli e quelli che considera contrari. Nel contempo, la

Commissione ha presentato i tratti fondamentali di una proposta che mostra come potrebbe essere strutturata una normativa di autorizzazione, quali dovrebbero essere le indicazioni per permettere la diagnostica preimpianto e dove la legge dovrebbe cautelarsi contro gli abusi. Votando su una mozione presentata dal Consigliere nazionale Felix Gutzwiller, le due Camere del Parlamento hanno adottato una decisione chiaramente favorevole all'elaborazione di una proposta legislativa a tale riguardo.

I lavori preliminari necessari per l'elaborazione di una tale legge hanno sollevato una serie di questioni etiche che il parere del 2005 non aveva ancora trattato o non aveva trattato in maniera sufficientemente dettagliata. In campo medico sono inoltre intervenuti nuovi sviluppi per i quali occorre ora eseguire analisi più differenziate nel quadro di un secondo parere su questo complesso di temi: la possibilità di scegliere un futuro donatore di tessuti eseguendo la diagnostica preimpianto secondo criteri immunologici, le possibilità di trasferire gli embrioni soltanto dopo cinque giorni e i progressi in materia di embriobiopsia. La CNE presenta in questa sede un'analisi etica complementare di queste questioni che si ricollega alle analisi effettuate nel parere 10/2005 e le porta avanti. Essa profitta di questa occasione per rispondere anche alle domande sottopostole nella primavera 2007 dall'Ufficio federale della sanità pubblica che dirige i lavori per l'elaborazione di una legge sulla diagnostica preimpianto.

In questa sede vengono trattate soltanto le questioni relative alla legge sulla medicina della procreazione direttamente connesse con la normativa in materia di diagnostica preimpianto. Si rinuncia anche alla redazione di nuovi capitoli per illustrare gli aspetti medico-biologici del discorso. A tale riguardo la Commissione rinvia ai corrispondenti capitoli del parere 10/2005 e al glossario in allegato. Sono peraltro direttamente menzionati nel testo gli aspetti biomedici o tecnologici che hanno acquisito particolare importanza.

## 2. Osservazioni fondamentali

### 2.1 Percezione della PID: prospettive e contesto

Il significato morale e il significato etico della diagnostica preimpianto (PID), come anche la sua ambivalenza, si distinguono nettamente tra loro nei diversi contesti in cui vengono percepiti. Queste distinzioni divengono manifeste quando ci si sofferma a considerare la medicina genetica, la medicina della procreazione, la prospettiva dei pazienti e la discussione pubblica nei media.

Per quanto concerne la **pratica della medicina genetica** la PID è un'offerta rivolta alle coppie esposte a un forte rischio genetico di mettere al mondo figli disabili. Grazie alla PID si può evitare la trasmissione della predisposizione alla malattia. Ricorrono a una consulenza di medicina genetica le coppie che, nonostante i rischi genetici che sono loro noti, vogliono avere un figlio sano e, grazie alla PID, possono avere un figlio che non sia affetto dalla malattia parentata. Accertando fin da prima della gravidanza se l'embrione è portatore della predisposizione alla malattia si può evitare che, dopo l'inizio di un «tentativo» di gravidanza, i pazienti si trovino nella difficile situazione di doversi sottoporre a una diagnosi genetica prenatale (PND) che, in caso di riscontro positivo, sfocia in un'interruzione di gravidanza. In questo senso, la PID rappresenta un'estensione dell'offerta di assistenza medico-genetica nell'interesse dei pazienti, poggiando perciò su una motivazione di natura medico-etica. Tuttavia, per le coppie la PID non costituisce semplicemente una forma di PND anticipata, dal momento che rende necessaria una fecondazione in vitro (IVF) con una stimolazione ormonale della donna e visto che, a differenza della PND dopo una fecondazione «naturale», ne derivano pesanti effetti secondari.

L'interruzione nello stadio embrionale o fetale dello sviluppo dell'individuo riconosciuto come portatore della predisposizione a una malattia è una conseguenza comune alla PND e alla PID. Si tratta di una forma di prevenzione che non agisce sull'individuo impedendo l'insorgenza di una malattia, ma impedisce lo sviluppo di un individuo portatore della malattia.

Per quanto concerne la percezione della **medicina della procreazione** due aspetti hanno particolare importanza in relazione alla PID: (1) il buon esito del trasferimento dell'embrione e (2) la facoltà di impedire gravidanze plurime. Raggiungere questi obiettivi è possibile selezionando gli embrioni che hanno buone opportunità di annidarsi nella mucosa uterina e di generare un bambino sano. Ciò rappresenta un miglioramento del trattamento terapeutico ed è giustificato dagli interessi dei pazienti.

Oltre all'esame di criteri morfologici e di biologia dello sviluppo, a tal fine si utilizza anche lo screening dell'aneuploidia (AS) o lo screening preimpianto (PIS). Si tratta innanzitutto di cercare le aberrazioni del numero dei cromosomi verificatesi recentemente. Attualmente, l'AS e il PIS sono impiegati unicamente per verificare il numero dei singoli cromosomi. Oggigiorno il contenuto genetico di una singola cellula non può ancora essere interamente controllato. Tuttavia la PID permette di controllare se si è in presenza di una mutazione nota e definita – un'anomalia cromosomica familiare o un difetto genetico – o no.

La pratica della medicina della procreazione considera pertanto la PID sotto una doppia prospettiva. Da una parte, la PID può essere eseguita soltanto se l'IVF produce un numero sufficiente di embrioni. Dall'altra, la PID permette di meglio gestire i rischi del trattamento di medicina della procreazione, visto che, prima del trasferimento dell'embrione, si esegue uno AS/PIS. Queste possibilità rappresentano un complemento all'IVF senza presupporre problemi genetici familiari.

Per riuscire a prelevare una cellula dall'embrione senza danneggiarlo (embriobiopsia), la PID e gli AS/PIS richiedono inoltre tecniche di manipolazione a livello microscopico altamente

sviluppate. Il laboratorio deve permettere un'esecuzione affidabile e selettiva di esami genetici rapidi e mirati su una singola cellula.

Per le **coppie** che sono confrontate a un rischio genetico familiare noto, la PID rappresenta un'alternativa alla diagnosi prenatale tradizionale e offre di conseguenza un'opportunità per evitare le gravi difficoltà insite nelle probabili e ripetute interruzioni di successivi «tentativi» di gravidanza. Queste coppie hanno la possibilità di fare un figlio che non sia affetto da una nota malattia genetica. A tal fine devono però accettare di sottoporsi al trattamento dell'IVF. La PID è stata sviluppata per raggiungere questo obiettivo che, dal profilo etico, come ha fatto notare la CNE, rappresenta la principale indicazione per la PID. Si trova anche al centro delle discussioni che hanno portato alla raccomandazione della CNE di sostituire al divieto una normativa differenziata.

Nel dibattito pubblico sulla morale e l'etica giuridica condotto soprattutto nei **media**, la PID è spesso messa in relazione con l'eugenetica che consiste nel selezionare esseri umani in base alle caratteristiche auspiccate e nell'eliminare quelli indesiderati. Il dibattito rivela la preoccupazione che un'applicazione avventata della PID porti a una società divisa in due classi genetiche. Visto che la PID genera una situazione in cui pochi embrioni sono ritenuti al termine di una selezione operata secondo criteri genetici, coloro che considerano un embrione come una persona la rifiutano. A ciò si ricollega la nozione allarmante dal profilo morale del «designer baby» che è nel frattempo divenuta la formula che i media internazionali usano per designare la PID. Se considerata con attenzione questa definizione si rivela errata anche materialmente e infatti non viene impiegata nella letteratura specializzata medico-genetica.

