

**UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI NAPOLI
“FEDERICO II”**

**Facoltà di Lettere e Filosofia
Dipartimento di Filosofia “Antonio Aliotta”
Scuola di Dottorato in Bioetica**

Dottorato di Ricerca in Bioetica



Tesi di dottorato

***Il counseling genetico. Prospettive etiche, bioetiche e
sociali di un approccio integrato.***

**Tutor:
Chiar.ma
Prof. ssa Emilia D'Antuono**

**Candidato:
Dott.ssa Enrica Rosa Granieri**

**Coordinatore:
Chiar.ma
Prof.ssa Emilia D'Antuono**

A. A. 2012/2013

*Agisci in modo da considerare
l'umanità,
sia nella tua persona, sia nella persona
di ogni altro, sempre come scopo, e mai
come semplice mezzo.*

IMMANUEL KANT

*C'è una difficoltà nel rendersi conto che
il nostro comportamento è molto complesso,
che il cervello è fatto di tante componenti.
E c'è una difficoltà nel vedere in ogni catastrofe
la possibilità di un rovesciamento.
Forse io sono una innata ottimista
ma penso che ci sia sempre qualcosa che ci salva.*

RITA LEVI MONTALCINI

INDICE

INTRODUZIONE. **.p. 5**

CAPITOLO PRIMO

LE SFIDE DELLA GENETICA. CONOSCERE, PREVENIRE, CURARE

- 1.1 Il genoma ed il <<progetto>> della vita. p. 11
- 1.2 <<Il Progetto Genoma Umano>>. p. 18
- 1.3 La medicina predittiva e la nascita dell'<<unpatient>>. Nuove prospettive, nuovi soggetti, nuovi interrogativi. p. 34
- 1.4 I test genetici. Definizioni ed ambiti d'intervento. p. 48

CAPITOLO SECONDO

PARADIGMI RELAZIONALI NELLA PRASSI BIOMEDICA: PATERNALISMO, CONSENSO INFORMATO, APPROCCIO BIO-PSICO-SOCIALE

- 2.1 Paradigmi relazionali nel rapporto medico-paziente: dal paternalismo medico tradizionale al consenso libero ed informato. p. 56
- 2.2 Presupposti categoriali del consenso: fondamenti concettuali del principio di autonomia. p. 74
- 2.3 Il principio del permesso e la fondazione di un modello di autonomia procedurale. p. 86

2.4 Le categorie della salute: dal modello bio-medico ad un approccio bio-psico-sociale della salute.	p. 95
2.4.1 Coordinate psico-sociali nella prassi medica. Individui e scelte.	p. 103
2.4.2 <<Terapia non-direttiva>> e <<tendenza attualizzante>> nei meccanismi relazionali in ambito clinico.	p. 111

CAPITOLO TERZO

<<GENETIC EXCEPTIONALISM>>. I TEST GENETICI ED I DIRITTI DELLA PERSONA

3.1 - La consulenza genetica: un processo di comunicazione, tra comprensione e non direttività.	p. 122
3.2 - I documenti sulla consulenza genetica.	p. 135
3.3 <<Genetic counsellor>> ed <<unpatient>>: una relazione complessa. Limiti e prospettive.	p. 157
3.4 - Il gene nell'immaginario collettivo. Tra determinismo e libertà.	p. 166
3.5-<<Genetic exceptionalism>>: peculiarità dell'informazione genetica. Discriminazioni, autonomia, libertà.	p. 180
3.5.1 Privacy e dignità. Il trattamento dei dati genetici in ambito lavorativo.	p. 190
3.5.2 Valutazione del rischio assicurativo mediante test genetici.	p. 203

CONCLUSIONI.	p. 211
-------------------------------	---------------

BIBLIOGRAFIA	p. 216
-------------------------------	---------------

Introduzione

«Il dato genetico è il dato che, indipendentemente dalla tipologia, riguarda la costituzione genotipica di un individuo, ovvero i caratteri genetici trasmissibili nell'ambito di un gruppo di individui legati da vincoli di parentela¹». Nel presente lavoro, partendo dalle attuali potenzialità della ricerca genetica² e dalla riflessione intorno alla peculiarità della genetica predittiva, si è voluto riflettere in merito alle ricadute etiche, bioetiche e sociali relative alla diagnostica genetica, sia nell'ambito prettamente medico, sia nel più vasto contesto socio-istituzionale.

Snodo decisivo per il percorso analitico è rappresentato dall'incontro della materia complessa della genetica predittiva

¹ IL GARANTE PER LA PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI, Presidente PIZZETTI, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*, 2007, Punto 1) Definizioni:

<http://www.garanteprivacy.it/garante/doc.jsp?ID=1389918>.

² Cfr. E. BONCINELLI, *I nostri geni*, Torino, 1998: «La genetica, intesa in senso lato come disciplina di frontiera della ricerca biologica contemporanea, si è ormai conquistata un posto stabile nella nostra vita quotidiana e giunge sempre più spesso sulle pagine dei giornali e sugli schermi televisivi. In un paio di occasioni, piuttosto di recente, la risonanza di alcune notizie inerenti a questa materia ha raggiunto livelli tali da muovere capi di stato e autorità religiose...», p. V.

con l'universo dell'autonomia individuale³. L'autonomia circoscrive un orizzonte categoriale determinante e trasversale alla riflessione bioetica e alla duplice dimensione deontologica e pratica della biomedicina. L'autonomia della persona circoscrive dunque spazi decisionali costruiti intorno a coordinate fondate su scelte individuali libere e responsabili.

Per riflettere sulla duplicità dimensionale del piano categoriale in cui si manifestano libertà e responsabilità incarnate nelle scelte del paziente, si è ritenuto funzionale il riferimento alla proposta teorico-operativa di Karl Rogers⁴, allargata ad un più vasto ampio contesto concettuale sul tema dell'autonomia individuale nei due modelli di scelta d'ispirazione, rispettivamente, kantiana⁵ ed enghelardtiana⁶.

³ Cfr. T. L. BEAUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *Principi di etica biomedica*, Firenze, 2009: «La parola autonomia (...) fu usata per la prima volta in riferimento all'autoregolamentazione o autogoverno delle città-stato greche indipendenti. Da allora il concetto di autonomia è stato esteso agli individui e ha acquistato significati disparati quali padronanza di sé, diritto di libertà, privacy, scelta individuale, libero arbitrio, determinazione del proprio comportamento ed indipendenza (...)», p. 127.

⁴ Cfr. C. R. ROGERS, E. D. RUSSEL, *Un rivoluzionario silenzioso*, Roma; Id., *La terapia centrata sul cliente*, Firenze, 1970.

⁵ Cfr. I. KANT, *Fondazione della metafisica dei costumi*, Milano, 2003.

⁶ Cfr. H. T. ENGHELARDT jr., *Manuale di bioetica*, Milano, 1999.

Un altro strumento fondamentale con il quale è stato possibile cogliere la complessità dell'oggetto in questione, è costituito dall'utilizzo del modello bio-psico-sociale applicato alla categoria della salute, che considera la dimensione psicologica, soggettiva, fenomenologica del paziente come punto di partenza in tutti i trattamenti sanitari.

Da qui ci si è proposti l'elaborazione di una rinnovata prassi di *counseling* genetico, specificamente orientata alla gestione integrata delle potenzialità applicative della genetica predittiva⁷.

Ci si è proposti di utilizzare l'approccio bio-psico-sociale come dimensione fondativa per una prassi di *counseling* genetico, quindi, si è discusso intorno a questa pratica, alle diverse fasi previste e alle sue finalità cliniche-terapeutiche. Affinchè la diagnosi genetica non si riduca solo ad un semplice momento formale e burocratico, è necessario stabilire con il paziente un processo di comunicazione che parta dalla consapevolezza, da parte del genetista, della valenza etica del suo operato, e, allo

⁷ Cfr. E. BONCINELLI, *I nostri geni*, cit., si vedano in particolare i capitoli: V, VI, VII.

stesso tempo, dalla conoscenza dei correlati psicologici inerenti l'acquisizione di questo tipo di informazione. E' necessario che il medico, avvalendosi del contributo di altre figure professionali, quali psicologi, consulenti, psicoterapeuti, promuova *empowerment*, cioè capacità decisionale nel paziente che si trova in uno stato di confusione e di ansia. Il principio cardine di una buona consulenza genetica è, pertanto, quello della "non direttività", in vista della promozione di autonomia. L'eccezionalità del dato genetico conferisce al *counseling* una peculiarità che rende necessario un supporto concettuale ampio ed articolato. Infatti, se la diagnosi di malattia ha forti implicazioni psicologiche nella persona che la riceve, ciò è ancora più vero nel caso di diagnosi di malattia genetica. Pertanto si è discusso in merito alle problematiche etiche, psicologiche e sociali derivate dalla possibilità attuale di disporre di questo tipo di informazione.

Oltre alle implicazioni dei *test genetici*⁸ nell'ambito della pratica medica, si è riflettuto anche in merito alle implicazioni

⁸ Cfr. ENCYCLOPEDIA OF BIOETHICS, a cura di S. J. POST, 3 rd edition, New York, 2004:
<< The ability to provide currently healthy individuals with DNA-based risk assessments

dell'utilizzo dell'informazione genetica in ambiti diversi da quelli della cura.

A tal proposito si è analizzata la dimensione socio-istituzionale dell'informazione genetica, partendo dalla valutazione dei possibili abusi inerenti all'accesso a questo tipo d'informazione, come quello della discriminazione su base genetica⁹. Sono stati infatti riportati esempi di discriminazione genetica da parte di istituzioni e / o soggetti privati, verso soggetti predisposti a particolari patologie. Sottolineando la pericolosità sociale di tali usi, in termini di processi di esclusione e di stigmatizzazione, si è evidenziato come ogni forma di riduzionismo biologico¹⁰ sia, innanzitutto, un errato modo di percepire le questioni in gioco, e, inoltre, si è evidenziato come tali stereotipi deterministici siano, purtroppo

for diseases that will manifest in the future, especially in the absence of effective treatment for those diseases, presents challenges for those at risk, health professionals, and society. This entry explores some of those challenges, concentrating on tests that can detect mutations associated with adult-onset disorders>>, p. 1020.

⁹ Cfr. M. LOI, *Giustizia e genetica*, Milano, 2011:«Le caratteristiche genetiche ereditarie (genotipo) sono certamente aspetti della sorte, favorevole, se si tratta di predisposizioni vantaggiose nelle circostanze date, o, avversa, se si tratta di predisposizioni svantaggiose nelle stesse circostanze», p. 72.

¹⁰ Cfr. O. FRANCESCHELLI, *La natura dopo Darwin*, Roma, 2007. Si veda in particolare il capitolo I e VII.

spesso, rafforzati dal sistema dei media, principale veicolo di *rappresentazioni sociali* esposte a pratiche di discriminazione/esclusione¹¹.

¹¹ Diversamente da come si crede in questi modelli riduzionisti molto diffusi nella percezione pubblica, la maggior parte dei caratteri delle persone derivano dall'interazione tra geni e ambiente, dove per ambiente s'intende un mix irripetibile di natura (esterna) e storia, cioè tutto ciò che non è scritto nel patrimonio genetico ereditato dai genitori. Accanto al patrimonio ereditario, costituito dal DNA che dirige la nostra biologia, la *cultura* è l'altro grande fattore che determina il nostro comportamento. Per questo gli esseri umani non sono determinati solo dall'informazione genetica che ereditano. Certo, i geni contano, la differenza biologica tra individui dipende in buona parte dal patrimonio genetico ereditato dai genitori, ma, tutto il resto lo determinano la storia, l'ambiente, il caso, la cultura, la vita stessa. Cfr. E. BONCINELLI, *Perché non possiamo non dirci darwinisti*, Milano, 2009, pp. 85-159.

CAPITOLO PRIMO

LE SFIDE DELLA GENETICA. CONOSCERE, PREVENIRE, CURARE

1.1 Il genoma ed il <<progetto>> della vita

L'uomo si è sempre interrogato sulla natura della vita e sulle sue particolarità. <<Lo spettacolo dell'enorme varietà degli organismi viventi presenti sulla Terra non ha mancato di stupirlo e incuriosirlo, come pure la miracolosa capacità della vita di ripararsi e di rigenerare se stessa>>¹². Da qualche anno sappiamo qual è il fondamento materiale di tutto questo. <<In ogni cellula del nostro corpo, come di quello di ogni altro essere vivente, sono racchiuse le istruzioni per crescere, per mantenersi in vita, giorno dopo giorno, e per generare a suo tempo una prole>>¹³. Queste istruzioni sono codificate, con un

¹² E. BONCINELLI, *Genoma: il grande libro dell'uomo*, Milano, 2001, p. 5.

¹³ Ivi, p. 6. ; Si veda anche: ID., *Le forme della vita. L'evoluzione e l'origine dell'uomo*, Torino, 2006; R. DULBECCO, *La mappa della vita. L'interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell'umanità*, Milano, 2005; M. BUIATTI, *Le frontiere della genetica: il codice della vita fra scienza e società*, Roma, 1984; C. DARWIN, *L'origine dell'uomo*, Roma, 2005. Si veda anche L. R. ANGELETTI, V. GAZZANIGA, *Storia, filosofia ed etica generale*

linguaggio particolare ma comune a tutti gli organismi, in un lunghissimo filamento di DNA, la molecola che contiene fisicamente tutte le istruzioni biologiche di ogni organismo¹⁴. Il DNA si presenta come una lunga catena di costituenti elementari fondamentali chiamati nucleotidi o basi azotate o semplicemente basi. I nucleotidi sono solo di quattro tipi: A, G, C, o T¹⁵. Una successione sufficientemente lunga di questi quattro nucleotidi è in grado di codificare l'intero patrimonio genetico di una specie, cioè l'insieme delle sue istruzioni biologiche¹⁶. «Ogni specie ha il suo genoma, ed è quello che è

della medicina, Milano, 2012; F. GALOFARO, *Etica della ricerca medica ed identità europea*, Milano, 2009; S. SPINSANTI, *Etica biomedica*, Roma, 1992.

¹⁴ Cfr. E. BONCINELLI, *Le forme della vita*, cit. ,pp. 5-6; A. BERRY, J. D. WATSON, *DNA: il segreto della vita*, Milano, 2006.

¹⁵ Adenina, Guanina, Citosina, Timina.

¹⁶ La lettura della sequenza di nucleotidi, in gruppi di tre (tripletta o *codon*, che danno 64 combinazioni possibili), genera un linguaggio universale, il codice genetico. I geni sono porzioni di DNA (cioè sequenze di triplette) che codificano per una determinata proteina (o funzione), ma ciò che producono può avere forme in qualche modo diverse, sicché possono esistere diverse varianti (alleli) dello stesso gene. In ogni cellula si ritrovano due copie della sequenza del DNA del genoma, in forma di doppio filamento avvolto ad elica, sicché per ogni gene esistono due alleli. Nel corso della duplicazione della cellula il contenuto di DNA raddoppia, sicché si ottengono quattro filamenti (duplicazione semiconservativa). A questo punto i filamenti vengono spezzettati in più parti ed impacchettati in particolari strutture monocellulari, i cromosomi, che migrano metà verso un polo cellulare e l'altra metà verso il polo opposto, attratti da filamenti retrattili di una

proprio grazie alle istruzioni specifiche contenute nel suo genoma>>¹⁷. Il genoma, cioè l'insieme dei geni contenuti nel DNA, nell'uomo è formato, approssimativamente, da tre miliardi di basi¹⁸. La desinenza "oma" sta ad indicare l'"insieme di cose simili", e perciò indica l'insieme dei geni nel genoma¹⁹.

Il termine "genoma" cominciò a essere usato alcuni anni fa, con l'estendersi degli studi sui geni e sui loro effetti²⁰. All'inizio i geni²¹ venivano studiati essenzialmente in un organismo, il

particolare proteina, tubulina, consentendo infine alla cellula madre di dividersi in due cellule figlie. Il numero (e l'aspetto) dei cromosomi è tipico per ciascuna specie vivente.

¹⁷ E. BONCINELLI, *Le forme della vita*, cit. , p. 6.

¹⁸ *Ibidem*.

¹⁹ Cfr. R. DULBECCO, *La mappa della vita*, cit. , p. 29; L. L. CAVALLI-SFORZA, *Geni, popoli e lingue*, Milano, 2008; ID., *Il caso e la necessità: ragioni e limiti della diversità genetica*, Roma, 2007; THOMPSON, THOMPSON, *Genética médica*, Madrid, 2005, pp. 120-138, E. BONCINELLI, *Genoma, il grande libro dell'uomo*, cit. Si veda anche G. FORNACIAR, V. GIUFFRÉ, *Manuale di storia della medicina*, Milano, 2011.

²⁰ *Ivi*, p. 30.

²¹ Un gene è un tratto di DNA di lunghezza molto variabile, un migliaio o qualche centinaio di nucleotidi, che porta scritta l'istruzione per compiere una determinata funzione biologica. Un gene è necessario, per esempio, per avere una certa quantità di pigmento scuro, detto melanina, nella pelle, nei capelli e nella porzione pigmentata della retina. Se questo non funziona, infatti si è albinici. Un altro gene è necessario perché possiamo distinguere bene i colori, per esempio il rosso dal verde. Se questo gene non funziona si è daltonici. Ogni gene serve per compiere una determinata funzione: quando non presenta problemi non ci accorgiamo neppure della sua esistenza. Soltanto quando non funziona a dovere siamo costretti a notare il suo operato perché ci viene a mancare qualcosa. Per approfondimenti si veda: E. BONCINELLI, *Genoma, il grande libro dell'uomo*,

moscerino della frutta (cioè la *Drosophila melanogaster*), e di conseguenza quando si parlava di un gene si sapeva da dove veniva, anche se l'origine non era menzionata²². Ma poi, con l'allargarsi degli studi a tutti gli altri organismi, si dovette far riferimento all'origine, e si cominciò, diventando gli studi sempre più globali, ad accompagnare al termine genoma l'organismo di origine del gene²³. Così ci fu il genoma del lievito, i genomi dei batteri, quello del moscerino, delle piante e molti altri ancora. E ora abbiamo il genoma umano.

La conoscenza del concetto di genoma, in un primo tempo circoscritta ad una cerchia ristretta di specialisti biologi, biochimici e medici, successivamente si diffuse tra il pubblico. Naturalmente i media lo accolsero con gioia, perché conferiva ai

cit., pp. 17- 36; ID, *Idee per diventare genetista. Geni, genomi ed evoluzione*, Bologna, 2006. Ma anche R. DULBECCO, *Ingegneri della vita*, Milano, 1988; M. BUIATTI, *Il benevolo disordine della vita: la diversità dei viventi tra scienza e società*, Torino, 2004.

²² Cfr. R. DULBECCO, *Il progetto della vita*, cit., pp. 30-43; E. BONCINELLI, *I nostri geni: la natura biologica dell'uomo e le frontiere della ricerca*, Torino, 1998; R. DULBECCO, *I geni ed il nostro futuro*, Roma, 1995.

²³ Cfr. R. DAWKINS, *Il gene egoista: la parte immortale di ogni essere vivente* (1976), Milano, 1995, pp. 46-58.

loro articoli o comunicati un che di autorevole, solenne, anche se quello che dicevano era insignificante²⁴.

Nel pubblico questa parola misteriosa suscitava una miscela di curiosità e timore. Il termine da una parte era visto con sospetto, perché veniva associato a cose spiacevoli, come malattie o cibi geneticamente modificati²⁵, ma dall'altra parte suscitava anche ammirazione per le conquiste della scienza, e rendeva la gente timida di fronte alla sua grandezza. Perciò gli scienziati che se ne occupavano venivano ammirati, sebbene con qualche riserva non esplicita, riguardante gli sviluppi futuri della ricerca²⁶. Per parecchio tempo si parlò di genomi di vari organismi, ma operare sul genoma umano era visto come qualcosa di proibito, una specie di tabù, da molti ritenuto come una violazione delle leggi della natura (e, forse, della legge divina)²⁷.

²⁴ R. DULBECCO, *I geni ed il nostro futuro*, cit., pp. 47-54.

²⁵ *Ibidem*.

²⁶ E. BONCINELLI, *La natura biologica dell'uomo e le frontiere della ricerca*, Verona, 1997, p. 46.

²⁷ Non era molto usato quando nel 1986 Renato Dulbecco scrisse un articolo, considerato ormai un classico sul tema, in cui sottolineava la necessità di studiarlo e conoscerlo bene per capire noi stessi e le nostre malattie, suscitando irate proteste da parte di tanti

Anche prima del Progetto Genoma²⁸, che realizzò la mappatura dell'intero genoma umano, c'era un interesse considerevole per i geni di molte specie, come anche per il DNA di per sé. Questo portò a capire già molto dei genomi, e queste conoscenze furono essenziali per poi portare avanti il Progetto stesso. Infatti, i risultati precedenti avevano già mostrato che il genoma è il cuore di ogni organismo, sia esso semplice o complesso, poiché contiene tutta l'informazione per costruire le proteine, cioè le molecole che a loro volta sono responsabili dello sviluppo e del funzionamento dell'organismo²⁹.

scienziati, anche tra i più intelligenti. Quest'atteggiamento però durò poco, in seguito tutti cambiarono opinione. Si rimanda a: R. DULBECCO, *A turning point in cancer research: sequencing the human genome*, in <<Science>>, 231, 1986, pp. 1055-1056.

²⁸ Progetto Genoma Umano (HGP, acronimo di Human Genome Project) è stato un progetto di ricerca scientifica internazionale il cui obiettivo principale era quello di determinare la sequenza delle coppie di basi azotate che formano il DNA e di identificare e mappare i geni del genoma umano (previsti circa 200000, trovati circa 20-25000) dal punto di vista sia fisico sia funzionale. R. DULBECCO, *La mappa della vita. L'interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell'umanità*, cit., pp. 45-52. ; ID., *Il progetto della vita*, Milano, 1989; ID., R. DULBECCO, *I geni ed il nostro futuro*, Roma, 1995.

²⁹ Cfr. R. DULBECCO, *La mappa della vita. L'interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell'umanità*, cit., pp. 45-50 ; ID., *Il progetto della vita*, cit. ; R. DULBECCO, *I geni ed il nostro futuro*, cit.

Non tutto il DNA è costituito da geni funzionanti, al contrario questi ne coprono all'incirca il 1-5%, il restante 90% del filamento appare come sostanza inerte sul cui significato sono state fatte solo delle ipotesi; la più probabile è che si tratti di un residuo dell'evoluzione, perché al contrario di ciò che potremmo pensare, il DNA non è immutabile ma è in realtà in continuo rimodellamento³⁰. Inoltre lo studio dei frammenti del DNA dimostra la sua estrema variabilità, corrispondente alla varietà dei corpi e delle fisionomie. Infatti la specie umana ha un gran numero di genotipi, cioè di varianti genetiche, le cui differenze non sono facili da discernere, ma sono il risultato di una lenta evoluzione e dell'adattamento dell'uomo a diversi climi e ambienti. Il polimorfismo del DNA è dovuto a mutazioni favorevoli che insorgono per caso in un individuo e vengono poi trasmesse ereditariamente ai discendenti³¹.

³⁰ *Ibidem*.

³¹ *Ibidem*. Cfr. E. BONCINELLI, *Prima lezione di biologia*, Roma, 2001, pp. 35-45. Lo studio e la comprensione del DNA è stato reso possibile da una evoluzione tecnologica che ha permesso di acquisire particolari tecniche di indagine, quali l'"ibridazione" e la "clonazione", che hanno reso possibile ottenere la mappatura. A tal proposito sono state costruite "mappe genetiche" che determinano la frequenza con cui due marcatori associati e localizzati sullo stesso cromosoma (marcatori sintonici) sono ereditati insieme,

1.2 Il <<Progetto Genoma Umano>>

Per molto tempo i genetisti hanno studiato lo sfondo su cui i geni esistono e agiscono: il DNA. Dapprincipio ci fu uno sforzo per arrivare alla conoscenza dei geni, che erano noti solo per la loro funzione, come i colori degli occhi nella *Drosophila*, o l'abilità di produrre malattie in animali da esperimento per i batteri o i virus³². In seguito, con il riconoscimento che molte malattie ereditarie sono dovute a un'alterata funzione di geni, lo sforzo di identificarli fu diretto a un aspetto pratico: la diagnosi e prevenzione di tali malattie³³.

e "mappe fisiche", che descrivono l'ordine e la distanza tra marcatori, e che, a seconda del grado di risoluzione, e quindi dei metodi di studio impiegati, si possono dividere in mappe a bassa risoluzione e mappa ad elevata risoluzione. Cfr. M. TALLACHINI, F. TERRAGNI, *Le biotecnologie. Aspetti etici, sociali ed ambientali*, Milano, 2004, pp. 30-47; E. BONCINELLI, A. SIMEONE, P. IACCARINO IDELSON, *Ingegneria genetica*, cit., pp. 40-53 ; R. DULBECCO, R. CHIABERGE, *Ingegneria della vita*, cit., pp. 37-49 ; M. BUIATTI, *Le biotecnologie*, cit. ; R. MARCHESINI, *Bioetica e Biotecnologie. Questioni morali nell'era biotech*, Bologna, 2002.

³² Cfr. E. BONCINELLI, C. TONELLI, *Dal moscerino all'uomo: una stretta parentela*, Milano, 2007, pp. 35-40.

³³ *Ibidem*.

Un altro importante impulso alla mappatura³⁴ dei geni venne dopo che, grazie alla loro conoscenza, si poterono produrre farmaci, in particolare alcuni ormoni, perché si pensava che ciò avrebbe portato alla scoperta di altri farmaci³⁵. In tutti questi sforzi, che diedero risultati di grande importanza, l'obiettivo era sempre un singolo gene; questo era necessario a causa delle notevoli limitazioni tecnologiche a disposizione. Ma, riconoscendo le limitazioni, si lavorò per superarle, e si

³⁴ Il termine "mappatura" indica la ricerca rivolta a individuare all'interno del patrimonio genetico di un organismo le sezioni, ovvero i geni, che regolano la sintesi delle proteine. Quando presentano anomalie, questi segmenti del genoma possono essere le causa di malattie molto gravi. Una volta disegnata la mappa del genoma, non solo sarà possibile comprendere meglio l'origine genetica di alcune malattie, ma si potrà anche cercare di correggere le sequenze geniche anomale per mezzo di interventi di terapia genica. Per approfondimenti si veda: E. BONCINELLI, A. SIMEONE, P. IACCARINO IDELSON, *Ingegneria genetica*, Napoli, 2003, pp. 40-52; R. DULBECCO, R. CHIABERGE, *Ingegneria della vita*, cit.; M. BUIATTI, *Le biotecnologie*, Bologna, 2004, pp. 52-72; R. MARCHESINI, *Bioetica e Biotecnologie. Questioni morali nell'era biotech*, Bologna, 2002.

Per terapia genica s'intende la tecnica di ingegneria genetica applicata agli esseri umani che ha come principale obiettivo la cura di malattie di origine genetica per mezzo della correzione dei geni difettosi o dell'inserimento di geni mancanti nel patrimonio genetico dell'individuo malato. Cfr. ID., *Biologia dello sviluppo. Dalla cellula all'organismo*, Roma, 2001, pp. 30-40; T. WILKIE, *La sfida della conoscenza*, Milano, 1995, cap. 1.

³⁵ Cfr. E. BONCINELLI, *La natura biologica dell'uomo e le frontiere della ricerca*, Verona, 1997, pp. 46-52; M. TALLACHINI, F. TERRAGNI, *Le biotecnologie. Aspetti etici, sociali ed ambientali*, cit., pp. 30-45.

raggiunsero importanti sviluppi tecnologici che furono poi essenziali per il successivo sforzo diretto a tutto il genoma³⁶.

Tra questi sviluppi tecnologici bisogna ricordare: la messa a punto del metodo per determinare la sequenza del DNA, cioè l'ordine delle sue basi; la scoperta di proteine-forbici che tagliano il DNA in punti precisi, in modo da ottenerne dei frammenti di varie lunghezze; lo sviluppo dell'ingegneria genetica che permette di isolare frammenti di DNA, di ottenerne molte copie (cioè "cloni"), e di studiarne le caratteristiche sia fisiche sia biologiche³⁷.

Però l'idea di studiare tutti i geni di un organismo, cioè l'intero genoma, nacque più tardi, nel 1985³⁸. Due avvenimenti indipendenti, sintomatici degli sviluppi futuri, avvennero quasi contemporaneamente in quell'anno. Il genetista Robert Sinsheimer organizzò un meeting in California per discutere con altri genetisti la possibilità di ottenere la sequenza di

³⁶ *Ibidem*.

³⁷ Nel paragrafo precedente sono state approfondite queste due tecniche citate. Cfr. E. BONCINELLI, *La natura biologica dell'uomo e le frontiere della ricerca*, cit., p. 46-50.

³⁸ Cfr. R. DULBECCO, *Il progetto della vita*, cit., pp. 47-56.

qualche genoma; il meeting si chiuse all'insegna dello scetticismo, visto che gli invitati non sembravano essere troppo ottimisti su quelle possibilità³⁹. Quasi contemporaneamente lo scienziato italiano Renato Dulbecco presentava la stessa idea in una conferenza per l'inaugurazione di un nuovo laboratorio al Cold Spring Harbor Laboratory, un grande centro di ricerche biologiche vicino New York. La proposta fu accolta con molto scetticismo⁴⁰. «Dopo il ritorno al mio laboratorio, al Salk Institute, ripensai molto all'idea e al fatto che non fosse stata ben accetta. Avevo una buona ragione per promuoverla. Io facevo ricerche sul cancro, e i risultati raggiunti da tutti i laboratori attivi in quel campo puntavano ai geni come causa della malattia. Già si conoscevano parecchi geni che potevano generare la malattia, ma i risultati indicavano anche che molti altri dovevano essere coinvolti nel suo sviluppo e nella sua progressione verso lo stato di malignità, cosa di fondamentale

³⁹ *Ibidem.*

⁴⁰ *Ibidem.* R. DULBECCO, *La mappa della vita. L'interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell'umanità*, cit., p. 48-58.

importanza medica. Era chiaro che bisognava conoscere tutti i geni umani per poter determinare quali funzionano troppo e quali troppo poco nelle cellule tumorali, e così determinare le conseguenze che tutti conosciamo. Per poter individuare le variazioni dei geni, bisognava in primo luogo conoscerli>> ⁴¹.

Nell' articolo del marzo 1986 pubblicato su <<Science>> lo scienziato Renato Dulbecco continuò a sottolineare l'esigenza di spingere la ricerca verso lo studio di tutti i geni dell'uomo⁴². La reazione fu molto diversa da quella precedente; la maggior parte degli scienziati erano favorevoli a quest'idea. Determinante risultò l'appoggio dato dal Dipartimento dell'Energia degli Stati Uniti. Ciò avvenne in quanto il Dipartimento si interessava da anni ai possibili danni causati dalle radiazioni nucleari, e aveva perciò intrapreso seri studi di genetica. Così qualche anno dopo si cominciò a lavorare⁴³.

⁴¹ R. DULBECCO, *La mappa della vita*, cit., pp. 49-50; A. CAFARO, G. COTTINI, *Etica medica. Lineamenti di deontologia professionale*, Roma, 1991.

⁴² Cfr. R. DULBECCO, *A turning point in cancer research: sequencing the human genome*, cit., p. 46.

⁴³ Acquisire la completa conoscenza della organizzazione, struttura e funzione del genoma umano è certamente una delle più ambiziose mete scientifiche. Esaminando l'organizzazione delle sequenze di DNA nel genoma umano, si è stimato

Il primo progetto ufficialmente destinato al genoma umano cominciò proprio al Dipartimento dell'Energia, nel 1987. Gli sforzi iniziali furono diretti a migliorare le tecnologie già esistenti per la ricerca dei geni. Una delle armi più importanti per studiare il genoma era la formazione di quelle che vengono chiamate "mappe" del genoma, cioè una serie di punti ben definiti (i "marcatori") che aiutano la ricerca dei geni⁴⁴.

che circa l'1-5% delle 3×10^9 pb che costituiscono il patrimonio genetico aploide codifica per proteine. Una meta primaria per incominciare a comprendere l'organizzazione del genoma è di ottenere una serie di diagrammi di mappa descrittivi di ciascun cromosoma umano a una risoluzione sempre più fine. Per costruire una mappa genomica è necessario avere a disposizione frammenti di DNA, precedentemente isolati e inseriti in vettori di clonaggio. I cloni ricombinanti sono successivamente ordinati nelle loro rispettive localizzazioni sul cromosoma. Dopo il completamento della mappatura, il passaggio successivo è quello di determinare la sequenza di basi di ciascun frammento ordinato. Questi stessi scopi sono stati fissati da un programma di ricerca, chiamato Progetto Genoma Umano: il completamento di una mappa genetica ad alta risoluzione (1cM) del genoma umano; completamento di una serie di mappe fisiche ad alta risoluzione di tutti i cromosomi umani; acquisizione di una collezione di cloni di DNA ordinati che coprano l'intero genoma; - determinazione della sequenza nucleotidica completa di un genoma di riferimento; mappatura di tutti i geni. Una mappa genomica descrive l'ordine di locus genetici o di marcatori e la distanza compresa tra loro su ciascun cromosoma. Le mappe possono essere divise in genetiche e fisiche a seconda dei metodi usati per costruirle e della unità di misura adoperata per valutare la distanza tra due marcatori. Cfr. R. DULBECCO, *La mappa della vita. L'interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell'umanità*, cit., pp. 40-43; R. DULBECCO, *Il progetto della vita*, cit., 45.

⁴⁴ *Ibidem*. Cfr. anche: E. BONCINELLI, *Genoma: Il grande libro dell'uomo*, Milano, 2001, pp. 5-16.

A quel tempo si puntava perlopiù ai geni responsabili di malattie ereditarie. Una tecnica molto usata si basava sullo studio di famiglie in cui alcuni membri soffrivano di una malattia, e altri no. In quei casi si otteneva il DNA da tutti i membri della famiglia, e i vari DNA venivano esaminati per vedere se i membri ammalati si comportavano in modo diverso dai membri sani in relazione ad alcuni marcatori noti. Se c'era una differenza, si andava a studiare il DNA attorno ai marcatori individuati nei membri ammalati, nella speranza di identificarvi il gene⁴⁵.

