

Introduzione

PATRIZIA BORSELLINO*

1. A pochi ambiti di ricerca può essere riconosciuto lo stesso forte impatto sull'immaginario collettivo prodotto, da alcuni anni a questa parte, dai risultati conseguiti nel campo della genetica. Molto vi ha contribuito un'attenzione mediatica che, sacrificando sovente la corretta e misurata informazione al sensazionalismo, ha contribuito a diffondere nell'opinione pubblica esagerate aspettative o, al contrario, infondati timori, riguardo agli scenari aperti dalle possibilità di intervento sul genoma degli esseri viventi e, in particolare, sul genoma umano. Da una parte, la convinzione, o meglio, l'illusione, che sia oramai a portata di mano la liberazione dell'uomo dal più grave dei suoi condizionamenti, quello legato alla malattia. Dall'altra, la preoccupazione che l'ingegneria genetica esponga le generazioni future al rischio di vivere in un mondo di individui "manipolati" ed espropriati di quella irripetibile unicità che compete a ogni essere umano.

Ma quanto fondati sono, da una parte, l'ottimismo e, all'opposto, l'allarmismo? Quali sono le promesse che la genetica è in grado di mantenere e quali i rischi, comportati dal suo sviluppo, per sventare i quali bisogna allertarsi e approntare appropriate misure di tutela, ricorrendo anche, e soprattutto, agli strumenti del diritto?

Questi ed altri interrogativi sono al centro del numero monografico 108, nel quale *Notizie di Politeia* presenta al lettore stimolanti contributi di analisi e di riflessione offerti in occasione del Workshop che si è tenuto il 3 novembre 2011, presso l'Università degli Studi di Milano-Bicocca, a conclusione del progetto di ricerca FIRB, dal titolo *Test genetici e biobanche. Problemi bioetici tra diritto e società*, progetto coordinato, a livello nazionale, prima da Stefano Rodotà, e successivamente da Carla Faralli, e realizzato, in prospettiva multidisciplinare, con l'apporto di cinque unità di ricerca: CIR-SFID, Università di Bologna, coordinata da Carla Faralli; Università di Milano-Bicocca, da me coordinata; Università di Trento, coordinata da Giovanni Pascuzzi; Unità di genetica medica, Università di Bologna e Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi di Firenze, coordinata da Daniela Turchetti; European Genetic Foundation, coordinata da Giovanni Romeo.

Del Workshop milanese il volume riproduce l'impostazione, ospitando, nella prima parte, sei interventi su temi affrontati dagli autori nelle relazioni presentate nell'incontro e, nella seconda parte, la discussione della monografia *Test genetici tra determinismo e libertà*¹, che Silvia Salardi ha realizzato nell'ambito del progetto dell'Unità di ricerca dell'Università di Milano-Bicocca, *Informazioni genetiche: opportunità, rischi, garanzie*.

* Professore di Filosofia del diritto, Università degli Studi di Milano-Bicocca.

2.1. Ho, in precedenza, accennato alla diffusione, nell'opinione pubblica, di aspettative e, per contro, di timori, alimentati anche, se non solo, dai toni sensazionalistici con i quali si è, ad esempio, parlato della "mappatura del genoma umano" agli inizi degli anni 2000, oppure, qualche anno prima, si è commentata, con non minore ma, in questo caso, negativa enfasi, la notizia della clonazione di Dolly². Lasciando sullo sfondo, anzi, prendendo le distanze, dalle infondate convinzioni circa gli scenari aperti dalle conoscenze genetiche e dalle loro possibili applicazioni, i contributi pubblicati nel volume hanno il merito di portare l'attenzione sui prioritari e concreti problemi sollevati dalla genetica, quelli la cui soluzione dà luogo a una sfida che la società è chiamata ad affrontare e a vincere sul piano delle scelte politiche e delle risposte normative.