Il linguaggio utilizzato per descrivere un'azione contiene per lo più pregiudizi di natura morale e convoglia immagini dalle implicazioni morali. In funzione del cambiamento del contesto si impiegano parole diverse da cui risultano differenti associazioni di natura morale. La problematica è posta in un contesto etico differente a seconda che si definisca la PID «come la tecnologia per generare designer babies», come un mezzo tecnologico per evitare un'interruzione di gravidanza, oppure come una componente di una migliore offerta nell'ambito della medicina della riproduzione. Un esame più preciso di questi diversi «contesti» (moral frames) fa apparire delle discrepanze soprattutto tra la visione della PID «da vicino» (per quanto concerne le coppie e i medici interessati) e la visione «da lontano» (nel dibattito pubblico). Le parole che gli interessati impiegano per descrivere le opportunità e i problemi della PID sono diverse dalle parole usate nella discussione sulla tematica da lontano. La nozione di «designer baby» non rientra nella percezione degli interessati che la questione concerne da vicino. Nel contempo questa nozione reca con sé un giudizio morale: se consistesse effettivamente nel progettare o creare un design per esseri umani, la PID sarebbe una tecnica riprovevole. Ma ciò non corrisponde a quanto gli interessati fanno o intendono fare servendosi di questa tecnica, come rivelano studi sociologici effettuati in Paesi in cui la PID è consentita entro determinati limiti.<sup>1</sup>

## 2.2 Etica della maternità/paternità

L'atteggiamento prudente finora adottato nei confronti della diagnostica preimpianto (PID) in Svizzera e in molti altri Paesi diviene comprensibile se considerato in relazione con un'etica della maternità/paternità: un valore profondamente radicato nella nostra società vuole che i genitori accettino e amino incondizionatamente i propri figli. Questo importante principio determina un orientamento etico per le famiglie. La PID offre ora l'opportunità di porre una condizione in una fase che precede la gravidanza, visto che la PID consiste nell'operare una selezione tra gli embrioni. Da ciò risulta un contrasto con il principio dell'accettazione incondizionata ma anche, contemporaneamente, il compito di elaborare un atteggiamento adeguato nei confronti di tale tecnica.

<sup>1</sup> Cfr. Sarah Franklin and Celia Roberts: *Born and Made. An Ethnography of Preimplantation Genetic Diagnosis*. Princeton and Oxford: Princeton University Press 2006.

Un'importante caratteristica della PID consiste nella possibilità di eseguire la selezione nel precoce stadio embrionale, vale a dire prima ancora dell'inizio della gravidanza. Gli screening dell'aneuploidia (AS) / screening preimpianto (PIS) rilevano anche embrioni che, a causa delle loro anomalie cromosomiche, non permetterebbero di portare a termine una gravidanza ma che pregiudicano il successo della fecondazione in vitro. Il fatto che non venga portata a termine una gravidanza per ciascun embrione non è inoltre compatibile con le opinioni morali di molti genitori in merito alla fase iniziale della vita umana. Un ordinamento giuridico pluralistico e liberale non permette allo Stato di imporre un particolare orientamento morale secondo cui (diversamente da quanto prescrive il diritto) la personalità inizierebbe nel momento del concepimento. Da ciò risulta piuttosto il compito per il diritto e la società di gettare le basi affinché i genitori accettino incondizionatamente i loro figli e in cui non sussistano discriminazioni di natura eugenetica.

Vi è tuttavia anche un secondo principio etico ampiamente diffuso concernente una buona maternità/paternità<sup>2</sup>. Esso consiste nel proteggere i figli da sofferenze che possono essere evitate. I genitori dovrebbero se possibile agire in modo tale da prevenire le sofferenze dei figli. La PID costituisce una misura di prevenzione e i genitori possono considerarla una concretizzazione di questo loro obbligo morale nei confronti dei figli. Quando sussistono indicazioni di gravi rischi di natura genetica, i genitori sono spesso a conoscenza per esperienza personale di ciò che può gravare sulla vita dei figli.

## 2.3 Pro e contro l'autorizzazione della diagnostica preimpianto

L'argomento centrale di natura etica a favore dell'autorizzazione della diagnostica preimpianto (PID) risulta dalla situazione contraddittoria in cui si trovano le coppie esposte a un noto rischio genetico: attualmente queste coppie possono decidere di «tentare» una gravidanza che in seguito possono eventualmente interrompere dopo una diagnosi prenatale (PND); è tuttavia vietato controllare un embrione prima di porlo nell'utero. Una maggioranza della commissione ritiene incomprensibile che non sia lecito controllare, prima del suo trasferimento nell'utero, se un embrione generato in vitro è portatore di gravi malattie ereditarie, quando invece una diagnosi prenatale permette di controllare il feto che si trova in una fase di sviluppo ben più avanzata e, se del caso, di interrompere la gravidanza.

A questo proposito la maggioranza della Commissione dà minore peso alle perplessità fatte valere con ragione contro le pratiche eugenetiche, rispetto all'argomento etico che vuole che si presti assistenza alle coppie interessate sostenendone il diritto di autodeterminazione. In senso etico la diagnostica preimpianto può di conseguenza essere considerata come una misura di solidarietà nei confronti delle coppie interessate. Contemporaneamente, da questo quadro etico della solidarietà risulta anche il limite oltre il quale la PID non è sostenibile, per esempio nei casi in cui vi è il rischio di causare gravi sofferenze.

La sofferenza di altri può però essere giudicata soltanto in parte. Le persone che ne sono affette attribuiscono spesso alla propria «sofferenza» un valore ben più positivo rispetto a quanto ritiene chi giudica tale sofferenza dall'esterno senza esserne affetto lui stesso<sup>3</sup>. Se si tiene conto di quanto appena esposto, la PID assume un'ambivalenza etica: occorre accettare che spesso la decisione non venga presa dal punto di vista dell'interessato, ma da quello dei genitori che in molti casi temono la malattia o la disabilità in questione, senza esserne loro stessi affetti.

<sup>2</sup> I due principi di buona maternità/paternità sono menzionati in Liza Mundy: *Everything Conceivable. How Assisted Reproduction is Changing Men, Women, and the World*. New York: Knopf 2007, p. 321. Cfr. anche Claudia Wiesemann: *Von der Verantwortung, ein Kind zu bekommen. Eine Ethik der Elternschaft*. Monaco: Beck 2006.

<sup>3</sup> Catriona Mackenzie and Jackie Leach Scully: *Moral Imagination, Disability and Embodiment*. *Journal of Applied Philosophy* 24 (2007): 335-351.

Una legge deve porre i limiti entro cui la PID è permessa e oltre i quali è vietata. Infatti la PID potrebbe chiaramente essere impiegata in modo abusivo per selezionare figli in base a caratteristiche auspiccate o ai fini di un'eugenetica organizzata. Una minoranza della commissione è contraria all'autorizzazione della diagnostica preimpianto e auspica il mantenimento del divieto attualmente vigente perché la PID è sempre connessa con una selezione degli embrioni. Questa minoranza considera che il rispetto del diritto alla vita degli embrioni affetti da malattie genetiche costituisca un imperativo di solidarietà nei confronti delle persone affette da tali malattie. Ciò non sarebbe compatibile con la dignità umana. Inoltre, la minoranza ritiene non vi sia alcuna garanzia che la PID eseguita insieme alla PND non porti alla discriminazione dei bambini disabili.

Il confronto tra PID e PND va effettuato a diversi livelli. La PID è effettuata in un contesto diverso da quello in cui si esegue una PND e non può pertanto essere semplicemente considerata una PND anticipata. La PID solleva questioni normative a sé stanti. Fisicamente il coinvolgimento della donna nell'esecuzione di una PID è ben diverso rispetto al suo coinvolgimento nell'esecuzione di una PND: nel primo caso non è ancora incinta ma si limita a partecipare a un ciclo di fecondazione in vitro; nel secondo caso è già incinta da diverse settimane o mesi. Nell'ambito di una PID effettuata per individuare una malattia, la tentazione di determinare alcune ulteriori caratteristiche desiderate (come il sesso) può essere più forte che nel quadro di una PND. Nel caso di una gravidanza già in corso, la donna e l'uomo sentono probabilmente un obbligo di prendersi cura del feto più forte di quello che sentirebbero nei confronti dell'embrione che lo precede. D'altronde, anche dal profilo etico, l'interruzione della vita allo stadio fetale è certamente più grave della selezione di un embrione nei primi stadi della divisione cellulare, in particolare prima dell'inizio di una gravidanza. Dal profilo della selezione dell'embrione la PID può essere percepita come meno gravosa di un'interruzione selettiva della gravidanza, ma come già menzionato per la PID occorre effettuare una fecondazione in vitro con stimolazione ormonale che dà diversi problemi.

Queste differenze sono espresse molto chiaramente nella discussione sull'argomento dell'ammissibilità: la PND può essere chiesta ed eseguita perché, a determinate condizioni, non è ammissibile continuare la gravidanza. Una PID invece può essere chiesta ed eseguita perché, se è data la possibilità di effettuare un test prima dell'impianto, un'interruzione di gravidanza non è ammissibile.

## **2.4 Indicazioni**

La diagnostica preimpianto (PID) «in senso proprio» (preimplantation genetic diagnosis) dovrebbe essere autorizzata per le coppie per le quali vi sono rischi genetici noti di trasmettere una grave malattia o disabilità al figlio nascituro interessato.

Per le coppie che si sottopongono a una fecondazione in vitro per il trattamento della sterilità lo screening dell'aneuploidia (AS) e lo screening preimpianto (PIS) (preconceptual genetic screening) dovrebbero essere autorizzati al fine di escludere anomalie dei cromosomi che impedirebbero o renderebbero impossibile lo sviluppo dell'embrione.