Le mappe erano quindi essenziali per delimitare la ricerca a una zona del genoma circoscritta, sebbene molto grande. In questo lavoro il DNA ottenuto dai vari membri della famiglia doveva essere frammentato e poi introdotto in cellule (di solito batteri) in cui potesse moltiplicarsi, per poi ottenere preparazioni pure e abbondanti, cioè "cloni" di tutte le sue

⁴⁵ *Ibidem.*

parti. Per ottenere ciò i frammenti del DNA venivano introdotti in “vettori” capaci di penetrare nelle cellule⁴⁶.

Inizialmente, con i vettori allora a disposizione si potevano usare solo piccoli frammenti del DNA, al massimo di poche decine di migliaia di basi. L’obiettivo di studiare tutto il genoma diede poi impulso allo sviluppo di mezzi adeguati per produrre pezzi molto più lunghi di DNA: in qualche anno furono quindi sviluppati vettori capaci di trasportare pezzi fino a un milione di basi⁴⁷.

Entro pochi anni molti paesi svilupparono progetti più specifici per lo studio del genoma, con forti finanziamenti⁴⁸. L’interesse cominciò ad espandersi, includendo genomi di molte altre specie. C’erano sufficienti prove che molti geni sono comuni a vari organismi, anche molto diversi, come l’uomo e il

⁴⁶ Cfr. R. C. LEWONTIN, *Gene, organismo, ambiente*, Roma-Bari, 1998, pp. 36-48; *Il sogno del genoma umano e altre illusioni della scienza*, Roma-Bari, 2004.

⁴⁷ Cfr. R. DULBECCO, *La mappa della vita. L’interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell’umanità*, cit., pp. 60-65 ; R. DULBECCO, *Il progetto della vita*, cit., p. 50.

⁴⁸ Cfr. R. DULBECCO, *La mappa della vita. L’interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell’umanità*, cit., pp. 78-79 ; R. DULBECCO, *Il progetto della vita*, cit., p. 60.

lievito; perciò la ricerca prese un aspetto globale⁴⁹. Era chiaro che la conoscenza di un genoma facilmente decifrabile, perché piccolo e presente in cellule agilmente manipolabili, come quello del lievito, sarebbe stato molto utile per lo studio di genomi più grandi e complessi, appunto per questa comunanza di geni. Perciò, mentre inizialmente si parlava di “Genoma Umano”, alla fine si impose il termine di “Progetto Genoma”⁵⁰.

Per diverso tempo il lavoro fu condotto in laboratori sovvenzionati principalmente da agenzie governative, sebbene ci fosse un contributo importante da parte di istituzioni private, come le varie ramificazioni del Telethon, che esistevano in numerosi paesi. Poi i due più potenti laboratori pubblici, quello del Dipartimento dell’Energia e quello degli NIH (National

⁴⁹ *Ibidem*.

⁵⁰ Cfr. BUIATTI M., *Le frontiere della genetica: il codice della vita fra scienza e società*, Roma, 1984, p. 36; R. DULBECCO, *La mappa della vita. L’interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell’umanità*, cit., pp. 45-49 ; R. DULBECCO, *Il progetto della vita*, cit., 45-58.

Institutes of Health⁵¹) degli Stati Uniti decisero di unire i loro sforzi⁵².

Un fattore decisivo fu però l'entrata in campo di ditte private, specialmente della Celera, che riuscì ad attrarre molto capitale privato e costruì dei laboratori che erano delle vere fabbriche, con attrezzature innovative e personale della più alta qualità⁵³. Rapidamente fu chiaro che questa ditta poteva ottenere grandi risultati, in modo molto più rapidi che non i laboratori indipendenti. Questo stimolò la formazione di un consorzio internazionale di questi laboratori per poter competere con la Celera, consorzio che ottenne forti finanziamenti da fondazioni private⁵⁴. La concorrenza tra questi due gruppi poderosi fu un elemento fondamentale per ottenere risultati veramente straordinari, a cui ciascun gruppo contribuì indipendentemente.

⁵¹ Il Progetto Genoma Umano, ufficializzato con il nome di "Human Genome Project" fu affidato alla direzione di J. Watson. Cfr. J. D. WATSON, *Geni buoni, geni cattivi: storia di una passione per il DNA*, Torino, 2002, pp. 46-50.

⁵² Cfr. R. DULBECCO, *La mappa della vita. L'interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell'umanità*, cit., pp. 30-34 ; R. DULBECCO, *Il progetto della vita*, cit., pp.35-40.

⁵³ *Ibidem*.

⁵⁴ *Ibidem*.

Avendo le tecnologie necessarie per studiare il genoma, come già detto, lo sforzo principale fu mirato a ottenere la sequenza completa di vari genomi, ma principalmente di quello umano; ufficialmente questo progetto, chiamato “Progetto Genoma” Umano, iniziò nel 1990.

L’obiettivo del Progetto Genoma Umano era quello di analizzare in 15 anni il patrimonio genetico umano nei suoi minimi dettagli con un costo di oltre 3 miliardi di dollari. Il progetto aveva due obiettivi principali: il primo consisteva nella compilazione di una mappa del genoma umano, relativa alle posizioni reciproche dei geni, il secondo nel costituire una mappa fisica, riguardante la disposizione reciproca delle sequenze di DNA conosciute⁵⁵.

Molta importanza fu data alla mappatura perché la mappa è l’immagine intrinseca della specie e dice non solo dove si trovano i geni ma anche perché si trovano là. Ciò consente ad esempio di individuare rapidamente la probabile posizione del

⁵⁵ Cfr. R. DULBECCO, *La mappa della vita. L’interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell’umanità*, cit., pp. 30-38; R. DULBECCO, *Il progetto della vita*, cit.; COMITATO NAZIONALE PER A BIOETICA, *Progetto Genoma Umano*, Roma, 1994, p. 11.

gene che causa una condizione patologica. Con l'aiuto del calcolatore, si può quindi utilizzare la mole di dati che emerge dalle macchine sequenziatrici per determinare lo scheletro costituito dai siti identificati su una mappa fisica. Così, disponendo dei due tipi di mappa, diviene possibile individuare i geni associati a questa o quella malattia⁵⁶.

I risultati ottenuti in un periodo di tempo molto breve (circa tredici anni) sono stati davvero notevoli. Sono stati infatti sequenziali più di 40 genomi, inclusi quelli dell'uomo, del moscerino della frutta (la *Drosophila*), del verme (il *C. elegans*), di piante, di molti parassiti e batteri⁵⁷.

Il risultato fondamentale che è emerso da questo lavoro è l'unità della vita; moltissimi geni di tutte le specie sono così simili tra loro che certamente sono tutti derivati dall'evoluzione di geni primordiali⁵⁸.

⁵⁶ Cfr. G. F. AZZONE, *Perché si nasce simili e si diventa diversi? La duplice nascita: genetica e culturale*, Milano-Torino, 2010, pp. 30-39.

⁵⁷ Cfr. E. BONCINELLI, C. TONELLI, *Dal moscerino all'uomo: una stretta parentela*, Milano, 2007, pp. 35-39.

⁵⁸ Cfr. G. F. AZZONE, *Perché si nasce simili e si diventa diversi? La duplice nascita: genetica e culturale*, cit., pp. 30-45; S. POLLO, *Genetica, predizione, incertezza* in <<Bioetica>>, XV, 1, inserto *Predizione e incertezza: la diffusione dei test genetici nella pratica clinica* a cura della

Inizialmente, lo scopo delle ricerche era di scoprire differenze tra genomi come base della loro individualità; ma, al contrario, il risultato è che tutti i geni di specie diverse mostrano somiglianze considerevoli, molto più che se fossero generate a caso⁵⁹. Per esempio, il 30% delle sequenze del lievito e dell'uomo sono simili. Non sono identiche, perché i geni non hanno bisogno di essere identici per produrre lo stesso risultato, ma hanno molte sequenze in comune, specialmente quelle più importanti per la funzione. Le somiglianze dimostrano che tutti i geni sono parte di un singolo universo, indipendentemente dalla specie⁶⁰. Ciò, apparentemente, sembra contraddire l'idea che i geni abbiano un ruolo essenziale nel determinare le caratteristiche di diverse specie. Ma, invece, questo è possibile perché un gene non funziona da solo. <<Ciascuno lavora in consonanza con gli altri geni del genoma, e l'interazione accentua gli effetti delle piccole differenze

Commissione Bioetica Tavola Valdese, Piacenza, Casa Editrice Vicolo del Pavone, 2007, pp. 27-38.

⁵⁹ *Ibidem*; MA ANCHE: R.C. LEWONTIN, *Gene, organismo, ambiente*, Roma-Bari, 1998; Id., *Il sogno del genoma umano e altre illusioni della scienza*, Roma-Bari, 2000.

⁶⁰ *Ibidem*.

esistenti tra geni corrispondenti in specie diverse; per esempio, ci possono essere differenze nel momento preciso in cui un gene entra in azione, o nella quantità di proteina prodotta. La situazione può essere paragonata a quella della costruzione di un'automobile: si usano le stesse parti, le stesse valvole, gli stessi pistoni eccetera; ma in un ogni modello il numero di cilindri è diverso o il tempo di esplosione è differente, cosicché il comportamento è molto diverso>>⁶¹.

Le somiglianze tra i geni delle varie specie dimostrano che tutti gli organismi presenti sulla Terra sono connessi tra di loro attraverso l'evoluzione. <<L'unità dei genomi è di grande utilità per definire le funzioni dei geni nel genoma umano - fase successiva del Progetto Genoma - perché l'informazione ottenuta in una specie può essere estesa alle altre>>⁶². Per questo motivo il sequenziamento del genoma del topo e del ratto, ora completi, saranno molto utili per lo studio dei geni

⁶¹ E. BONCINELLI, *Genoma: il grande libro dell'uomo*, cit., p. 61; ID., *Le forme della vita. L'evoluzione e l'origine dell'uomo*, Torino, 2006; Cfr. L. L. CAVALLI SFORZA, *L'evoluzione della cultura*, Torino, Codice, 2010; *La specie prepotente*, Milano, 2010; L. L. CAVALLI-SFORZA, *Geni, popoli e lingue* (1996), Milano, 2008.

⁶² E. BONCINELLI, *Le forme della vita. L'evoluzione e l'origine dell'uomo*, cit., p. 63.

umani, perché le funzioni di molti geni del topo sono state già determinate in passato studiando gli effetti di alterazioni genetiche (mutazioni) indotte chimicamente; questa conoscenza renderà più facile assegnare funzioni ai geni umani perché l'80% dei loro geni trovano un riscontro nell'uomo⁶³.

Tra i risultati più importanti ottenuti dal Progetto Genoma Umano ricordiamo innanzitutto l'aver scoperto che i geni che lo costituiscono non lavorano in modo indipendente, ma funzionano in gruppi. Inoltre, la conoscenza di tutti i geni aprirà molte strade e faciliterà il progresso in quelle già aperte. Cominciamo a capire bene come è fatto l'uomo e la sua relazione con le altre specie. In secondo luogo, si potranno identificare le cause di tutte le malattie in cui sono coinvolte alterazioni genetiche; ciò permetterà di identificare individui predisposti fin dalla nascita a certe malattie, aprendo la strada a

⁶³ Il sequenziamento di genomi di parassiti e batteri è molto importante anche per arrivare a una comprensione molecolare delle malattie che essi provocano, nonché per identificare i geni responsabili della loro patogenicità e di quelli che questi agenti usano per aggirare le difese dell'organismo infetto. Cfr. E. BONCINELLI, *Genoma: il grande libro dell'uomo*, Milano, 2001.

nuovi metodi di prevenzione⁶⁴. Inoltre, si presenteranno nuove vie terapeutiche grazie all'intervento sui geni o sui loro prodotti, le proteine⁶⁵. Si creeranno nuovi farmaci, mirati più precisamente alla peculiarità di individui diversi, in modo da ridurre tanto le differenze di efficacia che si incontrano ora, quanto gli effetti sfavorevoli osservati in alcuni individui⁶⁶.

In particolare, la localizzazione e il sequenziamento di geni di malattie congenite è di enorme interesse per il progresso medico sia a livello diagnostico che terapeutico⁶⁷. Permetterà di meglio diagnosticare e curare sia malattie monofattoriali che multifattoriali⁶⁸.

⁶⁴ Cfr. R. DULBECCO, *La mappa della vita*, cit., p. 65; R. DAWKINS, *Il gene egoista: la parte immortale di ogni essere vivente* (1976), Milano, 1995.

⁶⁵ Cfr. G. CORBELLINI, *Le grammatiche del vivente: storia della biologia e della medicina molecolare*, Roma-Bari, 1999, pp.30-48; Id., *Opportunità, rischi e fraintendimenti della biotecnologia e dell'ingegneria genetica*, in << Bioetica >>, 1, Roma, 2001, pp. 97-109.

⁶⁶ Cfr. R. DULBECCO, *Scienza, vita e avventura*, Roma, 2001, pp. 24-36; Id., *I geni ed il nostro futuro*, Roma, 1995, pp. 45-50.

⁶⁷ Cfr. B. CHIARELLI, *Dalla Natura alla cultura. Principi di Antropologia Biologica e Culturale*, Vol. III, Padova, 2004, pp. 296-301.

⁶⁸ Si rimanda al paragrafo successivo.

1.3 La medicina predittiva e la nascita dell'«unpatient».

Nuove prospettive, nuovi soggetti, nuovi interrogativi.

Si è visto come grazie alle notevoli conoscenze nell'ambito della genetica, dovute principalmente agli sviluppi della biologia molecolare e al sequenziamento del genoma umano, la nostra consapevolezza del ruolo dei fattori genetici come causa di malattie ereditarie sia aumentata notevolmente⁶⁹.

Il concetto stesso di malattia genetica è risultato molto più articolato a seguito di questa rivoluzione. Infatti, probabilmente esclusi i traumi, è difficile immaginare una malattia priva di una qualunque componente genetica⁷⁰. Dato che ciascun essere vivente è il prodotto della complessa interazione dei suoi geni con l'ambiente, lo stato di salute di ciascuno di noi può essere

⁶⁹ Cfr. M. GENSABELLA FURNARI, *Le sfide della genetica. Conoscere, prevenire, curare, modificare*, Catanzaro, 2006, pp. 67-71.

⁷⁰ Secondo F. COLLINS, capo del Consorzio Pubblico del Progetto Genoma Umano (F. COLLINS et al, *Implications of the Genome Project for Medical Science*, in «Journal of American Medical Association», 2001, 285; pp. 540-544).

quindi considerato come un indicatore del risultato di questa interazione⁷¹.

Le malattie infettive erano un tempo considerate come un classico esempio di malattie non-genetiche, per l'evidente azione di un agente esogeno⁷². Tuttavia, sono ora viste in modo più complesso, come il prodotto dell'interazione fra il sistema di difesa dell'ospite, in larga parte geneticamente determinato, e l'agente patogeno. Questi fattori determinano il grado di suscettibilità di ciascun individuo alle infezioni e il tipo di risposta delle difese immunitarie⁷³.

Quando ci riferiamo alle malattie genetiche, la tradizionale suddivisione distingue tre categorie:

- *Anomalie cromosomiche*: derivanti da alterazioni di numero e/o struttura dei cromosomi. Esse comprendono quindi le malattie su base cromosomica (dovute a riarrangiamenti strutturali dei cromosomi quali la delezione, inversione,

⁷¹ *Ibidem*.

⁷² Cfr. M. GENSABELLA FURNARI, *op. cit.*, p. 143.

⁷³ *Ibidem*. Cfr. E. SGRECCIA, *Storia della medicina e storia dell'etica verso il terzo millennio*, Calabria, 2000, pp. 38-42.; G. FORNACIARI, *Manuale di storia della medicina*, Pisa, 2011.

duplicazione, traslocazione) e le malattie su base genomica (quali le aneuploidie, variazioni del numero di cromosomi causate da un evento di non-disgiunzione meiotica). Poiché ciascun cromosoma contiene migliaia di geni, alterazioni a carico della struttura o del numero dei cromosomi determinano manifestazioni cliniche generalmente molto gravi, che posso comprendere anomalie somatiche, ritardo di crescita e mentale. Questo tipo di alterazioni riguarda quasi l'1% dei bambini nati vivi ed è una delle principali cause di aborto spontaneo. Tipico esempio di anomalie di numero sono le trisomie, come quella del cromosoma 21, che è causa della Sindrome di Down⁷⁴, o l'assenza di uno dei cromosomi sessuali, come nelle bambine con Sindrome di Turner⁷⁵.

- *Malattie monogeniche o mendeliane*: sono il risultato di mutazioni di un singolo gene collocato su una coppia di cromosomi. Esse sono chiamate anche mendeliane, perché la

⁷⁴ Essa si verifica con una frequenza di circa un caso su 800 nati vivi ed è associata a ritardo mentale variabile e anomalie fisiche, le più gravi delle quali sono le malformazioni cardiache, causa principale di morte per gli effetti di questa sindrome. Cfr. E. SGRECCIA, *Storia della medicina e storia dell'etica verso il terzo millennio*, Calabria, 2000; G. FORNACIARI, *Manuale di storia della medicina*, Pisa, 2011.

⁷⁵ Cfr. R. PORTER, *Breve ma veritiera storia della medicina occidentale*, Roma, 2011, pp. 30-45.

loro trasmissione ereditaria segue le leggi di Mendel. Sono note più di 4000 malattie monogeniche differenti; sebbene la maggior parte di esse sia rara, alcune sono relativamente frequenti. Per esempio, l'anemia falciforme colpisce 1 afroamericano su 400 e la fibrosi cistica colpisce 1 caucasico su 2500. Un esempio di malattia monogenica con caratteristica di trasmissione dominante ed ad insorgenza tardiva è la Corea di Huntington. Nell'ambito della comprensione e del trattamento di questo tipo di malattie, i progressi della genetica molecolare hanno offerto contributi rilevanti⁷⁶.

- *Malattie poligeniche o multifattoriali*: coinvolgono più geni e si differenziano perciò dalle malattie mendeliane. Queste ultime sono le più difficili da comprendere: risultano dall'interazione di più di un *locus* genetico e di fattori ambientali. Relativamente alla componente genetica, più geni con effetto additivo intervengono nel determinare il fenotipo (eredità poligenico). Gli effetti additivi o interattivi di questi geni sono responsabili anche della predisposizione ad una data

⁷⁶ *Ibidem*.

malattia, che si manifesta però solo in condizioni ambientali scatenanti⁷⁷.

Tra le malattie genetiche, le malattie multifattoriali costituiscono il gruppo più rilevante come causa di malattia e/o morte, ma anche quello per cui la nostra comprensione è ancora molto parziale e rappresenta la sfida principale della genetica contemporanea. Esempi di malattie multifattoriali sono l'aterosclerosi, l'ipertensione, il cancro, il diabete mellito e, probabilmente, molte altre ancora di cui non si hanno i correlati genetici.

La diagnosi di malattia genetica ha conseguenze psicologiche importanti ed i suoi correlati emotivi, dinamici e relazionali possono essere distinti da tutti gli altri problemi medici. Infatti, a differenza di altri esami di laboratorio, i *test* genetici presentano alcuni tratti che li rendono peculiari nel campo delle indagini medico-cliniche⁷⁸, dal momento che essi

⁷⁷ *Ibidem.*

⁷⁸ La ridefinizione delle malattie su basi genetico - molecolari definirà uno spazio sempre più importante per la medicina predittiva, ovvero per l'identificazione di marcatori genetici che consentiranno di predire, addirittura fin da prima della nascita, le situazioni di rischio che una persona può incontrare durante la sua esistenza. La medicina

possono individuare i rischi di future patologie⁷⁹, molto difficilmente però tali rischi possono costituire certezza⁸⁰: la conferma della predisposizione non sempre può essere avvalorata. In tal caso la predizione sarà confermata solo dalla comparsa della malattia.

Il risultato del *test* può fornire, infatti, informazioni genetiche riguardanti il futuro stato di salute di una persona e di parenti prossimi di chi si è sottoposto al *test*,

predittiva valuta quindi il rischio genetico e caratterizza le condizioni in cui la malattia può manifestarsi definendo in termini probabilistici, a partire dalle informazioni genetiche individuali, le condizioni che potrebbero determinarne la comparsa in un determinato soggetto. Ad un livello pratico ideale, l'approccio predittivo dovrebbe mettere in grado ogni individuo, tenendo conto del suo genoma e dell'ambiente in cui vive, di mantenersi in buona salute fino all'età più avanzata, adottando stili di vita e di comportamento che evitino l'incontro tra una costituzione genetica predisponente e le situazioni ambientali che potrebbero innescare le malattie. Cfr. R. DULBECCO, *La mappa della vita*, Milano, 2005, pp. 177 - 227.

⁷⁹ I soggetti che, senza esserne affetti, vengono identificati come a rischio per determinate malattie, possono andare incontro a stress psicologici, subire discriminazioni, incontrare difficoltà nella vita di relazione, nell'accesso al sistema sanitario, al sistema assicurativo, al lavoro. In merito al fenomeno delle discriminazioni su base genetica si rimanda all'ultimo capitolo.

⁸⁰ Per molte malattie genetiche non vi sono terapie efficaci e risolutive, ma solo cure palliative o di contenimento, in grado di alleviare alcune complicanze.

indipendentemente dallo stato di salute attuale, portando con sé numerosi problemi di comunicazione e di *privacy*⁸¹.

La diagnosi genetica comporta cambiamenti nel modo in cui la persona percepisce se stesso e nel modo in cui socialmente si presenta al mondo e viene dall'esterno percepita, ha caratteristiche che incidono sul senso di identità personale, compromette il diritto di esercitare la propria autonomia e il diritto alla *privacy* e ha conseguenze per i figli e per altri familiari, comporta un certo grado di indeterminatezza e incertezza con mancanza di senso di potere e controllo, ambiguità ed ambivalenze⁸².

Troveremo nello specifico considerato: attacco all'integrità del sé, abbassamento dell'autostima, reazioni depressive, uso di difese massicce e poco funzionali, grande varietà ed intensità di emozioni e sentimenti, senso di inevitabilità, modifica del

⁸¹ Cfr. F. D. BRICARELLI, *I test genetici*, in S. RODOTA', P. ZATTI, *Trattato di biodiritto*, Tomo 2 - *La dimensione genetica*, Milano, 2010, pp. 371 - 387; Cfr. anche A. GROSSINI, *Etica e nuova genetica. Una posizione liberale*, Milano, 2011.

⁸² Cfr. R. GILBAR, *Communicating genetic information in the family: the familial relationship as the forgotten factor*, in «Journal Medical Ethics», 2007, p. 392. A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *I test genetici. Etica, deontologia, responsabilità*, Milano, 2007; S. SALARDI, *Test genetici tra determinismo e libertà*, Torino, 2010. Cfr. H. J. KORTNER, *Genetica, predizione, libertà*, cit. , pp. 16 - 19.

proprio progetto di vita, conflitti intrapsichici e relazionali, stress: in una parola, sofferenza⁸³.

Infatti i meccanismi di difesa proiettivi, utili a distanziare dal sé la minaccia della malattia e ad abbassare l'ansia e l'angoscia connessa, in questo caso non funzionano: non c'è una parte malata da circoscrivere o un organo da imputare come "colpevole". E' per questo che l'occorrenza, il rischio di occorrenza o di ricorrenza di un disordine di natura genetica, colpisce ad un livello intrapsichico il desiderio interno di stabilità personale, di controllo⁸⁴: è in ogni caso un attacco al senso di identità personale, al quale la persona facilmente risponde con un insieme di sentimenti negativi che e producono passività e impotenza, e che, congiunti ad un senso di fatalismo, bloccano ogni comprensione e capacità *attiva* di reagire alla situazione.

⁸³ *Ibidem.*

⁸⁴ Cfr. J. LATIMER, *Becoming In-formed: Genetic Counselling, Ambiguity and Choice*, in <<Health Care Anal>>, 2007, p. 14.

Tutto ciò è maggiormente accresciuto dal fatto che la malattia genetica, nella percezione pubblica⁸⁵, è spesso legata ad un senso di fatalismo e di abbandono rispetto al futuro, privo di ogni possibilità di controllo. Infatti, essendo attribuibile al DNA ed ai geni, e cioè a ciò che, nell'immaginario collettivo e nella cultura popolare, viene rappresentato come l'intima costituzione dell'identità personale, la disfunzione genetica assume un carattere di permanenza ed immanenza, di inalterabilità ed incurabilità: essendo i geni *ubiquitari* è l'intera persona a viverli come carente o difettosa.

Tutto ciò merita una particolare attenzione da parte di chi si trova a confrontarsi con essa nella propria professione di aiuto⁸⁶. L'*American Psychological Association*, in un'apposita Commissione costituita nel 1997, l'*Advisory Board on Genetic Issues*, sottolineava l'esigenza di un coinvolgimento più attivo dei ricercatori e degli psicologi clinici nel campo della genetica umana e delle sue applicazioni in un'ottica multidisciplinare,

⁸⁵ Sulla questione di quale idea del gene circola nell'immaginario collettivo si rimanda al paragrafo 3.4.

⁸⁶ Cfr. A. G. JACOPINI, *Il ruolo dello psicologo nella consulenza genetica*, cit. , p. 485.

dal momento che era già possibile prevedere che, nella pratica clinica e psicoterapica, sarebbero comparsi sempre più di frequente i complessi problemi psicologici ed esistenziali legati all'esperienza di un qualche problema genetico, dall'essere personalmente a rischio per una patologia genetica e/o a rischio di trasmetterla alla progenie, al doversi adattare ad una diagnosi di malattia genetica (presente o futura) propria o di un membro del proprio nucleo familiare⁸⁷.

Infatti affinché le conoscenze in merito all'informazione genetica non abbiano ricadute più dannose che benefiche sulle persone, è necessaria una maggiore consapevolezza e coinvolgimento in questo campo della società tutta, ed *in primis* dei professionisti che operano nel campo della salute mentale⁸⁸, visto che le notizie in questo campo (non sempre correttamente

⁸⁷ Cfr. K. G. FULDA, K. LYKENS, *Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective*, in «Journal Medical Ethics», 2006, pp. 143 - 147. L'impatto psicologico ed emotivo del risultato di un *test genetico* accresce considerando le possibili ricadute sociali dello stesso: la paura di nuove forme di discriminazioni legate, appunto, alla predisposizione del soggetto ad una determinata patologia, della quale si parlerà nel *Terzo Capitolo*.

⁸⁸ Il personale socio - sanitario con esperienza di consulenza genetica ed il numero di laboratori pubblici in grado di effettuarla, come vedremo nelle pagine successive, sono ancora insufficienti.

mediate dall'informazione divulgativa) hanno un profondo impatto psicologico sulle persone⁸⁹. Infatti, la medicina predittiva non interesserà più solo le persone malate, ma anche individui sani o al momento sani ma con un rischio di patologia aumentato, si parla a tal proposito di *unpatients*, uno *status* nuovo che è più vicino alla condizione di vita corrente nella popolazione, che non a quello di malato o paziente⁹⁰.

A differenza della medicina tradizionale (prevalentemente diagnostica e terapeutica) quello che per ora la medicina predittiva può offrire non è nella maggior parte dei casi una terapia, ma sostanzialmente “solo” informazione e conoscenza, consentendo la rilevazione della presenza di mutazioni per le quali spesso non esiste e non si sa se e quando

⁸⁹ Cfr. M. FRONTALI, A. G. JACOPINI, *Genetic Counseling: Evolution or Involution?*, in «Community Genet», 2000, pp. 175 - 178. A tal proposito si rimanda all'ultimo capitolo nel quale si analizza il rapporto tra <<gene>> e mass media.

⁹⁰ Il termine *unpatient* è proposto da A. R. JONSEN, S. J. DURFY, W. BURKE, A. G. MOTULSKI, *The advent of unpatients*, in «Nature Medicine», 1996, pp. 622 - 624. In cui si evidenzia che la medicina, e con essa la tutela della salute, dovranno allargare i propri orizzonti su tutta una serie di soggetti. Questi possono essere designati con il termine *unpatient*, in quanto non si tratta né di pazienti nel senso usuale del termine, ossia persone sottoposte a trattamento medico, né d'altra parte di persone in salute a tutti gli effetti, ossia in una condizione priva di qualsiasi rilevanza sanitaria. Per approfondimenti si rimanda al terzo capitolo.

esisterà un'eventuale trattamento risolutivo. Questa sfasatura tra diagnosi e terapia è stata descritta come *therapeutic gap* ed è da configurarsi come un punto di rottura nel contesto concettuale della medicina.

Acquisire un'informazione su una caratteristica genetica, che probabilmente in un'epoca futura contribuisca a determinare una condizione patologica, per la quale non è detto esista ancora una terapia, non ha infatti quasi più nulla a che fare con il paradigma bio-medico.

Ciò detto, si può certamente affermare che quella dei *test* genetici è l'area della medicina predittiva in più rapida espansione e più ricca di problematiche.

La crescente consapevolezza delle loro implicazioni ha concorso a sviluppare un ampio dibattito a livelli nazionale ed internazionale circa le finalità, i mezzi e le modalità di uso dei *test genetici*. Sicuramente, tra le "modalità d'uso" dei *test genetici*, risulta centrale il bisogno di consulenza genetica, che deriva direttamente dalle peculiarità dell'informazione genetica, la quale, si ripete, comparata ad altre informazioni

bio-mediche, ha caratteristiche che la differenziano, in particolare:

- Un carattere di predisposizione
- Un *gap* tra la capacità di diagnosticare e di curare effettivamente un disordine genetico
- Una serie di complesse problematiche psicologiche ed etiche che possono derivare dai test genetici⁹¹

Nella medicina predittiva è necessaria una nuova formazione del medico e di altre figure professionali adeguatamente preparate soprattutto a livello della capacità di trasmettere agli *unpatients* il senso di informazioni che sono per loro natura incerte, e metterli in grado di farne un uso personale, consapevole e responsabile, nel rispetto e nella tutela della persona e della sua salute psicofisica. In un'ottica che oltrepassa la semplice prevenzione della malattia e apre la strada al nuovo concetto di Promozione della Salute⁹²: perché si deve parlare di

⁹¹ Di tutto ciò bisogna tener conto nell'offerta di *test* genetici al pubblico, quello di oggi sicuramente, ma anche a quello più vasto di un non troppo lontano domani.

⁹² Per "Promozione della Salute" si intende un "processo" che consente alla gente di esercitare un maggiore controllo sulla propria salute e di migliorarla. Per conseguire uno stato di completo benessere fisico, mentale e sociale, l'individuo o il gruppo devono

Promozione della Salute anche di fronte alla malattia genetica o alla sua prospettiva.

essere in grado di identificare e realizzare le proprie aspirazioni, di soddisfare i propri bisogni, di modificare l'ambiente o di adattarvi. La salute vista, dunque, come risorsa di vita quotidiana, non come obiettivo di vita: un concetto positivo, che insiste sulle risorse sociali e personali, oltre che sulle capacità fisiche. Di conseguenza, la promozione della salute non è responsabilità esclusiva del settore sanitario, ma supera anche la mera proposta di modelli di vita più sani, per aspirare al benessere. Cfr. LA CARTA DI OTTAWA PER LA PROMOZIONE DELLA SALUTE, 1° Conferenza Internazionale sulla promozione della salute, 17-21 novembre 1986, Ottawa, Ontario, Canada. La 1° Conferenza Internazionale sulla Promozione della Salute, riunita a Ottawa il 21 novembre 1986, presenta questa Carta per stimolare l'azione a favore della Salute per Tutti per l'anno 2000 e oltre. Questa Conferenza è stata in primo luogo una risposta alle crescenti aspettative mondiali per un nuovo movimento di sanità pubblica. Le discussioni si sono incentrate sui bisogni presenti nei paesi industrializzati, ma hanno preso in considerazione aspetti simili in tutte le altre regioni. La Conferenza si è basata sul progresso ottenuto grazie alla Dichiarazione sull'Assistenza Sanitaria Primaria di Alma-Ata, al documento dell'O.M.S. sugli obiettivi della Salute per Tutti e al recente dibattito sull'azione intersettoriale a favore della salute svoltosi nell'Assemblea Mondiale della Sanità.

<http://www.cooperazioneallosviluppo.esteri.it/pdgcs/italiano/speciali/sanita/Pdf/CartaOttawa.pdf>

1.4 I test genetici. Definizioni ed ambiti d'intervento

L'avanzare delle conoscenze scientifiche nel campo della genetica umana, ha portato allo sviluppo di un vasto numero di *test*⁹³, molti dei quali già in uso nella pratica clinica, con lo scopo di diagnosticare una determinata malattia in un soggetto *sintomatico*, o di predire il rischio di malattie in soggetti *non ancora sintomatici*⁹⁴.

Le definizioni di *test genetici* utilizzate in ambito scientifico sono spesso di difficile comprensione per coloro che non si occupano di genetica. Quella adottata nelle *Linee guida per test genetici* elaborate dal Gruppo di lavoro ad *hoc* del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie è così formulata: <<Per test genetici si intende l'analisi a scopo clinico

⁹³ Cfr. ENCYCLOPEDIA OF BIOETHICS, a cura di S. J. POST, cit.: << Genetic testing and screening programs have long been part of public health programs in the United States. For decades public health authorities have recommended the screening of newborns for specific genetic (and non genetic) conditions through genetic tests that use blood samples from infants. Neonatal genetic testing and screening increasingly are becoming part of public health practice in the modern genetic revolution. Genetic testing and screening in the delivery of health services and for occupational purposes (Shulte and DeBord) are becoming more common despite legal impediments>>, p. 1016.

⁹⁴ Cfr. C. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *I test genetici. Etica, deontologia, responsabilità*, Milano, 2007, pp. 30-42.

di DNA, RNA, cromosomi, proteine, metaboliti o altri prodotti genici per evidenziare genotipi, mutazioni, fenotipi o cariotipi correlati o meno con patologie ereditabili umane>>⁹⁵".

Il Comitato Nazionale per la Bioetica⁹⁶ li definisce in questo modo: <<l'analisi di specifici geni, del loro prodotto o della loro funzione, nonché ogni altro tipo di indagine del DNA o dei cromosomi, finalizzate ad individuare o a escludere modificazioni (del DNA) verosimilmente associate a patologie genetiche>>⁹⁷". Nello stesso documento vengono individuati schematicamente, sei tipi principali di *test*: *test* diagnostici (o anche sintomatici), *test* presintomatici o preclinici, *test* prognostici, *test* predittivi di suscettibilità genetica, *test* per l'identificazione degli eterozigoti, indagini medico-legali.

⁹⁵ COMITATO NAZIONALE PER LA BIOSICUREZZA E LE BIOTECNOLOGIE, GOVERNO ITALIANO, *Linee Guida per test genetici*, Presidente Prof. L. SANTI, 1998, p. 10:

http://www.governo.it/biotecnologie/documenti/linee_guida_test_genetici.pdf.

