



Aspetti etici degli screening neonatali

Sandro Spinsanti

- *Test diagnostici e screening: una tipologia*

Gli screening genetici, a differenza dei test genetici individuali, hanno per oggetto una popolazione intera o una sua parte, i cui individui, considerati singolarmente, hanno pochissime possibilità di essere identificati come affetti da – o a rischio di – malattie con base genetica, a causa della specificità o assenza di sintomi; tuttavia essi possono trarre beneficio da ricerche ulteriori o da misure preventive dirette

(Comitato Nazionale per la Bioetica: *Orientamenti bioetici per i test genetici*)

Classificazione dei programmi di screening genetici:

- prenatali (sindrome di Down, emoglobinepatie ecc.)
- neonatali (fenilchetonuria)
- in adolescenti (portatori della malattia di Tay-Sachs)
- in adulti (portatori della talassemia)

- *Obiettivi eticamente rilevanti degli screening genetici*

1. Contribuire al miglioramento della salute delle persone affette da una patologia genetica
2. Permettere ai portatori di un gene che si esprime o si esprimerà in una malattia di effettuare scelte riproduttive sulla base di informazioni il più possibile esaurienti, che assicurino loro pari opportunità
3. Contribuire ad alleviare ansie di famiglie o di comunità, di fronte alla prospettiva di essere affette da gravi malattie genetiche.

- *Alcuni problemi da approfondire:*

- *Conoscere per guarire? Conoscere per conoscere?*

Divaricazione crescente tra capacità di conoscere e possibilità di curare, in particolare per molte malattie generiche, per le quali non esistono terapie efficaci e risolutive.

Sede Legale
Via Giusti, 3 - 00185 Roma

Sede Operativa
Via Buonarroti, 7 - 00185 Roma
Tel. 06.77250540 - Fax 06.77077875

e mail: gianorom@tin.it

Il diritto di non sapere: può essere ancora rivendicato, di fronte a una società che colpevolizza chi ha omesso di acquisire le conoscenze disponibili (“victim blaming”)? I risultati dei test possono fornire informazioni genetiche riguardo al futuro stato di salute di parenti prossimi di chi si sottopone al test, indipendentemente dal loro stato di salute attuale e dalla volontà di conoscere il proprio rischio di sviluppare una malattia genetica.

- *Quale tutela delle conoscenze acquisite?*

I soggetti identificati come a rischio per determinate malattie possono subire discriminazioni, incontrare difficoltà nella vita di relazione, nell’accesso al sistema assicurativo, al lavoro (CNB: “Le informazioni genetiche sulle singole persone devono rimanere riservate. Devono essere adottate tutte le misure che possono impedire di utilizzare i risultati come strumento di discriminazione”).

- *Politiche di sanità pubblica o mercato?*

Dall’analisi quantitativa e dalla distribuzione geografica delle strutture sanitarie che in Italia operano nel campo della diagnostica citogenetica e molecolare risulta un aumento, di anno in anno, che supera il 100% e una distribuzione sul territorio nazionale che riflette il numero dei laboratori attivi nelle singole regioni.

La lettura di questi dati ha indotto il Comitato nazionale per la bioetica ad avanzare un dubbio sul probabile squilibrio tra la quantità di richieste di sottoporsi a test genetici, presentate anche quando non sussista una reale necessità, e inversamente difficoltà di conoscenza e di accesso a tali test da parte di chi ne potrebbe trarre beneficio.

Appropriatezza dello screening (CNB: “Dal punto di vista etico non è corretto proporre screening sui quali la comunità scientifica internazionale non abbia espresso pareri di attendibilità sufficientemente ampi e convergenti”).

- *Chi decide?*

CNB: “Deve essere predisposto un modello di comunicazione con le persone che garantisca una informazione corretta e permetta l’espressione di un consenso informato”.

Test e screening genetici devono essere preceduti da counselling; dopo la valutazione dei risultati dello screening devono essere rese disponibili ulteriori possibilità di approfondimento diagnostico e di approccio terapeutico.

Il counselling si estende a tre ambiti non omogenei:

- a) scientifico (salute/malattia; suscettibilità genetica; rischio statistico...)
- b) psicologico (colpevolizzazione; opzioni relative a scelte procreative)
- c) etico (possibili contrasti con i principi etici e la fede religiosa della coppia)

Non-direttività del counselling e neutralità morale (CNB: “Il consenso a effettuare lo screening deve essere libero e indipendente dalle scelte che l’individuo vorrà e potrà fare, dopo aver conosciuto il risultato”).