## **2.5 Diagnostica preimpianto e fecondazione in vitro**

L'introduzione della fecondazione in vitro (IVF) ha dischiuso la possibilità di accedere all'embrione a fini diagnostici prima del suo annidamento nell'utero. In una fecondazione «naturale» (in vivo) non vi è invece alcuna possibilità di accedere agli embrioni. Il disciplinamento del nesso tra diagnostica preimpianto (PID) e IVF tange tre gruppi di questioni:

- Per la PID in un ciclo di fecondazione occorre un numero di embrioni superiore a quello necessario per l'IVF soltanto. Nella normativa in materia di IVF (nella legge sulla medicina della procreazione) vi sono impedimenti alla riuscita della PID?
- La possibilità della PID amplia le indicazioni per l'IVF. Come va disciplinata?
- L'IVF medesima rappresenta una necessità di integrazione delle possibilità di PID (nella forma di screening dell'aneuploidia e screening preimpianto). Fino a che punto vanno autorizzati i metodi per il trattamento della sterilità?

Visto che la PID non è possibile senza IVF e visto che la IVF è un trattamento della sterilità, anche la PID viene a trovarsi in contatto diretto con il contesto del trattamento della sterilità. In assenza di un'approfondita riflessione sulla valenza etica della sterilità è impossibile dare una risposta ai tre gruppi di questioni summenzionati. A seconda dell'esito di tale riflessione il legislatore darà più o meno spazio alle nuove necessità. Nella seguente sezione del testo sono perciò esposte riflessioni che dovrebbero agevolare la risposta alla seguente domanda: la sterilità è da considerare una malattia come le altre?

## 2.6 Sterilità come malattia?

Determinare se la sterilità sia una malattia, non è puramente una questione tecnica ma, visto che occorre esprimere un giudizio di valore, si tratta di una questione normativa. Non può perciò essere considerata fuori da contesti pratici. Si tratta quindi per esempio di definire se definendo un dato stato in quanto «malattia» nasca un diritto all'assistenza medica o no, o si tratta di distinguere un trattamento legittimo da un trattamento illegittimo, o di considerare determinati stati come indesiderati e bisognosi di cure, oppure si tratta da un punto di vista naturalistico di dare una definizione statistica di una funzionalità media dell'organismo. Per la valutazione etica delle tecniche di medicina della procreazione come la fecondazione in vitro (IVF) è proficuo raggiungere una comprensione dell'insieme dei contesti e rapporti messi in luce da queste questioni. Vista la stretta relazione che vi è tra diagnostica preimpianto (PID) e IVF, decidere se la sterilità sia una malattia riveste particolare importanza anche per la discussione in materia di PID. In proposito la Commissione nazionale d'etica non può esprimere una risposta definitiva, un sì o un no, ma intende chiarire l'insieme di contesti e rapporti che scaturiscono dalla questione.

Nella misura in cui si considera che la fecondità sia la norma, l'infecundità appare come una disfunzione del corpo umano. Tuttavia, già questa affermazione costituisce indubbiamente un giudizio di valore, che non corrisponde necessariamente alla percezione di tutti gli interessati. Dipende dal fatto che un individuo o una coppia consideri che la fecondità rappresenti la norma o no. La sopravvivenza della popolazione richiede indubbiamente che vi sia un numero sufficiente di persone feconde. Ciò non deve però per forza valere per tutti gli individui e le singole coppie. Disfunzionalità non è sinonimo di malattia.

La malattia implica tra l'altro che una determinata persona assuma o riceva un determinato ruolo sociale, vale a dire il ruolo del malato. Implica inoltre la necessità di prestare assistenza a questa persona e che sono auspicabili interventi correttivi. Vigè un «imperativo terapeutico» interpretato nel senso di un obbligo di assistere le persone malate con i mezzi disponibili se ciò è considerato nel loro interesse e se lo desiderano. La premessa per considerare la sterilità una malattia è quella di definire la malattia in base alla sofferenza soggettiva oppure in quanto deviazione da una determinata norma funzionale. Il fatto che la sterilità sia considerata una malattia ha peraltro un'influenza sulla percezione del significato della sterilità nella vita umana. Se la si descrive in quanto malattia essa costituisce una limitazione, una riduzione, e contemporaneamente anche un compito di farvi soggettivamente fronte.

La questione può essere radicalizzata, esprimendola nei termini di un diritto al trattamento o perfino di un diritto alla riuscita del trattamento: vi è un diritto a un trattamento di IVF? Vi è un diritto alla fecondità? Vi è un diritto ad avere un bambino o addirittura un diritto ad avere un bambino sano? La Commissione non ritiene che possa sussistere un diritto di avere un bambino né tantomeno un diritto di avere un bambino sano. Infatti, un diritto implica l'esistenza di un obbligo di eseguire determinati atti. Questi atti devono però rientrare nelle possibilità di qualcuno e nessuno può garantire la nascita di un bambino né può garantire che il bambino sia sano. In pratica è soltanto possibile prestare assistenza e sostegno. Di conseguenza può tutt'al più essere considerato ragionevole chiedersi se sussiste un diritto a determinati trattamenti di medicina della procreazione e in quali circostanze sia dato tale diritto.

Il giudizio sull'esistenza del «diritto» a queste forme di trattamento e del corrispondente obbligo per la società di renderle disponibili dipende anche dal contesto sociale e storico. La medicina tratta i problemi di fecondità da molto tempo prima che vi fosse l'IVF. Oggi, per le donne come per gli uomini, diversi progetti di vita positivi non prevedono che si abbiano figli propri, ma l'esperienza insegna che ancora oggi molte persone toccate dal problema continuano a soffrire intensamente per tale mancanza. Se non possono avere i figli che desiderano uomini e donne ne soffrono molto.

Le cause della sterilità possono essere di diversa natura. Se la sterilità sia una malattia è una questione che presenta diverse sfumature. Per esempio, se un tumore causa la sterilità, quest'ultima è una conseguenza della malattia e pertanto è essa stessa una malattia (sterilità secondaria). Non è chiaro come vadano giudicati i casi di sterilità primaria. La discussione oscilla tra il polo della sofferenza che può essere curata e il polo della soddisfazione di un desiderio. Per molti esseri umani questo desiderio è però connesso con questioni esistenziali. Infatti avere un figlio proprio dà un senso alla vita di molte persone ed è considerato come uno scopo di vita.

Il ventaglio delle possibili disfunzioni degli organi riproduttivi è per natura più ampio per le donne che per gli uomini. Per questo motivo, rispetto agli uomini, le donne sono più sovente oggetto di trattamenti di medicina della riproduzione e in parte sono anche trattate con medicinali più «pesanti». La percezione sociale della fecondità è in ogni caso connessa con una moltitudine di idee in relazione con il sesso. La sterilità e pertanto anche la medicina della procreazione non sono indipendenti da considerazioni legate al gender (genere sessuale).

Non tutti gli esseri umani considerano però la sterilità come un vero e proprio difetto o come un motivo di sofferenza. Invece di parlare di malattia, si può parlare di appartenenza a un gruppo, conservando piena neutralità per quanto concerne il giudizio di valori. La sterilità non è quindi vista come un difetto ma come una caratteristica al pari della fecondità. La sterilità indesiderata non deve perciò per forza essere considerata un difetto, bensì una sofferenza nel vedersi preclusa un'auspicata modalità di interazione con il mondo. La salute non sarebbe quindi data da un'assenza di malattie e acciacchi e nemmeno – come suggerisce la famosa definizione datane nel 1946 dall'OMS – «uno stato di completo benessere fisico, mentale e sociale» (un ideale assolutamente utopico), ma una capacità positiva, vale a dire la capacità di affrontare i limiti.

## **2.7 Indicazioni per la fecondazione in vitro**

La descrizione della sterilità è connessa con le situazioni in cui sono soddisfatte le indicazioni per lo svolgimento di una fecondazione in vitro (IVF). Finora l'esecuzione di un'IVF è stata limitata ai casi eccezionali di diagnosi medica della sterilità in una coppia con una relazione stabile. La seconda indicazione prevista dalla legge sulla medicina della procreazione (LPMA) per l'applicazione di un metodo di procreazione artificiale consiste nell'impossibilità di «evitare al-

trimenti il pericolo di trasmettere ai discendenti una malattia grave e inguaribile» (art. 5 cpv. 1 lett. b LPAM). Attualmente in Svizzera circa un bambino su 100 è frutto di un'IVF; negli anni 2002-2004, sono state trattate con un metodo di fecondazione artificiale in vitro in media circa 3600 donne all'anno<sup>4</sup>.