⁹⁶ Cfr. C. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, pp. 36-40; H. J. KORTNER, *Genetica, predizione, libertà*, in «Bioetica. Rivista interdisciplinare. Trimestrale della consulta di Bioetica», 2007, pp. 16 - 19.

⁹⁷ COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, 1999: <http://www.governo.it/bioetica/pdf/40.pdf>.

Dai *test* genetici possono derivare complesse problematiche psicologiche, etiche e sociali, che richiedono particolari procedure sia nell'offerta del *test* che nella comunicazione del risultato⁹⁸. Le problematiche etiche, psicologiche e sociali sono molteplici e dipendono, ovviamente, dalle varie situazioni in esame e dalla tipologia del *test* che si effettua. Nel caso della diagnosi di *anomalie cromosomiche* in fase prenatale, tramite *test* presintomatico, c'è da considerare la problematica inerente la decisione di continuare o interrompere la gravidanza. Non è possibile entrare nel merito della complessità inerente ad ogni tipologia di *test* genetico, ma, nel caso preso come esempio è necessario sottolineare che la scelta non riguarda unicamente la donna, chiusa in una dimensione individualistica ed isolata dal contesto. La decisione della donna informata del rischio di malformazione genetica del nascituro, affinché non decida d'interrompere la gravidanza, dipende anche dal contesto sociale in cui si trova, dai servizi sociali di cui può disporre.

⁹⁸ Cfr. C. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, pp. 40-53; H. J. KORTNER, *Genetica, predizione, libertà*, cit., pp. 16 - 19;

Questo perché «l'accettazione individuale dell'handicap, genetico come di diversa natura, implica non una generica diffusione di una "cultura della vita" che lascia soli i soggetti ai quali spettano le decisioni dirette. L'accettazione individuale è tanto più grande quanto maggiore è l'accettazione sociale. Senza l'assunzione di una responsabilità sociale, l'accento posto sulla responsabilità individuale può risolversi nell'abbandono di singoli soggetti nel momento in cui si trovano di fronte alla necessità di compiere scelte tragiche»⁹⁹. Infatti «l'autonomia e la responsabilità non significano chiusura nell'individualismo, ma, al contrario, la creazione di un contesto nel quale i soggetti pubblici hanno compiti irrinunciabili e le persone devono essere dotate di tutte le conoscenze e di tutti gli strumenti che consentono loro di essere effettivamente libere e responsabili nel momento delle scelte»¹⁰⁰. L'autonomia non è mai da

⁹⁹ S. RODOTA', *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, cit. , p. 173. Questa linea è stata esplicitamente confermata dalla *Carta dei diritti fondamentali dell'Unione europea*, dove un esplicito riferimento all'handicap non compare soltanto nell'ARTICOLO 21, dedicato alla non discriminazione. Passando dal riferimento negativo alla discriminazione a una indicazione impegnativa di un programma positivo di interventi, nell'articolo 26 si mette l'accento sull'"inserimento dei disabili".

¹⁰⁰ *Ibidem*.

intendersi come valore isolato dal contesto/situazione in cui la si deve (dovrebbe), di fatto, esercitare. Essa deriva da specifiche azioni pubbliche, segno della disponibilità a costruire l'ambiente propizio all'effettiva libertà delle decisioni¹⁰¹.

Infatti la dignità sociale¹⁰² nelle materie eticamente sensibili, non è il frutto di un'imposizione, dell'obbligo di conformarsi a un modello imposto dall'esterno, bensì nasce dal combinarsi di principi rispettosi della libertà delle persone¹⁰³. In questo senso, essi divengono uno dei soggetti istituzionali che contribuiscono a uscire dallo schema della regola solo

¹⁰¹ Cfr. S. RODOTA', *Perchè laico*, Roma - Bari, 2009, p. 27. Il concetto di autonomia come valore costruito socialmente rimanda all'autonomia kantiana, che si realizza effettivamente nella libertà. La libertà, per Kant, coincide con il "fare uso pubblico della propria ragione", in politica, in religione, in economia. Cfr. Si rimanda al *Terzo Capitolo* del presente lavoro.

¹⁰² Cfr. COSTITUZIONE DELLA REPUBBLICA ITALIANA, *Articolo 3*, Roma, 1947: <<Tutti i cittadini hanno pari dignità sociale e sono eguali davanti alla legge, senza distinzione di sesso, di razza, di lingua, di religione, di opinioni politiche, di condizioni personali e sociali. E' compito della Repubblica rimuovere gli ostacoli di ordine economico e sociale, che, limitando di fatto la libertà e l'eguaglianza dei cittadini, impediscono il pieno sviluppo della persona umana e l'effettiva partecipazione di tutti i lavoratori all'organizzazione politica, economica e sociale del paese>>.

¹⁰³ S. RODOTA', *Perchè laico*, cit. , p. 27. La dignità individuale e sociale, ad esempio, è violata quando una donna esercita legittimamente il suo diritto all'interruzione della gravidanza e si trova immersa in un contesto che non solo le rende difficile l'esercizio di questo diritto, ma contribuisce deliberatamente a trasformare una scelta legittima in una colpa. Cfr., ID., *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, cit. , 2007.

costrittiva e rendono possibile l'esercizio concreto della libertà di scelta¹⁰⁴.

Nel caso di diagnosi di malattia monogenica, come la *Corea di Huntington*, bisogna considerare il significativo scarto tra il momento della diagnosi e quello dell'insorgenza della patologia in questione, nonché l'impossibilità delle cure: il *test* presintomatico, in questo caso, identifica infatti una mutazione che inevitabilmente porterà alla comparsa della malattia nel corso della vita.

Le problematiche etiche del caso riguardano innanzitutto l'aspetto psicologico del soggetto al quale viene diagnosticata la patologia che sicuramente sorgerà ma per la quale non può far nulla: di fronte a tale disponibilità di conoscere quest'informazione, c'è da considerare anche il diritto di "non conoscerla", per tutelare la qualità della vita del soggetto, il suo *diritto al caso*¹⁰⁵, che prevede, innanzitutto la necessità di essere informato della tipologia d'informazione che il *test* potrebbe fornirgli e, soprattutto, avere il diritto di *scegliere* di non volerla

¹⁰⁴ *Ibidem*. Cfr. M. C. NUSSBAUM, *Giustizia sociale e dignità umana*, Milano, 1999, pp. 27-39.

¹⁰⁵ *Ivi*, p. 153 - 158.

conoscere. Nel caso di patologie poligeniche le problematiche sono diverse, ma non meno complesse. In questo caso bisogna considerare che, tramite *test* di suscettibilità genetica, è possibile individuare la predisposizione ad una determinata malattia, ma questo non implica necessariamente la comparsa della stessa, poiché, come si vedrà nei capitoli successivi, sono appunto tanti i fattori che potrebbero (o meno) determinarla.

Avendo valutato tali implicazioni, si evidenzia come l'attenzione ai problemi psicologici connessi alla medicina predittiva¹⁰⁶, nonostante possa apparire un campo molto specifico, risulta sempre più centrale nel dibattito attuale, poiché è molto forte la ricaduta che ha sulle persone. Di conseguenza, è necessario interrogarsi in modo specifico sulle modalità e le applicazioni dei *test* genetici e, inoltre, considerare il momento della *consulenza genetica*¹⁰⁷, come un momento fondamentale, prima e dopo, ogni indagine genetica. Il soggetto

¹⁰⁶ Le implicazioni psicologiche dei problemi di ereditarietà, già da tempo al centro di studio e di ricerca da parte della psicologia clinica, sono molteplici e di vasta portata, complesse e si differenziano ulteriormente se si tratti di uno *status* di portatore sano o affetto, di rischio di suscettibilità per determinate malattie, o altro ancora.

¹⁰⁷ Si rimanda al capitolo successivo.

che si sottopone al test genetico è quindi una persona che gode di una specifica condizione relazionale rispetto sia al contesto della prassi biomedica, sia nei confronti della rete professionale di individui che agiscono all'interno di tale contesto.

All'interno di tale sistema di relazioni assume un ruolo determinante e costitutivo l'autonomia personale del paziente in quanto persona; i passaggi che caratterizzano l'esperienza clinica di un paziente vanno compresi secondo una logica articolata che, tenuti conto gli aspetti materiali, psicologici e contestuali, non può prescindere dalla centralità dell'autonomia personale del paziente quale orizzonte inaggirabile di definizione di una prassi biomedica.

CAPITOLO II - PARADIGMI RELAZIONALI NELLA PRASSI BIOMEDICA: PATERNALISMO, CONSENSO INFORMATO, APPROCCIO BIO-PSICO-SOCIALE

2.1 Paradigmi relazionali nel rapporto medico-paziente: dal paternalismo tradizionale al consenso libero e informato

Il principio di autonomia è coerente con l'odierna epistemologia medica¹⁰⁸. Il mutamento d'impostazione della medicina, verificatosi nel secolo scorso, costituisce un elemento fondamentale a favore dell'autonomia.

¹⁰⁸ Nella medicina il principio di autodeterminazione comincerà ad avere un ruolo importante a partire dal XX secolo. Il principio che ha guidato la prassi medica sin dal suo nascere non è stato il principio di autonomia, ma piuttosto quello di beneficenza. Nel corso della storia, inoltre, il principio di beneficenza è stato inteso secondo diverse curvature interpretative, alcune delle quali si sono poste in aperto contrasto con il principio di autonomia. Si può sinteticamente dire che nella cultura greca, latina e cristiano-medievale è prevalsa un'interpretazione paternalistica del principio di beneficenza, dalla quale ci si è liberati solo nella tarda modernità, quando si è iniziato a valorizzare il punto di vista del malato, prendendo in considerazione la sua rivendicazione dell'autonomia decisionale. Cfr. T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *Principi di etica biomedica*, Firenze, 2009, pp. 39-47 ; T. J. ENGHELHARDT, *Manuale di bioetica*, Milano, 1999; L. BATTAGLIA, *Un'etica per il mondo vivente. Questioni di bioetica medica, ambientale, animale*, Roma, 2011; M. ARAMINI, *Persona e libertà nel dibattito tra bioetica laica e bioetica cattolica*, Parma, 2012.

Come si è visto nel primo capitolo, la medicina ha subito, infatti, nel corso del '900, una rivoluzione interna che l'ha condotta a ripensare le sue basi e, di conseguenza, il modo d'intendere il rapporto medico-paziente. La vecchia logica clinica, muovendo dal *principio di beneficenza*¹⁰⁹, d'ascendenza ippocratica, prevedeva che l'opera del medico traesse o potesse trarre la sua legittimazione da fonti diverse dalla volontà del paziente, come per esempio il privilegio terapeutico, lo stato di necessità, le leggi dell'arte o altro¹¹⁰. Sin dalle origini, infatti, continuando nella tradizione ippocratica¹¹¹, il rapporto tra

¹⁰⁹ Il principio di beneficenza è fortemente legato a quello del paternalismo e delle norme paternalistiche. Per la dialettica tra questo principio e quello simmetrico di non maleficenza si rimanda alla nota n. 118.

¹¹⁰ Cfr. E. SGRECCIA, *Manuale di bioetica. Fondamenti di etica biomedica*, Vol. I, Milano, 2006, pp. 193 - 223. Si veda anche: J. M. DE LA CROIX, *Piccolo manuale di bioetica*, Milano, 2000. M. ARAMINI, *op. cit.*; pp. 34-40; P. M. CATTORINI, *Bioetica. Metodo ed elementi di base per affrontare problemi clinici*, Milano, 2011; F. D'AGOSTINO, L. PALAZZANI, *Bioetica. Nozioni fondamentali*, Brescia, 2007; F. D'AGOSTINO, *Parole di bioetica*, Torino, 2004. Si consideri anche l'analisi proposta da T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS (T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 20-38) e le considerazioni critiche sulla problematicità del principio di beneficenza in T. J. ENGHELARDT (T. J. ENGHELHARDT, *op. cit.*, pp. 40-53).

¹¹¹ Il Giuramento di Ippocrate viene prestato dai medici-chirurghi e dagli odontoiatri prima di iniziare la professione. Prende il nome da Ippocrate, a cui il giuramento è attribuito; la data di composizione non è definita, ma pare certo non preceda il IV secolo a.C.

medico e paziente si è consolidato su due precisi criteri rappresentati da un lato dal dovere professionale di far il bene del malato e dall'altro dall'obbligo di questi di accettare completamente le decisioni e l'opera del curante. Il medico ippocratico rispettava un principio di responsabilità professionale più religiosa e di tipo morale, che giuridica.

La convinzione e la certezza che il curante operasse sempre per il bene del suo assistito, si sono tramandate nei secoli conferendo al medico una autorità morale ed una sorta di impunità giuridica, condizioni alle quali in maniera speculare corrispondeva il dovere di obbedienza e di sudditanza da parte del paziente¹¹². Questa impostazione conduceva inevitabilmente al paternalismo, perché il medico credeva di sapere molto bene quello che doveva fare e di non avere alcuna necessità di consultarsi con il paziente.

Il medico, investito dall'autorità che derivava dalla sua posizione professionale e dalla sua opera, riteneva suo preciso compito guidare il paziente, decidere e scegliere per lui: il

¹¹² Cfr. G. FORNACIARI, G. VALENTINA, *Manuale di storia della medicina*, Pisa, 2011.

malato è visto come un *ignorante* che non possiede le conoscenze, la capacità intellettuale né l'autorità morale per opporsi e contrastare il volere e le decisioni del medico che, al contrario, per la sua dottrina sa perfettamente quale sia il bene per lui¹¹³. In questo contesto, parlare di *consenso* alla prestazione medica era del tutto inutile in quanto implicito e compreso nella stessa richiesta di aiuto¹¹⁴. In questo contesto, il comportamento del malato nei confronti del medico è stato sempre orientato da una forte *fiducia* e caratterizzato da una *sudditanza psicologica*¹¹⁵. Il paziente sofferente, sempre in atteggiamento di gratitudine e rispetto, si *faceva curare* ma non chiedeva chiarimenti sul trattamento né sulle azioni terapeutiche ed il medico si guardava bene dal prendere l'iniziativa nell'informare il paziente o i suoi familiari.

Il rapporto medico - paziente risulta esser stato sostanzialmente configurato, dunque, all'interno di coordinate teoriche e pratiche riconducibili ad un paradigma definibile in

¹¹³ *Ibidem.*

¹¹⁴ Cfr. M. MORI, *Manuale di bioetica. Verso una civiltà biomedica secolarizzata*, Firenze, 2011, pp. 298-s.s.

¹¹⁵ *Ibidem.*

termini generici *paternalistico*, vale a dire da una concezione etica (in senso stretto e più specificamente professionale) che prescrive di agire, o di omettere di agire, per il bene di una persona senza che sia necessario chiedere il suo assenso, in quanto si ritiene che colui che esercita la condotta paternalistica (nel caso specifico il medico) abbia la competenza tecnica necessaria per decidere in favore e per conto del beneficiario (il paziente)¹¹⁶ e possa quindi presupporre un implicito consenso. All'interno di questa prospettiva, il medico è impegnato a ripristinare una oggettiva condizione di salute (indipendente dalle preferenze del paziente) e la relazione è fortemente asimmetrica poiché il paziente viene considerato non solo privo della conoscenza tecnica ma anche incapace di decidere moralmente¹¹⁷.

L'impianto etico che supporta un approccio ed una prassi ispirata a quello che potremo definire un modello paternalistico forte è fondato su due principi determinanti: il principio di beneficenza – che prescrive l'obbligo di agire per il

¹¹⁶ Cfr. R. PORTER, *op. cit.*, p. 46.; G. FORNACIARI, G. VALENTINA, *op. cit.*, pp. 30-37.

¹¹⁷ *Ibidem*.

bene del paziente – ed il principio di non maleficenza¹¹⁸ - che esprime l'obbligo di non arrecare danno al paziente¹¹⁹.

Forse non è inopportuno precisare il significato di paternalismo: un atto medico può essere definito paternalistico qualora ci sia una violazione intenzionale delle preferenze/volontà altrui o una mancata richiesta di consenso giustificata con l'intento di fornire un beneficio o evitare un danno¹²⁰. Il paternalismo medico può essere definito come un comportamento che mira al beneficio del paziente senza il suo consenso. Un atto medico paternalistico può anche prevedere un' omissione o distorsione delle informazioni al fine di non

¹¹⁸ La dialettica di matrice ippocratica tra beneficenza e non maleficenza dà origine a due principi distinti: «in genere, gli obblighi di non maleficenza sono più urgenti degli obblighi di beneficenza; e, in alcuni casi, la non maleficenza prevale sulla beneficenza anche quando il migliore risultato dal punto di vista utilitarista verrebbe conseguito agendo secondo beneficenza. (...) Secondo noi, senza proporre alcuna classificazione normativa né alcuna struttura gerarchica, è possibile distinguere concettualmente i principi di non maleficenza e di beneficenza nel modo seguente. *Non maleficenza* 1) non si deve arrecare danno né fare del male. *Beneficenza* 2) si deve prevenire il male o il danno; 3) si deve eliminare il male o il danno; 4) si deve fare o promuovere il bene. Ciascuna di queste tre forme di beneficenza richiede di agire fornendo aiuto (...)»T. L. BEAUCHAMP- J. F. CHILDRESS, *op cit*, pp. 192-193.

¹²⁰ Ivi, p. 274.

recare danno psicologico al paziente. Esso può comportare anche l'uso della forza e della coercizione.

In tutta la storia dell'etica medica, i principi di non maleficenza e di beneficenza ponevano le basi per rapporto paternalistico tra medico e paziente. Secondo gli studiosi Beauchamp e Childress è possibile individuare una forma di paternalismo debole ed una di paternalismo forte¹²¹. Il paternalismo debole non va a violare necessariamente l'autonomia della persona. Un esempio tipico di paternalismo debole è la vaccinazione obbligatoria nei bambini, in cui i genitori non hanno il diritto di rifiutarsi di vaccinare i loro figli per non mettere a rischio la salute degli stessi e delle altre persone. Tale obbligo è presente anche in casi di epidemie. Il paternalismo debole si riferisce a forme di controllo delle decisioni di una persona e può trovare giustificazione morale in quattro specifiche situazioni: quando si tratta di particolari categorie di persone, come i bambini, le persone con malattie mentali gravi, gli anziani con lievi disturbi mentali. In tali casi, ci sarebbe un' assenza o una ridotta

¹²¹ Ivi, p. 283.

capacità di scegliere autonomamente; in situazioni in cui vi è mancanza di conoscenza o di informazioni necessarie per una decisione autonoma; in contesti di profondo sconvolgimento emotivo in cui le persone possono perdere la loro capacità razionale di giudicare gli eventi intorno a loro; quando c'è influenza esterna sulla persona che prenderà una decisione.

Il punto centrale della giustificazione del paternalismo debole è che in tutti questi casi si riferisce a delle persone che non hanno ancora pienamente sviluppato la loro autonomia o che hanno perso la loro capacità, temporaneamente o permanentemente, di prendere decisioni autonome. Il secondo tipo di paternalismo, quello forte, va, invece, a violare il principio di autodeterminazione. Nella vita di tutti i giorni nel rapporto tra medici e pazienti, molte volte, i confini tra le diverse forme di paternalismo non sono del tutto chiare. Così, il problema del paternalismo medico è il problema di mettere in equilibrio la beneficenza medica e l'autonomia del paziente¹²².

¹²² Ivi, p. 284.

Nel corso degli ultimi decenni del XX secolo si sono avute profonde trasformazioni nel modo in cui viene esplicitata la pratica medica, che hanno sollevato dubbi ed accesi dibattiti sulla validità dell'etica medica tradizionale (quella appunto paternalistica)¹²³. I mutamenti fondamentali sono rintracciabili nel notevole progresso scientifico e tecnologico, che ha permesso alla medicina di avere una capacità tecnica in grado di intervenire concretamente in ambito clinico (le macchine vicarianti nei reparti di terapia intensiva, le macchine per la dialisi, le tecniche per la riproduzione assistita, i trapianti di organo, ecc.)¹²⁴. A ciò ha corrisposto un significativo riassetto del rapporto medico-paziente che ha condotto alla rivendicazione di margini di autonomia sempre più ampi da parte di coloro che, in quanto persone e cittadini, sono investiti

¹²³ Cfr. R. PORTER, *op. cit.*, p. 30-46 ; G. FORNACIARI, G. VALENTINA, *op. cit.*, pp. 28-36 . Vedi anche: E. SGRECCIA, *Storia della medicina e storia dell'etica medica verso il terzo millennio*, cit., pp.20-35. Ma anche: L. R. ANGELETTI, V. GAZZANIGA, *Storia, filosofia ed etica generale della filosofia*, Milano, 2012.

¹²⁴ *Ibidem*.

temporaneamente o permanentemente del ruolo di paziente¹²⁵. L'approvazione da parte dell'American Hospital Association nel 1973 della carta dei diritti del paziente (Patient's Bill of Rights) ha rappresentato un segnale determinante di cambiamento nella direzione specifica dell'intersezione tra nuove acquisizioni bio-mediche e allargamento degli spazi di autonomia e di contrattazione tra personale sanitario e paziente. In questo documento viene reclamato il diritto del paziente ad essere informato e ad essere partecipe delle decisioni terapeutiche che lo riguardano. Una rivendicazione importante che comporta il riconoscimento della volontà del paziente ed il rispetto della sua autonomia decisionale¹²⁶.

Alla luce di un quadro così profondamente cambiato, il paternalismo medico ha evidenziato, sul piano etico e sul piano della prassi professionale, la sua obsolescenza e le sue difficoltà sostanziali ad un efficace adeguamento alle nuove tensioni

¹²⁵ T. L. BEAUCHAMP- J. F. CHILDRESS, *op cit.*, pp. 24-30; M. MORI, *Manuale di bioetica. Verso una civiltà biomedica secolarizzata*, Firenze, 2010; E. LECALDANDO, *Bioetica. Le scelte morali*, Bari-Roma, 2004; E. SGRECCIA, *Manuale di bioetica*, vol.1, Milano, 2011.

¹²⁶ Cfr. F. D'AGOSTINO, L. PALLAZZANI, *Bioetica. Nozioni fondamentali*, Brescia, 2007, pp. 20-28;

etiche e sociali. Ad esso si è andato sostituendo un modello di relazione che pone al centro il principio etico del rispetto dell'autonomia del paziente, che, nell'interpretazione di Beauchamp e Childress, potremo definire in termini applicativi di tipo contrattualistico¹²⁷. In tal modo la relazione medico - paziente viene riscritta in termini di una relazione simmetrica i cui contraenti, autonomi, uguali ed aventi il medesimo potere di negoziazione, sottoscrivono liberamente un patto¹²⁸.

La manifestazione più evidente di questa dinamica generale di riconfigurazione degli equilibri interni all'esperienza relazionale in ambito clinico è stata l'introduzione nella prassi medica della pratica del consenso informato¹²⁹, vale a dire un insieme di procedure di assenso che viene richiesto ai singoli pazienti dal personale sanitario prima di sottoporli ad accertamenti diagnostici o ad atti terapeutici o

¹²⁷ T. L. BEAUCHAMP- J. F. CHILDRESS, *op cit.*, pp. 20-32; M. MORI, *Manuale di bioetica. Verso una civiltà biomedica secolarizzata*, Firenze, 2010; E. LECALDANDO, *Bioetica. Le scelte morali*, Bari-Roma, 2004; E. SGRECCIA, *Manuale di bioetica*, vol.1, Milano, 2011.

¹²⁸ Cfr. S. RICCI, A. MIGLINO, *Atto medico e consenso informato*, Roma, 2009.

¹²⁹ Cfr. P. VIGANO', *Limiti e prospettive del consenso informato*, Milano, 2008, pp. 25-34; T. L. BEAUCHAMP- J. F. CHILDRESS, *op cit.*, pp. 20-28; R. MORDACCI, *Una introduzione alle teorie morali. Confronto con la bioetica*, Milano, 2005; E. SGRECCIA, *Manuale di bioetica*, vol.1, Milano, 2011.

di coinvolgerli in una sperimentazione, dopo avergli fornito un'adeguata informazione sul loro stato di salute e le alternative terapeutiche¹³⁰. In questa prospettiva, diventano rilevanti il dovere del medico di informare il paziente e di ottenere il suo consenso; ed il diritto del paziente di decidere a quale trattamento sanitario sottoporsi o non sottoporsi affatto¹³¹.

Il termine *consenso informato* fece la sua apparizione un decennio più tardi, e fino al 1972 non ottenne una disamina dettagliata¹³². E' negli anni recenti che l'attenzione si è spostata dall'obbligo dei ricercatori o dei medici a *comunicare*

¹³⁰ *Ibidem*. Cfr. J. M. DE LA CROIX, *Piccolo manuale di bioetica*, Milano, 2000; L. BATTAGLIA, *Bioetica senza dogmi*, Catanzaro, 2000.

¹³¹ Anche questo modello, tuttavia, mostra dei limiti nel contesto del rapporto medico - paziente. Esso, ad esempio, non riesce a cogliere elementi importanti che sono presenti in tale relazione, come il fatto che questa relazione non è paritaria e simmetrica, oppure che ci sono elementi che sfuggono al contratto, quali l'investimento di fiducia o tutte quelle virtù proprie di un agente morale che accompagnano l'assolvimento di un obbligo e che difficilmente possono essere racchiuse da un contratto sottoscritto. Cfr. P. VIGANO', *op. cit.*, p. 50.

¹³² Cfr. T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, p. 148; T. J. ENGELHARDT, *Manuale di bioetica*, Milano, 1999.

informazioni, alla natura della comprensione e del consenso dei pazienti o dei soggetti¹³³.

Pertanto, la locuzione *consenso informato*¹³⁴ definisce la consapevolezza del paziente, acquisita con l'informazione ricevuta, circa il proprio stato di salute e l'eventuale assenso a sottoporsi alle ulteriori procedure diagnostiche od a quelle terapeutiche, proposte dal medico¹³⁵.

Il Comitato Nazionale per la Bioetica¹³⁶, sostiene che è nel *consenso informato* dell'individuo che trova fondamento e giustificazione la liceità del trattamento sanitario¹³⁷. Il problema del *consenso* si trova, secondo il Comitato Nazionale per la

¹³³ *Ibidem*; Cfr. M. ARAMINI, *Manuale di bioetica per tutti*, Milano, 2008; M. MORI, *Introduzione alla bioetica. 12 temi per capire e discutere*, Torino, 2012.

¹³⁴ Cfr. P. SINGER, *Scritti su una vita etica*, Milano, 2004, p. 125-s.s.

¹³⁵ Cfr. T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 20-28; P. M. CATTORINI PAOLO, *Bioetica. Metodo ed elementi di base per affrontare problemi clinici*, Milano, 2011;

¹³⁶ Cfr. COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Informazione e consenso all'atto medico*, 1992: <http://www.governo.it/bioetica/testi/200692.html>.

¹³⁷ Sia di carattere diagnostico, che terapeutico, specie se lesivo o meramente invasivo. nessuno, infatti, può essere obbligato a subire alcun trattamento terapeutico, se non in casi eccezionali (espressamente previsti dalla legge) ovvero nei casi di necessità cogente, cioè nei casi assolutamente necessari per ovviare al pericolo di un danno grave alla persona, che non sia in grado di manifestare la propria volontà di sottoporsi ad un trattamento sanitario indispensabile ed improcrastinabile per la sua salute. Cfr. ARTICOLO 32 della COSTITUZIONE DELLA REPUBBLICA ITALIANA, <http://www.senato.it/istituzione/29375/131289/131307/131311/articolo.htm>.

Bioetica¹³⁸, inscindibilmente connesso a quello dell'informazione: l'uno e l'altra sono alla base di considerazioni etiche, prima ancora che giuridiche e dunque deontologiche. L'espressione *consenso informato* ingloba non solo l'importante e fondamentale autonomia decisionale del malato che discende dal diritto sulla propria persona, ma anche l'essenziale elemento oggettivo costituito dall'informazione. L'informazione ed il consenso possono essere considerati due facce di una stessa medaglia: sono i due pilastri che coincidono e si unificano dando contenuto alla responsabilità medica in tema di consenso all'atto sanitario¹³⁹. << La componente dell'informazione si riferisce alla comunicazione delle informazioni e alla comprensione di ciò che viene comunicato. La componente del consenso si riferisce alla decisione e all'assenso volontari a sottoporsi a una procedura consigliata >>¹⁴⁰. Pertanto, da una parte l'acquisizione del consenso, dopo

¹³⁸ COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, GOVERNO ITALIANO, PRESIDENZA DEL CONSIGLIO DEI MINISTRI, *Informazione e consenso all'atto medico*, cit., pp.10-16 ; T. L. BEUCHAMP - J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 20-32.

¹³⁹ Cfr. T. L. BEUCHAMP - J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 150-151.

¹⁴⁰ Ivi, p. 150.

corretta e sincera informazione interpretata è decifrata come una importante fase ed essenziale indicatore della buona condotta e diligenza medico-professionale e dall'altra è il consenso stesso direttamente concepito come obbligo finalizzato al pieno rispetto del diritto all'autodeterminazione, all'indipendenza e all'autonomia del malato visto come persona¹⁴¹. Il paziente dovrà sempre essere messo in grado di esercitare correttamente i suoi diritti, e quindi formarsi una volontà che sia effettivamente tale, rispetto alle svolte ed alle alternative che gli vengono proposte¹⁴².

Nell'attuale panorama delle professioni sanitarie, sempre più caratterizzato dall'alto grado di tecnicismo e

¹⁴¹ Cfr. T. L. BEUCHAMP - J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 150-154; E. LECALDANO, *Bioetica. Le scelte morali*, cit., pp. 30-40; P. CATTORINI, *Bioetica. Metodo ed elementi di base per affrontare problemi clinici*, Parma, 2012.

¹⁴² Nella letteratura relativa agli ambiti del diritto, dei regolamenti, della filosofia, della medicina e della psicologia, si individuano i seguenti elementi come componenti del consenso informato: capacità; comunicazione; comprensione; volontarietà consenso. Questi elementi sono presentati come costitutivi della definizione di *consenso informato*: una persona dà un consenso informato a un intervento se (e forse, solo se) è capace di agire, riceve un'informazione completa, comprende l'informazione, agisce volontariamente e acconsente all'intervento. Cfr. T. L. BEUCHAMP - J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, p. 151; G. CASCIARO, P. SANTESE, *Il consenso informato*, Milano, 2012; N. CALLIPARI, *Il consenso informato nel contratto di assistenza sanitaria*, Milano, 2012.

specializzazione settoriale, il tema dell'informazione al paziente assume, a maggior ragione, rilievo sempre più consistente, anche dal punto di vista deontologico¹⁴³.

In pressoché tutte le professioni sanitarie, il paziente viene più o meno indirettamente posto di fronte a scelte, comportanti valutazioni tra costi e benefici, sempre più ardue e complesse da comprendere, per assumere le quali risulta fondamentale, oltre che la sua cultura generale, la corretta informazione da parte del professionista¹⁴⁴.

Il professionista, prima di acquisire il *consenso*, si deve preoccupare di illustrare compiutamente al paziente la situazione che ha di fronte, le possibilità d'intervenire, i probabili effetti benefici che ne dovrebbero conseguire, nonché i rischi che potrebbero derivarne: deve dunque mettere il paziente nelle condizioni di effettuare, nel limite delle proprie

¹⁴³ Cfr. P. LATTARUL, *Bioetica e deontologia professionale*, Milano, 2011, pp. 56-63.

¹⁴⁴ A tal proposito, gli studiosi T. L. Beuchamp e J. Childress individuano sette elementi costitutivi del *processo* del consenso informato: Elementi di soglia (precondizioni): Capacità (di capire e di decidere) - Volontarietà (nel decidere); Elementi dell'informazione : Comunicazione (di informazioni importanti) - Raccomandazione (di un piano) - Comprensione (degli elementi); Elementi del consenso: Decisione (a favore di un piano) -Autorizzazione (del piano prescelto).

possibilità, una valutazione, quanto più cosciente e completa, dei costi e dei benefici¹⁴⁵.

L'impianto contrattualistico alla base dell'idea generale del libero consenso non è privo di tensioni problematiche interne, che tendono a determinarsi lungo l'asse relazionale professionista/paziente nell'orizzonte della strutturale asimmetria dei ruoli. Queste difficoltà sono state affrontate cercando di integrare i paradigmi tradizionali e le nuove categorie relazionali con elementi provenienti da contesti operativi e teorici di natura differente, basti pensare all'etica della cura¹⁴⁶, senza tuttavia perdere di vista il grande cambiamento con il quale ormai qualunque indicazione su quale debba essere il comportamento moralmente approvabile in un rapporto medico - paziente deve confrontarsi, vale a dire

¹⁴⁵ Cfr. T. L. BEUCHAMP - J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 156-160 ; F. D'AGOSTINO, L. PALAZZANI, *Bioetica. Nozioni fondamentali*, Brescia, 2007.

¹⁴⁶ L'etica della cura si caratterizza per un riferimento costante al "soggetto concreto" definito anche dai suoi legami affettivi, i quali sono da considerarsi come beni da tutelare. inoltre, come l'intero pensiero femminista, l'etica della cura intende mettere sotto accusa l'intero pensiero etico occidentale per il suo approccio rigidamente razionalistico e le sue prospettive astrattamente impersonali ed universalistiche, e dare invece voce ai sentimenti, alle emozioni ed alle relazioni affettive. Cfr. C. GILLIGAN, *Con voce di donna. Etica e formazione della personalità*, Milano, 1991, pp. 30-45.

il riconoscimento dell'autodeterminazione del paziente in medicina.

La ricostruzione della centralità dell'autodeterminazione comporta un notevole ampliamento dell'orizzonte antropologico. E' stato giustamente evidenziato come la teoria e la prassi dell'autodeterminazione realizzi un *recupero antropologico del soggetto*, cioè un'antropologia che valuti sistematicamente gli aspetti psichici, spirituali, storico-biografici e sociali dell'esistenza umana. Questa mutazione nell'etica e nella prassi medica costituisce una delle grandi conquiste della nostra epoca: essa va nella direzione di una giusta ed opportuna valorizzazione dei rapporti inter-soggettivi anche nella pratica clinica¹⁴⁷.

¹⁴⁷ Cfr. SPINSANTI, *Verso una medicina della persona*, in R. PRODOMO, *Progressi biomedici tra pluralismo etico e regole giuridiche*, Torino, 2004, p. 37; E. SGRECCIA, *Manuale di bioetica vol. 1 e 2*, Vita e Pensiero, Milano, 2011; G. COSMACINI, R. MORDACCI, *Salute e bioetica*, Verona, 2002; M. MORI, *Manuale di bioetica. Verso una civiltà biomedica secolarizzata*, Firenze, 2010.