I problemi in questione sono, prevalentemente, quelli legati alla disponibilità, riguardo al patrimonio genetico degli individui, di una grande quantità di informazioni, che rappresentano una preziosa risorsa, ma che, per alcune peculiarità che sono loro proprie e le differenziano da informazioni di diversa natura, possono comportare rischi, sia per i soggetti ai quali direttamente si riferiscono, sia per soggetti diversi dagli interessati, e, in ogni caso, danno luogo a problemi di contemperamento di interessi, di non facile soluzione. Tra le peculiarità meritevoli di essere richiamate, quella di riguardare caratteri strutturali stabili e, al tempo stesso, condivisi, se pur in misura variabile con il gruppo familiare di appartenenza; inoltre, quella di avere, sovente, ad oggetto condizioni, patologiche o comportamentali, da cui, in presenza di una determinata alterazione genetica, l'individuo stesso che ne è portatore, oppure un suo discendente, sarà, o avrà soltanto la probabilità di essere, interessato nel futuro; e ancora, quella di incorporare un potenziale informativo prezioso sia per usi investigativi, sia per gli avanzamenti della ricerca biomedica, a condizione che le informazioni sulle caratteristiche genetiche siano affidate ad appositi centri, le cosiddette "biobanche", incaricate della conservazione dei campioni biologici, da cui le informazioni possono essere ricavate. Si tratta di peculiarità alla luce delle quali è agevole comprendere che le informazioni a cui possono dare accesso i test genetici sollevano problemi di tutela dell'individuo al quale direttamente si riferiscono le informazioni, ma, al tempo stesso, problemi di tutela di altri individui, che, rispetto a quelle informazioni, non possono essere considerati del tutto estranei, una volta che il "disvelamento" del patrimonio genetico ha messo in chiaro che tutti gli esseri umani condividono il patrimonio genetico per il 99,9% del loro DNA, e che gli individui appartenenti allo stesso gruppo biologico condividono anche il restante 0,01% in misura variabile a seconda del loro grado di parentela.

2.2. Ma da che cosa vanno tutelati i soggetti direttamente o indirettamente interessati dalla circolazione delle informazioni genetiche, e mediante quali scelte sul piano politico, giuridico e organizzativo può essere meglio garantita quella tutela? Nel volume il lettore trova, innanzitutto, indicazioni utili a orientarsi nel variegato panorama dei test genetici oggi disponibili, e trova ben evidenziati i diversi profili di danno a cui possono dar luogo. Oggetto di attenzione sono, innanzitutto, i danni che, sul piano psicologico ed esistenziale, possono derivare da informazioni fornite senza cautele e specificazioni, soprattutto se relative a malattie genetiche, spesso gravissime – quali, ad esempio, la terribile corea di Huntington³ – in fase pre-sintomatica, cioè diagnosticate con molti anni di an-

tipico rispetto al loro manifestarsi, senza, peraltro, che alla diagnosi possa seguire qualunque forma di intervento per evitare l'insorgere della malattia, ma anche i danni da "stigmatizzazione" e da "discriminazione", ai quali sono esposti quei soggetti di cui, mediante test "predittivi", si accertino soltanto "susceptibilità" o "predisposizioni", cioè condizioni genetiche in presenza delle quali vi è un aumentato "coefficiente di rischio", ma non la certezza di sviluppare una malattia o determinati tratti comportamentali.

Le ricadute di tipo discriminatorio in sede di definizione di politiche sociali e di prevenzione della criminalità, non meno che di prassi in ambito assicurativo o occupazionale, fanno tutt'uno con la riaffermazione della concezione deterministica, secondo la quale, alla base di tutto ciò che l'uomo fa, ma, possiamo dire, anche di tutto ciò che l'uomo è, vi sono condizioni di natura fisico-biologica che rendono la sua storia "necessitata", e, in quanto tale, suscettibile di essere scritta in un solo modo. Nelle pagine del volume, soprattutto in quelle della seconda parte dedicate alla discussione del libro di Silvia Salardi, la questione delle pretese implicazioni deterministiche della conoscenza in ambito genetico torna ripetutamente al centro di acute analisi, che convergono nel denunciare l'insostenibilità sul piano teorico e la pericolosità sul piano etico-pragmatico. Per un verso, viene, infatti, sottolineato che la concezione deterministica, alla quale si accompagna la negazione della libertà personale e la giustificazione di prassi che ne presuppongono l'assenza o ne comportano la mortificazione, si fonda sul fraintendimento della portata delle informazioni che è possibile ottenere mediante i test predittivi, non meno che sulla sottovalutazione dell'interazione stretta, e unanimemente riconosciuta dagli stessi genetisti, tra fattori genetici e fattori ambientali. Per altro verso, viene posto in rilievo che il determinismo genetico ha la valenza di una ideologia funzionale all'occultamento delle scelte, che la conoscenza scientifica applicata all'uomo, in generale, e la genetica, in particolare, sono ben lungi dall'impedire, a livello individuale, o dal rendere necessitate, a livello di politiche sociali e di soluzioni normative.