La NEK-CNE continua a ritenere corrette le indicazioni per l'IVF previste dalla LPAM.

L'accessibilità agevolata alla medicina della riproduzione e anche le possibilità di esercitare un migliore controllo sanitario nell'ambito dell'IVF per il tramite della diagnostica preimpianto (PID) potrebbero tuttavia portare in futuro a una situazione in cui molte coppie considerino l'IVF come il miglior modo di avere figli. La CNE è molto scettica per quanto concerne una tale evoluzione che non si limiterebbe soltanto a sottoporre i genitori a una pressione affinché si adeguino a forme di gravidanza controllate dai profili medico e tecnologico, ma provocherebbe una fondamentale trasformazione della nostra concezione di «buona genitorialità». Inoltre potrebbe avere ripercussioni negative per le relazioni sociali delle persone «generate in modo naturale», soprattutto quelle che vengono al mondo affette da una condizione genetica teoricamente diagnosticabile.

Uno degli obiettivi di una normativa legale in materia di PID e di IVF dovrebbe consistere nel garantire la possibilità di decidere in tutta libertà, senza pressioni. Non dovrebbero essere esercitate pressioni né a favore dell'esecuzione di un'IVF, poiché in tal modo si rende possibile una PID, né per l'esecuzione di una PID dopo che è stata effettuata una IVF. Le decisioni dovrebbero essere prese nel modo migliore, ossia come avviene nel singolo caso, dopo essere stati esaurientemente informati e aver ponderato bene la situazione.

La decisione di ricorrere a un trattamento di medicina della procreazione dovrebbe tenere conto di tutti gli aspetti necessari per agire come futuri genitori responsabili. L'IVF e la PID dovrebbero essere forme di assistenza nell'ambito di decisioni responsabili in materia di medicina della procreazione. La decisione di avere figli implica una volontà di intrattenere una relazione con un figlio, la qual cosa presuppone che i partner siano disposti ad assumere la responsabilità e l'impegno di fornire assistenza a lungo termine.

<sup>4</sup> Statistica sulle fecondazioni in vitro elaborata nel 2006 dall'Ufficio federale di statistica insieme ai 20 centri svizzeri ([www.bfs.admin.ch](http://www.bfs.admin.ch)).

### 3. Diagnostica e screening

Nell'ambito della fecondazione in vitro (IVF), prima dell'impianto dell'embrione, vi sono due diversi campi d'applicazione della diagnostica che si distinguono nettamente per quanto concerne le loro finalità e anche per quanto riguarda le loro implicazioni sotto il profilo etico. Da una parte, la diagnostica preimpianto (PID) può servire a ricercare in modo mirato mutazioni che possono essere causa di malattie; si tratta di una chiara applicazione diagnostica che si prefigge di diagnosticare una determinata malattia. Dall'altra invece l'esame può invece essere effettuato per depistare numerose malattie possibili, per esempio una cellula dell'embrione può essere esaminata alla ricerca di aneuploidie (screening dell'aneuploidia, AS). Quest'ultimo è un genere di screening poiché si usa un test standard citogenetico per verificare l'esistenza di eventuali serie di anomalie dei cromosomi. Per distinguere il concetto di screening da quello di diagnostica, la Commissione fa pure riferimento al «screening preimpianto (PIS)» e al «PID in senso proprio».

La discussione etica in merito al PID effettuato per evitare determinate malattie ereditarie si distingue dalla questione della fecondità o da quella questione dell'efficienza di un ciclo di IVF. Gli AS/PIS sono effettuati anche in assenza di un reale fardello genetico familiare quasi come un complemento a un'IVF che si prefigge di risolvere problemi di fecondità. Nell'ambito di una IVF, la necessità di effettuare uno screening dell'aneuploidia o uno screening preimpianto secondo le aspettative si presenterà più sovente della necessità di eseguire una diagnostica mirata.

Per mezzo degli AS/PIS è possibile aumentare le possibilità di riuscita di un trattamento di IVF. Se tale speranza si realizzi nei fatti, è una questione che non è ancora stata risolta chiaramente nella letteratura di ricerca. Vi sono studi da cui, in determinate circostanze, risulta il contrario. La questione non può attualmente essere in alcun modo considerata chiara per le scienze naturali. Questa possibilità dovrebbe continuare a essere prevista dalla legge, fintanto che vi sarà una fondata opportunità di contribuire a migliorare gli obiettivi terapeutici della medicina della riproduzione facendo progredire la tecnica dei metodi di AS/PIS.

Ciò riguarda probabilmente numerose coppie che intendono effettuare una IVF. In confronto, la diagnostica genetica mirata nella situazione in cui sussiste un fardello genetico familiare («PID in senso proprio») concerne un numero minore di persone. È importante distinguere tra le costellazioni di elevato rischio genetico dei pazienti medico-genetici (10-50 %, raramente di più) e i modesti rischi (1-10 %) della medicina della riproduzione. Ciò ha ripercussioni anche sul numero degli embrioni necessari. Se il rischio è elevato, occorrono più embrioni per eseguire la selezione (vedi capitolo 5).

Malgrado le differenze vi sono anche somiglianze. Anche con il PIS si possono diagnosticare malattie ben precise, come per esempio la trisomia 21 o la sindrome di Klinefelter la probabilità delle quali aumenta in determinate situazioni. Il PIS può perciò essere indicato quando le probabilità aumentano, per esempio quando la donna è in età avanzata. D'altra parte è pure possibile che in futuro divengano disponibili test multipli di genetica molecolare che rendano possibile effettuare simultaneamente un analogo screening per un'intera serie di caratteristiche connesse con malattie. Un altro punto comune risiede nel fatto che i due generi di PID prestano aiuto a persone che si trovano in situazioni gravose. Le famiglie in cui vi è una malattia ereditaria possono vivere nel terrore che la salute di un futuro figlio ne sia compromessa. Anche le famiglie in cui vi è una situazione di sterilità possono soffrire dell'incertezza riguardo all'esito del trattamento della loro mancata fecondità.

Pertanto occorre distinguere tra il fardello che rappresenta un problema genetico e la mancata fecondità (infertilità/sterilità). Parallelamente, le conseguenze etiche di un test per il depistaggio di diverse possibili malattie (deviazioni da una norma) sono diverse anche dalle

conseguenze etiche di un test effettuato per depistare una determinata malattia. Una normativa legale dovrebbe però garantire un trattamento differenziato dei due casi e tenere adeguatamente conto delle differenze e delle similitudini.

Tra i particolari aspetti etici dello screening vi è la definizione delle caratteristiche comprese nel suo programma e delle situazioni in cui si effettua lo screening medesimo. La decisione delle coppie di partecipare a uno screening è diversa dalla decisione di eseguire un determinato test genetico. La diagnostica individuale pone una numerosa serie di questioni etiche relative ai singoli casi al cui riguardo è oggi disponibile una letteratura sempre più florida. Molte di queste questioni possono essere affrontate nel quadro di una consulenza genetica come prevede anche la legge sugli esami genetici sull'essere umano ma spesso, malgrado l'assistenza specializzata di cui dispongono gli interessati, rappresentano grandi sfide sotto il profilo umano.

La Commissione ritiene che dovrebbe essere consentito eseguire un PIS o una PID in relazione con una IVF, ma reputa però ingiustificata l'esecuzione sistematica di un PIS o di una PID in ogni caso di IVF per il trattamento della sterilità. La Commissione non ammette l'esistenza di un obbligo etico di eseguire un PIS in caso di IVF. I genitori dovrebbero però essere informati che una selezione è operata sia dal profilo della biologia dello sviluppo (con la sopravvivenza di alcuni embrioni e il decesso di altri), ma anche in determinate circostanze dal profilo morfologico (con il controllo di forma e struttura effettuato sotto la lente del microscopio).

Occorre chiedersi se il criterio dell'infertilità sia sufficiente per eseguire una PID dopo un'IVF. L'infertilità può essere dovuta a motivi di diversa natura: infertilità in seguito a malattia, infertilità dovuta all'età, infertilità «primaria» per mancanza di cellule riproduttrici o per disturbi funzionali agli organi della procreazione, infertilità di coppia, infertilità a causa di una disabilità che rende impossibile la relazione sessuale ecc. La Commissione ritiene che per quanto concerne gli AS/PIS (o la PID in senso proprio) non si debbano operare distinzioni in base alle differenti cause di infertilità. Se occorre eseguire un'IVF (la questione delle indicazioni dell'IVF va discussa in separata sede) dovrebbe essere possibile anche effettuare un PIS o una PID, se ve ne è motivo. Per quanto concerne la questione delle indicazioni dell'IVF, la Commissione reputa che occorre o constatare l'infertilità o, in una situazione di rischio genetico, devono esservi motivi per eseguire una PID diagnostica.