2.2 Presupposti categoriali del consenso: fondamenti concettuali del principio di autonomia

Il nucleo concettuale determinante nella definizione operativa di una prassi fondata su un consenso libero ed informato è costituito dal principio di autonomia e dai caratteri che esso va assumendo nella specificità contestuale dell'universo clinico e bio-medico.

Un passaggio determinante per il riconoscimento del valore dell'autonomia è venuto dalle battaglie civili degli anni '60 e '70 ¹⁴⁸; accanto a queste battaglie risulta altrettanto determinante, non soltanto sul piano della memoria storica, l'eredità culturale del processo di Norimberga(1946), che rese visibili gli orrori degli esperimenti dei medici¹⁴⁹ nazisti su cavie

¹⁴⁸ I movimenti per i diritti civili sorti in quegli anni avevano tra le proprie parole d'ordine l'individualità, la libertà, l'autonomia e la creatività. Nascevano, in quel clima, movimenti che avrebbero portato avanti importanti battaglie sociali e civili: il movimento di liberazione della donna, il movimento ecologico, il movimento in difesa dei consumatori, il movimento per i diritti dei malati, ecc. Tutte queste battaglie avevano come comune denominatore la rivendicazione del diritto all'autonomia, contro il paternalismo e l'autoritarismo.

¹⁴⁹ Sul banco degli accusati, assieme ai gerarchi nazisti, sedevano infatti anche 20 medici, circa.

umane in condizioni di prigionia¹⁵⁰. Il principio di autonomia è considerato uno dei cardini dell'etica contemporanea e della bioetica¹⁵¹: infatti, nel momento in cui le tecnologie bio-

¹⁵⁰ Durante il processo emerse il carattere cruciale della regola del *consenso* fornito dal paziente, a salvaguardia del valore imprescindibile della sua autonomia. Il Consiglio degli Stati Uniti per i crimini di guerra propose dieci criteri per giudicare l'ammissibilità della sperimentazione medica sull'uomo, che entrarono a far parte del cosiddetto «*Codice di Norimberga*», al cui primo punto si trova scritto che <<il consenso volontario del soggetto umano è assolutamente imprescindibile>>. Il soggetto deve essere informato sulle modalità, gli scopi e i rischi prevedibili connessi alla ricerca. In base al Codice di Norimberga <<la persona coinvolta dovrebbe avere la capacità legale di dare il consenso, dovrebbe quindi trovarsi in una situazione tale che le consenta di esercitare un libero potere di scelta, senza l'intervento di qualsiasi elemento di forzatura, frode, inganno, costrizione, esagerazione o altra ulteriore forma di obbligo o coercizione; e dovrebbe avere sufficiente conoscenza e comprensione degli elementi che sono parte dell'argomento in questione, tale da metterlo in condizione di prendere una decisione consapevole e saggia>>. L'affermazione del Codice di Norimberga aveva un duplice significato: quello, ampiamente noto, di indicare un argine etico e giuridico dopo gli abusi della sperimentazione nazista nei campi di sterminio e quello, normalmente non evidenziato, di riaffermare la diversità della pratica sperimentale da quella medico assistenziale. Il presupposto implicito era che, mentre l'attività medica assistenziale era costituita da un insieme di pratiche collaudate e sicure per il paziente e comunque, anche quando non sicure tecnicamente, sorrette da una intenzione univoca nell'interesse del paziente inteso come un bene oggettivo (conoscibile anche indipendentemente dalla specifico paziente e quindi perseguibile anche con un apporto secondario della sua volontà), l'attività di sperimentazione era di per sé rischiosa in quanto protesa verso l'ignoto e sorretta da un'intenzione non necessariamente centrata sul paziente (e cioè quella strettamente conoscitiva). Cfr. E. SANTORO, *Autonomia individuale, libertà e diritti. Una critica dell'antropologia liberale*, Sorrento, 1999; M. G. FURNARI, *Tra autonomia e responsabilità. Percorsi di bioetica*, Calabria, 2000; E. D'ANTUONO, *Bioetica*, Napoli, 2003.

¹⁵¹ Cfr. P. BORSELLINO, *Bioetica tra autonomia e diritto*, Milano, 1999. T. L. BEAUCHAMP-J. F. CHILDRESS, *op cit.*; R. MORDACCI, *op. cit.*; E. SGRECCIA, *Manuale di bioetica*, cit.

mediche allargano l'orizzonte di quel che è attualmente possibile, i criteri per determinare ciò che è lecito e ciò che non lo è possono derivare solo da principi espliciti, razionalmente giustificati, in un'ottica di apertura e riflessione critica¹⁵².

Il concetto di autonomia ha una lunga storia e nel tempo ha assunto una serie di significati diversi che ruotano comunque intorno all'idea di una padronanza di sé. In generale, si può dire che l'individuo autonomo agisce liberamente secondo un progetto da lui stesso scelto, mentre un individuo con autonomia ridotta è controllato da altri o è incapace di deliberare da sé o di agire sulla base di suoi progetti e desideri¹⁵³. La questione cui il principio di autonomia offre risposta attiene al riconoscimento di uno statuto specifico che caratterizza l'essere umano¹⁵⁴. E' necessario tener ferma, sempre, la capacità degli uomini di giudicare volta per volta, in che senso certi cambiamenti possano essere interpretati come

¹⁵² Cfr. L. R. ANGELETTI, V. GAZZANIGA, *op. cit.*, p. 56; R. STEINER, *Principi di etica medica*, Milano, 1995.

¹⁵³ *Ibidem*; Cfr. S. SPINSANTI, *Etica bio-medica*, Roma, 1992; G. FORNACIARI, *op. cit.*, p. 59.

¹⁵⁴ Cfr. L. EUSEBI, *Dinamiche della volizione e libertà*, Milano, 2006, pp. 5 - 10.

effettivi miglioramenti e altri invece no, in un processo in cui l'analisi concettuale e la ragion *critica* svolgono un ruolo determinante. L'autonomia, che vincola al rispetto per le scelte degli individui¹⁵⁵, è un concetto correlato ad altri, quali responsabilità e libertà di scelta¹⁵⁶.

Una delle possibili conseguenze di questo principio è che coloro che più direttamente sono toccati dai progressi delle tecnologie bio-mediche hanno un diritto prioritario di informazione e di scelta reale: è dunque eticamente indispensabile il coinvolgimento della persona assistita nel processo assistenziale¹⁵⁷. In altre parole, la partecipazione consapevole

¹⁵⁵ Cfr. G. BARAZZETTI, *Libertà e medicina. Il principio di autonomia nell'etica biomedica*, Milano, 2011, pp. 45-56.

¹⁵⁶ In Italia, esempio, l'individuo è titolare di un generale diritto costituzionale a rifiutare ogni terapia la cui obbligatorietà non sia prevista da uno specifico atto legislativo. L'articolo 32 della Costituzione della Repubblica Italiana dispone, infatti, che «<la Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti. Nessuno può essere obbligato a un determinato trattamento sanitario se non per disposizione di legge. La legge non può in nessun caso violare i limiti imposti dal rispetto della persona>>. Ogni individuo ha pari dignità, e non devono esservi autorità superiori che possano arrogarsi il diritto di scegliere per lui tutte quelle questioni che riguardano la sua salute e la sua vita.

¹⁵⁷ Del resto, se accettiamo il fatto che la persona è un essere che sceglie liberamente il proprio modello di salute, non è possibile, oltre che eticamente inaccettabile, tentare di imporre un modello di salute, o una modalità per raggiungerlo, contro la naturale libertà di scelta della persona. Semplicemente perché la persona non raggiungerà il suo modello

alle decisioni è la condizione che può garantire il rispetto del principio di autonomia della persona. La valorizzazione dell'autonomia del paziente <<impone di relazionarsi a ciascun individuo come soggetto morale, ciò implica che nessuno può essere costretto ad assumere atteggiamenti contro la sua coscienza>>¹⁵⁸. Pertanto, l'operatore sanitario non può determinare il bisogno di salute e la modalità per la sua soddisfazione, senza considerare la volontà della persona, ovvero la sua libertà di scelta, di autodeterminazione, il suo diritto di "poter parlare"¹⁵⁹ (ed essere ascoltato)¹⁶⁰.

Il rapporto tra medico e paziente non è più inteso in modo univoco, secondo una direzione senza ritorno, che va solo dal medico al paziente e non viceversa, ma secondo un movimento biunivoco, in base al quale medico e paziente devono essere

di salute, ma quello che altri hanno scelto per lei. Cfr. A. MUSIO, *L'autonomia come dipendenza. L'io legislatore*, Roma, 2006; A. GIUBILINI, *La morale al tempo della bioetica. Una difesa dell'autonomia di scelta*, Firenze, 2011.

¹⁵⁸ L. EUSEBI, *Il principio di autonomia*, in «Il Comitato Nazionale per la Bioetica, 1990-2005. Quindici anni di impegno», cit. , p. 255.

¹⁵⁹ Il potere, sotto il profilo della comunicazione, coincide con l'ambito *dell'essere ascoltato*, si estende fin dove vi sia effettivo ascolto da parte degli altri. E solo fin lì. Oltre, laddove la parola di ciascuno non possa trovare ascolto, incomincia la limitazione della libertà, la sopraffazione. P. BORSELLINO, *Bioetica tra autonomia e diritto*, cit., pp. 45-57.

¹⁶⁰ *Ibidem*.

capaci di ascoltarsi e di *giudicare*: un incontro di autonomie reciproche tra medico e paziente, al cui centro dovrebbe esservi la ragione¹⁶¹.

Il rapporto tra autonomia e razionalità si costruisce non soltanto nello spazio delle relazioni pratiche in ambito biomedico, lungo le coordinate concrete della capacità dell'individuo di scegliere liberamente ed in maniera consapevole in funzione delle proprie esigenze¹⁶².

Alla base dell'autonomia vi è dunque la possibilità di rintracciare un spazio razionale funzionale a scelte selettive tra opzioni differenti; l'autonomia è dunque preconditione determinante per la ridefinizione dei rapporti in termini di simmetria e quindi di equilibrio: una sorta di oltrepassamento di una potenziale condizione di "minorità"¹⁶³ connessa al ruolo contestuale ricoperto.

¹⁶¹ Cfr. T. L. BEAUCHAMP- J. F. CHILDRESS, *op cit.*, pp. 156-166; R. MORDACCI, *op. cit.*, pp. 34-40; E. SGRECCIA, *Manuale di bioetica*, cit.

¹⁶² Cfr. G. BARAZZETTI, *op. cit.*, p. 37; L. BATTAGLIA, *Un'etica per il mondo vivente. Questioni di bioetica medica, ambientale, animale*, Roma, 2011; S. F. MAGNI, *Bioetica*, Roma, 2011.

¹⁶³ Il termine esige il rimando a Kant che, in una prospettiva storicamente ed individualmente più generale, che Kant poteva affermare: «<Illuminismo è l'uscita

La possibilità di fondare concettualmente il rapporto tra autonomia e razionalità ha trovato nella tradizione filosofica soluzioni differenti: in tal senso, un modello esemplare è rappresentato dall'approccio kantiano teso a considerare l'etica come dimensione autonoma in quanto si fonda su un imperativo formalmente universale, che la ragione ritrova immediatamente in se stessa come fatto *originario*¹⁶⁴.

<<La coscienza di questa legge fondamentale si può chiamare un fatto della ragione, non perché si possa dedurre per ragionamento da dati precedenti della ragione, per es., dalla coscienza della libertà (perché questa coscienza non ci è data

dell'uomo dallo stato di minorità che egli deve imputare a se stesso. Minorità è l'incapacità di valersi del proprio intelletto senza la guida di un altro. Imputabile a se stesso è questa minorità, se la causa di essa non dipende da difetto di intelligenza, ma dalla mancanza di decisione e del coraggio di far uso del proprio intelletto senza essere guidati da un altro>>. La pigrizia e la viltà <<sono le cause per cui tanta parte degli uomini, dopo che la natura li ha da lungo tempo fatti liberi da direzione estranea, rimangono ciò nondimeno volentieri per l'intera vita minorenni, per cui riesce facile agli altri erigersi a loro tutori. Ed è così comodo essere minorenni! Se ho un libro che pensa per me, se ho un direttore spirituale che ha coscienza per me, se ho un medico che decide per me sul regime che mi conviene, ecc..., io non ho più bisogno di darmi pensiero di me>>. KANT I. , *Risposta alla domanda: Che cos'è l'illuminismo?* (1784), in «*Scritti di filosofia politica*», Firenze, 1967.

¹⁶⁴ Cfr. S. LANDUCCI, *Sulla meta-etica di Kant nella Critica della ragion pratica*, in "Rivista di filosofia", 81, 1990, p. 60). I. KANT, *Critica della ragione pratica*, a cura di Anna Mari Marietti, Milano, 1999

prima), ma perché essa ci impone per se stessa come proposizione sintetica a priori , la quale non è fondata su nessuna intuizione né pura né empirica>>¹⁶⁵.

Il rapporto concettuale e pratico tra autonomia, libertà e razionalità configura nella prospettiva kantiana un orizzonte relazionale all'interno del quale il rapporto con l'altro assume appunto quella caratterizzazione simmetrica che trova una precisa enunciazione nella formulazione dell'imperativo¹⁶⁶. A questo proposito, è possibile intravedere nella relazione con l'altro un'eco della seconda formulazione dell'imperativo categorico di Kant: *Agisci in modo da trattare l'umanità, così nella tua persona come nella persona di ogni altro, sempre insieme come fine, mai semplicemente come mezzo*¹⁶⁷. Nella formulazione, è implicita una concezione della ragion pura pratica fortemente e

¹⁶⁵ KANT I. , *Critica della ragion pratica*, Bari, 2006, p. 46. Per approfondimenti si veda: L. FONNESU, *Storia dell'etica contemporanea. Da Kant alla filosofia analitica*, Roma, 2006; S. BACIN, *Il senso dell'etica. Kant e la costruzione di una teoria morale*, Roma, 2007.

¹⁶⁶ Cfr. M. BIANCO, *Etica e storia in Kant*, Milano, 2011, pp. 46-56.

¹⁶⁷ *Ibidem*, p. 91.

principalmente orientata ad un dovere morale che implica il senso stesso del rispetto di sé e dell'altro¹⁶⁸.

Il dovere morale implica, infatti, il rispetto della persona di sé dell'altro, che costituiscono l'autentica possibilità per una fondazione trascendentale della libertà¹⁶⁹.

Pertanto, contro la comune impostazione di alcuni critici che avrebbero segnato Kant come il filosofo difensore dell'individuo e dell'individualismo, bisognerebbe opporre la concezione secondo la quale Kant penserebbe non all'uomo-individuo, ma a tutta l'umanità, ad una coscienza tutta tesa al problema dell'altro¹⁷⁰. Già a partire dalla *Fondazione della*

¹⁶⁸ Il rispetto della legge morale, nella sua incondizionatezza, assolutezza e universalità, deve significare il rispetto della persona, incondizionatamente, assolutamente, universalmente. La formulazione dell'imperativo categorico ripropone un'umanità fondata sulla mia persona e sulla persona dell'altro da trattare sempre come *fine*. Cfr. S. LANDUCCI, *La critica della ragion pratica di Kant. Introduzione alla lettura*, Roma, 2011.

¹⁶⁹ L'imperativo categorico ha la sua misura nel rispetto. Il rispetto è limite ed insieme sentimento, un sentimento non patologico tuttavia, un sentimento razionale da non confondersi con la simpatia. Secondo Ricouer la morale kantiana non è solo formale, poiché il rispetto presuppone un contenuto: la dignità della persona. Cfr. P. RICOEUR, *Finitudine e colpa*, ed. it. a cura di V. Melchiorre, Bologna, 1970, pp. 123-161. Cfr. ID. *Studi di fenomenologia*, a cura di C. LIBERTI, Messina, 1979, pp. 339-369.

¹⁷⁰ La seconda formula dell'imperativo categorico nella *Fondazione della metafisica dei costumi* ripropone un'umanità fondata sulla mia persona e sulla persona dell'altro da trattare sempre come *fine*. In particolare, attribuisce assoluta e pari dignità alla tua persona quanto nella persona di ogni altro. Alla domanda: *Quali sono i fini che sono al*

metafisica dei costumi, l'altro non va inteso come oggetto di "simpatia", di "inclinazione", ma come essere del dovere, ossia un «dover-essere» senza condizioni e risultati. Un dover-essere (*Sollen*) che si esplica grazie alla volontà nella sua costituzione soggettiva. La massima espressione del dover-essere, che è alla base dell'*Imperativo categorico*, non implica dipendenza dal «desiderare», da «inclinazioni» e soprattutto da «interesse»¹⁷¹. Trattare l'*altro* uomo giammai come mezzo, ma come "fine", significa che la morale ha il compito di aprire la strada verso l'altro come fine della volontà e come compito per la mia responsabilità¹⁷².

L'etica kantiana del rispetto della e per la legge (etica del dovere) si deve aprire e confrontare con una etica comunitaria

tempo stesso dei doveri? Kant risponde: "la propria perfezione, la felicità altrui". La felicità dell'altro sottende soprattutto la coscienza individuale, nel senso che il mio io più puro non può non rispettare l'altro. L'etica kantiana non è dunque formalismo puro perché l'imperativo trova nella dignità della persona (la propria e l'altrui) una precisa e determinata misura. Nella *Metafisica dei costumi* Kant scrive: Grazie al principio dell'amore reciproco gli uomini sono destinati ad *avvicinarsi* l'un l'altro continuamente, e grazie al rispetto, che essi si debbono vicendevolmente, a tenersi a una certa *distanza* l'uno dall'altro. Cfr. I. KANT, *Lezioni di etica*, Roma, 1998, pp. 30-36.

¹⁷¹ Cfr. S. LANDUCCI, *La critica della ragion pratica di Kant. Introduzione alla lettura*, cit. p. 45-50; A. GUERRA, *Introduzione a Kant*, Roma, 2010.

¹⁷² *Ibidem*.

che oltrepassando la legge sappia divenire etica del rispetto della persona e costituzione (donazione di senso) della intersoggettività¹⁷³.

In una prassi di relazione fondata su un modello etico di questo tipo ascoltare il paziente significa non renderlo oggetto di un anonimo e impersonale trattamento medico: in tal modo, il paziente che viene ascoltato dal suo medico ha la coscienza di non essere solo un corpo-oggetto che deve essere curato, ma una persona, intesa nella sua globalità, di cui ci si deve prendere cura¹⁷⁴.

Questo significa fondare l'autonomia individuale secondo un sistema di tensioni etiche che non riduce la scelta individuale a mera applicazione di una capacità, ma introduce un preciso assetto morale quale condizione costitutiva dello

¹⁷³ E. BACCARINI, *Dovere e responsabilità. Modelli di fondazione trascendentale dell'etica*, in A. FABRIS, L. BACCELLI, *A partire da Kant. L'eredità della <<critica della ragion pratica>>*, Roma, 1989, p. 129.

¹⁷⁴ Cfr. S. BACIN, *Il senso dell'etica. Kant e la costruzione di una teoria morale*, Milano, 2007, pp. 30-42; A. GUERRA, *op. cit.*, pp. 45-47.

stesso atto volontario di scegliere¹⁷⁵. In senso kantiano dunque è il soggetto a scegliere e a decidere; ed è anzi questa facoltà a costituire la *persona*, ossia un soggetto morale, in quanto suscettibile di responsabilità¹⁷⁶.

¹⁷⁵ Cfr. S. LANDUCCI, *La critica della ragion pratica di Kant. Introduzione alla lettura*, cit., pp. 34-35.

¹⁷⁶ Cfr. I. KANT, *Critica della ragion pratica*, op. cit., p. 39; S. LANDUCCI, *La critica della ragion pratica di Kant. Introduzione alla lettura*, Roma, 2011; E. BENCIVENGA, *L'etica di Kant. La razionalità del bene*, Milano, 2010; M. RHONHEIMER, *Legge naturale e ragione pratica. Una visione tomista dell'autonomia morale*, Roma, 2002; L. FONNESU, *Etica e mondo in Kant*, Roma, 2008.

2.3 Il principio del permesso e la fondazione di un modello di autonomia procedurale

Accanto al modello kantiano è possibile individuare un paradigma fondativo dell'autonomia individuale alternativo; alle coordinate morali inscritte nello spazio normativo della ragione umana è possibile opporre un assetto esclusivamente procedurale. La procedura si costruisce lungo l'asse operativo dell'accordo interpersonale tramite il quale persone con diversi *background* possono entrare liberamente in relazione, riuscendo a giungere ad intese condivisibili.

Un'idea di autonomia fondata in tal modo esclude qualsiasi riferimento di tipo trascendentale, rimandando l'autonomia della scelta alle condizioni di libertà che definiscono il contesto situazionale dell'interazione. A tal proposito si rimanda all'interessante proposta del bioeticista americano T. Engelhardt.

Il carattere procedurale della bioetica *laica generale* proposta da Engelhardt non esclude il rimando a dei principi di riferimento,

bensi ne ridefinisce la forma e la funzione nell'ambito delle dinamiche etiche che determinano la vita delle persone¹⁷⁷.

Al vertice dello schema proposto da Engelhardt, si configura il *principio del permesso*: esso rappresenta la prima e fondamentale derivazione di un impianto etico strutturato sulla base dello schema del rispetto reciproco. «Il principio del permesso, come nucleo centrale della morale del rispetto reciproco, non può non essere abbracciato, se l'individuo pensa coerentemente se stesso come soggetto che pretende rispetto e che considera le persone come meritevoli di lode e di biasimo e come capaci di riconoscere l'autorità morale in un contesto pluralistico laico, cioè in un contesto nel quale non vengono riconosciute speciali premesse religiose, metafisiche o ideologiche»¹⁷⁸. Il rispetto reciproco determina il contesto all'interno del quale si concretizza il principio del permesso nella forma di una procedura di mediazione e risoluzione di controversie tra persone che si riconoscono reciprocamente come *stranieri*

¹⁷⁷ H. T. ENGELHARDT jr., *Manuale di bioetica*, Milano 1991, p. 87.

¹⁷⁸ *Ibidem*.

*morali*¹⁷⁹. Il *principio del permesso* rappresenta la ridefinizione di quello che Engelhardt, nell'edizione del 1986 di *The foundations*

¹⁷⁹ Per Engelhardt l'idea di fondo è quella che la società contemporanea rappresenta una sorta di arcipelago di diverse comunità morali che si ispirano a principi e valori riconosciuti come vincolanti solo ed esclusivamente dai loro rispettivi membri. All'interno di ogni comunità esiste un'omogeneità di vedute e di orientamenti normativi che, però, sono diversi e, persino, opposti tra le diverse comunità. Perciò i membri di ciascuna comunità appaiono, agli occhi dei membri delle altre comunità, come degli "stranieri morali" o *moral strangers*. Con questa espressione Engelhardt ha voluto sottolineare come ogni tentativo di trovare una morale condivisa dalle diverse comunità sia destinato a fallire. Per questo, come suggerisce la bioetica pluralistica e "postmoderna" dell'autore, dovremmo rinunciare, una volta per tutte, a cercare norme e principi di portata universale: tutte le norme, i principi e i valori hanno una portata locale e sono interni alle credenze e alle tradizioni delle singole comunità morali. Così, Engelhardt propone un suo peculiare "contrattualismo" finalizzato a trovare un accordo pacifico che consenta a tutte le comunità morali di coesistere senza conflitto. Da questo punto di vista, la morale diventa priva di contenuti e si identifica con procedure che consentano a ciascuno di seguire le proprie convinzioni senza violare il diritto degli altri a fare altrettanto. In più, l'autore tenta di classificare gli individui attribuendo alcune terminologie specifiche: esistono, infatti, le persone "in senso stretto" e le "non persone umane". La prima categoria è rappresentata dagli individui umani capaci di intendere e di volere che hanno il diritto di decidere della vita dell'embrione e del feto che hanno concepito essenzialmente per due motivi: in primo luogo, l'essere umano che non ha ancora acquisito autocoscienza e autonomia non è una "persona" e dunque non ha diritto, come le persone, a una tutela morale e giuridica; in secondo luogo, embrioni e feti umani, nella misura in cui sono stati concepiti dalle persone, sono proprietà privata di queste ultime, che dunque possono decidere cosa farne alla stessa maniera in cui il proprietario di una cosa è libero di disporne. La seconda categoria è, quindi, rappresentata dai feti, dagli infanti, dai ritardati mentali gravi e da coloro che sono in coma senza speranza in quanto, secondo le parole dell'autore, non sono partecipanti primari all'impresa morale. Cfr. H. T. ENGELHARDT jr. *Manuale di bioetica*, cit., p. 80. Si veda anche: Id., *Viaggi in Italia. Saggi di bioetica*, Firenze, 2011, p. 47-s.s.

of bioethics, aveva definito *principio di autonomia* che rappresentava «la condizione necessaria della possibilità di risolvere le dispute morali senza la forza e di adottare un minimo linguaggio etico di elogio e biasimo. È, in questo senso, formale. Fornisce il procedimento vuoto per produrre autorità morale in una società laica pluralistica tramite l'accordo reciproco»¹⁸⁰. Gli elementi centrali restano l'autorità morale delle persone e il contesto pluralistico dell'*estraneità morale*. «Il principio di autonomia, che è giustificato sulla base della morale del rispetto reciproco, non concentra l'attenzione sulla libertà come valore, ma sul rispetto della libertà come

¹⁸⁰ H. T. ENGELHARDT jr. *Manuale di bioetica, op. cit.*, p. 87. Anche in T. L. BEAUCHAMP- J. F. CHILDRESS, *op. cit.* si fa riferimento diretto al principio di autonomia come principio fondativo dell'etica biomedica: «(...) cominciamo con quello che riteniamo essenziale per l'autonomia personale, in quanto distinta dall'autogoverno politico; l'intima padronanza di sé libera sia da influenze di controllo, sia da limitazioni individuali, quali un'inadeguata comprensione, che impediscono autentiche scelte. L'individuo autonomo agisce liberamente secondo un progetto scelto da lui stesso, così come un governo indipendente amministra i suoi territori e conduce le sue politiche. (...) Alcune teorie dell'autonomia hanno dato risalto agli elementi distintivi della persona autonoma, che includono le capacità, inerenti alla padronanza di sé, di comprensione, di ragionamento, di deliberazione e di scelta indipendente. Tuttavia, il Nostro interesse per il processo decisionale ci porta a concentrare l'attenzione sulla *scelta autonoma*, che consiste nell'effettiva padronanza di sé piuttosto che nella capacità di essere padroni di sé», pp. 127-128.

condizione di possibilità dell'autorità morale generale e del merito giustificato di biasimo ed elogio»¹⁸¹. Il principio di autonomia configura uno spazio etico nel quale soltanto entità autocoscienti e libere possono fondare un discorso morale capace di mediare tra le diverse visioni del mondo. Nella definizione generale del principio di autonomia è evidente il suo riferimento specifico al permesso: Engelhardt, infatti, afferma che «l'autorità per le azioni che coinvolgono altri in una società laica pluralistica è derivata dal libero consenso di coloro che sono coinvolti. Di conseguenza: 1) senza tale consenso non vi è autorità; 2) le azioni contro tale autorità sono biasimevoli, nel senso che pongono chi le compie al di fuori della comunità morale in generale e che rendono lecita (ma non obbligatoria) la forza di ritorsione difensiva o punitiva da parte dei membri di qualsiasi comunità morale particolare»¹⁸². In questo senso, il principio di autonomia rappresenta il diritto e la necessità di

¹⁸¹ Ivi, p. 98.

¹⁸² Ivi, p. 102. Engelhardt propone anche un approfondimento: «A. Consenso implicito: gli individui, i gruppi e gli stati hanno l'autorità di proteggere gli innocenti dalla forza non consentita. B. Consenso esplicito: gli individui, i gruppi e gli stati hanno il diritto di far rispettare i contratti», ivi, p. 103.

esprimere il proprio consenso nell'ambito dell'interazione sociale. «Il principio di autonomia esprime il fatto che l'autorità per risolvere le dispute morali, in un società laica pluralistica, può essere derivata solo dall'accordo di chi partecipa alle dispute, dato che non può essere derivata da un argomento razionale o da una fede comune. Perciò il consenso è l'origine dell'autorità e il rispetto del diritto dei partecipanti al consenso è la condizione necessaria della possibilità di una comunità morale»¹⁸³.

L'autonomia riconosce un'autorità morale personale che si realizza nel consenso e nell'accordo tra persone libere¹⁸⁴.

La variazione terminologica (e la precisazione concettuale) operata da Engelhardt, tra l'edizione del 1986 e quella del 1996 di *The foundations of bioethics*, assume una configurazione consequenziale; come egli stesso afferma: «ho ribattezzato il *principio di autonomia* chiamandolo *principio del permesso* allo

¹⁸³ Ivi, p. 103.

¹⁸⁴ Cfr. *Ibidem*: «la motivazione per rispettare il principio è legata agli interessi ad agire in un modo a) che sia giustificabile nei confronti delle persone pacifiche in generale, e b) che non giustificherà l'uso della forza difensiva o punitiva contro di sé». Si veda anche: Z. BAUMAN, *Intervista sull'identità*, Roma-Bari, 2009.

scopo di indicare più chiaramente che a essere in gioco non è un valore proprio dell'autonomia o della libertà, ma il riconoscimento del fatto che l'autorità morale laica discende dal permesso delle persone coinvolte in un progetto comune»¹⁸⁵. La variazione terminologica sottolinea, dunque, il senso procedurale del principio, che non si riduce a valori precisi o norme morali determinate: se nell'ambito del principio di autonomia erano possibili interpretazioni di carattere contenutistico, il principio del permesso si riferisce più precisamente ad una procedura formale, priva di indicazioni contenutistiche prestabilite. Esso trova il suo significato più profondo nell'autorità morale che persone diverse, libere e dotate di entità decisionale rappresentano l'una per l'altra (stranieri morali): «In una società laica pluralistica l'autorità per le azioni che coinvolgono altri discende dal loro permesso. Di conseguenza: 1) senza tale permesso o consenso non c'è nessuna autorità, e 2) le azioni contro questa autorità sono biasimevoli nel senso che escludono il loro autore dalla comunità morale in

¹⁸⁵ H. T. ENGELHARDT jr. *Manuale di bioetica, op. cit.*, p. 29.

generale (...)»¹⁸⁶. Il senso generale del permesso è inseparabile, nella proposta engelhardtiana, dal piano concreto dell'azione morale: è nell'esperienza concreta che il permesso assume il suo carattere vincolante e definisce la sua legittimità nella misura concreta del diritto a concedere o meno il permesso. La concessione del permesso, la sua negazione e la sua revoca rappresentano meccanismi essenziali alla costituzione del principio. È in tale senso che si legittima l'autorità morale del permesso come espressione dell'autorità delle persone. «L'appello al permesso come alla fonte stessa dell'autorità non implica nessuna visione o concezione morale particolare. Non attribuisce al permesso nessun valore. Semplicemente riconosce che l'autorità morale laica è l'autorità del permesso»¹⁸⁷.

La fondazione dell'autorità morale sul principio del permesso configura i margini di una comunità morale laica pacifica che rappresenta il presupposto dell'orizzonte procedurale del permesso.

¹⁸⁶ Ivi, p. 143. Si veda anche Id., *Viaggi in Italia. Saggi di bioetica, op. cit.*, p. 119-s.s.

¹⁸⁷ Ivi, p. 99.

Uno dei limiti di quest'impostazione basata sul meccanismo del permesso è che essa non può offrire contenuti specifici, né a livello valoriale né a livello normativo. Tale limite genera non poche circostanze in cui il giudizio morale laico generale non riesce a prendere una decisione chiara e definitiva: «ci sono questioni morali importanti che non hanno una soluzione laica chiara»¹⁸⁸. Engelhardt utilizza il termine ebraico *teyku* per definire queste situazioni moralmente complesse, rispetto alle quali «si deve agire in modo da perdere il minor numero possibile di beni e da violare il minor numero possibile di diritti»¹⁸⁹.

¹⁸⁸ Ivi, p. 152. Ma anche: Id., *Viaggi in Italia. Saggi di bioetica*, p. 157.

¹⁸⁹ *Ibidem*.

2.4 Le categorie della salute: dal modello bio-medico ad un approccio bio-psico-sociale della salute

All'interrogativo su che *cosa* sia la salute non è possibile, ma in fondo nemmeno utile dare una risposta univoca. D'altra parte, ogni definizione non ha mai un carattere assoluto: la storia del progresso scientifico ci mostra il continuo avvicinarsi di paradigmi¹⁹⁰ mediante i quali le comunità scientifiche generano rappresentazioni della realtà. Tali rappresentazioni non sono immutabili, bensì <<nella misura in cui le teorie correnti non offrono strumenti efficaci per affrontare le nuove problematiche, la comunità scientifica ne formula di nuove>>¹⁹¹.

Nel determinare il grado di salute di una persona sono tanti i fattori in gioco, slegati dall'aspetto puramente biologico,

¹⁹⁰ Mutuandolo dal filosofo e storico della scienza Thomas S. Kuhn, il *paradigma* è il termine con il quale, nella scienza, viene rappresentato un modello di comprensione dei fenomeni, <<una costellazione che comprende globalmente leggi, teorie, applicazioni e strumenti e che fornisce un modello che dà origine ad una particolare tradizione di ricerca scientifica dotata di una sua coerenza>>. Cfr. T. S. KUHN, *La struttura delle rivoluzioni scientifiche*, Torino, 1995, p. 68.

¹⁹¹ *Ibidem*.

nosologico¹⁹² ed organico della patologia, enfatizzati, questi ultimi, dal modello bio-medico tradizionale. Secondo questo modello, ben descritto da G. L. Engel su *Science* nel 1977¹⁹³, per qualsiasi malattia esiste una causa biologica primaria, identificabile in modo oggettivo rispetto a precisi parametri biologici, classificabili con segni e sintomi¹⁹⁴. La malattia è vista come la deviazione dalla *norma* di variabili biologiche misurabili precisamente, e, pertanto, la salute è vista come assenza di sintomi. Tale modello trova fondamento su due principi tra loro strettamente collegati:

¹⁹² Il *criterio nosologico* è quello più immediato e al tempo stesso meno problematico e riguarda l'ambito della patologia. Secondo questo criterio, la salute coincide con l'assenza di malattia. Questo modo di guardare la salute-malattia è quello più diffuso nella cultura popolare. E' evidente, però, che il limite principale di tale accezione è la sua definizione al negativo: infatti, più che dirci cosa sia la salute, ci dice ciò che la salute non è. Si riferisce, ad un'assenza più che a una presenza. Inoltre, esso appare riduttivo della globale ricchezza che il concetto di salute racchiude, in quanto la presenza di qualsiasi anomalia o lesione fa sì che la persona non possa ritenersi oggettivamente in piena salute. Cfr. T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 30-45 ; T. J. ENGELHARDT, *op. cit.*, pp. 100-110; L. BATTAGLIA, *Un'etica per il mondo vivente. Questioni di bioetica medica, ambientale, animale*, cit.; M. ARAMINI, *Persona e libertà nel dibattito tra bioetica laica e bioetica cattolica*, cit., p. 53.