Una volta messa da parte, in quanto fallace e pericolosa, la tesi che l'accesso alle informazioni genetiche giustifichi, o addirittura richieda, il sacrificio della libertà e degli strumenti, quale il consenso informato, volti a garantirla e a consentirne l'attuazione, la strada da percorrere, per assicurare la più efficace tutela dai rischi legati alle informazioni genetiche, è stata individuata in soluzioni normative improntate proprio alla più ampia valorizzazione della libertà personale e al mantenimento delle informazioni nella disponibilità e sotto il controllo degli individui ai quali le informazioni si riferiscono, a muovere dalla convinzione che rappresenti la strategia vincente sia per consentire agli individui stessi l'adozione di stili di vita che inibiscano l'instaurarsi delle situazioni sfavorevoli per le quali hanno la predisposizione genetica, sia per porli al riparo da discriminazioni, lesive della loro dignità, il cui primo presupposto è la sottrazione agli individui delle informazioni che li riguardano, per metterle, illimitatamente e indiscriminatamente, a disposizione delle istituzioni e di terzi e, più in generale, della società.

2.3. Ma come conciliare una regolazione che, nella linea già fatta propria dai più importanti documenti normativi nazionali e sovranazionali in materia – a cominciare dalla Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina⁴ – evidenzia il favore per la tutela

della libertà individuale e per l'assoggettamento dell'accesso alle informazioni genetiche e della loro circolazione al consenso del soggetto al quale direttamente si riferiscono, con l'acquisita evidenza del venir meno della centralità dell'individuo come portatore di interessi a lui esclusivamente riferibili?

In altre parole, di fronte alla sopra richiamata ampia condivisione di caratteristiche genetiche, così come alla crescente capacità di incidere sui meccanismi della loro trasmissione, si pone la questione se si possa, giustificatamente, considerare difendibile una regolazione ad impronta individualistica, che, nel disciplinare il trattamento, la circolazione e l'utilizzo dei dati genetici, si preoccupa della privacy e dell'autodeterminazione di un singolo individuo, ma non sembra tenere in altrettanta considerazione gli interessi, non meno meritevoli di tutela, di altri individui. Ad esempio, l'interesse a scelte riproduttive consapevoli e, in quanto tali, confacenti con l'interesse alla salute come condizione di benessere psico-fisico, per compiere le quali sia necessario conoscere i dati sanitari di un genitore. Oppure l'interesse a essere informati, comunque e a prescindere dall'esistenza di consenso, del rischio di contrarre una patologia ereditaria che abbia colpito altri membri del gruppo familiare. Ma anche l'interesse degli appartenenti a specifici sottogruppi e, al limite, all'intera "famiglia umana" all'incremento della sicurezza sociale e allo sviluppo della ricerca in ambito bio-medico, grazie alla più ampia raccolta e conservazione, nelle biobanche, di informazioni genetiche non assoggettate al vincolo del consenso del soggetto dal cui campione biologico sono state ricavate. Nel volume, anche riguardo a questi ulteriori, rilevanti, interessi, vengono forniti spunti di analisi utili a problematizzare la tesi, oggi presente nel dibattito sul tema⁵, che la loro tutela renda auspicabile il superamento del consenso informato e, comunque, il contemperamento, se non addirittura la subordinazione della libertà individuale ad altri valori, primo fra tutti al valore della solidarietà.