**Punto di vista medico:** grazie alla PID nel 1990 si è riusciti per la prima volta a far sì che una persona portatrice dell'adrenoleucodistrofia ereditaria dell'X-gonosomica desse alla luce due gemelle sane<sup>5</sup>. In seguito, in numerosi Paesi, la PID è rapidamente entrata a far parte dell'offerta della medicina genetica e della medicina della riproduzione. Purtroppo mancano ancora studi di controllo randomizzati che permettano conclusioni affidabili soprattutto in merito all'efficienza dei PIS/AS per le diverse indicazioni. La PID e il PIS continuano comunque a svilupparsi. Per quanto concerne il giudizio etico sulla miglior pratica possibile della PID e del PIS nuovi aspetti emergeranno non appena diventerà una pratica abituale spingere la biopsia fino allo stadio dei blastociti, conservare in modo affidabile gli embrioni verificati dal profilo genetico o perfino eseguire un'analisi dell'intero corredo cromosomico di una singola cellula.

<sup>5</sup> AH Handyside et al.: Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification. *Nature* 344 (1990): 768-770.

## 4. Trasferimento elettivo di un singolo embrione

La diagnostica preimpianto (PID) trova applicazione per le coppie che chiedono una fecondazione in vitro (IVF) a causa di problemi di fecondità. Si vogliono così selezionare gli embrioni che, dopo il loro trasferimento, hanno le migliori opportunità di annidarsi nella mucosa uterina e di dare poi alla luce un bambino sano. A tal fine si impiegano criteri morfologici e di biologia cellulare. I cosiddetti screening dell'aneuploidia (AS) e screening preimpianto (PIS) si prefiggono di eliminare quella quota importante dell'insieme degli embrioni che, come in caso di procreazione naturale, presentano aberrazioni cromosomiche. A tal fine si impiega la tecnica d'ibridazione multicolore in situ (M-FISH), con la quale si può accertare la presenza delle più frequenti aberrazioni cromosomiche in una o due cellule. Gli AS/PIS sono particolarmente adeguati per quanto concerne le donne che, a causa della loro età, presentano un rischio elevato di mettere al mondo un figlio affetto da un'aberrazione del numero dei cromosomi. È attualmente ancora aperta la questione dell'influenza che gli AS/PIS hanno in generale sulla riuscita del trasferimento dell'embrione.

L'indicazione per la PID proposta dalla CNE concerne la prevenzione di una malattia grave che può essere constatata nell'embrione. Questa indicazione comprende anche le aberrazioni cromosomiche che diminuiscono le possibilità per l'embrione di potersi annidare nell'utero e di svilupparsi in modo sano. Quando la donna desidera che le sia impiantato soltanto l'embrione che ha le migliori prospettive di vita, si parla di trasferimento elettivo di un singolo embrione. La maggioranza della Commissione che è favorevole all'introduzione della PID raccomanda di autorizzare questa pratica.

Per l'IVF è prioritario massimizzare le possibilità di successo riducendo al minimo il peso sopportato dalla donna. Nel contempo occorre tenere conto dell'esigenza di evitare di generare un numero eccessivo di embrioni. Ma la Commissione ritiene comunque prioritaria l'esigenza di somministrare alla donna una terapia ottimale.

Una selezione morfologica dovrebbe essere permessa come lo è la selezione in base a caratteristiche genetiche o biochimiche connesse con una «malattia grave». Le deviazioni morfologiche possono essere connesse con un elevato rischio di disturbi dello sviluppo.

Se dopo la PID rimangono disponibili embrioni sani, non dovrebbero essere immediatamente utilizzati, ma dovrebbero essere congelati per il seguente ciclo, potrebbero essere lasciati morire o essere donati alla ricerca sugli embrioni. La Commissione rifiuta che si imponga alla donna l'obbligo di lasciarsi impiantare tutti gli embrioni sani dopo l'esecuzione di una PID. Essa rifiuta anche l'impiego di caratteristiche diverse da quelle in relazione con una malattia grave per operare la selezione. La selezione di caratteristiche desiderate dovrebbe rimanere fuori discussione anche per quanto concerne il trasferimento elettivo di un singolo embrione.

## 5. Numero di ovuli fecondati ed embrioni soprannumerari

I numerosi centri in cui attualmente si esegue la diagnostica preimpianto (PID) all'estero applicano pratiche differenti. È tuttavia chiaro che il numero di embrioni necessari per eseguire una PID è più alto dei 3 attualmente autorizzati in Svizzera dalla legge sulla medicina della procreazione. Dalle esperienze fatte presso il Centro di Bruxelles (secondo le informazioni ricevute a voce dalla dottoressa Maryse Bonduelle) risulta che occorre fecondare almeno 9-10 embrioni per ciclo per poter eseguire il trasferimento dell'embrione nell'ambito di tale ciclo. Non tutti gli ovuli ricavati possono essere fecondati né si riesce a esaminare tutti gli ovuli fecondati. Con meno di 9 la quota di successo è troppo ridotta. Ciò corrisponde alle esperienze fatte in altri centri (per esempio J. C. Harper, Londra), secondo cui si tende a fecondare fino a 12 ovuli per ciclo.

I tre embrioni che, secondo l'interpretazione attualmente vigente in Svizzera, possono essere impiantati in una donna in un solo ciclo non bastano per eseguire la diagnostica genetica. Pertanto la maggioranza della NEK-CNE raccomanda di abrogare tale limite per quanto concerne la PID. In determinate situazioni – a dipendenza dell'età della madre (maggiore rischio di aneuploidie e mutazioni) – occorrono più di 3 embrioni anche per eseguire gli screening dell'aneuploidia (AS) / screening preimpianto (PIS). Si dovrebbe ricercare una soluzione coerente che crei buone condizioni per il trattamento.

Conservare il limite dei 3 embrioni fecondati significa dover fecondare ed esaminare gli ovuli suddividendoli in piccoli pacchetti. Questo modo di eseguire la diagnostica è più difficile e sfavorevole dai profili psicologico e biologico. Una parte dei membri della Commissione lo ritiene difficilmente sostenibile sotto il profilo etico nei confronti delle donne che sono gravate di un fardello psichico dovuto ai tempi più lunghi e alle ripetute speranze di una gravidanza.

Gli embrioni scartati nell'ambito di PID e PIS possono essere estremamente preziosi per la ricerca sulle cellule staminali embrionali. Secondo la legge sulle cellule staminali si tratta di embrioni soprannumerari. La particolarità di questi embrioni consiste in una mutazione limitata del patrimonio genetico i cui dettagli possono essere chiariti: le conoscenze ricavate potrebbero aprire la via verso nuove possibilità di trattamento e prevenzione, permettendo nuovi approcci che potrebbero aiutare in seguito i bambini interessati.

La maggioranza della Commissione raccomanda di trovare formulazioni del testo legale che permettano a una coppia di donare tali «embrioni soprannumerari» alla ricerca sulle cellule staminali.

Nell'ambito dell'informazione che precede il trattamento di medicina della procreazione, alla coppia dovrebbe essere comunicata – secondo la maggioranza della Commissione che appoggia la legge sulle cellule staminali – questa possibilità di fare una donazione a favore della ricerca. Alla coppia si dovrebbe spiegare nell'ambito dell'informazione preliminare che l'embrione è prezioso per la ricerca sulle cellule staminali. Nel contempo la decisione sull'esecuzione di una PID deve essere indipendente dalla motivazione della ricerca. Il consenso alla donazione dovrebbe essere chiesto soltanto dopo che sia stata eseguita la PID o il PIS e sia effettivamente stata constatata l'esistenza di embrioni in soprannumero. È importante che la legge garantisca l'indipendenza delle diverse squadre responsabili per il trattamento di medicina della procreazione, per la diagnostica genetica e per la ricerca sull'embrione.

Come già esposto nei precedenti pareri in merito, una minoranza della Commissione rifiuta la diagnostica preimpianto, come rifiuta la ricerca sulle cellule staminali.

La Commissione tiene a sottolineare che la normativa non deve prefiggersi di creare un maggior numero di situazioni in cui vengono generati embrioni soprannumerari da donare alla ricerca sulle cellule staminali. La PID si giustifica per motivi propri.

## 6. Il divieto di congelazione nella medicina della procreazione

Dopo l'esecuzione di una diagnostica preimpianto (PID) è possibile che vi siano embrioni sani che non possono essere impiantati in un ciclo. Per evitare le gravidanze plurime oggi si preferisce il trasferimento elettivo di un singolo embrione (vedi sopra al n. 4). Se è vietato congelare gli embrioni che non sono stati trasferiti per renderli disponibili in un ciclo successivo, essi devono essere distrutti o donati alla ricerca in quanto embrioni «soprannumerari». Dal profilo etico questa situazione non convince la CNE. Perché non è consentito conservare questi embrioni se la coppia vuole servirsene per raggiungere l'auspicata gravidanza in un successivo ciclo di fecondazione in vitro?