¹⁹³ G. L. ENGEL, *The need for a new medical model: a challenge for biomedicine*, in <<Science>>, 196 (4286): 129-136, 1977.

¹⁹⁴ Cfr. V T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op.cit.*, pp. 156-160 ; T. J. ENGELHARDT, *op. cit.*, p. 60; E. SGRECCIA, *Manuale di bioetica*, cit, pp. 40-53.

- *Riduzionismo biologico*, per cui qualsiasi livello di analisi identificabile nello studio dell'uomo, secondo una prospettiva scientifico - sanitaria, deve essere ricondotto a quello biologico ad esso sottostante¹⁹⁵;

- *Schema eziologico classico*, secondo il quale la malattia avrebbe inizio sempre e comunque da una lesione d'organo, da cui seguirebbe un difetto funzionale.

I fattori comportamentali e socio-psicologici non sono considerati cause potenziali di malattia e non vengono perciò indagati nel percorso che conduce alla diagnosi, in quanto la salute è riduttivamente definita in riferimento alla malattia, e quindi all'aspetto organico¹⁹⁶. Per riuscire a trattare la complessità della salute umana, invece, è essenziale un costrutto più onnicomprensivo ed efficace, che tenga conto degli aspetti psicologici e sociali, che osservi la salute dalla prospettiva dell'organismo e della sua relazione con l'ambiente

¹⁹⁵ Cfr. R. DAWKINS, *op. cit.*, pp. 46-50; E. WILSON, *Sociobiologia. La nuova sintesi*, Roma, 1979.

¹⁹⁶ Cfr. G. PETRILLO, *Psicologia sociale della salute. Salute e malattia come costruzioni sociali*, Napoli, 1996, pp. 229 - 230; F. J. PEREZ, C. CIANCIO, *Psicologia e bioetica. Verso una nuova prospettiva psico-bio-etica*, Bologna, 2011.

e che riconosca l'importanza dell'*empowerment* personale, affinché si possano ampliare le prospettive e accrescere la capacità di ciascuno di tutelare salute e benessere¹⁹⁷.

Con la fine degli anni settanta, divennero maturi i tempi per accogliere un cambiamento epistemologico di portata rivoluzionaria¹⁹⁸, che considera l'importanza degli stili di vita, dello stress psico-sociale e di tanti altri fattori, come determinanti della salute e della malattia¹⁹⁹. Al modello bio-medico si è andato sostituendo un modello che potremmo definire bio-psico-sociale, che considera la salute come *qualcosa* determinata da una molteplicità di fattori che interagiscono reciprocamente.

Tale modello enfatizza una visione generale²⁰⁰ dell'attività umana, inclusiva delle dimensioni biologiche,

¹⁹⁷ Cfr. G. COSMACINI, R. MORDACCI, *Salute e bioetica*, Verona, 2002, pp. 50-64; G. GIARELLI, *Sociologia della salute e della medicina, Manuale per le professioni mediche, sanitarie e sociali*, Milano, 2009.

¹⁹⁸ Cfr. G. L. ENGEL, *op. cit.*, p. 83; C. ALBASI, C. A. CLERICI, *Nucleo monografico sul saggio di George L. Engel: la necessità di un nuovo modello di medicina: una sfida per la biomedicina*, in «AeR - Abilitazione e Riabilitazione», Anno XV - N. 1 - 2006.

¹⁹⁹ *Ibidem*.

²⁰⁰ L'auspicio di quanti si occupano di psicologia della salute è privilegiare la pista della promozione della salute, intesa come benessere complessivo della persona nel suo

psicologiche e sociali: il benessere o malessere dell'individuo risiede non solo nell'organismo biologico ma anche nella qualità delle sue relazioni con l'ambiente²⁰¹ e nella capacità di affrontare e risolvere i problemi in maniera soddisfacente e flessibile all'interno del proprio contesto. Gli individui, infatti, non hanno solo una struttura biologica, ma anche psicologica e sociale²⁰².

La salute perde, così, la sua *oggettività misurabile* tramite il corretto funzionamento del corpo e i parametri fisiologici, e assume invece un'accezione decisamente più *soggettiva*, in cui

contesto socio-ecologico: questo significa abbandonare modelli e culture non del tutto pertinenti alla stessa psicologia per affrontare la dimensione positiva della salute, cercando anche di attuare una distinzione più chiara di ambiti e interessi rispetto alla medicina e ad altre discipline di confine, più centrate sulla patologia, tentando di percorrere strade nuove e aprire nuovi temi. Per approfondimenti si veda: E. CICOGNANI, B. ZANI, *Le vie del benessere. Eventi di vita e strategie di coping*, Roma, 2004, p. 60.

²⁰¹ Per ambiente s'intende "l'aspetto biografico" e soggettivo di ogni persona. Ciò che mangia, ciò che "vive", ciò che pensa, le relazioni con le persone, lo stile di vita, il capitale sociale e umano di cui dispone. Cfr. E. BONCINELLI, *Genoma: il grande libro dell'uomo*, Milano, 2001, pp. 117 - 130. Sul concetto di "capitale sociale" si consiglia: J. COLEMAN, *Il Capitale sociale*, Milano, 1993. R. PUTNAM, *Capitale sociale e individualismo*, Milano, 2004.

²⁰² Cfr. F. J. PEREZ, C. CIANCIO, *op. cit.*, pp. 45-56; G. COSMACINI, R. MORDACCI, *op. cit.*, pp. 60-74.

rivestono importanza anche i contesti culturali e relazionali²⁰³.

Se il modello bio-medico enfatizza il potere degli *operatori sanitari*, promuovendo una posizione *passiva* nel paziente e la salute è riduttivamente definita in riferimento alla malattia, l'assunzione di una prospettiva bio-psico-sociale prevede che la diagnosi medica consideri l'interazione degli aspetti biologici,

²⁰³ E' soprattutto negli anni '70 che si sono manifestati dei segnali di rinnovamento culturale sui temi della salute, sottolineandone la caratteristica di bene non solo individuale, ma anche collettivo, l'importanza dell'impegno diretto e partecipato dei soggetti nella fase preventiva oltre che curativa, la necessità di nuovi rapporti tra individui, gruppi e sistemi sanitari. E' in questo mutato clima culturale, in cui è riconosciuta l'importanza della complessità del sistema individuo-ambiente, che nasce e si sviluppa la Psicologia della Salute che, dagli anni Ottanta, è andata sviluppandosi rapidamente: si sono susseguiti studi che hanno esplorato la comprensione individuale dell'esperienza di salute e malattia, le conoscenze che sono alla base delle pratiche sanitarie, i meccanismi e gli effetti dello stress sull'organismo, l'efficacia di interventi o trattamenti tesi a migliorare le dimensioni psico-sociali o comportamentali connesse con la salute, il modo in cui le persone interagiscono con il sistema sanitario, come si adattano ad una malattia, come affrontano la riabilitazione, come mantengono una buona qualità della vita. La psicologia della salute è da considerarsi come un campo integrato di conoscenze psicologiche, che mirano al mantenimento della salute, alla prevenzione della malattia e all'adattamento ad essa. Essa è l'insieme dei contributi specifici (scientifici, professionali, formativi) della disciplina psicologica alla promozione e al mantenimento della salute, alla prevenzione e trattamento della malattia e all'identificazione dei correlati eziologici, diagnostici della salute, della malattia e delle funzioni associate. Un ulteriore obiettivo consiste nell'analisi e miglioramento del sistema di cura della salute e nella elaborazione delle politiche della salute. Per approfondire il tema della nascita e dei metodi della Psicologia della Salute si veda: L. PIETRANTONI, *La psicologia della salute*, Roma, 2006.

psicologici e sociali nel prescrivere un trattamento adeguato²⁰⁴, che non sia incentrato esclusivamente sulla malattia e sulla sua gestione (diagnosi-trattamento), bensì sulla *persona*, offrendo lei, oltre alla gestione della malattia anche l'*empowerment*²⁰⁵ per raggiungere il proprio personale potenziale di salute. La delega *in toto* al medico ed ai professionisti della salute è rigettata: l'individuo ha la responsabilità della propria salute e deve riappropriarsi del proprio *potere personale*²⁰⁶ anche di fronte la malattia, ed in questo giocano un ruolo importante gli operatori sanitari stessi, che devono promuovere un trattamento terapeutico che riguardi l'intera persona e non soltanto i sintomi fisici associati alla malattia.

²⁰⁴ Secondo questo approccio, alla base delle alterazioni della salute c'è l'interazione dinamica di fattori multipli; si supera in tal modo sia la concezione della malattia, sia l'egemonia del livello biologico: invece di assumere come punto di partenza la malattia, le sue cause o i possibili trattamenti, il nuovo paradigma sottolinea l'importanza del concetto di salute, intesa come benessere complessivo della persona nel più ampio contesto socio-ecologico.

²⁰⁵ L'*empowerment* è un processo che dal punto di vista di chi lo esperisce, significa "sentire di avere potere" o "sentire di essere in grado di fare". La psicologia usa il concetto di *empowerment* come promotore della salute. Per approfondimenti si veda: S. GHENO, *L'uso della forza: il self empowerment nel lavoro psicosociale e comunitario*, Milano, 2005.

²⁰⁶ Cfr. C. ROGER, *Potere personale. La forza interiore e il suo effetto rivoluzionario*, Roma, 1978, p. 58.

Il campo della salute diviene pertanto multidisciplinare e, oltre alla medicina varie discipline, come la biologia, la psicologia, la sociologia, l'economia e la politica sono chiamate in causa. Figure come consulenti, psicologi, sociologi, diventano centrali nell'odierna pratica medica.

2.4 .1 Coordinate psico-sociali nella prassi medica. Individui e scelte

I fattori psicologici e percettivi condizionano la risposta dell'individuo alla malattia e possono fare la differenza nel costo personale della malattia, nel modo di reagire ai trattamenti e nelle possibilità di recupero. E' noto, infatti, che i pensieri, i sentimenti, le facoltà di giudizio e le azioni hanno un'influenza sul nostro stato di salute e di benessere: questo perché ogni corpo, il *mio* corpo (e non un corpo generico), è, contestualmente, << storia di un corpo e corpo che contiene e descrive una storia, i cui nessi di senso derivano dall'interazione di tante componenti imprescindibili >>²⁰⁷. Pertanto salute e malattia non possono essere affrontate separandole dalla dimensione soggettiva, dalla percezione della

²⁰⁷ D. LAZZARI, *Mente e Salute. Evidenze, ricerche e modelli per l'integrazione*, Milano, 2007, p. 230. Uno dei temi principali di Lazzari è la considerazione della malattia come evento sistemico, che dipende, cioè, da qualcosa che chiama in causa tutto il sistema-persona, ed è per questo che è necessaria una visione sistemica per capirla e curarla. Senza questo passaggio sarà difficile intervenire efficacemente su tutti i fattori in gioco. Si rimanda anche all'interessante proposta di: G. DELUZE, G. GUATTARI, *L'antiedipo. Capitalismo e schizofrenia*, Bologna, 2002; M. FOUCAULT, *Nascita della clinica*, Bologna, 1998.

persona del *suo* grado di salute, dalla storia dell'individuo, dalle sue relazioni e dalle sue interazioni con il contesto/ambiente nel quale vive.

La diagnosi di malattia, infatti, può innescare uno *shock* traumatico che richiede un percorso di elaborazione psicologica per giungere a un nuovo equilibrio funzionale alla situazione: i passaggi sono in genere quelli di una iniziale negazione, quindi di rabbia e avvillimento, per giungere a una presa d'atto che apre la via a una strategia adattiva realistica²⁰⁸.

La consapevolezza che di fronte alla malattia l'individuo si trova a dover fronteggiare anche una situazione di *stress* apre la strada a una serie di considerazioni, non trascurabili e per niente secondarie nel processo medico di diagnosi, cura e terapia: quanto conta il suo modo di vedere il problema, le sue risorse personali, la qualità dei suoi processi di autoregolazione,

²⁰⁸ Cfr. D. LAZZARI, *Mente e Salute. Evidenze, ricerche e modelli per l'integrazione*, cit. , p. 240. Cfr. Si veda l'interessante prospettiva interpretativa proposta da: S. FREUD, *Psicopatologia della vita quotidiana*, Torino, 1973; ID., *Lutto e melanconia*, in ID., *La teoria psicoanalitica. Raccolta di scritti 1911-1938*, Torino, 2001.

e, non di minore importanza, il sostegno sociale di cui dispone²⁰⁹.

Il tema del rapporto tra la malattia e i fattori soggettivi prevede, pertanto, la considerazione di aspetti diversi e complementari, come l'importanza della storia, dei vissuti e degli equilibri psicologici della persona: fattori percettivi²¹⁰, necessari per una comprensione multifattoriale del fenomeno patologico, in generale, e della peculiare situazione della singola persona malata (cioè del rapporto persona-malattia²¹¹).

E' necessario, inoltre, utilizzare questa visione *integrata* per assicurare una migliore qualità dell'intervento sanitario nelle

²⁰⁹ Nella letteratura scientifica si evidenzia che tutti questi aspetti fanno la differenza sulla modalità con cui la persona affronta la sua malattia. Incidono sulle relazioni psicologiche (ansia, depressione, rabbia), sui comportamenti, sui parametri fisici, sulla reazione alle cure, sulla relazione con i sanitari e con i *caregiver*.

²¹⁰ Il criterio percettivo pone l'accento sul "sentirsi bene", sulla sensazione soggettiva slegato dall'aspetto meramente nosologico della malattia. Nonostante il suo evidente relativismo e la sua scarsa oggettività, questo è il criterio che più si presta a un'interpretazione olistica della salute. Per approfondimenti si veda: T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 134-150 ; T. J. ENGELHARDT, *op. cit.*, pp. 60-89; L. BINSWANGER, *Esperienza della soggettività e trascendenza dell'altro. I margini di un'esplorazione fenomenologico-psichiatrica*, a cura di STEFANO BESOLI, Macerata, 2007; H. TELLENBACH, *Malancholy*, Duquesne University Press, 1980.

²¹¹ Relazione che è solo parzialmente generalizzabile perchè rappresenta un "incontro" peculiare e specifico, diverso da individuo a individuo pur con la stessa malattia.

sue varie fasi (diagnosi, cura, riabilitazione): il medico, l'operatore sanitario, non deve semplicemente fornire delle *informazioni* al paziente in un'ottica di *paternalismo* ed accettazione *passiva*, bensì deve mirare a costruire autodeterminazione, consapevolezza e partecipazione *attiva* da parte del paziente e delle sue scelte di cura²¹². Solo dentro questa cornice è infatti possibile dare senso e piena utilità a forme di intervento capaci di ottimizzare l'apporto di diverse professionalità (medico, infermiere, psicologo, farmacista, biologo, terapeuta della riabilitazione, ecc.), che svolgono funzioni sostanzialmente complementari e concorrono in diverso modo a "ricostruire" l'unità della persona e della sua esperienza della malattia²¹³. In uno studio²¹⁴ condotto nel

²¹² Cfr. T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 156-169 ; T. J. ENGELHARDT, *op. cit.*; A. GIUBILINI, *op. cit.*; G. DE MARTINO, *Piccolo manuale di bioetica*, Bologna, 2011. In tal senso il concetto di responsabilità proposto da H. Jonas assume un carattere articolato nella misura dell'intersezione tra i diversi livelli operativi all'interno dei quali è chiamata a muoversi la figura dell'operatore socio-sanitario (si veda H. JONAS, *Il principio responsabilità*, Torino, 1990; Id., *Tecnica, medicina ed etica*, Torino, 1997; Id., *Organismo e libertà*, Torino, 1999).

²¹³ E' infatti difficile parlare di "interventi integrati" al di fuori di un minimo di condivisione del problema sul quale si deve intervenire, perchè "visioni" diverse portano a focalizzare aspetti diversi e a definire necessità e priorità diverse. Al tempo stesso è del tutto anacronistico pensare che un'unica figura possa essere depositaria del "sapere" e

“Centre for Biomedical Ethics and Law” della Katholieke Universiteit Leuven (Belgio), in cui sono stati analizzati gli elementi decisivi che rendono effettiva e consapevole la partecipazione degli adolescenti nelle decisioni circa la loro salute, si evidenzia che l’età non è la sola variabile da considerare nel processo di coinvolgimento attivo del paziente nel suo processo di cura. Emergono, infatti, in modo determinante, le componenti cognitive, emozionali, la maturità sessuale, il supporto della famiglia, la storia personale del paziente, che orientano (e sulle quale devono basarsi) le scelte terapeutiche da intraprendere, in un’ottica di autodeterminazione e coinvolgimento attivo del paziente²¹⁵.

Questo discorso vale per la malattia *acuta* ma anche per le situazioni di *cronicità* dove la persona deve convivere a lungo con la situazione stessa e imparare a gestirla nel migliore dei

del “saper fare” sufficiente a fare da sola tutto quello che è necessario. Questo non vuol dire che il medico deve perdere la sua centralità, ma che deve sapersi confrontare e utilizzare le competenze delle diverse professionalità (necessità che, peraltro, riguarda tutte le figure). L. BINSWANGER, *op. cit.* ; H. TELLENBACH, *op. cit.*

²¹⁴ Cfr. P. BORRY, L. STULTIENS, T. GOFFIN, H. NYS, K. DIERICKX, *Minors and informed consent in carrier testing: a survey of European clinical geneticists*, in «Journal Medical Ethics», 2008, pp. 370 - 374.

²¹⁵ *Ibidem.*

modi per poter vivere meglio ed essere meno condizionata dai suoi problemi di salute²¹⁶. Al di fuori di quest'ottica *sistemica* diventa pretenzioso parlare di *alleanza terapeutica* tra malato e sanitari, che presuppone un ruolo non meramente passivo del paziente. Il concetto di *alleanza terapeutica*²¹⁷ è molto esplicativo del rapporto medico - paziente che fa da sfondo a questo modello. L'*alleanza* costituisce un impegno di sinergia tra più alleati per raggiungere un fine comune. Ecco allora che il

²¹⁶ Purtroppo, però, la medicina affronta sempre più efficacemente le fasi acute di molte malattie, ma la sottovalutazione dei fattori psicologici e soggettivi lascia scoperti molti elementi che finiscono per favorire o ampliare il peso delle situazioni di cronicità: il malato acuto diventa sempre più spesso un malato cronico. Ma poiché la malattia è un evento sistemico, che dipende cioè da qualcosa che chiama in causa tutto il sistema-persona, risulta necessario utilizzare una visione sistemica per capirla e curarla. La malattia non può essere affrontata lasciando il malato a se stesso (non è etico ma neanche vantaggioso per la società), né cullandolo come un eterno bambino (non ci sono le risorse, né sarebbe produttore per il malato). La soluzione sta nel prendere in considerazione i fattori soggettivi che favoriscono o impediscono alla persona di gestire efficacemente il suo problema, rimuovere gli ostacoli, far crescere abilità e risorse funzionali nel malato e nei suoi *caregiver*.

²¹⁷ Per <<alleanza terapeutica>> s'intende l'impegno comune del malato e del terapeuta ad esplorare i problemi insieme. Quest'alleanza tende a sviluppare una reciproca fiducia e punta alla condivisione di un realistico obiettivo di guarigione o, almeno, di miglioramento. Cfr. E. BORDIN, *The generalizability of the psychoanalytic concept of the working alliance*, in ID., *Psychotherapy: theory, research and practice*, 1979. Si rimanda, inoltre, alle interessanti ricostruzioni di: T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 156-170; E. SGRECCIA, *op. cit.*; M. ARAMINI, *op. cit.*; F. D'AGOSTINO, L. PALAZZANI, *op. cit.*; T. J. ENGHELDART, *op. cit.*

criterio di *alleanza terapeutica* come prima cosa non assolutizza nessuna delle due volontà: né quella del medico né quella del malato, ponendosi piuttosto come obiettivo quello di realizzare un fine comune, cioè il bene del malato²¹⁸. Il fatto che tale fine sia comune esclude sia un riduzionismo soggettivista, che riterrebbe bene solo ciò che il malato considera tale, sia un riduzionismo oggettivista per cui il valore del bene in sé potrebbe prescindere da qualsiasi coinvolgimento nella soggettività del malato²¹⁹: il bene deve essere ricercato e definito insieme, il medico fornirà il contributo delle sue conoscenze e delle sue abilità operative e il malato quello dei suoi desideri e della sua volontà di benessere psico-fisico²²⁰, sempre nel rispetto delle reciproche volontà²²¹. E sempre, ponendo al

²¹⁸ *Ibidem*.

²¹⁹ *Ibidem*.

²²⁰ E questo può essere possibile solo se il rapporto medico - paziente si basa su informazione, verità e consenso e, dunque, sulla consapevolezza e partecipazione effettiva del paziente nel processo di cura. In tal senso i processi di acquisizione di coordinate esistenziali autoconsapevoli nelle dinamiche di interazione tra ruoli diversi risultano analizzate in uno spettro sociologico significativo nell'opera di Z. BAUMAN. (Z. BAUMAN, *Modus vivendi*, Roma-Bari, 2009).

²²¹ *Ibidem*. Si rimanda all'interessante prospettiva interpretativa di: A. CAFARO, G. COTTINI, *Etica medica. Lineamenti di deontologia professionale*, Napoli, 1997.

centro di tale relazione la componente psicologica, percettiva, emotiva e sociale del paziente²²².

²²² Cfr. D. LAZZARI, *La soggettività nella malattia e nella cura: dalle riflessioni su una indagine al principio di pertinenza*, in «Rivista della Federazione Italiana delle Società Scientifiche di Psicologia», 2003, pp. 14 - 15.

2.4.2 <<Terapia non-direttiva>> e <<tendenza attualizzante>> nei meccanismi relazionali in ambito clinico

In base a quanto detto sinora, è ormai chiaro perché la capacità di ascolto, la comprensione partecipe dei vissuti dell'altro, l'assenza di giudizio, la non-direttività²²³ e la consapevolezza dei correlati psicologici relativi alla diagnosi di malattia genetica sono gli essenziali elementi di una buona consulenza genetica²²⁴. Tali elementi sono anche quelli che lo psicologo statunitense Carl R. Rogers postulava come necessari per

²²³ Cfr. J. WEIL, *Psychosocial genetic counseling in the post-non directive era: A point of view*, in «Journal Genet Counsel», 2003, pp. 199 - 211. Il lavoro evidenzia l'importanza della consulenza genetica e del dialogo incentrato sulla non direttività del medico nei confronti del paziente, anche se, come l'autore stesso sottolinea, c'è ancora molta confusione, in tema, nella letteratura scientifica (spesso nella letteratura scientifica il termine "non direttività" viene considerato non-adequato). La proposta di Weil, invece, è quella di ricollocare la non direttività della consulenza genetica come *ethos* principale della pratica medica e di inquadrare la consulenza genetica all'interno di un intervento - approccio psico-sociale. Weil, inoltre, individua dei potenziali limiti allo sviluppo del modello psicosociale della consulenza genetica, da lui proposto: mancanza di formazione teorica da parte del personale sanitario riguardo la pratica del "counseling" (troppo spesso il consulente è una figura che manca) e, a sua volta, l'eccessiva importanza all'aspetto prettamente tecnico - informativo della pratica medica. Sono questo le barriere principali che impediscono lo sviluppo di un approccio psico-sociale della consulenza genetica.

²²⁴ La persona alla quale viene offerto un *test genetico* deve ricevere una completa informazione sui vantaggi e sui rischi ai quali potrebbe andare incontro, in modo da maturare autonomamente la volontà di sottoporsi al *test*.

ottenere il cambiamento e la crescita in psicoterapia, così come in ogni altra relazione terapeutica²²⁵. Rogers, fondatore della *terapia non direttiva* e noto in tutto il mondo per i suoi studi sul *counseling*, riteneva che lo psicologo clinico deve trattare l'individuo in stato di difficoltà come soggetto dotato di valore, di per sé in grado di scegliere l'orientamento della sua esistenza, anziché come "oggetto" incapace di compiere tale scelta e, pertanto, destinato a subirla quando (per il suo stesso bene) è compiuta in sua vece dal clinico²²⁶. E' il paziente il vero esperto della propria esperienza: lo psicologo cerca di avvicinarsi empaticamente al suo vissuto, senza emettere giudizi²²⁷.

Questo perché le persone sono capaci di comportamenti finalizzati e sanno darsi degli obiettivi: esse non rispondono

²²⁵ Cfr. C. R. ROGERS, *The necessary and sufficient conditions of therapeutic personality change*, in «Journal of Consulting Psychology», 1957, pp. 95 - 103. La psicologia umanistica, rappresentata dagli autori C. ROGERS e A. MASLOW, ha individuate nell'autorealizzazione, o *empowerment*, la motivazione fondamentale della condotta umana.

²²⁶ Cfr. C. R. ROGERS, E. D. RUSSEL, *Un rivoluzionario silenzioso*, Roma, 2006, pp. 300 - 310.

²²⁷ *Ibidem*. Questo è uno dei capisaldi del pensiero di Rogers, tanto che in una prima fase ha definito non direttivo il proprio approccio terapeutico, proprio per sottolinearne quest'impostazione fondamentale.

passivamente all'influenza dell'ambiente o alle proprie pulsioni interiori, e sono in grado di compiere scelte autonome.²²⁸.

Per capire un individuo dobbiamo concentrare la nostra attenzione non sugli eventi che egli esperisce ma sul *modo* in cui li esperisce, perché il mondo fenomenologico di ogni persona è la determinante principale del suo comportamento²²⁹. Il terapeuta, pertanto, non dovrebbe cercare di manipolare gli eventi per conto del paziente, piuttosto dovrebbe creare le condizioni in grado di *facilitare* un processo decisionale autonomo da parte sua. Rogers sostiene la necessità di non imporre obiettivi al paziente durante la terapia. La sua tesi è che il paziente deve “prendere il comando” e dirigere l'andamento della conversazione e della seduta. Il compito del terapeuta è quello di aiutare il paziente, durante la seduta, ad entrare in

²²⁸ Rogers chiama il suo approccio “centrato sulla persona”. Questo tipo di terapia è stato sviluppato tra gli anni '50 e '60 e si basa su alcuni assunti concernenti la condizione umana ed i mezzi con i quali possiamo provare a comprenderla: le persone possono essere capite solamente partendo dalle loro percezioni e dai loro sentimenti, ossia dal loro mondo fenomenologico. C. R. ROGERS, E. D. RUSSEL, *Un rivoluzionario silenzioso, cit.*, p. 308. L. BINSWANGER, *op. cit.*; H. TELLENBACH, *op. cit.*

²²⁹ *Ibidem.*

contatto con la sua natura più profonda e valutare da solo quale stile di vita è per lui intrinsecamente gratificante.

Da questa visione attiva delle persone, Carl Rogers riteneva che attraverso l'esercizio di decisioni autonome esse sarebbero riuscite non solo ad essere soddisfatte di se stesse, ma anche a diventare delle persone capaci di instaurare relazioni socialmente adeguate. Per questi motivi, egli ha rifiutato di riferirsi al soggetto bisognoso di aiuto con la parola *paziente*, che ha sostituito con il termine *cliente*: in una seconda fase la psicoterapia rogersiana ha perciò preso il nome di "terapia centrata sul cliente", ma ancora successivamente C. R. Rogers ha finito per preferire il termine *persona* e la denominazione di "Approccio Centrato sulla Persona", avendo esteso i suddetti principi anche al *counselling* psicologico e a varie altre forme di *relazione di aiuto*²³⁰, non più alla sola psicoterapia²³¹. In generale,

²³⁰ Cfr. C. R. ROGERS, E. D. RUSSEL, *Un rivoluzionario silenzioso*, op. cit., p. 30-37. Si veda anche: ENCYCLOPEDIA OF BIOETHICS, a cura di S. J. POST, cit., « Client-Centered Practice. Interpretation and use of genetic information by clients depends somewhat on their personality traits and characteristics. Clients come from a variety of sociodemographic and ethnocultural backgrounds that shape their beliefs, values, and available resources. Clients also may belong to affected families who have experience with a condition under discussion. Others may not have had experience with it. These

l'autore considerava necessaria una redistribuzione del potere nell'ambito della relazione di cura: conferisce infatti alla persona sofferente pari dignità e responsabilità all'interno della *relazione d'aiuto*, ridimensionando nel contempo il potere dell'esperto²³². Se prima di Rogers il potere era prevalentemente nelle mani dello psicologo o dello psichiatra, nell'approccio rogersiano è invece attribuito in buona parte anche al *cliente* o meglio alla *persona*: questa, secondo Rogers, è dotata di innate capacità di autoregolazione e di autorealizzazione, e il compito dello psicologo consiste nel facilitarle, cosicché possano

variables shape client needs, attitudes, and priorities. Genetic counseling necessitates assessment of these variables in order to tailor the information and counseling to meet client needs. A couple with two children affected with cystic fibrosis that faces a decision about prenatal testing with a subsequent pregnancy is expert on the disorder and its impact on the family. A couple who is found to be at increased risk for having a child with cystic fibrosis based on carrier screening with no family history of the condition may have little idea of what having an affected child may mean for the child or themselves. Genetic counseling would differ in meeting the needs of these clients, even though at face value, each involves a fetus at 25 percent risk for being affected with the same condition, cystic fibrosis>>, p. 955.

²³¹ Con l'espressione *relazione di aiuto* ci si riferisce a qualsiasi rapporto interpersonale finalizzato a favorire una modificazione costruttiva della personalità. Cfr. C. R. ROGERS, *La terapia centrata sul cliente*, cit. , p. 76.

²³² Cfr. C. R. ROGERS, *Potere personale*, cit. , p. 10. "Ogni organismo è animato da una tendenza intrinseca a sviluppare tutte le sue potenzialità e a svilupparle in modo da favorire la sua conservazione e il suo arricchimento".

riprendere il loro sviluppo promuovendo il benessere psichico²³³.

L'approccio centrato sulla persona oltre ad essere stato molto presente nella storia e nella pratica clinica legata alla medicina predittiva, può ancora essere molto utile come modello di riferimento anche per il lavoro terapeutico e di sostegno delle persone con problemi di ereditarietà, proprio in virtù della sua peculiare visione e teoria della personalità e della terapia, che mette al centro di tutto l'individuo, proteggendone e valorizzandone il suo intrinseco valore e quindi, anche a dispetto dei geni, il senso di identità personale²³⁴".

²³³ *Ibidem.*; Cfr. anche: T. L. BEUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 150-167.

²³⁴ Una delle frasi più significative e poetiche di Rogers che rispecchia bene questo concetto di rispetto profondo per l'altro, senza distinzioni, senza controllo: <<uno dei sentimenti più gratificanti che io conosca - ed una delle esperienze che meglio promuovono la crescita dell'altra persona - sorge dall'apprezzare un individuo nello stesso modo con cui si apprezza un tramonto. Le persone sono altrettanto meravigliose quanto i tramonti se le lascio essere ciò che sono. In realtà, la ragione per cui forse possiamo veramente apprezzare un tramonto è che non possiamo controllarlo>>. Cfr. A. ZUCCONI, P. HOWELL, *La Promozione della salute. Un approccio globale per il benessere della persona e della società*, Bari, 2003, p. 56. C. R. ROGERS, *Un modo di essere*, Firenze, 1983, p. 25.

L'Approccio Centrato sulla Persona attribuisce, dunque, agli individui la capacità innata di autoconsapevolezza e autodeterminazione, seguendo una direzione tendenzialmente costruttiva e positiva votata alla crescita ed allo sviluppo delle proprie potenzialità (*tendenza attualizzante*²³⁵) che si realizza al meglio se e quando l'ambiente è favorevole²³⁶. Favorisce, dunque, un rapporto democratico e ugualitario tra cliente ed *esperto*, che libera entrambi da vincoli di potere ed attribuzioni di responsabilità e di delega: il cliente è il solo responsabile di sé stesso e del proprio cambiamento²³⁷."

²³⁵ *Ibidem.* , ovvero, l'energia interiore.

²³⁶ Cfr. A. ZUCCONI, P. HOWELL, *op. cit.* , p. 70.

²³⁷ Quindi è proprio la qualità complessiva della relazione e della presenza ad avere il maggiore effetto curativo. Cfr. C. R. ROGERS, *Psicoterapia di consultazione*, Roma, 1971, p. 58. L'impatto di un incontro umano permeato di tali elementi può essere notevole sul modo di percepire se stesso e le proprie costruzioni sociali, e favorire una maggiore accettazione, onestà e spontaneità con sé stessi e con gli altri, migliori relazioni sociali, migliori strategie per affrontare problemi, maggiore resistenza agli stress. La persona che si confronta con la malattia ha più domande che certezze (perché? perché ora? perché a me?), domande esistenziali che tentano di ripristinare una qualche forma di controllo secondario sull'esperienza della malattia, trovare un senso, attribuire un significato, avere un controllo sul futuro.

Nei casi di grave malattia è l'identità²³⁸ che è messa a dura prova e che deve adattarsi a nuove situazioni e ridefinirsi in base ad esse, un processo certamente né facile né indolore. L'obiettivo è trasformare l'evento critico, in questo caso la malattia genetica o il suo rischio, da minaccia in sfida, aumentando l'autoefficacia e il potere personale, accogliendo ed accettando l'angoscia, il dolore e sostenendo la forza, la speranza, e la ricerca di significato personale e senso nella propria se pur faticosa e dolorosa esperienza²³⁹. Voler fare della malattia solo un problema di "guasto" all'organismo, di rottura di qualche "pezzo", a prescindere da chi "vive e abita" quel corpo, non solo diventa sempre più improponibile, dal punto di vista scientifico, ma impoverisce le risorse di chi cura e di chi viene curato, le loro relazioni e l'efficacia delle comunicazioni,

²³⁸ Perdita e lutto sono elementi essenziali nel lavoro con i clienti che hanno a che fare con la malattia, e grande rilievo hanno le emozioni ed i sentimenti anche i più negativi e drammatici, il cui diritto ad esprimerli va molto spesso difeso, il lavoro sui valori, sui costrutti, sulle difese e sulle modalità di gestione dello stress e di situazioni complesse di minaccia e crisi, l'elaborazione del trauma e della malattia, sull'accettabilità di nuovi limiti il tutto attraverso una comunicazione efficace nell'ambito di una relazione significativa. C. R. ROGERS, *Psicoterapia di consultazione*, op. cit., pp. 47-58.