Prendiamo, innanzitutto, in considerazione la situazione dei soggetti qualificabili come "terzi non estranei", per i quali la mancata rivelazione di dati genetici di un soggetto con loro in relazione di "vicinanza genetica" possa comportare un grave danno alla salute. Nel caso di questi soggetti è del tutto legittimo contemplare, nella prospettiva di una "protezione legale ibrida"⁶ un'eccezione alla regola che subordina l'acquisizione di dati genetici che riguardano un soggetto alla sua libera e diretta determinazione, come, del resto, è avvenuto nel caso della donna italiana, affetta da glaucoma bilaterale, che, verso la fine degli anni Novanta, ha ottenuto dal Garante per la Privacy l'autorizzazione ad accedere alla cartella clinica del padre, che aveva negato il proprio consenso⁷. Così come, nel caso – preso in esame in uno dei contributi del volume⁸ – in cui il soggetto, del quale si tratta di accertare un'alterazione genetica, sia un minore, si può ammettere che sia il genitore, in qualità di rappresentante, ad esprimere il consenso alla sottoposizione del figlio al test. Ma ciò non significa uscire dalla "logica" del consenso informato, bensì ribadire che il controllo esclusivo del soggetto sui dati che lo riguardano incontra un limite nel profilarsi del danno all'altro, nella linea già propria del Codice in materia di protezione dei dati personali (d.lgs. n. 196 del 30/6/2003) e dei codici deontologici degli esercenti le professioni sanitarie, primo fra tutti il codice di deontologia medica attualmente vigente. Questo consente, infatti, il trattamento dei dati personali del paziente, in assenza del consenso dell'interessato, oltre che nelle specifiche ipotesi previste dalla

legge e richiamate dall'art. 10 (referti, denunce, notifiche e certificazioni obbligatorie), anche "quando vi sia la necessità di salvaguardare la vita o la salute del paziente o di terzi, nell'ipotesi in cui il paziente medesimo non sia in grado di prestare il proprio consenso per impossibilità fisica, per incapacità di agire e/o di intendere e di volere", oppure "in caso di diniego dell'interessato ove vi sia l'urgenza di salvaguardare la vita o la salute di terzi" (art. 12). Ed anche nel caso del consenso espresso dal rappresentante, prima che sia il soggetto stesso a scegliere, una volta raggiunta la maggiore età, se sottoporsi o no al test, più che di superamento della "logica" del consenso, si può parlare di adesione ad una concezione della rappresentanza che pone il perseguimento del "miglior interesse" del rappresentato in relazione con la messa a disposizione di questi di informazioni al cui tempestivo possesso si collega l'aumento di *chances* rispetto a scelte esistenzialmente rilevanti.

Resta, a questo punto, da considerare se le buone ragioni che, senza mettere in discussione il principio che vi è sotteso, giustificano la deroga al consenso nei casi ai quali ho fatto riferimento, sussistano anche qualora all'interesse di un individuo alla sua *privacy* genetica si contrappongano gli interessi alla sicurezza e allo sviluppo della ricerca scientifica degli appartenenti alla "famiglia umana". Non è, di certo, in discussione, che tutti gli individui abbiano interesse al progredire della scienza anche, e soprattutto, in ambito biomedico, né lo è il loro interesse a vivere in società in grado di prevenire i crimini, assicurare alla giustizia coloro che li hanno commessi, identificare persone scomparse. Ed è, altresì, indubbio che l'ampia disponibilità di dati genetici raccolti nelle biobanche possa comportare significativi avanzamenti nella ricerca e, al tempo stesso, favorire le operazioni di identificazione da parte degli organi di pubblica sicurezza. Tutt'altro che pacifico e scontato è, invece, considerare la prevalenza di quegli interessi sull'interesse di ogni individuo al governo sulle proprie informazioni come la "necessaria" conseguenza dei legami genetici esistenti fra tutti i componenti della metaforica e allargata "famiglia umana". Il suggestivo riferimento a tale entità, in forza dell'appartenenza alla quale l'individuo viene ridimensionato nel suo *status* di soggetto portatore di interessi, e di correlativi diritti, a lui spettanti in via esclusiva, rischia, infatti, di lasciare nell'ombra che ad essere in gioco sono sempre concrete esistenze individuali. E se, per soddisfare esigenze pubbliche di repressione di gravi reati, può apparire giustificato che, a ben definite condizioni e nel rispetto di precisi limiti, lo Stato interferisca in quelle esistenze, assai meno, o per nulla, giustificato è che, grazie alla sottrazione dei dati genetici conservati nelle biobanche al filtro del consenso informato del soggetto a cui si riferiscono, ed, eventualmente, di coloro che sono a lui geneticamente più vicini, l'interferenza, con le pesanti ricadute discriminatorie che ne possono discendere, sia consentita, o, quantomeno, non impedita a soggetti (assicuratori, istituti di credito, datori di lavoro), motivati al possesso di informazioni genetiche da forti e loro propri interessi economici. D'altra parte, dietro il velo dell'innegabile interesse generale all'avanzamento della ricerca scientifica, per il quale – come emerge dal volume – le biobanche rappresentano senz'altro, e sempre più rappresenteranno nel futuro un'importantissima risorsa – si intravedono, sovente, gli scopi di profitto di imprese private, soprattutto di aziende farmaceutiche interessate all'immissione in commercio di farmaci su larga scala⁹. E