L'introduzione del divieto di congelazione degli embrioni nella medicina della procreazione voleva impedire la costituzione di un deposito di embrioni nei congelatori dei centri in cui si pratica tale ramo della medicina. Questo motivo deve essere ridiscusso alla luce della PID. La Commissione non ha ravvisato un motivo etico per vietare la congelazione degli embrioni.

Essa raccomanda pertanto la soppressione del divieto di congelare gli embrioni nella legge sulla medicina della procreazione. La congelazione dovrebbe essere possibile entro un dato termine e per uno scopo definito.

## 7. La diagnostica preimpianto per la selezione di un donatore di tessuti (tipizzazione dei tessuti / tissue typing)

Nel parere 10/2005 la CNE ha raccomandato di rifiutare l'impiego della diagnostica preimpianto (PID) per selezionare un adeguato donatore di tessuti. Nella prospettiva attuale non appaiono più interamente soddisfacenti i motivi etici adottati in proposito dalla Commissione. La seguente sezione fa valere gli argomenti della commissione a favore della sua posizione differenziandoli maggiormente. È inoltre completata dagli argomenti di una parte della Commissione che raccomanda di concedere l'autorizzazione entro certi limiti.

La situazione è la seguente: una coppia ha un figlio malato che potrebbe essere salvato soltanto da un trapianto di cellule staminali emopoietiche. (Vi sono diverse malattie di questo genere come per esempio l'anemia di Fanconi, la betatalassemia, la granulomatosi cronica). Se nessun parente vivo entra in linea di conto e non si riesce a trovare un donatore esterno adeguato (midollo osseo, sangue del cordone ombelicale), si può generare un secondo figlio che può fungere da donatore idoneo. Ciò può avvenire in modo naturale, verificando prima della nascita le caratteristiche HLA del feto, tuttavia in questo modo le probabilità di riuscita sono soltanto di 1/4. Il test HLA può essere eseguito anche in relazione con una fecondazione in vitro preimpianto. Si può così generare e mettere al mondo un «bambino salvatore».

In Svizzera nel 2006 si è parlato dei fratelli Elodie e Noah. Dopo una PID per accertare l'HLA eseguita a Bruxelles è nata Elodie che, visto che alla nascita non ha potuto essere prelevata una quantità sufficiente di sangue del cordone ombelicale, a un anno ha donato il suo midollo osseo al fratello Noah affetto da granulomatosi<sup>6</sup>.

Da ciò risultano una serie di questioni etiche: i genitori hanno diritto di fare un altro figlio per questo motivo e in questo modo? Se sì, tale diritto deve essere sancito sul piano legislativo? Inoltre, occorre chiedersi se i genitori hanno un obbligo di agire in tal modo. I diritti e gli obblighi dei genitori e l'eventuale diritto a una cura del figlio malato si contrappongono però ai diritti e agli obblighi del figlio donatore. Il figlio donatore ha il diritto di rifiutare di fare un dono di midollo osseo che richiede un intervento invasivo? O soggiace a un obbligo di donare?

Non si può parlare di obbligo del figlio donatore di donare i propri tessuti al fratello o alla sorella sottoponendosi a un intervento invasivo. Il dono di sangue del cordone ombelicale non tange invece i diritti del figlio donatore perché il cordone ombelicale perde la sua funzione dopo la nascita. Ma se la donazione di sangue del cordone ombelicale fallisce e determinati tessuti devono successivamente essere prelevati con un intervento invasivo e donati, ci si trova nuovamente in una situazione che viola i diritti del figlio donatore.

Nei fatti un figlio salvatore è compreso nell'autorità parentale dei genitori, senza che gli si chieda alcunché. L'intervento costituisce indubbiamente una violazione dell'integrità corporea del bambino motivata da uno scopo certamente buono ma esterno. Si pone la questione dell'eventuale illegittimità di tale intervento, oppure della possibilità di un consenso ipotetico del bambino.

La legittimità etica dipende inoltre dagli eventuali fardelli di natura medica o psicosociale che l'intervento o le sue conseguenze fanno gravare a breve o a lungo termine sul figlio salvatore. La situazione soggettiva dell'interessato va pure considerata. In determinate situazioni considerando il benessere del bambino si giunge a risultati diversi da quelli a cui si arriva in base ai diritti e doveri. Se portato a conoscenza del motivo del suo concepimento il figlio salvatore patisce un danno? Come affrontare la situazione se la terapia fallisce e il fratello o la sorella muoiono? Quali sono le conseguenze per la famiglia nel suo insieme?

<sup>6</sup> Cfr. Christoph Rehmann-Sutter: Wer heilt, hat recht? Schweizerische Ärztezeitung 2006(28): 1300.

La situazione della PID con tipizzazione dei tessuti è particolare in quanto il bambino che fungerà da donatore è concepito e selezionato durante la fase embrionale per tale preciso scopo. Concepire un figlio specialmente per tale scopo rappresenta una strumentalizzazione. La particolarità consiste nel fatto che in quanto donatore (oltre al danno dato dalla motivazione del suo concepimento) il bambino subisce una violazione della propria integrità corporea. Si può pertanto rimproverare a tale metodo di strumentalizzare doppiamente il bambino: in occasione del suo concepimento e in occasione del prelievo di tessuti.

Ma forse la situazione appare in modo completamente diverso ai genitori di un bambino malato che non dispongono di alternative per aiutare il proprio figlio. Faranno tutto quanto possibile per salvare il loro bambino. Si sentiranno moralmente obbligati a farlo e considereranno l'argomento della strumentalizzazione come bizzarramente astratto e poco convincente. Se non vogliono arrendersi a un destino di malattia e morte, in una situazione di questo genere non hanno assolutamente alcuna altra scelta se non quella di consentire all'opzione del figlio salvatore. In questa situazione sono sottoposti a una forte pressione di natura morale affinché ricorrano alla tecnica succitata. Difficilmente si può parlare di libera scelta.

Tenuto conto dei fardelli che gravano i genitori e il figlio, si potrebbe esaminare la possibilità di generare non un figlio ma «embrioni salvatori» da cui ricavare cellule staminali embrionali. Da queste cellule staminali si potrebbero forse ottenere in futuro anche cellule staminali emopoietiche da utilizzare per un trapianto. Questo metodo ipotetico porrebbe a sua volta questioni etiche analoghe a quelle sollevate dalla cosiddetta clonazione terapeutica. Queste questioni potrebbero tuttavia essere considerate meno gravi di quelle che si pongono quando viene messo al mondo un figlio salvatore. Si tratterebbe così di un «embrione medicamento» e non di un «bebè medicamento».

Prima di autorizzare la procreazione di un figlio salvatore, dovrebbero poter essere escluse tutte le altre opzioni meno problematiche: dono familiare, donatore identificato grazie al registro dei donatori di midollo osseo, banca del sangue proveniente da cordoni ombelicali. A seconda della qualità più o meno buona di queste alternative per il sistema sanitario insorgono problemi di cui si dovrebbe tenere conto nel quadro di una decisione legislativa sulla PID per la tipizzazione dei tessuti.

La prima obiezione formulata secondo cui il figlio salvatore sarebbe strumentalizzato e in tal modo privato della propria dignità si rivela poco convincente se sottoposta a un esame più approfondito. Come sostenuto da Immanuel Kant, soltanto una strumentalizzazione totale costituisce un motivo etico sufficiente per escludere un determinato piano d'azione. Di regola, dal punto di vista dei genitori, il figlio salvatore è inoltre accettato e amato per sé stesso. Può divenire un figlio desiderato anche se il motivo del suo concepimento è la malattia del fratello o della sorella. Anche in molti casi di gravidanze «naturali» il motivo del concepimento dei figli può risiedere nella volontà di raggiungere determinati obiettivi (salvare una relazione, garantire la sopravvivenza della famiglia, ereditare una casa o una ditta ecc.) senza necessariamente comportare uno svantaggio per il figlio, se la relazione tra genitori e figlio si sviluppa indipendentemente da queste considerazioni.

Considerazioni analoghe hanno portato alla formulazione della proposta di introdurre la regola secondo cui si può mettere al mondo un secondo «figlio salvatore» soltanto se in ogni caso si desidera un secondo figlio. Non sarebbe tuttavia possibile applicare questa regola in pratica vista l'impossibilità di verificare se sussiste un tale desiderio. Inoltre un esame della coscienza dei genitori da parte dello Stato costituirebbe un'inammissibile violazione della sfera privata dei genitori.