²³⁹ Cfr. A. ZUCCONI, *Guaritori da guarire. Approccio biomedico versus approccio centrato sulla persona*, in «Janus», 2001, pp. 109 - 113.

la possibilità di avere degli scambi che siano gratificanti per tutti i protagonisti della vicenda, la necessaria assunzione di responsabilità che la malattia richiede²⁴⁰. Tutto questo lavoro può essere affrontato con la voglia di essere genuinamente ed empaticamente di aiuto all'altro, senza direttività o giudizio, accogliendo il mondo esperienziale dell'altro e mostrandosi genuinamente e liberamente se stessi come professionisti, ma più di tutto come esseri umani impattati dall'esperienza dell'altro, trasparenti nella relazione e consapevoli della propria emotività: la capacità di entrare nella *cornice di riferimento dell'altro* e cercare di accompagnarlo con tutto il rispetto, il calore, l'autenticità di cui si è capaci, creando un clima in cui la *tendenza attualizzante* possa esplicarsi è il cuore della *terapia centrata sul cliente*²⁴¹.

Gli elementi che rendono potente questo tipo di terapia, nel lavoro con persone con problemi di ereditarietà, sono gli

²⁴⁰ Cfr. L. BINSWANGER, *op. cit.*, pp. 68-89 ; H. TELLENBACH, *op. cit.*; Con particolare riferimento al tema dell'empatia si veda: L. BOELLA, *Neuroetica. La morale prima della morale*, Bolgna, 2008.

²⁴¹ Cfr. F. PERINO, *L'approccio centrato sulla persona in ambito sanitario. Da Persona a Persona*, in «Rivista di Studi Rogersiani», 2002, pp. 34-49.

stessi a renderlo efficace con ogni tipo di cliente inteso come “essere umano”, e definito da Rogers e dalla psicologia umanistica, “persona nella sua totalità”, che, secondo Mischel, è, pertanto, un *agente di scelte*, in quanto non può sottrarsi ad operare delle scelte nel corso della propria vita; un *agente responsabile*, in quanto risponde personalmente delle proprie scelte; un *agente libero*, in quanto stabilisce liberamente i propri obiettivi²⁴².

Il percorso terapeutico proposto da Rogers va inquadrato in una connotazione aspecifica che è il *clima facilitant* caldo e sicuro della relazione²⁴³: la terapia è vista come una possibilità esistenziale spesso unica nella vita di una persona, che deve permettere di effettuare il processo di autoconoscenza e autorealizzazione in condizioni ottimali di sicurezza e libertà. La *terapia centrata sul cliente* con le persone con problemi di ereditarietà ha, dunque, lo scopo di ogni relazione terapeutica

²⁴² I rapporti interpersonali e sociali sono considerati basati sulle singole individualità, su un piano di totale uguaglianza, e da qui deriva il rispetto profondo per l'altro, il cui punto di vista diviene altrettanto importante quanto il nostro, e decisivo e critico, se si tratta di scelte che lo riguardano. Cfr. W. MISCHEL, *Lo studio della personalità*, Bologna, 1986, p. 67.

²⁴³ Cfr. C. R. ROGERS, *La terapia centrata sul cliente*, Firenze, 1970, p. 48.

efficace: che il cliente ne esca arricchito, rafforzato psicologicamente, e più capace di gestire la propria vita, più pienamente funzionante e più pienamente sè stesso²⁴⁴.

²⁴⁴ Cfr. F. PERINO, *L'approccio centrato sulla persona in ambito sanitario. Da Persona a Persona*, cit. , p. 65.

CAPITOLO TERZO - <<GENETIC EXCEPTIONALISM>>. I TEST GENETICI ED I DIRITTI DELLA PERSONA.

3.1 - La consulenza genetica: un processo di comunicazione, tra comprensione e non direttività

La *consulenza etica* in ambito sanitario è, ormai, un'istituzione necessaria nella pratica medica odierna.²⁴⁵ Nello specifico, la *consulenza genetica*²⁴⁶ dovrebbe essere sempre parte integrante di

²⁴⁵ Che l'eticista possa svolgere una funzione consultiva dentro l'istituzione sanitaria è cosa che stupisce chiunque sia abituato ad una concezione tradizionale della medicina. Ma, lungi dal rappresentare una sorta di indebita appropriazione di una funzione che avrebbe dovuto compere ad altri, la consulenza etica rappresenta davvero la risposta ad una domanda nata all'interno del contesto ospedaliero. Cfr. R. DELL'ORO, *La bioetica clinica come etica applicata. Problemi teorici della consulenza etica nell'istituzione sanitaria*, in M. PICOZZI, M. TAVANI, P. CATTORINI, *Verso una professionalizzazione del bioeticista. Analisi teorica e ricadute pratiche*, Milano, 2003, pp. 44 - 45.

²⁴⁶ Si definisce consulenza genetica <<la pratica di assistenza e consulenza che accompagna la ricerca di informazioni genetiche prognostiche e diagnostiche, il cui scopo è principalmente il miglioramento della capacità del paziente di comprendere la natura delle informazioni oggetto dei test (o screening) genetico e di gestire le possibili implicazioni delle informazioni per la propria salute e per le proprie scelte>>. M. FRONTALI, A. G. JACOPINI, *Medicina predittiva: una sfida etica per la pratica medica*, in <<Annali dell'Istituto Superiore di Sanità>>, XXXIV, 1998, 2, pp. 237-243. <<Genetic counseling is a complex communication process that takes place between a genetic counselor and one or more counselees, also called clients. It may involve a single encounter lasting thirty to sixty minutes or multiple encounters over months or years. The type and duration of the encounter is determined by the nature of the condition that

ogni diagnosi genetica²⁴⁷. Essa può essere definita come <<un processo di comunicazione che mira ad aiutare persone con problemi associati a disordini genetici o al rischio di essi, sia in loro stessi sia nelle loro famiglie. Il suo obiettivo è migliorare la qualità della vita delle persone e delle famiglie che cercano aiuto²⁴⁸>>. E' sempre auspicabile, infatti, che la diagnosi genetica si articoli in un processo di almeno tre fasi: una fase di informazione - preparazione al *test*; una fase centrale e tecnica, di attività di laboratorio; una fase successiva al *test*, orientata alla comunicazione, interpretazione e supporto psicologico²⁴⁹.

led to the encounter. This includes whether the condition under discussion is genetic or nongenetic, the mode of inheritance, and the severity of the disorder, including its prognosis. Therapeutic and reproductive implications play a significant role as well as the counselor's evaluation of the effectiveness of the counseling encounter>>. W. T. REICH, *Encyclopedia of bioethics*, 3ed., United States of America, 1978, p. 1178.

²⁴⁷ Cfr. P. BORSELLINO, *Bioetica tra "moralì" e diritto*, Milano, 2009, pp. 269-289; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *I test genetici. Etica, deontologia, responsabilità*, Milano, 2007; S. SALARDI, *Test genetici tra determinismo e libertà*, Torino, 2010. Cfr. H. J. KORTNER, *Genetica, predizione, libertà*, cit. , pp. 16 - 19.

²⁴⁸ Inoltre, <<dato il grande numero di malattie ereditarie, il *counselling* dovrà prima di tutto infrangere l'illusione della gente di poter accertare l'esistenza di qualunque malattia genetica nel nascituro e trasmettere la persuasione che l'assenza di alcune patologie per cui il feto è stato esaminato non permette di affermare con assoluta certezza che sia "sano">>. A. VICINI, *Genetica umana e bene comune*, Milano, 2008, p. 361.

²⁴⁹ Cfr. L. LARIZZA, *Quale il valore predittivo delle diagnosi genetiche?*, in C. BRESCIANI (a cura di), *Genetica e medicina predittiva: verso un nuovo modello di medicina?*, Milano, 2000,

Questo perché la prestazione in ambito genetico non si può ridurre solo nel momento laboratoristico, ma è necessario che essa si articoli in un complesso processo relazionale tra medico e paziente che, dalla proposta di esecuzione del *test* genetico sino alla comunicazione dei risultati dell'indagine eseguita, assicuri all'interessato un'informazione adeguata in relazione alla natura del *test* proposto, alla natura della patologia e al rischio di trasmissione della stessa, ai tempi e alle modalità di esecuzione dell'indagine, alla valenza e al significato da attribuire ai risultati, alle modalità di comunicazione degli stessi, e alle modalità infine di conservazione e accesso ai dati raccolti, ai sensi della disciplina per la protezione dei dati personali²⁵⁰.

Il Comitato Nazionale per la Bioetica, definisce la consulenza genetica «come un processo di comunicazione da parte del genetista [...] finalizzato ad aiutare gli individui affetti da o a rischio di una malattia ereditaria in particolare a metterli in

pp. 34-44; N. ROSE, *La politica della vita*, Torino, 2008; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*

²⁵⁰ Cfr. A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *La politica della vita*, Torino, 2008; S. SALARDI, *op. cit.*

grado di comprendere la natura della malattia, la sua trasmissione nella famiglia, e le opzioni possibili nella pianificazione familiare e nella gestione della malattia, e stabilisce che essa richiede competenze tecnico - scientifiche, etiche e psicologiche, rivolte, da un lato, a permettere scelte libere e responsabili del o dei potenziali fruitori e, dall'altro, a garantire, con l'imparzialità dell'informazione, la non direttività da parte del consulente>>²⁵¹. La consulenza genetica è, infatti, un intervento complesso ma imprescindibile per l'acquisizione del consenso, da effettuare sia nel momento della preparazione al *test* che di valutazione²⁵².

²⁵¹ COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, cit. , p. 13; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.* ; S. SALARDI, *op. cit.*; H. J. KORTNER, *Genetica, predizione, libertà, op. cit.*

²⁵² Cfr. A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.* , p. 51; si veda anche ENCYCLOPEDIA OF BIOETHICS, a cura di S. J. POST, cit. : « Genetic counseling is a relatively new medical counseling service that aims to help those affected by genetic conditions or who face increased genetic risk. Clients seek this service asking questions about why a condition occurred, the chances that it may occur again in the future, and how they may be helped to cope with the uncertainty, risk, or prognosis of a diagnosis. Genetic counseling is often provided by a team of genetics providers (medical geneticists, master's level genetic counselors, and genetic nurses) in a specialty clinic within a hospital, university medical center, or in a community outpatient setting. Attention is paid to the medical, informational, and emotional needs of clients and their family members related to genetic conditions or birth defects. Genetic counseling began in the United States in the 1930s when the academic discipline of genetics emerged and

Volendo entrare, brevemente, nel merito delle tre fasi della consulenza accennate in precedenza, si vedrà che nella fase di preparazione il consulente genetico dovrà segnatamente comunicare²⁵³: lo scopo, il tipo e la affidabilità dell'esame; gli ipotetici rischi dell'esame; la possibilità di avere risultati inattesi; le possibili ripercussioni psico - fisiche. La seconda e la terza fase di consulenza, di discussione ed interpretazione dei risultati, sarà volta a verificare la comprensione delle informazioni fornite al soggetto; il loro impatto psicologico e conseguentemente le possibili misure di supporto, tenendo presente che nel rapporto con il paziente in ambito genetico diviene necessario il riferimento al lungo intervallo di tempo

Mendelian principles of single gene inheritance could be applied to human conditions. The first *practitioners* were academic geneticists who were approached by individuals with concerns about their own family history. In the 1940s the field of human genetics was established, followed by medical specialization in genetics that focused on the diagnosis and natural history of genetic conditions. Shortly thereafter in the 1970s, the profession of genetic counseling was established in the United States. Practitioners earn a master's degree and are trained in both human genetics and psychological counseling skills. As of 2002 there were estimated to be over 2,000 genetic counselors practicing in the United States and Canada. Genetic counselors are credentialed by the American Board of Genetic Counseling to uphold practice standards. These professionals work with medical geneticists and obstetricians to provide education and counseling related to risk or diagnosis of a genetic condition or congenital anomaly>>, pp. 952-953.

²⁵³ *Ibidem.*

che potrebbe intercorrere tra l'ipotesi diagnostica e l'eventuale insorgenza di patologia, e quindi la predisposizione di un supporto psicologico e sociale articolato in più incontri successivi al primo contatto medico-paziente²⁵⁴.

E' possibile identificare diverse tipologie di consulenza genetica, a seconda della differente richiesta del *probando*. Vi sono, infatti, diversi motivi per richiedere una consulenza genetica, oltre a quello, forse, principale: se vi è una malattia ereditaria esistente del *partner* o una malattia ereditaria esistente di un membro della famiglia. In particolare, essa è richiesta nei casi di ricerca di geni responsabili di malattie non trattabili in pazienti asintomatici²⁵⁵. Un caso paradigmatico è quello per la ricerca del gene responsabile della *Corea di Huntington*, una malattia incurabile di origine genetica i cui primi sintomi generalmente insorgono intorno ai 40 anni²⁵⁶. Tale malattia, che ha un decorso di circa 20 anni, provoca

²⁵⁴ Cfr. P. FUNGHI, F. GIUNTA, *Medicina, bioetica e diritto. I problemi e la loro dimensione normativa*, Pisa, 2005, pp. 39-50.

²⁵⁵ *Ibidem*.

²⁵⁶ In merito alle problematiche relative alla Corea di Huntington si rimanda all'interessante proposta interpretativa di A. VICINI, *Genetica umana e bene comune*, cit., pp. 68-70.

nell'individuo una progressiva e irreversibile invalidità fisica e psichica. Anche la gravidanza oltre i trentacinque anni²⁵⁷ o motivi psicologici (l'ansietà della donna) potrebbero essere dei motivi per fare richiesta di *consulenza genetica prenatale* e analisi genetica²⁵⁸. La *consulenza genetica post-natale*, invece, viene richiesta in età pediatrica o adulta, da soggetti affetti da malattie genetiche (e/o i loro familiari), il cui scopo è quello di individuare gli eventuali portatori della malattia genetica presenti nella famiglia, di valutare il rischio di ricorrenza e l'eventuale terapia²⁵⁹. La *consulenza genetica oncologica*, infine, viene richiesta da soggetti appartenenti a famiglie in cui siano presenti casi di una specifica forma tumorale che desiderino

²⁵⁷ L'incidenza di trisomie fetali è direttamente proporzionale all'età materna. Il rischio di avere un bambino con la *Sindrome di Down* aumenta in maniera lineare fino a circa 30 anni e successivamente in maniera esponenziale. La pratica medica attualmente accettata è quella di proporre di routine la diagnosi prenatale invasiva alle donne con più di 35 anni. Tale pratica è motivata dal fatto che a questa età l'aumentato rischio della madre di avere un feto con anomalie cromosomiche (circa 1/270) controbilancia il rischio di aborto legato alla procedura (circa 1/200). È utile comunque ricordare che se tutte le donne con età uguale o maggiore di 35 anni facessero l'amniocentesi si individuerrebbe solo un 30% di bambini con la Sindrome di Down. Infatti il 70% dei bambini con trisomia 21 sono partoriti da donne con meno di 35 anni. In Italia, dopo i 35 anni l'amniocentesi è a carico del S.S.N. ma non è obbligatoria.

²⁵⁸ *Ibidem.*

²⁵⁹ *Ibidem.*

conoscere le possibilità diagnostiche e terapeutiche per sé e la valutazione del rischio genetico della prole²⁶⁰.

Un problema fondamentale per ogni consulenza genetica è la decisione fra il possibile beneficio di un esame ed i rischi esistenti: questo non vale solo per i metodi invasivi delle diagnosi prenatali²⁶¹, dove la probabilità di trovare un risultato rilevante deve essere messa in proporzione coi rischi per la salute del feto e della donna in gravidanza (danno o aborto). Ma anche nei *test* genetici su una persona ci sono rischi tali da condurre al suicidio: si pensi alla Corea di Huntington, una malattia letale, accompagnata di gravi sintomi, il cui esito può essere previsto molto accuratamente sebbene non vi siano cure

²⁶⁰ P. FUNGHI, F. GIUNTA, *op. cit.*, pp. 48-60; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.* ; S. SALARDI, *op. cit.*; H. J. KORTNER, *Genetica, predizione, libertà, op. cit.*

²⁶¹ Per diagnosi prenatale s'intendono quelle indagini rese possibili dal progresso della tecno - scienza, che consentono di identificare precocemente malformazioni somatiche e patologie genetiche nello sviluppo embrio - fetale. La diagnosi prenatale costituisce un problema per la bioetica ed il biodiritto a causa del divario tra l'aumento crescente delle conoscenze diagnostiche e la scarsa capacità di intervento terapeutico sulle patologie (in atto o ad insorgenza successiva) diagnosticabili. Cfr. L. PALAZZANI, *Le diagnosi prenatali*, in «Il Comitato Nazionale per la Bioetica, 1990 - 2005. Quindici anni di impegno», p. 401. Cfr. E. LECALDANO, *Bioetica, Le scelte morali*, Roma-Bari, 1999; P. BORSELLINO, *Bioetica tra autonomia e diritto*, Milano, 1999; P. SINGER, *Etica pratica*, Napoli, 1989; E. SGRECCIA, *Manuale di bioetica. Fondamenti di etica biomedica*, Vol. I, Milano, 2006.

disponibili²⁶². Pertanto, viene generalmente considerato raccomandabile che la pratica della consulenza genetica preceda la ricerca e la comunicazione dell'informazione e non sia semplicemente un'attività di assistenza al paziente una volta che l'informazione è stata fornita²⁶³. L'esito di una buona consulenza genetica, infatti, dovrebbe, come già detto, anche prevedere la decisione del paziente di non effettuare il *test*, ritenendo di non essere in grado di poter affrontare una diagnosi di positività²⁶⁴.

Un servizio adeguato di consulenza genetica deve quindi prevedere anzitutto una comunicazione efficace, che consenta al paziente di comprendere, interpretare, leggere il tipo di informazione che il *test* gli sta fornendo: una comunicazione che non influenzi il paziente nella valutazione²⁶⁵. A tal proposito, è

²⁶² *Ibidem*. Per una riflessione mirata intorno alla malattia di Huntington e le implicazioni etiche si rimanda, in particolare, a: A. VICINI, *op. cit.*, pp. 237-261.

²⁶³ Cfr. A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, pp. 68-79 ; S. SALARDI, *op. cit.*; H. J. KORTNER, *Genetica, predizione, libertà, op. cit.*; COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, cit. , p. 8.

²⁶⁴ *Ibidem*.

²⁶⁵ Cfr. J. LATIMER, *Becoming In-formed: Genetic Counselling, Ambiguity and Choice*, in «Health Care Anal», 2007, pp. 13 - 23. Considerando la specificità del dato genetico sottolinea l'importanza della non - direttività di ogni consulenza genetica egli sostiene

necessario sottolineare che per ogni consulenza genetica, si applica il principio della non-direttività, considerato il presupposto essenziale per far maturare delle decisioni autonome al paziente, che, infatti, deve essere solo *facilitato* nel prendere decisioni in accordo con i propri valori, le proprie aspettative, le proprie opinioni²⁶⁶. Sul principio della non-direttività²⁶⁷ applicato alla consulenza genetica si sottolinea che,

che: "I pazienti e i loro familiari devono formulare le loro decisioni, basate sulla loro personale, sociale ed economica circostanza, ed il loro credo religioso, le loro convinzioni". Cfr. A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*

²⁶⁶ Cfr. B. B. BIESECKER, *Back to the Future of Genetic Counseling: Commentary on "Psychosocial genetic Counseling in the Post-Nondirective Era"*, in «Journal of Genetic Counseling», 2003, p. 215. La consulenza genetica è definibile, dunque, anche come quel processo attraverso il quale i genitori "vengono informati e supportati". Nel dibattito attuale intorno l'uso delle tecnologie genetiche nella medicina, è centrale il tema della non - direttività della consulenza. Cfr. J. LATIMER, *op. cit.*, pp. 13 - 23. Nel quale è presentato il processo del "venire informato", come un processo molto specifico e particolare, nel quale l'elemento d'incertezza ed ambiguità rende indispensabile un incontro dialogico ed efficace, per poter condurre ad una scelta autonoma ed informata, icona, quest'ultima, dell'idea moderna di piena umanità. Cfr. anche A. VICINI, *op. cit.*

²⁶⁷ Cfr. ENCYCLOPEDIA OF BIOETICA, a cura di S. J. POST, cit:« Genetic counseling is often described as *non-directive*, meaning that clients are helped to make personal decisions without undue influence by the counselor. This practice principle emerged from reproductive genetic counseling where couples face decisions about having children or continuing an affected pregnancy. It remains an important ethical principle for guiding clients through their reproductive choices. Clients are helped to make personally relevant and informed choices for themselves. Nonetheless nondirectiveness is difficult to achieve since counselors have personal and professional biases and experiences that may be

contrariamente alla psicoterapia, il paziente non cerca una nuova comprensione o autostima ma piuttosto un consiglio medico, pertanto non-direttività non equivale, in questo caso, a neutralità etica, anzi, la competenza etica del consulente è alla base di un servizio che rispetti l'autodeterminazione del consultante. Altrimenti il pericolo che può sorgere è che il medico, sebbene aumentino la conoscenza e la cornice del processo decisionale del paziente, lasci completamente solo l'individuo ad affrontare dilemmi etici. La consulenza genetica richiede, infatti, accanto all'esperienza medica e alla competenza interpretativa, un alto livello sia di abilità

inadvertently expressed in how information is presented or emphasized in genetic counseling. While counselors may not intend to guide client decisions, it is reasonable to assume that genetic counseling influences them. Yet the majority of clients are capable of making their own decisions and can benefit from prenatal counseling by exploring their own beliefs, attitudes, and values related to their ability to parent a child affected with a particular condition. Genetic counseling that is client-centered focuses on meeting the needs of clients by working within the context of their sociocultural beliefs and lived experience. Even if a genetic counselor explicitly expresses her own beliefs during reproductive counseling, it is unlikely that a client will simply adopt them. However there are situations where conflicts in promoting personal reproductive choice do exist>>, p. 954.

comunicative sia di competenza etica²⁶⁸. Si può affermare, infatti, che <<la consulenza genetica unisce la conoscenza oggettivante della genetica, che opera a livello del soma, con quella soggettivizzante delle scienze umane, che lavorano sul comportamento umano²⁶⁹>>. A tal proposito, lo studioso Carlos Novas nella sua tesi di dottorato²⁷⁰ ha proposto la definizione di <<tecnologie del sé genetico>> per descrivere i modi in cui le pratiche di consulenza genetica incitano un individuo, una coppia o una famiglia a riflettere sulla propria costituzione genetica, con l'obiettivo di influenzare la loro condotta alla luce di tali conoscenze. Egli suggerisce che potremmo pensare tali tecnologie come un insieme eterogeneo costituito da una combinazione di forme di conoscenza, competenza specialistica e tecniche diagnostiche. La conoscenza costituisce una componente fondamentale di tali tecnologie e pratiche di autogoverno, ed è essa stessa eterogenea, spaziando dalla

²⁶⁸ Cfr. U. H. J. KORTNER, *op. cit.*, p. 18. Ma anche B. B. BIESECKER, *op. cit.*, p. 215. Cfr. A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*

²⁶⁹ N. ROSE, *op. cit.*, p. 182.

²⁷⁰ C. NOVAS, *Governing Risky Genes*, tesi di dottorato, University of London, in N. ROSE, *op. cit.*, p. 190.

genetica alla psicologia, ed è tagliata su misura per gli specifici bisogni del paziente. E' per questo che una seduta di consulenza genetica non deve essere costruita come un trasferimento passivo di informazioni dall'esperto al profano, ma come un processo dinamico nel quale il consulente e l'utente hanno entrambi un ruolo nel determinare ciò che avviene e ciò che si decide²⁷¹. Gli utenti devono pianificare e prendere decisioni in modo attivo, e ridefinire la propria identità in termini di passato, presente e futuro genetico²⁷².

²⁷¹ Cfr. N. HALLOWELL, M. RICHARDS, *Understanding life's lottery: an evolution of studies of genetic risk awareness*, in <<Journal of Health Psychology>>, vol. II, n. I, pp. 31-43.

²⁷² Cfr. J. OGDEN, *Psychosocial theory and the creation of the risky self*, in <<Social Science and Medicine>>, vol. XL, vol. 3, pp. 409-15. Cfr. A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*

3.2 – I documenti sulla consulenza genetica

L'espressione *genetic counseling* compare per la prima volta nella comunità scientifica nel 1947²⁷³, da allora il concetto contenuto nell'espressione ha mutato diverse volte significato. La definizione più comune ed accreditata risale al 1974 e la si attribuisce allo studioso Frank Clarke Fraser; l'anno seguente, questa definizione, venne fatta propria dall'*Ad Hoc Committee on Genetic Counseling*²⁷⁴. La storia dell'affermazione a livello sociale

²⁷³ Cfr. D. HELLMAN, *What Makes Genetic Discrimination Exceptional?*, in <<American Journal of Law and Medicine>>, 29, 2003, p. 107. P. SOMMAGGIO, *La consulenza (Gen)etica. Nuovi miti. Nuovi oracoli. Libertà della persona*, Trento, 2006, pp. 87-90; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*, Torino, 2008; S. SALARDI, *op. cit.*

²⁷⁴ Fraser definisce la consulenza genetica come <<un processo di comunicazione che si riferisce ai problemi umani correlati alla comparsa o con il rischio di comparsa di una malattia genetica in una famiglia. Questo processo consiste nel tentativo da parte di una o più professionisti specificamente preparati di aiutare l'individuo o la famiglia a: comprendere le informazioni mediche inclusa la diagnosi; comprendere il probabile decorso della malattia, le terapie disponibili; valutare i rischi di ricorrenza in specifici congiunti e la comprensione dei meccanismi ereditari sottostanti che regolano la malattia; capire le opzioni disponibili in considerazione del rischio; prendere le decisioni che sembrano più appropriate in considerazione del rischio e dei propri piani familiari e ad agire in conformità ad esse; affrontare nel miglior modo possibile la malattia di un membro della famiglia e/o il suo rischio di "ricorrenza">>. Cfr. F. C. FRASER, *Genetic Counseling. Am J Hum Genet*, 1974, pp. 636 - 641. Ma anche: AD HOC COMMITTEE ON GENETIC COUNSELING, *Genetic counseling. Am J Hum Genet*, 1975, pp. 240 - 242. Per

del *genetic counseling* si apre con un'assenza rilevante nei documenti di contenuto bioetico che in ambito internazionale, a partire dagli anni '90, incominciano a disciplinare anche la genetica. Infatti nel 1997, anno della *Universal Declaration on the Human Genome and Human Right* dell'UNESCO, la consulenza genetica non viene nemmeno menzionata. Tale assenza è stata superata soltanto nel 2003 con la Dichiarazione, da parte del medesimo ente, dell'*International Declaration on Human Genetic Data*, del 16 ottobre 2003. In questo documento, all'art. 11, è posto come *eticamente imperativo* il ricorso alla consulenza qualora i test potrebbero avere implicazioni significative per la salute della persona. Degno di nota appare la considerazione che, in quest'articolo, non si vuole limitare il ricorso alla consulenza ai soli casi di malattia che colpisca il corpo dell'individuo, lasciando aperta la possibilità della consulenza anche per quei casi in cui viene colpito l'aspetto psicologico

una recente panoramica si veda, inoltre, P. CAVALLI, *Genetic Counseling: a Medical Approach*, in <<Genetic Testing and Molecular Biomarkers>>, 13, 2009, pp. 1-5.

della persona come, ad esempio, la reazione emotiva generata da particolari test o dalla scoperta di particolari informazioni²⁷⁵.

In ambito europeo, invece, la consulenza genetica viene prevista come momento inscindibile rispetto alla somministrazione dei test già dal 1997. Infatti, *la Convention on Human Right and Biomedicine* (Oviedo, 1997) prevede il ricorso alla procedura di consulenza nell'articolo 12, dove vengono definite le tipologie dei test genetici ammessi²⁷⁶. L'art. 5 comma

²⁷⁵ Ricapitolando brevemente il contenuto di questo documento, la consulenza genetica deve essere: non direttiva; culturalmente adeguata; rappresentare il migliore interesse della persona coinvolta.

²⁷⁶ Essi sono: i test predittivi di malattie, o test che servono ad individuare un portatore di geni in grado di sviluppare malattie, o test utili a riconoscere predisposizioni genetiche verso certi tipi di malattie. In tutti questi casi i test possono essere somministrati solamente per tutelare la salute o per sviluppare la ricerca scientifica collegata a scopi di salute e sono soggetti ad appropriata consulenza genetica. << Informed Consent in Genetic Counseling. Since a major component of genetic counseling is communication of information, and since the counselee is encouraged to make her or his own decision, problems or conflicts with informed consent are unusual. Informed consent is especially relevant in the counseling process when a procedure may result in potentially harmful or ambiguous outcomes, for example: 1. in connection with prenatal diagnosis, when the counselee or woman who is to undergo the test needs to understand its risks, benefits, errors, and limitations; 2. as a prelude to presymptomatic testing for a serious disorder without available treatment or methods of prevention, where a positive result can have profound implications for the individual's future life; 3. in connection with participation in a research protocol in which there may be questions about the future use of data or tissue or blood (especially DNA) in future studies or in the search for other genetic markers >>. W. T. REICH, *op. cit.*, p. 951.

Il della Convenzione stabilisce che la persona interessata deve ricevere, preventivamente, un'informazione adeguata in merito allo scopo e alla natura dell'intervento, nonché alle sue conseguenze ed ai suoi rischi. Inoltre, l'articolo 10 comma II stabilisce che ogni persona ha il diritto di conoscere tutte le informazioni relative alla propria salute e che la volontà della persona di non essere informata deve, comunque, essere rispettata.

Negli stessi anni, la consulenza genetica viene introdotta nel nostro paese attraverso il Codice di Deontologia Medica. Difatti, il processo comunicativo che precede il consenso alla sottoposizione ai test, e costituisce il presupposto di detto consenso, trova spazio all'articolo 44 del Codice di Deontologico (sotto la voce "test genetici predittivi"). In quest'articolo si stabilisce che la persona interessata o la madre del concepito hanno diritto alle informazioni sui test ed alla più ampia ed oggettiva illustrazione sul loro significato, sul loro risultato, sui rischi per la gravidanza, sulle prevedibili

conseguenze sulla salute e sulla qualità della vita, nonché sui possibili interventi di prevenzione e di terapia²⁷⁷.

Nel 1998 anche l'Istituto Superiore di Sanità prende posizione in tema di consulenza genetica, riconoscendo il gran numero di problemi non strettamente medici aperti dallo sviluppo e dalla diffusione dei test genetici²⁷⁸. Secondo questo documento, infatti, i test sarebbero fonte di complessi problemi psicologici, sociali ed etici. Questo sia per quanto riguarda la fase che precede la decisione di sottoporsi ad un test, sia per quanto riguarda quella nella quale si ricevono i risultati. L'Istituto Superiore di Sanità riconosce, difatti, come un grave rischio la possibilità che il risultato di un test possa essere fonte di un grave stress psicologico²⁷⁹. Inoltre, in considerazione dei

²⁷⁷ CODICE DI DEONTOLOGIA MEDICA, 2006, si veda: <http://www.privacy.it/codeome.html>

²⁷⁸ COMITATO NAZIONALE PER LA BIOSICUREZZA E LE BIOTECNOLOGIE, ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida per i test genetici*, Rapporto del gruppo di lavoro 19 maggio 1998, si veda:

http://www.governo.it/biotecnologie/documenti/test_genetici2.pdf

²⁷⁹ In caso di risultato sfavorevole il soggetto potrebbe percepirsi come "dannoso" o "imperfetto" nei confronti, ad esempio, della propria prole o del gruppo sociale di appartenenza. «Fra le molte conseguenze dei recenti sviluppi delle scienze della vita e della biomedicina vi sono alcuni cambiamenti nella concezione dell' "identità personale". (...) Uno di tali cambiamenti (...) è quello in relazione all'essere umano "geneticamente a

risultati, potrebbero verificarsi episodi di discriminazione sociale, difficoltà di inserimento nel tessuto lavorativo o nella vita di relazione oltre che nella pianificazione familiare²⁸⁰. Il

rischio". (...) Simili sviluppi, in combinazione con altri aspetti delle forme contemporanee dell'identità personale nelle democrazie liberali avanzate, hanno conseguenze su come gli individui vengono governati e su come governano se stessi.(...) Come conseguenza di tali nuove conoscenze, è divenuto possibile individuare le persone "geneticamente a rischio" di una particolare patologia prima che si manifesti qualsiasi sintomo. Molti, a questo punto, temono che tali "individui geneticamente a rischio" possano essere trattati, da se stessi e da altri soggetti - che vanno dai datori di lavoro e dalle compagnie assicuratrici fino ai futuri coniugi e ai consulenti genetici -, come se la loro natura ed il loro destino fossero indelebilmente "segnati" da questo difetto genetico, a prescindere dal fatto che la "penetranza" dei geni può essere sconosciuta, che nella maggior parte dei casi solo un'ignota percentuale di individui appartenenti a una certa categoria sarà affetta in un certo modo, e che i tempi di manifestazione e la gravità dei disturbi sono imprevedibili>>. N. ROSE, *op. cit.*, p. 172. <<La disponibilità di test predittivi(...) crea una condizione personale, che non è più quella della persona "sana", ma alla quale non si addice neanche l'attributo di malata: sono persone per le quali, se proprio si vuole usare l'attributo "malate", deve dirsi che la loro malattia è il "rischio", e che quindi sono "malate di rischio": A. SANTOSUOSSO, *Corpo e libertà. Una storia tra diritto e scienza*, Milano, 2001, p. 258; ma anche: ID., M. TAMBURINI, *Malati di rischio, implicazioni etiche, legali, e psicosociali dei test genetici in oncologia*, Milano, 1999. Cfr. A. SANTOSUOSSO, *Genetica, diritto e giustizia: un futuro già in atto*, in A. SANTOSUOSSO, C. A. REDI, S. GARAGNA, M. ZUCCOTTI, *I giudici davanti alla genetica*, Como-Pavia, 2002, p. 26.

