

Direttive medico-etiche sugli esami genetici nell'uomo

La medicina genetica e molecolare si sta sviluppando velocemente e lascia intravedere grandi potenzialità di tipo preventivo, diagnostico e terapeutico, che creano speranza. D'altro canto esistono anche dei rischi di abuso di queste nuove tecnologie di genetica molecolare e la possibilità di pratiche discriminanti nei diversi ambiti di applicazione (medico, lavorativo e assicurativo).

Nel nostro Paese è attualmente in consultazione un avanprogetto di legge federale sugli esami genetici umani che merita tutta la nostra attenzione per la delicatezza del tema trattato, che tocca da vicino la nostra professione. Questo progetto fa seguito all'accettazione da parte di popolo e Cantoni, nel maggio 1992, dell'articolo 24^{novies} della Costituzione federale¹ riguardante la protezione dell'uomo e del suo ambiente contro gli abusi della tecnologia riproduttiva e dell'ingegneria genetica. Il progetto di legge, a nostro parere, definisce in modo chiaro le condizioni alle quali possono essere effettuati esami genetici umani. Ci sembra in particolare che sia tutelata la dignità umana e la personalità, pur lasciando ad ognuno il diritto all'autodeterminazione in materia d'informazione.

Esempio di alcuni ambiti d'impiego per gli esami genetici.

Sommario delle possibilità della diagnostica medico-genetica	
Malattie ereditarie /Predisposizione	Procedimento, esempio
Malattie per aberrazione cromosomica	Esami cito-genetici (villi coriali, amniocentesi)
Malattie ereditarie monogene	Esami genetico-molecolari (distrofia muscolare di Duchenne)
Malattie multifattoriali	Esami genetico-molecolari (diabete)
Malattie mitocondriali	Esami genetico-molecolari (atrofia della retina di Leber)
Malattie tumorali	Esami genetico-molecolari (leucemie, poliposi intestinale, cancro al seno e alle ovaie, cellule metastatiche)

Vista la complessità degli esami genetici e le varie problematiche che li accompagnano, il progetto di legge contempla alcune importanti misure atte ad

¹ In merito agli esami genetici l'articolo 24 novies Costituzione recita:

¹ *L'uomo e il suo ambiente sono protetti contro gli abusi della tecnologia riproduttiva e dell'ingegneria genetica.*

² *La Confederazione emana prescrizioni sull'impiego del patrimonio germinale e genetico umano. Provvede in tal ambito a tutelare la dignità umana, la personalità e la famiglia e si ispira in particolare ai principi seguenti:*

f) il patrimonio genetico di una persona può essere analizzato, registrato o rilevato soltanto col consenso di costei o in base a una prescrizione legale.

assicurare una qualità ottimale di tali esami. Per quanto concerne l'ambito medico in particolare, si esige che sia garantita una consulenza genetica appropriata e professionale (*counselling*). La nuova legge dispone che il medico intenzionato a far uso di questi esami necessiti di un alto grado di conoscenze; al proposito ricordiamo che la Federazione dei medici svizzeri ha da quest'anno sanzionato questa particolare formazione con un titolo di specialista FMH in genetica medica.

In definitiva ci sono senz'altro delle buone premesse perché una tematica così complessa ed in continua evoluzione sia regolata in maniera rigida e precisa dalla Confederazione. L'altro lato della medaglia è però che una simile legge non entrerà probabilmente in vigore prima di 4 anni. Nell'attesa pensiamo sia estremamente importante far riferimento ad altre fonti che, pur riconoscendone alcuni limiti dovuti alla rapida evoluzione dell'argomento, mantengono una loro autorevole validità. Considerati la crescente importanza degli esami genetici, le speranze che suscitano nella popolazione e la necessità d'informare compiutamente il corpo medico sulla loro esecuzione, l'Accademia svizzera delle scienze mediche ha pubblicato delle ***Direttive medico-etiche sugli esami genetici umani***². Queste direttive definiscono le disposizioni da adottare affinché tali esami siano riservati alle persone che ne hanno davvero bisogno, nel rispetto del loro diritto di sapere o di non sapere (autodeterminazione in materia d'informazione) o senza che si faccia un uso abusivo dei risultati di detti esami.

Un accento particolare è dato all'importanza del *counselling* prima, durante e dopo l'esecuzione del test, nonché alla qualità dell'informazione data ai pazienti. Queste direttive vogliono aiutare il medico ad acquisire senza grande sforzo una visione d'insieme delle complesse questioni mediche e non mediche, per evitare errori legati all'ignoranza d'informazioni importanti. Esse tentano di delimitare le frontiere di ciò che oggi si considera eticamente accettabile.

Le direttive hanno saputo finora garantire una prassi conforme all'etica medica, e anche se riescono a risolvere soltanto una parte degli attuali problemi connessi all'impiego degli esami genetici, sono senz'altro un valido punto di riferimento e devono essere conosciute e rispettate da ogni medico.

dott. med. I. Cassis

dott. med. M. Lazzaro

PS: Le direttive dell'Accademia possono essere richieste alla segreteria del Comitato etico cantonale presso la Sezione sanitaria a Bellinzona (tel. 814 3054; e-mail: manuela.perucchi@ti.ch).

² Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM). *Directives médico-éthiques concernant les examens génétiques sur l'homme*. Bulletin des médecins suisses 22.9.93 oppure Schw Med Wochenschr 1994; 124: 912-917.