Per quanto concerne il giudizio etico sulla PID per la tipizzazione dei tessuti, la Commissione è attualmente divisa tra due posizioni senza che nessuna delle due riesca a prevalere sull'altra:

A) Una parte della Commissione rifiuta la PID per la tipizzazione dei tessuti per i seguenti motivi etici:

- è difficile distinguere le cellule staminali emopoietiche dagli altri generi di cellule, tipi di tessuti o organi in fase di crescita. Inoltre, è difficile fornire una motivazione a sostegno dell'autorizzazione di donare un solo genere di cellula; la pratica potrebbe estendersi;
- è difficile delimitare la cerchia dei riceventi; è inoltre difficile fornire una motivazione che spieghi perché soltanto i fratelli e le sorelle possono ricevere il dono di tessuti ad esclusione degli altri membri della famiglia;
- sussistono rischi psico-sociali per il bambino donatore sia in caso di riuscita del trattamento sia nel caso di un suo fallimento;
- questo metodo strumentalizza il bambino salvatore;
- i genitori verrebbero gravati da una pressione di natura morale, affinché in ultima ratio generino un figlio salvatore; i genitori del bambino malato non hanno praticamente alcuna possibilità di rifiutare senza ledere i doveri derivanti dalla qualità di genitore. La decisione dei genitori è comprensibile. Ma ciò non significa che non si possano rimettere in questione le circostanze esterne da cui risulta la decisione come atto di assistenza;
- si possono immaginare alternative: estensione della rete dei donatori di midollo osseo, allestimento di un sistema di banche del sangue del cordone ombelicale.

B) Una parte della Commissione ritiene che la PID per la tipizzazione dei tessuti sia sostenibile dal profilo etico, in particolare per i seguenti motivi:

- salvare una vita è più importante della possibilità di incorrere in rischi di natura psico-sociale;
- i rischi non sono fondamentalmente diversi da quelli che i genitori accettano incondizionatamente nell'ambito di una procreazione «naturale»;
- le leggi possono garantire il rispetto dei limiti riguardo al genere di cellule oggetto della donazione e riguardo alla cerchia dei riceventi.

I rappresentanti delle due posizioni<sup>7</sup> sono giunti alla conclusione che, se fanno eseguire una PID all'estero per mettere al mondo un figlio con il tipo HLA adeguato, i genitori agiscono per motivi etici comprensibili e degni di rispetto e non meritano rimproveri morali o etici. Anche la parte della Commissione, che ritiene che in Svizzera non si deve concedere statuto legale alla PID per la tipizzazione dei tessuti, adduce considerazioni di etica sociale a sostegno della propria posizione senza peraltro mettere in discussione la decisione dei genitori.

<sup>7</sup> Le opinioni su questo punto specifico sono cambiate dopo il parere 10/2005. Da una parte, i motivi contro tale metodo sono stati chiariti da un'analisi più approfondita. Dall'altra, sono divenuti più comprensibili anche i motivi che secondo gli interessati e i partecipanti militano a favore del metodo in questione.

# 8. Processi decisionali

## 8.1 Chi deve decidere?

Nel parere 10/2005 la Commissione ha raccomandato di effettuare le ponderazioni sull'esecuzione di una diagnostica preimpianto (PID) «nel caso concreto» «conoscendo tutte le circostanze e gli effetti collaterali delle terapie» (pag. 50). La Commissione ritiene così che si deve adottare una normativa concernente i poteri decisionali in materia di PID per analogia con la normativa sulla diagnostica prenatale (PND) prevista dalla legge federale sugli esami genetici sull'essere umano. Tale legge esige una consulenza genetica per la PND. La Commissione attira l'attenzione sull'importanza di siffatta consulenza.

Nell'ambito delle consulenze possono insorgere conflitti per esempio allorquando i genitori interpretano una situazione di natura genetica diversamente dai medici. La presenza di due cromosomi Y può sembrare parecchio anormale ai genitori mentre i medici non ne danno un giudizio altrettanto negativo. Un altro esempio è quello della sindrome di Turner (mancanza di un cromosoma X nella bambina) che causa l'infertilità ma altrimenti permette una vita felice. Sono estremamente importanti le modalità della comunicazione dei risultati di un esame. Le paure dei genitori, suscitate da risultati ambigui o dalla mancanza di informazione, possono svolgere un ruolo importante. Queste paure non riguardano necessariamente soltanto malattie concrete. Un risultato non perfettamente ottimale dovrebbe essere comunicato con molta prudenza. Per questi colloqui le esigenze in materia di comunicazione sono estremamente elevate. I medici dovrebbero essere sensibilizzati su una questione tanto complessa. Questa problematica si presenta anche per quanto concerne la diagnostica prenatale. A volte dalla PND risultano situazioni XYY o situazioni XO e si può accordare pieno sostegno alla decisione di permettere all'embrione di svilupparsi fino al termine la gravidanza. Per quanto concerne la PID, sarebbe probabilmente più semplice decidere contro l'impianto dell'embrione interessato. L'introduzione della PID porta probabilmente a una certa selezione a sfavore di queste varianti genetiche.

Si potrebbe tuttavia escludere per legge la possibilità di impiegare la PID per generare disabilità in tutta coscienza. Se i genitori desiderano che il figlio sia affetto dalla medesima disabilità da cui sono essi stessi colpiti, può esservi un conflitto con l'interesse del figlio e con il suo diritto a un futuro aperto.

In tale caso, il team medico dovrebbe avere il diritto di rifiutare la PID per motivi di coscienza oppure una tale procedura dovrebbe essere limitata per legge. Secondo la Commissione è opportuno rinunciare a istituire un nuovo comitato per esaminare concretamente tali casi.

Negli esiti collaterali è racchiuso un importante potenziale di conflitto. Trovare una soluzione legislativa a questi conflitti è tuttavia difficile. Si dovrebbero piuttosto offrire agli interessati le migliori condizioni possibili affinché possano dare ai conflitti una soluzione che ritengono buona. Per analogia con la PND, la legge dovrebbe prevedere standard qualitativi elevati per la consulenza genetica da fornire in occasione di una PID.

La decisione giuridicamente valida in merito all'esecuzione di una PID dovrebbe spettare ai genitori non al team medico. Infatti si tratta di un intervento che si giustifica soltanto in virtù del consenso informato della coppia interessata.

## 8.2 Indicazioni

Secondo una visione realistica della questione, il motivo per l'esecuzione della diagnostica prenatale (PND), e anche della diagnostica preimpianto (PID), risiede nel fardello che grava i genitori piuttosto che nella prevista malattia del figlio. Non si può affermare in anticipo che un bambino preferirebbe non vivere. Pertanto non si dovrebbe allestire una lista di malattie che fungano da indicazioni per la PID. Per alcuni genitori una data malattia o disabilità è ancora ammissibile o tollerabile, mentre per altri non lo è. Un esempio in merito è dato dalla trisomia 21 che viene percepita diversamente a seconda dei genitori.

È ora possibile porre la seguente domanda: chi profitta dell'esecuzione di una PID: è eseguita nell'interesse dei genitori o nell'interesse del figlio? La Commissione ritiene che non si possa sostenere che la PID sia nell'interesse del figlio nascituro dal momento che si tratta di un metodo di selezione. È perciò sempre possibile che anche senza PID sarebbe nato «proprio questo» bambino sano. Anche se si può affermare che ogni essere umano ha un interesse fondamentale ad essere sano, tenuto conto della non identità tra portatore della malattia ed embrione che non ne è affetto, difficilmente si può sostenere che la PID corrisponde all'interesse del figlio di essere sano.

Secondo la maggioranza della Commissione, a livello legislativo l'indicazione per la PID dovrebbe essere formulata in questo modo: «se un bambino è esposto a un rischio di grave disabilità o malattia». Il legislatore dovrebbe dare una definizione della malattia grave che sia applicabile nei casi individuali (vale a dire che dovrebbe stabilire quale sia il significato dei termini «malattia», «grave» e «genetica»), rinunciando tuttavia a redigere una lista di malattie. I relativi motivi sono stati indicati nel parere 10/2005, pag. 53: (1) la gravità della malattia, a parità di patrimonio genetico e di manifestazione fisica, dipende anche dalla sofferenza che grava sul singolo individuo, (2) l'ambiente genetico influisce sulla gravità con cui si manifesta la malattia e (3) perché una lista potrebbe avere effetto discriminatorio sia per le persone che hanno una malattia e che pertanto sarebbero incluse nella lista, sia per le persone che verrebbero inserite in una tale lista. La normativa si prefigge di evitare gli abusi e ha una funzione di protezione affinché una coppia che non desidera eseguire una diagnostica non sia costretta a sottoporvisi.