questo toglie ulteriore plausibilità alla tesi che la perdita del controllo sui dati genetici che lo riguardano sia un prezzo più che ragionevole che il diritto è tenuto a far pagare a ogni individuo, in nome della solidarietà nei confronti degli altri individui e dell'intera "famiglia umana".

Se non si incorre nell'errore di guardare alla "famiglia umana" come a una solida realtà/entità preconstituita al diritto, e la si considera, per contro, come una costruzione con la quale si richiamano le relazioni, che è lo stesso diritto a istituire tra gli individui che ne fanno parte, attribuendo diritti e doveri sulla base di precise scelte di valore, ci si può avvedere che, oggi, permangono solide ragioni a sostegno di un diritto che valorizzi, al più alto grado possibile, l'autonomia del soggetto direttamente interessato nella gestione dei campioni biologici e dei dati informativi che vi sono contenuti, ferma restando la necessità di non pregiudicare, con l'adozione di una prospettiva angustamente individualistica, il raggiungimento di un buon equilibrio tra i diversi interessi collegati alle informazioni genetiche.

I contributi presentati in questo numero monografico concorrono, pur con diverse accentuazioni e da differenti angoli visuali, a delineare questa equilibrata prospettiva, nella condivisa consapevolezza che si debbano operare scelte e profondere energie in vista di una società in cui vi sia più solidarietà e cooperazione, ma non a detrimento del rispetto dell'autonomia e delle scelte di vita di ogni individuo.

Note

¹ S. Salardi, *Test genetici tra determinismo e libertà*, Giappichelli, Milano 2010.

² Cfr. I. Wilmut *et al.*, "Viable Offspring Derived from Fetal and Adult Mammalian Cell", *Nature*, 385, 1997: 810-813. Per la ricostruzione della storia degli interventi di clonazione nucleare a fini riproduttivi e delle prospettive, dopo la clonazione della pecora Dolly, cfr., G. Kolata, *Cloni. Da Dolly all'uomo?*, Cortina, Milano 1998.

³ Si tratta di una malattia neuromuscolare che si manifesta, solitamente, solo dopo i quarant'anni, e che conduce, nel volgere di un breve tempo, prima alla paralisi e poi alla morte.

⁴ La Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina, dopo aver vietato, nell'art. 11, "ogni forma di discriminazione nei confronti di una persona in ragione del suo patrimonio genetico", prevede, nell'art. 12, che non si possa "procedere a dei test predittivi di malattie genetiche o che permettano sia di identificare il soggetto come portatore di un gene responsabile di una malattia, sia di rivelare una predisposizione o una suscettibilità genetica a una malattia, se non a fini medici o di ricerca, e sotto riserva di una consulenza genetica appropriata".

⁵ Cfr. N.C. Manson., O. O'Neill, *Rethinking Informed Consent in Bioethics*, Cambridge University Press, Cambridge 2007.

⁶ Cfr., al proposito, la Raccomandazione del Consiglio d'Europa n. 5 del 1997, nella quale compare questa formula.

⁷ Cfr. A. Santosuosso, *Diritto, scienza, nuove tecnologie*, Cedam, Padova 2001, p. 259.

⁸ Si tratta del contributo di L. Forni, dal titolo "Test genetici predittivi e terzi non estranei, tra autonomia dei soggetti e principio di giustizia".

⁹ Emblematico, a questo proposito, il caso dell'Islanda, dove, nel 1998, è stata autorizzata, per legge, la raccolta e l'elaborazione dei dati genetici dell'intera popolazione, da parte della società *deCode Genetics*, legata alla casa farmaceutica Hoffmann-La Roche per l'utilizzo dei prodotti della ricerca.