²⁸⁰ Molte scelte effettuate in relazione ai test genetici potrebbero perciò scatenare una serie di contrasti con le convinzioni etiche o religiose personali o familiari, se non adeguatamente considerate prima e durante lo svolgimento degli esami. Non ultimo si pone il problema di venire a conoscenza, indirettamente, di informazioni sulla salute di familiari che avrebbero preferito non voler (far) sapere. <<Ognuno ha il diritto di conoscere tutte le informazioni raccolte riguardo la propria salute. Tuttavia la volontà della persona di non essere informata deve essere rispettata>> ART. 10.2 CONVENZIONE EUROPEA SUI DIRITTI UMANI E LA BIOMEDICINA. <<Il diritto di

principio che l'Istituto riconosce è questo: la consulenza è parte integrante di un test genetico, ovvero di un atto medico, tanto nella fase preliminare quanto in quella successiva alla sua effettuazione. Nel documento, a tal proposito, è ripresa e specificata la celebre definizione del 1975 del *Committee on Genetic Conselling*. Nello specificare l'attualità di questa definizione il documento italiano riconosce come determinanti: la valenza emotiva e psicologica dell'intero processo di comunicazione nel quale si sostanzia la consulenza genetica; la finalità decisionale cui la consulenza genetica è diretta (tra le possibili decisioni, ad esempio, possono figurare la scelta riproduttiva oppure la possibilità di conoscere o meno aspetti genetici per la propria salute o per la salute dei familiari). Ebbene queste scelte, secondo l'Istituto, non possono essere delegate ad alcuna figura professionale, poiché richiedono un'alta autonomia decisionale da parte di colui che intende sottoporsi al test: è infatti imprescindibile che l'esito delle scelte effettuate venga ad integrarsi con l'universo etico, morale e

non sapere riguarda direttamente le modalità di costruzione della sfera privata>>. Cfr. S. RODOTA', *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, Milano, 2009, pp. 153-158.

religioso dell'individuo o della coppia²⁸¹. E' in questo senso che il momento più delicato della consulenza è sì legato all'informazione, ma di pari importanza è la comprensione se la maturità decisionale del richiedente si possa considerare sufficiente per affrontare siffatte questioni²⁸².

Nell'offerta di un test sarà dunque necessario, nel nostro Paese, discutere preliminarmente tutte le possibili implicazioni dei diversi risultati poiché è fondamentale considerare che: diverse malattie non possono essere curate o prevenute e dunque occorre che il soggetto sia cosciente che l'utilità dell'informazione genetica dovrà essere valutata su di un piano anche non medico; la diversa attendibilità del test potrebbe portare a scelte che, in caso di errore del risultato, potrebbero risultare inopportune; i risultati dei test potrebbero creare problemi in ordine a scelte riproduttive, nonché in ordine al

²⁸¹ Cfr. P. SOMMAGGIO, *op. cit.*, pp. 60-78; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*

²⁸² *Ibidem*. Per tutti questi motivi al punto 6 del documento (a titolo *Gestione dei test genetici*) si riconosce la consulenza genetica come parte integrante di ogni test genetico e, quale principio guida di questa, la comunicazione e interpretazione dei risultati e le loro possibili implicazioni.

futuro stato di salute di consanguinei, e perciò la comunicazione del risultato potrebbe portare ad una lesione della loro *privacy*; il risultato del test potrebbe portare ad informazioni non richieste (es. differente paternità) oppure potrebbe essere utilizzato da soggetti terzi per fini di guadagno economico o altra utilità (es. assicurazioni o datori di lavoro) e ciò porterebbe alla stigmatizzazione sociale di alcuni soggetti o delle loro famiglie²⁸³.

Anche il Comitato Nazionale di Bioetica si è pronunciato circa le caratteristiche della consulenza genetica²⁸⁴. Al par. 4 del *Parere sui test genetici* del 1999, il Comitato definisce quelle che possono essere considerate le più importanti raccomandazioni circa la natura della consulenza genetica. In questo documento essa è, ancora una volta, definita come un *processo di comunicazione* instaurato con un particolare professionista, incaricato di gestire questo atto complesso. E' interessante notare che, dal punto di vista del tipo dei risultati che ci si

²⁸³ *Ibidem*.

²⁸⁴ COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, cit., pp. 30-40.

attende dalla consulenza genetica, pare di capire che questa forma di comunicazione sia finalizzata unicamente alla comprensione dei risultati di un test. Cioè, sembrerebbe assente il riferimento alla consulenza tanto nella fase preliminare alla decisione sull'effettuazione del test, quanto nella fase seguente, che riguarda la decisione se conoscerne i risultati o meno. Anche per questo, secondo il Comitato, il soggetto più idoneo a fornire queste informazioni dovrebbe essere un medico specialista. Tuttavia appare degno di nota che, qualche riga più avanti, si richieda che lo specialista sia dotato, oltre che di competenze tecnico-scientifiche, anche di competenze etiche e psicologiche. Questo perché il principio che guida la consulenza, secondo il Comitato Nazionale, dovrebbe essere la scelta libera e responsabile dei potenziali fruitori, tant'è che l'imparzialità viene richiesta come caratteristica del consulente finalizzata a rendere la consulenza non-direttiva. In sintesi, il Comitato si esprime richiedendo alla consulenza genetica di: fornire gli strumenti informativi adeguati per la comprensione della malattia genetica, soprattutto con riguardo alla sua natura

probabilistica; fornire le informazioni relative alla prognosi ed alle terapie legate alla malattia; fornire, nel momento di comunicazione dei risultati, le informazioni finalizzate ad una corretta comprensione del problema. Pertanto, è possibile notare che anche per il Comitato Nazionale la consulenza è un processo che accompagna l'effettuazione del test e ne segue l'iter durante la comunicazione dei risultati, accompagnando chi li riceve nella nuova situazione che si trova a dover affrontare. L'elemento di maggiore interesse, che si legge nelle pagine del Parere, è il riconoscimento della sussistenza di una struttura dialogica tra consulente e potenziale fruitore: ciò è, come si è visto, un elemento fondamentale ed imprescindibile.

Un altro importante documento in tema di consulenza genetica è stato redatto nel 2004 dalla Commissione Europea, che ha predisposto le note *Venticinque raccomandazioni*²⁸⁵ che contengono diverse indicazioni sull'effettuazione dei test genetici. Negli intenti degli estensori, queste raccomandazioni sono finalizzate a mutare il tradizionale impianto delle strategie

²⁸⁵ COMMISSIONE EUROPEA - Direzione Generale della Ricerca, *Venticinque raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici*.

utilizzate nella terapia medica e nella assistenza sanitaria. La riflessione della Commissione si dirige, in prima battuta, soprattutto sulle ricadute in ambito etico. Per questo motivo, sono previste ed auspiccate diverse misure ed attività di accompagnamento dell'individuo alla effettuazione di test; tra esse occupa un posto di rilievo proprio la consulenza genetica²⁸⁶. In riferimento al documento citato è interessante notare che la consulenza non viene prevista per tutte le tipologie di test genetici, ma solamente per quelli altamente predittivi di gravi patologie. In questo contesto, si ritiene imprescindibile la presenza di professionisti specializzati; purtroppo, però, non si specifica se la specializzazione richiesta si esaurisca nella sola parte tecnico-genetica, oppure richieda una preparazione etico-psicologica, legata all'impatto di notizie particolarmente gravi nella economia di vita di una persona. Nei casi in cui non si tratti di gravi patologie, invece, si ritiene sufficiente che il medico o anche il personale non specializzato possa fornire adeguate risposte circa i test. Si raccomanda,

²⁸⁶ Essa compare nella raccomandazione N. 9.

tuttavia, la predisposizione di materiale cartaceo, probabilmente al fine di consentire la ponderazione e la riflessione anche oltre il colloquio di consulenza. Anche in questo documento, si dispone che la consulenza non dovrebbe avere caratteristiche “direttive”, ovvero legate al concetto di prescrizione. Infatti la decisione, anche in questi casi, deve spettare unicamente al paziente. L’obiettivo del *counseling*, secondo la Commissione Europea, è aiutare la persona e la famiglia ad affrontare le patologie genetiche, e non quello di ridurre l’incidenza. E’ interessante, inoltre, considerare che questo tipo di consulenza attiene solamente all’accettazione dei risultati sconfortanti di test per i quali si sia già dato l’assenso, e dunque la consulenza si riduce esclusivamente ad una procedura funzionale all’accettazione di un dato sfavorevole. Infine, è importante notare che, secondo la Commissione, il *counselling* spetta al medico dotato di adeguata formazione e, nei casi più gravi, ad uno specialista.

Uno dei più recenti documenti in cui è possibile reperire alcune indicazioni riguardo la consulenza genetica nel nostro

Paese è sicuramente l'Accordo Stato-Regioni del 15 luglio 2004, elaborato ai sensi dell'art. 4 D. Lgs del 28 agosto 1997 n. 281 tra il Ministero della Salute, le Regioni e le province autonome di Trento e Bolzano, in cui vengono enunciate le *Linee guida per le attività di genetica medica*²⁸⁷. E' nel paragrafo 2 dell'accordo che si riconosce alla consulenza genetica il valore di un complesso processo di comunicazione, prevedendo, inoltre, la eventuale partecipazione di figure professionali diverse dal medico o dal biologo-genetista. Tuttavia non è specificato quali potrebbero essere le competenze delle figure professionali in oggetto²⁸⁸. Per la valenza dei temi in gioco, il documento prevede che le forti

²⁸⁷ Il documento si basa sui lavori della Commissione istituita dal Ministero della Salute nel 2002 e presieduta da Bruno Dalla Piccola.

²⁸⁸ Secondo il documento <<il processo di consulenza genetica si propone di aiutare la persona e la famiglia a: comprendere le informazioni mediche, inclusa la diagnosi (pre e post natale), il probabile decorso della malattia e gli interventi preventivi, terapeutici e assistenziali disponibili; comprendere la componente genetica della malattia e il rischio di trasmetterla; comprendere le opzioni disponibili nell'affrontare il rischio di malattia; comprendere le opzioni procreative; affrontare le scelte più appropriate, in rapporto al rischio e alle aspirazioni dei familiari, agendo coerentemente nel rispetto delle decisioni prese; realizzare il miglior adattamento possibile alla malattia. Infine, come previsto dalle linee-guida nazionali ed internazionali, i test genetici devono essere preceduti dalla consulenza collegata al test, finalizzata a: chiarire il significato, i limiti, l'attendibilità, la specificità del test genetico; acquisire e/o integrare dati sull'albero genealogico, quando questi non siano già forniti; ottenere il consenso all'esecuzione del test>>.

connotazioni psicologiche ed etiche siano tenute in considerazione: anzi, queste costituiscono l'elemento fondante del colloquio, in quanto dalla consulenza potrebbero scaturire seri problemi legati alla malattia genetica, che potrebbero condizionare le scelte delle persone, come la procreazione in situazioni di rischio aumentato; la possibilità di conoscere o meno le proprie caratteristiche genetiche. E' interessante sottolineare che l'elemento determinante in questo documento è, però, rappresentato dal riferimento molto marcato all'eventualità che le scelte dei singoli, pur così gravi, vengano delegate al professionista. La stigmatizzazione di questa evenienza è molto forte: non possono in alcun caso essere delegate ad alcuna figura professionale le scelte del singolo, in quanto esse richiedono la piena autonomia e responsabilità degli interessati²⁸⁹. Inoltre, la consulenza deve tenere conto

²⁸⁹ Al paragrafo 7 del medesimo documento vengono ricordati i principi alla luce dei quali i risultati delle ricerche possono essere vantaggiosi per l'uomo. Come per sottolineare che, in caso di mancato rispetto dei suddetti principi, queste scoperte si rivelerebbero un atto contro l'umanità. Detti principi fondamentali sono: il diritto all'informazione; la libertà di scelta; il rispetto della dignità e della vita di ogni persona; il rispetto per le convinzioni personale e religiose; la riservatezza dei dati; il raggiungimento della equità per ciascuno.

della crescente pluralità culturale esistente nel nostro Paese. Il documento citato considera come “parte integrante di un test genetico” la comunicazione, l’interpretazione del risultato e la riflessione intorno alle possibili implicazioni, riconoscendo implicitamente un forte rilievo al momento della consulenza stessa²⁹⁰. Infatti il consenso informato al test rappresenta, secondo gli estensori del documento, l’esito di un iter di comunicazione che “concludere un dialogo” nel quale la persona deve dare prova di potersi assumere la responsabilità della decisione, mostrando perciò maturità e consapevolezza decisionale. Particolarmente degna di nota è la considerazione del fatto che, da quanto emerge dal documento, potrebbe non essere un medico il soggetto più indicato per esprimere una adeguata consulenza che si basi su informazioni il più possibile complete e neutre rispetto alla decisione che dovrebbe costituire il punto di arrivo della consulenza stessa. Tale considerazione potrebbero rientrare, dunque, in un primo tentativo di tenere distinto l’atto medico del test genetico dalla consulenza

²⁹⁰ Al paragrafo 7.2 del documento.

considerata come momento che precede e segue il test. Se inteso in questo senso, dal documento emergerebbe quindi la possibilità di concepire la consulenza come un ausilio che non necessariamente passa per la medicalizzazione, aprendo la possibilità di nuovi apporti anche psicologici, etici, filosofici. Tale interpretazione è confermata quando il testo si esprime in questo modo: << l'utilità di un test genetico non può essere valutata solo con il criterio delle sue implicazioni mediche, ma devono essere considerate anche implicazioni più ampie che coinvolgono altri aspetti della vita della persona>>. A tal proposito viene da chiedersi quale preparazione o sensibilità debba possedere il medico per riuscire a superare la propria impostazione scientifica. Cioè, risulta difficile comprendere come possa un medico, cui viene normalmente richiesto di pronunciarsi su di una azione curativa, sospendere la sua tendenziale direzionalità ed intrattenere con il soggetto un tipo di rapporto differente, strutturalmente paritario.

Un altro aspetto che sottolinea l'insufficienza di un approccio esclusivamente medico alla consulenza genetica appare il fatto

che, nel medesimo documento, si sottolinea la libertà del soggetto non solo di effettuare o meno il test in seguito all'informazione, ma anche quella di conoscere/non conoscere i risultati dello stesso. Da ciò ne deriva che la maturazione della volontà del soggetto, dopo aver conosciuto i rischi ed i vantaggi del test, dovrebbe avvenire attraverso un processo autonomo e distinto dall'atto medico. Questo momento di informazione e decisione in piena autonomia non solo di effettuare un test ma anche di conoscerne o meno i risultati si distingue da un tipo di attività esclusivamente terapeutica. Tale distinzione è testimoniata anche dall'indicazione dei luoghi ove poter effettuare la suddetta consulenza. Essi vengono infatti indicati come luoghi idonei a garantire riservatezza e tranquillità, distinti dai luoghi di cura. Pertanto, il metodo che viene consigliato da questo documento testimonia non solo una capacità di superare i confini della medicina genetica, ma si pone anche in una prospettiva di interazione ed interdisciplinarietà con il soggetto che in tempi recenti la medicina non può non considerare come valore.

Un altro documento in tema di consulenza genetica da considerare è la Legge n. 40 del 19 febbraio 2004 *Norme sulla procreazione medicalmente assistita*. Senza entrare nel merito della legge sulla procreazione assistita, è interessante sottolineare come, all'interno di questa legge, l'attività di consulenza trovi posto. In riferimento alle prime linee guida²⁹¹ (quelle del 2004) possiamo notare la presenza del paragrafo dedicato alle *Attività di consulenza e sostegno rivolto alla coppia*. L'attività di consulenza è riconosciuta come un processo di comunicazione capace di apportare grande beneficio, ed è correlato ad ogni trattamento offerto, tanto di natura genetica quanto di altra natura. I centri per la procreazione assistita hanno l'obbligo di garantire che la consulenza sia offerta prima di iniziare le procedure diagnostiche. Altri elementi, rinvenibili nelle linee guida del 2008, sono utili alla ricostruzione del modello di consulenza previsto dal Ministero: la consulenza è in grado di far accettare il fallimento del trattamento; la consulenza è fondamentale anche in caso di gravidanza; la consulenza viene ad essere un

²⁹¹ Ad oggi due documenti sono stati emanati: le linee guida del 21 luglio 2004 e quelle del 11 aprile 2008.

elemento di routine; la consulenza deve includere anche informazione scritta. Nello specifico, l'attività di consulenza si declina, a seconda delle situazioni, in: consulenza *decisionale*, un'attività che, prima di intraprendere alcuna scelta, aiuterà a comprendere le implicazioni che detta scelta potrebbe avere per i richiedenti, le loro famiglie ed i nascituri; consulenza *di sostegno*: un'attività di sostegno che deve supportare le coppie nei momenti di particolare stress, prima, durante e dopo l'esecuzione del trattamento; consulenza *genetica*: un'attività che consiste nella previsione del rischio di anomalie genetiche trasmissibili; consulenza *terapeutica*: un'attività che consente di sviluppare strategie per far fronte alle conseguenze dei trattamenti contro l'infertilità²⁹².

²⁹² I primi due tipi di consulenza potranno essere svolti da medici della struttura autorizzata, mentre gli altri due potranno essere svolti da specialisti del settore. Le linee guida del 2008 ripropongono per intero la struttura ed i contenuti di quelle del 2004, con l'ulteriore previsione della necessità che presso i centri autorizzati venga organizzato un servizio di consulenza e supporto psicologico durante le fasi dell'approccio diagnostico-terapeutico. Sembra dunque che, anche alla luce delle indicazioni contenute nei documenti riguardanti la procreazione medicalmente assistita, la consulenza stia transitando verso specializzazioni non mediche, in grado di garantire anche un ausilio di natura più propriamente psicologica.

Nel ripercorrere i documenti più importanti in merito alla consulenza genetica, ricordiamo, infine, una corposa ricerca pubblicata nel 2008 nell'*European Journal of Human Genetics* finalizzata a comprendere quali linee guida siano adottate dalle diverse associazioni che si occupano del *counseling* genetico, ricercata basata sull'indagine dei siti istituzionali²⁹³. Da questa ricerca è possibile evincere che le *guidelines* più diffuse contengono almeno i seguenti principi: la presenza di un'equipe professionale adeguatamente preparata sia in tema di genetica che riguardo le implicazioni etiche e familiari derivanti; la necessità di offrire informazioni oggettive e comprensibili; l'esigenza di offrire una consulenza chiara che sappia offrire adeguato supporto psicologico e che punti, in ogni caso, al consenso informato; la considerazione delle possibili discriminazioni sociali a seguito di un test genetico²⁹⁴.

²⁹³ Cfr. E. RANTANEN *et al.*, *What is ideal genetic counseling? A survey of current international guidelines*, in <<European Journal of Human Genetic>>, 16, 2008, pp. 445-452.

²⁹⁴ I due aspetti più interessanti riguardano la necessità di avere una comprensione non solo degli aspetti scientifici legati alla genetica, ma anche delle implicazioni etiche, le quali necessitano di un altrettanto trattamento professionale; la presenza di un tipo di approccio non direttivo alla consulenza, che dimostri la capacità per il consulente di non scegliere al posto di colui che si sottopone alla consulenza.

Come emerge dai documenti presentati, l'orientamento generale in merito alla consulenza genetica prevede una metodologia interpersonale e dialogica basata sull'equilibrio dei due partecipanti e ciò è confermato dalla previsione che l'utilità di un test non debba essere valutata solamente con il criterio delle implicazioni mediche. Da ciò emerge una figura di consulente che non si riduca esclusivamente alla prestazione medica, ma che sappia gestire e cogliere la complessità dell'oggetto in questione, in un'ottica multidisciplinare e sistemica²⁹⁵.

²⁹⁵ Cfr. P. SOMMAGGIO, *op. cit.*, pp. 45-60; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*, p. 38.

3.3 - <<Genetic counsellor>> : una figura complessa. Limiti e prospettive.

Dalla considerazione intorno alla particolarità e alla specificità del dato genetico, emerge l'imprescindibile riflessione intorno alle figure considerabili <<idonee>> ad una gestione corretta dell'informazione genetica, rispettosa della dignità e dell'autonomia dell'uomo²⁹⁶. I molteplici fattori in gioco, nonché gli aspetti etici e sociali che pervadono l'intero momento dell'accesso al dato genetico, spingono all'interrogazione intorno al professionista più idoneo per condurre un dialogo di consulenza²⁹⁷. Come si è visto, infatti, il momento della consulenza genetica non si riduce

²⁹⁶ P. SOMMAGGIO, *op. cit.*, p. 68; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*; Cfr. ENCYCLOPEDIA OF BIOETHICS, a cura di S. J. POST, cit.: « Genetic counselors generally agree that this decision should be made by the counselee, and that it should be made freely and without coercion. Counselors want to avoid, to the extent possible, being accused of “playing god” and to resist any temptation to practice eugenics, the process of manipulating genes in order to “improve” genetic makeup. The manipulation is accomplished by directing the counselees about what reproductive decisions they should or should not make. This is inappropriate because respect for autonomy should be a predominant ethical value guiding the counseling process and its outcome. This is the clear consensus of genetic counselors from all over the world>>, p. 948.

²⁹⁷ *Ibidem.*

esclusivamente ad un momento tecnico-diagnostico e, pertanto, occorrerebbe che il medico non solo fosse attrezzato in ambiti tecnici come la genetica e le malattie su base genetica, ma che fosse anche preparato ad affrontare problemi di tipo psicologico o etico ed, inoltre, che abbia le competenze per impostare un dialogo equilibrato e paritario con il paziente. Occorrerebbe, dunque, che il medico fosse affiancato da un altro professionista (non medico) in grado di garantire l'approccio più consono a costituire un dialogo con la persona che si avvicina ai test²⁹⁸.

La realtà del nostro paese, purtroppo è distante da queste considerazioni, infatti - tuttora - siamo ancora portati a considerare il medico come l'unico depositario della capacità di intervenire nel benessere psico-fisico di colui che si avvicina ai test genetici. E ciò avviene, quasi sicuramente, per il fatto che si è spesso influenzati dall'idea che colui che si avvicina al test rivesta già la qualifica di <<paziente>>, circostanza non sempre vera²⁹⁹.

²⁹⁸ *Ibidem.*

²⁹⁹ *Ibidem.*

E' necessario chiedersi, per l'individuazione di un corretto approccio al dato genetico, quanto sia giusto affidare esclusivamente ad un medico tutti quei problemi che, come si è visto, richiedono conoscenze ed attitudini specifiche. E' un dato di fatto che, in Italia, si è ancora poco propensi a considerare la consulenza genetica come il campo di intervento di un professionista diverso dal medico, ed in grado di affiancare il sanitario. Infatti, per *consulente genetico* s'intende, ad oggi, un operatore sanitario specializzato in genetica medica e, secondo l'attuale regolamentazione biologi, e medici in possesso di tale specializzazione *post-laurea* possono esercitare attività di consulenza genetica³⁰⁰.

³⁰⁰ Cfr. GARANTE PER LA PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*, cit. , PUNTO 2) *Ambito di applicazione*. In base a quanto detto sino ad ora, è chiaro che si tratta di un'attività complessa, che richiede una forte preparazione e competenza anche e, soprattutto, nell'ambito della psicologia clinica. Infatti i consulenti genetici si relazionano con coppie e gruppi familiari che sono in una situazione di vulnerabilità e ansia, in piena confusione di fronte ad eventi particolarmente stressanti e che devono far fronte a temi esistenziali come la malattia, la mortalità, la perdita e non sempre sono o si sentono capaci di comprendere a fondo tali problemi ma ciononostante devono comunque fare importanti e a volte urgenti scelte di vita. Usando competenze relazionali e comunicative i consulenti genetici possono mettersi in relazione con i pazienti e stabilire con loro un rapporto basato sul reciproco rispetto e fiducia, attraverso l'informazione e la relazione partecipe promuovendo l'*empowerment*, al fine di ridurre le loro angosce e metterli in condizione di prendere

L'auspicio di arrivare ad avere una figura professionale in grado di saper gestire tutti i problemi e le implicazioni etiche che sottendono la pratica di consulenza genetica potrebbe essere raggiunto attraverso due strade: da un lato aumentando la preparazione "umanistica" del medico, ponendolo in grado di impostare un dialogo con la persona che chiede il test, dall'altro richiedendo come necessaria la presenza, nel dialogo di consulenza, di altri professionisti³⁰¹.

Il problema della preparazione del medico non è nuovo e l'Istituto Superiore di Sanità, nelle linee guida per i test genetici,

decisioni, gestirsi meglio la propria vita e sentirsi meglio rispetto a sè stessi e alla propria realtà. Cfr. B. B. BIESECKER, *op. cit.*, p. 3. L'autrice propone un modello psicologico - sociale di consulenza genetica, in cui si miri a migliorare l'ascolto, la comunicazione, piuttosto che l'"insegnamento". Cfr. C. R. ROGERS, *Potere Personale*, Roma, 1978, p. 62. Cfr. P. SOMMAGGIO, *op. cit.*; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*

³⁰¹ In Italia, infatti, continua ad essere molto rara la collaborazione genetista-psicologo o altre figure adeguatamente preparate nei servizi consuloriali di Genetica, e non esiste una figura specifica che si occupa di consulenza genetica. Nella prassi quotidiana, difatti, gli aspetti psicologici e sociali legati all'ereditarietà sono spesso trascurati o affrontati (come meglio può e crede) dal genetista stesso o da personale senza una specifica formazione in questa materia (psicologi ospedalieri, volontari, tirocinanti, assistenti sociali, ecc.). Pertanto, si conclude sottolineando che di una formazione specifica è fortemente avvertita sia la mancanza che, soprattutto, l'esigenza. P. SOMMAGGIO, *op. cit.*, pp. 60-79; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*

aveva già proposto alcune considerazioni. Nel documento emesso dall'Istituto, richiamato in parte precedentemente, si riconosce l'esistenza di Scuole di Specializzazione in Genetica medica, ma si sottolinea il fatto che esse preparano i candidati ad affrontare solamente il test e non certo la consulenza. Soltanto in tempi più recenti, inoltre, la figura professionale del genetista medico o biologo è stata prevista negli organici del Sistema Sanitario Nazionale³⁰². Nessuna formazione etica e nessun insegnamento circa il modo di rapportarsi con il paziente su di un piano di parità sembra previsto negli ordinamenti universitari³⁰³. Tuttavia, l'Istituto Superiore di Sanità, già nel 1998 auspicava il riconoscimento di professionalità, anche non mediche, capaci ed esperte nella

³⁰² *Ibidem*. Il problema, ad esso collegato, è che nelle Facoltà di Medicina gli insegnamenti di Genetica medica, Bioetica e Psicologia sono, quando presenti, complementari. Il laureato in medicina pertanto non è preparato per affrontare la complessità di un dialogo "speciale" come quello previsto nella consulenza genetica.

³⁰³ E' stato sottolineato da FRONTALI e JACOPINI (nota 306) che non è stato ancora realizzato l'obiettivo dell'interdisciplinarietà. I futuri medici vengono formati secondo un modello tradizionale di relazione medico-paziente, all'interno del quale il paziente ha il diritto di essere informato, ma non viene coinvolto in prima persona nelle scelte terapeutiche. L'atteggiamento della maggior parte dei medici si struttura dunque in una formula di tipo prescrittivo, e ciò perché essi sono abituati, giustamente, ad assumersi responsabilità terapeutiche verso il paziente.

gestione dei test, in attesa che venissero istituiti corsi teorici e pratici per gli operatori sanitari. Mediamente, però, in un corso universitario di Genetica, lo spazio riservato alla consulenza rimane tuttora esiguo e spesso la consulenza continua ad essere presentata come “atto medico” e strettamente collegata alla pratica del test, durante la quale i pazienti a rischio di malattia di probabile origine genetica sono informati e consigliati, attraverso un processo che viene definito “educativo”, sulla natura e le conseguenze della malattia stessa e sui rischi della sua trasmissibilità, sulle probabilità di prevenzione, gestione e trattamento nonché sulle opzioni disponibili di pianificazione familiare. Di dialogo, problemi etici, concetto di non-direttività, problemi psicologici e di incidenza sociale e familiare, dunque, vi sono poche tracce³⁰⁴. Pertanto, è possibile dedurre che se sul

³⁰⁴ Merita considerazione il lavoro di due ricercatrici del C. N. R. di Roma, Marina Frontali e Joia Iacopini, che sin dagli anni '80 forniscono consulenza genetica per una serie di patologie ereditarie e dal 1989 è attivo il protocollo per il *test presintomatico* della *Corea di Huntington*. Cfr. A. G. JACOPINI, P. ZINZI, M. FRONTALI, *Approccio multidisciplinare in un modello di patologia genetica rara: la Malattia di Huntington*, in «Proceedings International Conference of public Health on Rare Disease», Roma, 2006, pp. 140 - 141. Quello che si propone è un modello integrato di consulenza genetica di grande valore ed efficacia, nel quale gli aspetti psicologici hanno la stessa importanza e centralità degli aspetti medici più tecnici ed informativi.

piano tecnico si è fatta molta strada, non così appare sul piano delle esigenze di tipo etico e psicologico.

Tale considerazione non cambia se si passa dal piano dell'educazione universitaria al piano del concreto esercizio della professione sanitaria, dove, concretamente, il medico nella maggior parte dei casi, non si pone l'obiettivo di "comunicare" con il paziente, bensì nell'ottica di eseguire una pratica tecnico-scientifica che è nelle sue abilità.

Anche se, come si è detto, in Italia si fatica ancora ad entrare in quest'ottica multidisciplinare³⁰⁵ e gli psicologi non sono-non si sentono pronti ad entrare con la loro professionalità e nel campo della medicina genetica, negli Stati Uniti è già stata proposta, durante la 25° Conferenza Annuale dei *Genetic Counsellors*³⁰⁶, una nuova e più complessa definizione, che sembra ancora più completa dal punto di vista psico-educazionale e che sottolinea maggiormente gli aspetti

³⁰⁵ Cfr. E. GROSSO, *Test genetici predittivi e test prenatali*, in «Bioetica. Rivista interdisciplinare. Trimestrale della consulta di Bioetica», cit. , pp. 50 - 51. Cfr. P. SOMMAGGIO, *op. cit.*; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*

³⁰⁶ Arizona, 2002.

psicologici ed una prospettiva centrata sulla persona. La nuova definizione di consulenza genetica recita: <<La consulenza genetica è un processo psico - educativo dinamico fondato sull'informazione genetica. All'interno di una cornice di relazione terapeutica stabilita tra chi la fornisce ed i clienti, i clienti sono aiutati a personalizzare l'informazione genetica tecnica e probabilistica, promuovere l'autonomia decisionale e ad accrescere la capacità di adattarsi nel tempo. L'obiettivo è facilitare la capacità dei clienti ad utilizzare l'informazione genetica in modo personalmente significativo, che riduca lo stress psicologico e aumenti il senso di controllo personale³⁰⁷>>. La formazione ed il *training* in questo ambito delle figure professionali americane e in genere del mondo anglosassone³⁰⁸ è multidisciplinare e comprende al suo interno l'addestramento all'uso di tecniche di *counseling*, oltre che competenze medico-

³⁰⁷ Cfr. B. BIESECKER, K. PETERS, *Genetic Counseling: ready for a new definition?*, in <<Journal of Genetic Counseling>>, 11, 2002, p. 445.

³⁰⁸ *Genetic counsellors USA, Genetic nurses UK.*

scientifiche nel campo della genetica molecolare ed umana³⁰⁹. Sarà un caso, ma forse no, che come in molte altre professioni d'aiuto, la maggior parte dei consulenti genetici (circa il 90 % negli USA) sono donne³¹⁰.

³⁰⁹ Ancora Weil (*op. cit.*, 2003) insiste sulla formazione del consulente genetico: il curriculum per l'American Board of Genetic Counseling include nei suoi corsi la formazione "psico-sociale". Cfr. www.faseb.org/genetics/abgc.

³¹⁰ A. G. JACOPINI, *Il ruolo dello psicologo nella consulenza genetica*, *cit.*, 2000, pp. 486 - 497. Cfr. A. G. JACOPINI, M. FRONTALI, *A proposito di test genetici*, in «Associazione Italiana Corea di Huntington», 2001, pp. 1 - 4. Cfr. P. SOMMAGGIO, *op. cit.*; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*

3. 4 - Il gene nell'immaginario collettivo. Tra determinismo e libertà

I motivi che rendono complessa la relazione medico-paziente nei processi di consulenza genetica non sono solo propriamente medici. Il sistema dei media, infatti, gioca un ruolo importante nel determinare la percezione pubblica del gene, e, di conseguenza, anche il modo attraverso il quale le persone *comuni* si relazionano al problema, spesso scarsamente informati da un punto di vista scientifico.

Il problema principale dell'informazione sta nel considerevole scarto che si pone tra le conoscenze tecnico-scientifiche del medico e le conoscenze comuni del paziente: questo problema, da sempre alla base del rapporto medico-paziente, è ancora più sentito nei processi di consulenza genetica, poiché tra le informazioni scientifiche ed il senso comune si pone con forza l'informazione, non sempre scientificamente corretta, fornita dal sistema dei media. Essendo il sistema dei media uno dei principali veicoli di

rappresentazioni sociali, ovvero di <<quell'insieme di valori, nozioni e pratiche che permettono agli individui di orientarsi nel loro ambiente sociale e materiale e di dominarlo>>³¹¹, è evidente come l'informazione da esso fornita vada ad incidere notevolmente sull'idea che i cittadini hanno del "dna". Gli strumenti di comunicazione di massa costituiscono, nel loro insieme, un *racconto sociale*, che funge da occhiale, attraverso il quale il cittadino percepisce la realtà³¹². Tali osservazioni sono

³¹¹ La *teoria delle rappresentazioni sociali* è stata elaborata da Serge Moscovici: il suo obiettivo era quello di spiegare il funzionamento della conoscenza sociale e della trasformazione della scienza in senso comune in altri termini come un contenuto passi dagli universi reificati della scienza agli universi consensuali della cultura popolare. Le *rappresentazioni sociali* sono interpretazioni che noi tutti usiamo nella vita quotidiana per attribuire un significato (o più significati) ai più diversi aspetti della nostra esistenza. Esse hanno origine nella vita sociale, nei gruppi, nei dibattiti pubblici e attraverso i mezzi di comunicazione di massa. Ogni rappresentazione sociale è convenzionale e associa un significato ad una determinata immagine. Per esempio, quando pensiamo alla clonazione, l'immagine di una pecora ci verrà alla mente molto facilmente. Inoltre, tale immagine porterà con sé un sistema di significati relativamente fissi, che sono stati definiti precedentemente al nostro atto di interpretazione. Quando usiamo le *rappresentazioni sociali* mettiamo delle etichette alla realtà di modo da *rassicurarci* rispetto a ciò che era precedentemente sconosciuto e al fine di cercare di far sembrare convenzionale ciò che non è convenzionale. Inoltre, noi realizziamo questi processi in modi che non seguono necessariamente ciò che viene considerato "razionale" in senso scientifico e che fanno invece propri opinioni e valori che sono socialmente definiti. Cfr. S. MOSCOVICI, *Le rappresentazioni sociali*, Bologna, 2005, pp. 6-7.