È importante integrare il punto di vista dei genitori che, per quanto concerne la PID, spesso conoscono molto meglio del medico una determinata malattia. Essi hanno conosciuto nella loro famiglia quale sia l'impatto della malattia sulla vita. Per quanto concerne il screening preimpianto (PIS) la situazione è diversa, perché a tale riguardo non si sono fatte esperienze in famiglia sulle conseguenze di una tale diagnosi. Pertanto, in entrambe le situazioni occorre una speciale consulenza che tenga conto delle particolari situazioni e rispetti, integrandola, la coscienza degli interessi. Per la regolamentazione della consulenza la Commissione ritiene che si possano riprendere in ampia misura le disposizioni della legge sugli esami genetici sull'essere umano, adeguandole per quanto necessario.

La consulenza può appurare che importanza abbia il momento in cui si manifesta la malattia. Se una malattia che si manifesta più tardi di un'altra debba essere considerata meno grave, non è una questione a cui si possa dare una risposta generale. Non si può dire che una malattia che si manifesta in un momento più tardivo sia in generale meno grave. Attualmente, in genere con la PND non si individuano malattie dell'età adulta. In famiglie con vicende familiari drammatiche si presentano alcune eccezioni. Non si dovrebbero pertanto escludere completamente dalla PID le malattie che si manifestano più tardi e la formulazione di regole di delimitazione dovrebbe evitare le generalizzazioni in merito ai tipi di malattie.

Nel parere 10/2005, pag. 52 la Commissione scrive: «Si dovrebbe rinunciare a vincolare il concetto alla mancanza di terapie efficaci.» Non è ragionevole vincolare l'autorizzazione della PID alla mancanza di una terapia efficace. L'esistenza di una possibile terapia può certo

svolgere un ruolo nell'ambito della decisione presa in un caso concreto. Le decisioni dovrebbero però veramente poter essere prese nel caso concreto. Nell'ambito della ponderazione svolge un ruolo anche la questione del genere di terapia disponibile, se si tratti di una terapia causale o soltanto di una terapia sintomatica. Come mostra l'esempio della terapia del cancro, determinate terapie provocano a loro volta seri effetti secondari, anche se permettono di mantenere in vita una persona. Anche questo dovrebbe poter essere preso in considerazione nella ponderazione degli interessi in gioco nel caso concreto.

La questione dell'indicazione data dall'età. A partire da una certa età devono potersi sottoporre a una PID le coppie/donne fertili (per esempio a causa di un aumento del rischio di trisomia 21)? La sola indicazione data dall'età ha perso importanza diretta anche per quanto concerne la PND. Altri parametri che possono essere ricavati dall'ecografia o dalla biochimica del sangue materno (trasparenza della plica nucale/ traslucenza nucale, PAPP-A, libero  $\leq$ -hCG, AFP), hanno assunto maggior rilievo per la determinazione della costellazione dei rischi, relativizzando il rischio dell'età precedentemente considerato. Nell'insieme della popolazione la quota più elevata di bambini nati con anomalie del numero dei cromosomi si riscontra nelle donne di età inferiore ai 35 anni.

Un altro motivo impedisce di disciplinare per analogia con la PND la questione dell'indicazione data dall'età per quanto concerne il PIS: per quanto riguarda la PND si fa valere una ponderazione dei rischi come motivo per fissare un limite di età, vale a dire che si esegue per le donne più giovani. Il rischio che l'intervento diagnostico (amniocentesi, biopsia dei villi placentari) provochi un aborto spontaneo si contrappone alla possibilità di un'eventuale anomalia cromosomica che potrebbe essere diagnosticata dalla PND. Questo confronto – che nella pratica presenta le sue difficoltà anche per la PND – non sembra ragionevole per quanto concerne gli screening dell'aneuploidia / screening preimpianto, dal momento che questi screening si effettuano prima della gravidanza che potrebbe essere messa in pericolo. La conseguenza che la CNE trae da questa considerazione è che per la PIS non occorre prescrivere per legge un'indicazione data dall'età. Può tuttavia darsi che l'età avanzata della donna divenga un motivo per l'esecuzione di un PIS dopo una decisione presa nel caso concreto di un'a fecondazione in vitro, perché questa donna è esposta a un rischio maggiore.

### **8.3 Finanziamento**

Vi sarà da risolvere la questione dell'opportunità di integrare i metodi di diagnostica preimpianto (PID) nel catalogo delle prestazioni dell'assicurazione di base. Questa decisione spetta alla commissione delle prestazioni generali dell'assicurazione malattie. Dal profilo etico va fatto riferimento alla giustizia. La politica di finanziamento dovrebbe essere coerente: se la diagnostica prenatale (PND) è integrata nel catalogo delle prestazioni dell'assicurazione di base, l'esclusione della PID da tale catalogo non sarebbe comprensibile. La Commissione non desidera esprimersi in questa sede in merito all'obbligo per le casse di rimborsare la fecondazione in vitro (IVF), dal momento che la questione dell'obbligo di rimborso dell'IVF si pone indipendentemente dalla PID.

## Allegato

### Abbreviazioni

AS	Screening dell'aneuploidia
HLA	Human Leukocyte Antigen (antigene leucocitario umano)
IVF	In-vitro-Fertilisation (fecondazione in vitro)
LPAM	Legge federale sulla medicina della procreazione
PID	Diagnostica preimpianto
PIS	Screening preimpianto
PND	Diagnosi prenatale

### Glossario

Aneuploidia:	Condizione caratterizzata da un numero anomalo di cromosomi.
Appaiamento HLA per trapianti:	Il modo più semplice di appaiare due persone consiste nel prendere in considerazione due fratelli o sorelle. C'è una probabilità del 25% che i fratelli e sorelle ereditino i medesimi geni dai loro genitori. Questo sarebbe considerato un «appaiamento perfetto». C'è una probabilità del 50% che fratelli e sorelle siano «appaiati per metà» con un fratello o sorella e una probabilità del 25% che non condividano alcun marcatore HLA. I progressi nel settore dei medicinali immunosoppressivi permettono di effettuare trapianti coronati dal successo anche in assenza di marcatori HLA in comune. È però noto che gli appaiamenti perfetti funzionano meglio e durano più a lungo.
Blastocisti:	Stadio di sviluppo dell'embrione al 4° giorno circa dopo la fecondazione con la cavità dei blastocisti appena generata, uno strato esterno di cellule (trofoblasto) e una massa cellulare interna (embrioblasto). La blastocisti è circondata da una zona pellucida.
Human Leukocyte Antigen (HLA):	Sistema dell'antigene leucocitario umano: molecole proteiche situate sulla superficie di quasi tutte le cellule del corpo. Svolgono un ruolo nel riconoscere le cellule proprie distinguendole da quelle estranee. Sono state identificate circa 600 diverse molecole HLA. Un laboratorio può determinare con un esame del sangue quali sono i marcatori HLA presenti. I marcatori HLA sono ereditari. Per i trapianti si verificano sei marcatori HLA di cui tre ereditati dalla madre e tre dal padre. Quando si fa riferimento al «matching» (appaiamento), si verificano questi marcatori.
Infecondità:	Spesso impiegato come sinonimo di sterilità e/o infertilità.
Infertilità:	La donna rimane incinta ma non riesce a portare a termine la gravidanza.
Screening dell'aneuploidia:	Ricerca di eventuali deviazioni dal numero normale di cromosomi di regola utilizzando la tecnica FISH.
Screening preimpianto:	Esame in serie per determinate malattie genetiche (per esempio per la fibrosi cistica, la talassamia ecc.).

Sterilità:	L'incapacità di una donna di rimanere incinta.
Tecnica FISH:	Ibridazione fluorescente in situ: tecnica per rendere visibili i cromosomi o sezioni di cromosomi per mezzo di sonde del DNA che sono marcate con sostanze coloranti fluorescenti.
Tipizzazione HLA:	Definizione delle proprietà del sistema dell'antigene leucocitario umano (antigene di istocompatibilità).
Trisomia:	Presenza tripla di un determinato cromosoma in ogni cellula di un individuo.

### **Bibliografia consigliata**

- Hansjakob Müller: Gentests. Antworten zu Fragen der medizinischen Praxis. Basel: Karger 2005.
- Sarah Franklin / Celia Roberts: Born and Made. An Ethnography of Preimplantation Genetic Diagnosis. Princeton and Oxford: Princeton University Press 2006.
- Claudia Wiesemann: Von der Verantwortung, ein Kind zu bekommen. Eine Ethik der Elternschaft. München: Beck 2006.