³¹² Le parole e le immagini cui i media ci abituanano, le metafore ripetute divengono, poco a poco, abituali e si trasformano in incoscienti abitudini di pensiero, fanno nascere opinioni

ampiamente valide anche per quanto riguarda la comunicazione nell'ambito della salute e delle questioni, più in generale, bioetiche. Nello specifico, uno dei problemi principali di chi produce informazione è strettamente legato alla difficoltà di "comunicare l'incertezza"³¹³, la complessità, che c'è dietro ogni tecnica, ogni innovazione, e, sempre, dietro ogni attenta analisi etica. Nella maggior parte dei casi <<pur di catturare l'attenzione dei lettori, si rompono talora le regole di correttezza e obiettività dell'informazione, obliterando così i temi connessi all'incertezza>>³¹⁴.

Questo modo di fare informazione non aiuta ad entrare nel problema e a capire, risulta ridondante e spesso retorica, senza approfondimenti e, soprattutto, senza che la tutela della salute umana arrivi ad essere il tema centrale di riflessione³¹⁵. Ciò vale

condivise, influenzano gusti estetici, comportamenti, opinioni politiche e sociali. Cfr. L. MANOVICH, *Il linguaggio dei nuovi media*, Milano, 2002.

³¹³ Cfr. G. MILANO, *I media e la bioetica: riflessioni sulla qualità dell'informazione* in M. BALISTRERI, S. POLLO, *Bioetica e mass media. Le questioni della privacy e della buona informazione*, Milano, 2004, pp. 29 - 41.

³¹⁴ *Ibidem*.

³¹⁵ La bioetica compare sui media di solito in modo saltuario e quasi sempre quando deve servire ad accompagnare e a commentare notizie "estreme": dalla clonazione

anche quando i media parlano della malattia: solitamente ci si concentra sul clamore di nuove terapie, ritenute efficaci; notizie che si propongono dalle pagine dei giornali in modo quasi sempre spettacolare ma raramente ponendosi il problema etico di creare aspettative false, nei malati e nei loro familiari³¹⁶.

Oggi siamo di fronte ad una comunicazione su tematiche inerenti la salute e la tutela della stessa, che riguarda un nuovo settore della medicina, la medicina predittiva, e il suo oggetto: la malattia che in futuro potrebbe forse manifestarsi o forse no, ma di cui, ancora sani a tutti gli effetti, si può conoscere la minacciosa aleatorietà. I media hanno <<cominciato a parlare diffusamente di genetica in relazione al Progetto Genoma

all'eutanasia, dalla ricerca sugli embrioni, al commercio degli organi. G. MILANO, *op. cit.*, p. 29.

³¹⁶ In una fase in cui l'opinione pubblica incide sulle politiche di ricerca diventa interessante analizzare se la centralità della genetica e delle biotecnologie nel panorama scientifico e sociologico descritta dalla letteratura si riproduce anche nei mass media, ossia uno dei luoghi socialmente deputato alla discussione della scienza, e una delle principali fonti di informazione sulla ricerca per la maggior parte degli individui, e, come si è detto, uno dei più rilevanti catalizzatori degli atteggiamenti pubblici, dal momento che <<pochi di noi possono ricordare un caso in cui si sono formati un'opinione o hanno ottenuto un'informazione importante senza i media. Cfr. L. GALLINO, "Prefazione", in B. BORGNA, *Immagini pubbliche della scienza: gli italiani e la ricerca scientifica e tecnologica*, Torino, 2001; D. MCQUAIL, *Sociologia dei media*, Bologna, 1996, p. 59.

Umano. Col passare del tempo, l'aggiornamento sull'ultimo "gene" individuato e sulle sue possibili funzioni / disfunzioni s'è fatto sempre più frequente>>>³¹⁷: il gene è una struttura biologica, ma è anche diventato un simbolo investito di un significato culturale indipendente dalle sue proprietà biologiche. Questo anche, e soprattutto, come conseguenza del modo in cui i *mass media* lo presentano all'opinione pubblica, tutto all'insegna dello "scoop", della grande notizia, in cui le riflessioni bioetiche occupano uno spazio marginale³¹⁸. Il gene nei media viene presentato come la "chiave di lettura" del nostro "futuro", del nostro passato e del nostro presente e il genoma come un insieme di "istruzioni", lettere di un "libro da decifrare", per conoscere la nostra identità. E spesso viene veicolata l'idea che la ricerca ci consentirà di venire a conoscenza del "rischio" di incorrere in patologie "precise" che possono colpire la nostra salute³¹⁹. Infatti, la comunicazione pubblica troppo spesso tratta le malattie genetiche come se

³¹⁷ T. COSTA, *Il progetto genoma umano e i media. Un case study per valutare l'attenzione dei media per la genetica*, in «JCOM», 2003, p. 10.

³¹⁸ Cfr. M. BALISTRERI, S. POLLO, *op. cit.*, p. 30.

³¹⁹ Cfr. T. COSTA, *op. cit.*, p. 15.

fossero tutte connesse alla mutazione di un solo gene; in realtà, le malattie monofattoriali sono pochissime, mentre le malattie multifattoriali sono la stragrande maggioranza. I mezzi di comunicazione ci hanno abituato a ridurre la malattia al mutamento di *questo* o di *quel* gene, senza far riflettere granché sull'interazione con l'ambiente e sull'insieme di co-fattori che possono determinare l'insorgere, per esempio, di un tumore in età adulta³²⁰. S'insiste molto sul riconoscimento delle caratteristiche del gene appena individuato, sulla probabilità che abbia a che fare con questa o quella patologia e / o comportamento (messi quasi sullo stesso piano), dando l'impressione che ci troviamo di fronte ad un nuovo tipo di diagnostica, caratterizzato da certezza. Sembra che dipendano da un cattivo o buon funzionamento dei geni l'ansia e la depressione come il buonumore, la golosità come la dipendenza dalla nicotina, il desiderio sessuale e la tendenza omosessuale, la genialità e l'istinto materno, la fedeltà, l'aggressività, la prestanza fisica, l'intelligenza, la creatività, persino la tendenza

³²⁰ Cfr. M. BALISTRERI, S. POLLO, *op. cit.*, p. 24.

verso la violenza e la criminalità³²¹. Ma in realtà non è così³²². Oggi, ogni biologo molecolare sa che i *segreti della vita* sono ben più complessi. Come si è visto nel primo capitolo, infatti, tutte le nostre caratteristiche biologiche derivano, direttamente o indirettamente, dalle istruzioni contenute nel patrimonio genetico, alcune più direttamente, altre più indirettamente³²³. Talvolta riesce difficile rintracciare l'istruzione biologica che conduce a certe caratteristiche, proprio perchè i geni

³²¹ Cfr. M. BUIATTI, *Le biotecnologie*, Bologna, 2004, pp. 69 - 70.

³²² La causalità genetica per la maggior parte dei casi non è mai semplice. Questo tipo di visione in letteratura è stata chiamata "*Dogma Centrale della Biologia Molecolare*" formulato da Francis Crick nel 1957 sintetizzabile in questa formula <<il DNA fa l'RNA, l'RNA fa le proteine e le proteine fanno noi>>. L'idea che sta alla base da questa visione della funzione genica dava una risposta alla domanda "che cosa fa un gene?": codifica un enzima. Un difetto del gene porta a un difetto dell'enzima (o alla sua assenza) e il difetto può essere spesso correlato ad un'anomalia (o all'assenza di un determinato carattere). un gene era necessario, in questa visione, per avere una certa quantità di pigmento scuro, detto melanina, nella pelle, nei capelli e nella porzione pigmentata della retina. Se questo non funziona, infatti, si è albinosi. Un altro gene è necessario perché possiamo distinguere bene i colori, per esempio il rosso e il verde. Se questo gene non funziona si è daltonici. Un gene è necessario per digerire il latte. Se questo non funziona si ha un'intolleranza al latte. Insomma, ogni gene serve per compiere una determinata funzione: quando non presenta problemi non ci accorgiamo nemmeno della sua esistenza. Soltanto quando non funziona a dovere siamo costretti a notare il suo operato perché viene a mancare qualcosa. Cfr. E. FOX KELLER, *Il secolo del gene*, Milano, 2001, p. 30. Cfr. E. FOX KELLER, *Il secolo del gene*, Milano, 2001, p. 30.

³²³ Cfr. O. FRANCESCHELLI, *op. cit.*, pp. 13-25. Si veda anche: E. BONCINELLI, *I nostri geni*, cit.; ed Id., *Perché non possiamo non dirci darwinisti*, cit.

difficilmente agiscono da soli. Ci si accorge dunque di quanto il ruolo di un singolo gene sia importante nel momento in cui esso si presenta alterato in un individuo. Tale alterazione è detta *mutazione*.

La maggior parte dei caratteri dipendono dall'azione di più di un gene³²⁴. Quando un carattere dipende dall'azione di molti geni, è aperto all'influenza dell'ambiente circostante, dove per ambiente, non s'intende solo l'ambiente naturale, bensì s'intende l'intera storia dell'individuo³²⁵. L'ambiente in questo contesto è tutto ciò che non è scritto nel nostro DNA: dove siamo nati, come siamo nati, cosa abbiamo mangiato, le cose che abbiamo visto, che abbiamo sentito, che abbiamo imparato, che abbiamo amato e che abbiamo odiato, soprattutto nei primi giorni, mesi e anni della nostra vita. Quando si parla di rapporto fra geni e ambiente nella determinazione dei nostri

³²⁴ E' anche riconosciuto che i geni possono essere causa di malattie ereditarie, ma non lavorano da soli, bensì collaborano con l'ambiente: vari fattori biologici, oltre alla mutazione genetica e al concorso dell'azione di più geni, uniti a fattori ambientali concorrono a trasformare il rischio genomico in malattia. Per rischio genomico s'intende il rischio probabilistico di sviluppare una determinata malattia quando si possiede un determinato gene.

³²⁵ Cfr. E. BONCINELLI, *Determinismo e libertà individuale*, cit. , p. 40.

caratteri, il concetto da tener presente è questo: i geni fanno molte cose, ma non possono farle tutte. Questo significa che per ogni caratteristica è opportuno considerare sia la componente genetica, sia la componente ambientale. Questo è un concetto essenziale, da tenere sempre presente e che vale sempre più via via che si sale sulla scala evolutiva. Si può dire che nell'essere umano non esista un carattere determinato da un solo gene; ma i geni hanno "diritto di veto": un gene non mi può far essere in una certa maniera, però, se è alterato, mi può far non essere in una certa maniera³²⁶. Non esiste un gene dell'intelligenza, ma esiste un gene, anzi diversi purtroppo, che, quando sono alterati, alterano le mie capacità intellettive. Non esiste un gene della vita, ma esistono dei geni che, purtroppo, quando sono alterati, conducono ad una morte in giovane età, in maniera dolce o tormentosa³²⁷. Un genoma individua un solo individuo, ma non lo determina: se mai suggerisce un grande campo di possibili evoluzioni e insieme codifica un gran numero di individui potenziali, ciascuno in funzione del succedersi di vari

³²⁶ *Ibidem.*

³²⁷ *Ibidem.*

fattori che costituiscono la vita biologica e sociale di quel soggetto³²⁸. Possiamo quindi affermare che alcuni tratti globali di individui dipendano non soltanto dall'espressione di geni isolati o di insiemi poligenici, ma anche dalla totalità dei geni che formano non una semplice somma ma un sistema³²⁹.

Facile dedurre che, contrariamente a quanto siamo indotti a pensare, la medicina predittiva non può essere assolutamente veritiera come ci vien suggerito, perché i parametri in gioco sono troppi. Noi non siamo i nostri geni. Ciò che viene trasmesso ereditariamente in e attraverso i geni non sono soltanto i caratteri singoli degli ascendenti, della razza o della specie: è la vita, la complessità, il caso, l'imprevedibilità³³⁰. Pertanto, per non incorrere nel rischio di una intelligenza cieca, vale a dire di uno stile di pensiero riduzionista, bisogna <<imparare a navigare in un oceano di incertezze fra alcuni arcipelaghi di certezze>>³³¹. Sarebbe auspicabile, dunque, una

³²⁸ Ivi, p. 38.

³²⁹ E. MORIN, *Il metodo II. La vita della vita*, Milano, 2004, p. 134.

³³⁰ Ivi, p. 135.

³³¹ *Ibidem*

maggiore circospezione da parte dei media nel presentare alla società civile la nuova bio-medicina.

Nel 1995 Dorothy Nelkin e M. Susan Lindee in un ampio studio precursore dal titolo *DNA Mystique. The Gene as a Cultural Icon: The Social Power of Scientific Information*³³², descrivono il *gene* come una moderna icona culturale, capace di trascendere il puro aspetto biologico, per dare origine ad avventurose digressioni nel complesso territorio dell'inconscio collettivo. Come notano le due studiose, le metafore ricorrenti relative alla medicina genica sembrano dire che basta decifrare il genoma, per conoscere la natura dell'uomo: titoli ed occhielli richiamano l'atto di rimediare, ricreare, decifrare, conoscere per migliorare l'uomo in modo "biologicamente corretto", la dimensione religiosa (mettere ordine nel caos genetico, nuova genesi), il bisogno di conoscere il futuro indagando le predizioni (carpire il segreto, macabra clessidra, in un gene l'ora della nostra morte, oggi è possibile dire di che malattia si

morirà). Il gene evoca l'immagine di qualche cosa di indefinibile che appartiene al corpo umano ed è molto importante, sebbene non sia chiaro il perché: sia le forze sia le debolezze dell'individuo vengono attribuite ai geni, come è evidente da certe espressioni tipo "E' genetico" che dimostrano un'attitudine fatalistica, l'arrendersi all'inevitabile³³³. Si parla, in proposito, di una sorta di "essenzialismo genetico"³³⁴.

La *mistica del dna* evidenzia la presenza, nell'immaginario collettivo, del tema dell'ereditarietà in termini galtoniani e della influenza del genotipo, favorendo una visione riduzionistica e deterministica dell'umanità. L'idea di fondo che soggiace alla preoccupazione sopra espressa è che i geni assumano un peso così rilevante nella nostra vita da dar luogo a un suo impoverimento culturale e spirituale che, nell'annosa questione del rapporto tra *natura* e *cultura*, tornerebbe a far prevalere la natura, ovviamente con tutte le conseguenze, anche, ad esempio, in termini di politiche educative o di

³³³ Cfr. S. MINI, *Genetica e biotecnologie nei mass media italiani*, in «Journal of Science Communicaton», 2005, p. 20.

³³⁴ D. NELKIN, M. S. LINDEE, *op. cit.*, p. 149.

razzismo, che ciò potrebbe provocare. Il gene, come forza deterministica, rafforza e al tempo stesso annulla sia la responsabilità individuale che quella sociale: una visione riduttiva del progetto genoma umano potrebbe pretendere “cosa significa essere umano”, nonostante sia stato proprio questo progetto a decretare lo *shift* del paradigma verso modelli di complessità crescenti in cui le interazioni dinamiche tra i diversi sistemi tengono conto della grande variabilità dei viventi, la “mistica del Dna” ha ancora intatta la sua forza e la sua efficacia. Certo, sappiamo tutti che proprio gli sviluppi della biologia molecolare hanno sconfitto questo vecchio determinismo; nessuno scienziato serio oggi sosterebbe la tesi “*un gene, un tratto*” in maniera deterministica.

Tutto ciò ha notevoli ricadute sulla società, sul modo in cui la scienza viene percepita dal cittadino comune, provocando così confusione ed un' informazione scientifica non corretta³³⁵.

³³⁵ In effetti, alcune ricerche sociali hanno rilevato che il livello di conoscenza sulle biotecnologie è modesto: oltre un quarto degli italiani, infatti, sembra disporre di informazioni piuttosto confuse sull'argomento. Come emerge in una recente ricerca del Monitor Biomedico 2003, quasi due terzi della popolazione italiana appare caratterizzata da una diffusa carenza informativa sul tema delle biotecnologie; i mass media, ed in particolare la televisione, costituiscono i canali informativi privilegiati; il taglio della informazione sulle biotecnologie, che affronta il tema in occasione di emergenze, fatti di mera cronaca o con una tendenza alla spettacolarizzazione, risulta poco adatto ad obiettivi di divulgazione scientifica, che tratti in maniera completa il tema. Risulta evidente l'esigenza di incentivare la diffusione delle conoscenze sociali sulle opportunità ed i rischi delle biotecnologie. Secondo i dati di Monitor Biomedico 2003 del Censis, infatti, la maggior parte degli italiani (esattamente il 57,3%), si dichiara d'accordo sugli interventi di ingegneria genetica per prevenire le malattie, ma quote ancora più consistenti hanno paura che lo sviluppo delle biotecnologie comporti rischi di modificazione incontrollata animale e vegetale (65,7%), rischi per la salute e il benessere dei cittadini (61,9%) e rischi per il controllo sociale (65,3%). Lo studio dimostra anche che gli italiani sono favorevoli all'uso delle biotecnologie nella cura della salute (56,4%), nella protezione dell'ambiente (49,7%) e per programmi di protezione sociale come ad esempio le banche del Dna (45,8%). Per il Monitor Biomedico gli italiani sono vittime di informazioni parziali che provocano ansie. Il determinismo e il riduzionismo genetico, come pure l'eventuale riduzionismo clinico, è solo un cattivo modo di praticare qualunque medicina, e non sono il risultato necessario ed inevitabile del programma di ricerca in genetica molecolare e quindi non dovrebbero essere messi nella colonna dei "rischi" comportati da tale ricerca. Sono un problema che riguarda il modo in cui la società percepisce e recepisce gli avanzamenti della scienza e, quindi, un problema di politica culturale, di grande rilevanza in specie in un paese come il nostro nel quale non riusciamo a sollevarci dallo stadio dell'analfabetismo scientifico. Se questo è vero, la critica del determinismo implica una battaglia culturale per preparare la società ad accogliere e a saper valutare nella loro giusta dimensione i risultati della ricerca genetica, che non ha per nulla bisogno di diventare una nuova religione per produrre i suoi effetti

3.5.<<Genetic exceptionalism>>: peculiarità dell'informazione genetica. Discriminazioni, libertà, dignità.

Il tema della libertà umana e delle garanzie apprestabili per tutelarla fa da sfondo alle questioni sollevate dalla gestione e circolazione delle informazioni genetiche³³⁶. Impiegando una

benefici e renderli “comprensibili” al grande pubblico. A tal proposito, in una recente ricerca Eurobarometro 2008, è stato rilevato che gli italiani sono favorevoli all'ingegneria genetica. Dalla ricerca svolta dal Censis, condotta insieme al Forum per la Ricerca Biomedica emergono interessanti dati sulla visione che gli italiani hanno dell'ingegneria genetica. Il 65% degli italiani infatti ritiene che la ricerca biotecnologica vada sviluppata a dispetto delle riserve di carattere etico e morale, e la percentuale sale al 66% se l'ingegneria genetica “sia utilizzata e orientata a correggere geni che provocano malattie”, anche se vi è una minoranza del 10% che vede con favore l'utilizzo dell'ingegneria genetica come mezzo di potenziamento dei caratteri estetici o di performance dei figli. Il Censis conclude che <<le aspettative crescenti dei cittadini rispetto alla tutela e cura della propria salute li rendono particolarmente aperti alle innovazioni, pronti a dare il proprio sostegno ai percorsi più nuovi che la scienza e la ricerca, con il mondo dei farmaci tra i protagonisti più importanti, e' oggi in grado di esplorare>>.

³³⁶ La libertà di cui si parla può essere intesa in almeno tre accezioni rilevanti per definire chiaramente gli aspetti in gioco in questo preciso contesto. In un primo senso, si tratta della libertà che deriva dalla conoscenza delle peculiarità del proprio patrimonio genetico, preconditione della libertà di prendere decisioni a partire dalla conoscenza di queste informazioni; in un secondo senso ci si riferisce alla libertà di scegliere se e a chi comunicare le caratteristiche genetiche rilevate mediante test genetici; in un terzo senso la libertà di non conoscere il proprio patrimonio genetico, sia inteso come potere assoluto di sottrazione all'analisi genetica, sia nel senso di mantenere un controllo tale sulle informazioni genetiche da permettere di distruggere informazioni che non si vuole assolutamente che gli altri, al di fuori del diretto interessato, conoscano. Cfr. S. SALARDI, *Test genetici tra determinismo e libertà*, Torino, 2010, pp. 75-83.

definizione prettamente lessicale di << informazione genetica>>, essa si riferisce a <<quella contenuta in una sequenza di nucleotidi entro una molecola di DNA³³⁷>>. Come è evidente, questa definizione lessicale non rivela nulla circa gli eventuali impieghi di una tale informazione. Infatti, eventuali giudizi di valore espressi partendo dal dato contenuto nell'informazione genetica sorgono, o si prospettano, nel momento in cui si è confrontati con le funzioni che queste possono assolvere, nonché con la valutazione dell'eccezionalità e della peculiarità di questo tipo di dato³³⁸. Pertanto, per la

³³⁷ Dizionario della Lingua Italiana - Zingarelli. Cfr. S. SALARDI, *op. cit.*, p. 79. P. SOMMAGGIO, *op. cit.*; A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, p. 51; N. ROSE, *op. cit.*;

³³⁸ La tesi del <<genetic exceptionalism>> nasce intorno alla metà degli anni Novanta del secolo scorso e parte dalla consapevolezza radicata di una differenza, di una eccezionalità appunto del dato genetico, dacchè più sensibile del dato generalmente sanitario, più rivelatore, più predittivo della sfera individuale e, per questo, più idoneo ad esporre la vulnerabilità del soggetto a possibili usi discriminatori. Per approfondimenti sul tema si veda: V. MARZOCCO, S. ZULLO, *La genetica tra esigenze di giustizia e logica precauzionale. Ipotesi sul genetic exceptionalism*, pp. 123-146 in C. CASONATO, C. PICIOCCHI, P. VERONESI, *Forum BioDiritto 2009, I dati genetici nel biodiritto, Dipartimento di scienze giuridiche*, Università di Trento, 2011; Cfr. C. LALLI, *Dilemmi della bioetica*, Milano, 2007; <<GENETIC EXCEPTIONALISM. Individual privacy and antidiscrimination concerns relating to genetic testing have led many states to adopt genetic-specific privacy and antidiscrimination laws that are intended to protect persons from wrongful acquisition, use, or disclosure of individually identifiable genetic data. These laws treat genetic

considerazione dei contenuti e dei possibili usi di suddetta informazione, si riporta una chiara ed esaustiva definizione data da Stefano Rodotà, che vede l'informazione genetica come <<quell'informazione che può essere impiegata sia a fini identificativi, cioè di identificazione personale, sia al fine di individuare i fattori di rischio³³⁹>>. Per entrare nel merito dei nodi cruciali del dibattito sulle informazioni genetiche è necessario chiarire le due funzioni evidenziate a partire da questa definizione.

L'impiego ai fini di <<identificazione personale>> permette l'identificazione di un individuo attraverso quei caratteri permanenti e strutturali che lo caratterizzano e che vengono trasmessi per via ereditaria. Quest'identificazione avviene con un alto grado di certezza - anche se non priva di margini di

information differently from other medical or personally identifiable information and typically establish heightened protections (Gostin and Hodge). Within the context of public health uses of genetic testing or screening programs the trend toward genetic exceptionalism presents its own ethical and practical concerns>>. W. T. REICH, *op. cit.*, 1019. L'espressione "genetic exceptionalism" ha le sue radici nel termine "exceptionalism" che entra nella scienza medica, per la prima volta, nel 1991 con l'opera di Bayer dal titolo *Public Health Policy and the AIDS Epidemic: an End to HIV Exceptionalism?*, in <<The New England Journal of Medicine>>, NEJM, 324, pp. 1500-04. V. MARZOCCO, S. ZULLO, *op. cit.*, pp. 123-146.

³³⁹ S. RODOTÀ, *Tecnologie e diritti*, Bologna, 1995, p. 209.

errore³⁴⁰. Accanto a questa funzione dell'informazione genetica³⁴¹, il secondo aspetto degno di nota è la possibilità, che

³⁴⁰ L'identificazione risulta dall'analisi del DNA, la cui sequenza, sebbene identica per ogni individuo della specie dell'ordine del 99,7%, presenta per il restante 0,3% variabilità e polimorfismi atti a renderlo unico. Cfr. A. SANTOSUOSSO, *Corpo e libertà*, cit., p. 257. Per questa caratteristica delle informazioni genetiche si è coniato il termine "impronte genetiche". La denominazione "impronte genetiche" richiama quella di "Impronte digitali". Con queste ultime, in effetti, le "impronte genetiche" condividono sia l'aspetto della persistenza, cioè l'immodificabilità nel tempo, sia quello dell'individualità, nel senso di unicità dell'impronta e, quindi, dell'individuo a cui appartiene. Nonostante questi aspetti comuni, però, le "impronte genetiche" presentano dei caratteri differenziali che le distinguono, inequivocabilmente, dalle impronte digitali. In primo luogo, rispetto alle impronte digitali non si pone il problema del "vissuto psicologico", poiché, a differenza delle impronte genetiche, quelle digitali non hanno potere predittivo rispetto a certe o probabili patologie future. Secondariamente, le impronte digitali non si riferiscono in alcun modo a soggetti terzi (appartenenti alla stessa linea genetica), e le informazioni a esse collegate non mettono l'individuo nella complessa situazione di dover fare scelte di vita molto precise - come, ad esempio, in campo riproduttivo. Si parla, infatti, di "impronta genetica" poiché il DNA contiene, oltre che alle regioni codificanti (geni) che possiedono le informazioni per la sintesi dei costituenti primari di ogni organismo, anche una parte non codificante, nella quale si trovano delle sequenze di circa 5000 nucleotidi che sono differenti nei vari individui e che ne determinano l'impronta che permette l'identificazione del singolo e di chi appartiene al suo asse ereditario. Cfr. M. CUCINATO, *Il vissuto psicologico di fronte alla predizione genetica* in C. BRESCIANI, *Genetica e medicina predittiva, verso un nuovo modello di medicina?*, Milano, 2000. Per quello che riguarda, invece, riflessioni etico-filosofiche sulle ricadute sul piano di sviluppo della personalità nel caso di individui geneticamente programmati va almeno ricordato il grande dibattito suscitato dall'opera di J. HABERMAS, *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, Torino. Per ulteriori approfondimenti si rimanda, inoltre, a: A. SANTOSUOSSO, *Le categorie della medicina e del diritto messe alla prova*, in M. TAMBURINI, A. SANTOSUOSSO, *op. cit.*; dove si sottolinea l'assoluta particolarità dei dati genetici dovuta all'intreccio che si crea tra identità ed immagine. Per indicare la capacità predittiva del DNA è stato coniato il termine "future diaries" da parte di G.J.

essa offre, di individuare i portatori sani di patologie trasmissibili ereditariamente e le mutazioni genetiche all'origine di certe patologie, sia che l'alterazione riguardi una malattia la cui manifestazione è certa, anche se non sempre facilmente collocabile sul piano temporale, sia che si tratti di suscettibilità. Queste informazioni scolpiscono, in modo indelebile e inequivoco, un individuo nel suo aspetto biologico, sia come singolo, sia in quanto parte di una linea genetica, vale a dire coloro che fanno parte del suo gruppo biologico³⁴².

Da tutte queste considerazioni, sembra potersi concludere che le informazioni genetiche presentano delle peculiarità degne di nota, giustificanti - probabilmente - un approccio che nella letteratura bioetica è chiamato "genetic exceptionalism". Con questo termine, come si è detto, si indica la sottoscrizione della

ANNAS, Privacy rules for DNA Database: Protecting Coded "Future Diaries", in <<The Journal of American Medical Association>>, Jama, 270:19, p. 2345.

³⁴¹ Ciò - per quello che riguarda il diritto penale - ha interessanti applicazioni nelle indagini giudiziarie

³⁴² <<I dati genetici riguardano sia un individuo sia tutti coloro che sono in rapporto con i caratteri ereditari, che formano il patrimonio di un gruppo di individui affini... l'individuo, che si presenta "da solo" davanti allo specchio dei dati genetici, vede rimandarsi un'immagine che ha qualcosa di simile a una foto di famiglia. A. SANTOSUOSSO, *op. cit.*, p. 259.

tesi secondo cui le informazioni genetiche possiedono, rispetto alle altre informazioni personali e sensibili, come i dati sanitari, delle peculiarità tali da giustificare un'attenzione particolare anche da parte del diritto³⁴³. Da quanto detto, il problema non sta tanto nell'informazione genetica in quanto tale, bensì, per un verso nell'uso che di tale informazione si fa, e, per altro verso, in un uso distorto dei test ad essa strettamente collegato³⁴⁴. E' evidente, infatti, che ciò che è pericoloso, polisemico ed ambiguo non è tanto l'informazione in quanto tale, in quanto la pericolosità dell'informazione genetica si manifesta nelle modalità di comunicazione (ad esempio una consulenza inadeguata) e precisazione della sua portata (con riferimento in particolare ai test predittivi), nella mancanza di garanzie di tutela della privacy e in generale nel suo uso discriminatorio ed incontrollato. Pertanto, è evidente che la questione del trattamento dei dati genetici è fortemente

³⁴³ AA.VV., *Neuroscienze e libertà*, a cura di G. L. BRENA, Padova, CLEUP, 2009; P. AMODIO, *Aspetti della bioetica per il servizio sociale*, Napoli, 2003.

³⁴⁴ Cfr. G. F. AZZONE, *I dilemmi della bioetica. Tra evoluzione biologica e riflessione filosofica*, Roma, 1997.

collegata al tema della tutela della dignità personale³⁴⁵. Infatti, il Codice per la protezione dei dati personali stabilisce una stretta connessione tra le due tematiche già a partire dai suoi primi articoli, alla luce dei quali è possibile affermare che l'uso dei dati personali è considerato lecito e corretto a condizione imprescindibile che avvenga nel rispetto della dignità dell'uomo³⁴⁶. Il profondo legame tra libertà, dignità e riservatezza emerge anche dalla Carta dei diritti fondamentali dell'Unione europea, il cui art. 1 afferma che: <<la dignità umana è inviolabile. Essa deve essere rispettata e tutelata>>. Nello specifico, l'art. 3 riflette la complessa evoluzione che ha caratterizzato il concetto di dignità negli ultimi anni, nel quale

³⁴⁵ Per P. ZATTI, *Verso un diritto per la bioetica*, in C. M. MAZZONI, *Una norma giuridica per la bioetica*, Bologna, 1998, p. 72, occorre <<limitare l'innovazione al diritto necessario: a quelle regole, cioè, che non si possono ricavare in via interpretativa o per ricorso ai principi, e che paiano indispensabili ad evitare l'affermarsi di inclinazioni non reversibili nella condotta sociale. Disciplinare insomma per garantire interessi a rischio immediato, per salvaguardare principi non autodifendibili, e soprattutto per non pregiudicare il futuro, più che per prefigurarli secondo un modello predefinito>>.

³⁴⁶ Cfr. M. T. ANNECCA, *Test genetici e diritti della persona*, in S. RODOTA', P. ZATTI, *op. cit.*, p. 419. Cfr. anche: F. DI CIOMMO, *Il trattamento dei dati sanitari tra interessi individuali e collettivi*, in << Danno e Responsabilità >>, 2002, p. 121; A. M. BENINI; A. MAZZONI, *Biotecnologie: per l'uomo o contro l'uomo? Saperne di più per un dibattito razionale*, Ravenna, Longo Angelo, 2002.

essa è indicata in modo esplicito come <<componente essenziale della persona umana e condizione di libertà ed uguaglianza³⁴⁷>>. Il riferimento alla dignità personale contenuto all'art. 2 del Codice per la protezione dei dati personali si colloca in questo "universo" normativo, in cui si inseriscono anche altri documenti fondamentali, tra i quali la Dichiarazione universale sul genoma umano dell'Unesco, la Dichiarazione sui dati genetici umani³⁴⁸, la Convenzione del Consiglio d'Europa sui diritti dell'uomo e la biomedicina.

E' per questi motivi che Stefano Rodotà afferma che << la nozione di dignità costituisce ormai un riferimento universale, essenziale ed ineludibile, anche se da valutare sempre negli

³⁴⁷ Cfr. S. RODOTÀ, *Privacy, libertà, dignità*, 26° Conferenza Internazionale sulla privacy e sulla protezione dei dati personali, Wroclaw, 14-16 settembre 2004. <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/1049293>. Cfr. anche S. RODOTÀ, P. ZATTI, *op. cit.*; R. BIFULCO, *Dignità umana e integrità genetica nella Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea*, IN <<Bioetica>>, XI, 3, Milano, 2003, pp. 443-478.

³⁴⁸ Il 16 ottobre 2003 l'Unesco ha adottato una dichiarazione internazionale sui dati genetici umani. Nel definire i principi etici che dovrebbero disciplinare la raccolta, il trattamento, l'archiviazione e l'utilizzo dei dati genetici umani, la dichiarazione enuncia espressamente il proprio obiettivo, ovvero garantire il rispetto della dignità dell'uomo e la tutela dei diritti umani. Il documento, afferma l'Unesco, attribuisce altresì debita importanza al rispetto della libertà di pensiero e di espressione, compresa la libertà di ricerca.

specifici contesti culturali. La forte tutela dei dati sensibili è divenuta una componente essenziale dell'uguaglianza, per evitare che la raccolta di queste particolari informazioni possa trasformarsi in uno strumento di discriminazione delle persone. Ma la tutela dei dati sanitari o genetici è anche la condizione per realizzare il diritto alla salute³⁴⁹>>. Quindi, la dignità rappresenta l'elemento riassuntivo dei valori di riconoscimento della personalità e di non reificazione della persona, nonché corollario dei principi di eguaglianza, rispetto per l'individualità altrui, non interferenza nelle scelte di vita, possibilità di agire liberamente nella sfera pubblica³⁵⁰. Queste considerazioni possono estendersi alla tutela del genoma e a quella dell'essere umano, riguardato sotto il profilo biomedico, e questo significa anche il controllo delle informazioni di

³⁴⁹ S. RODOTA, *Privacy, libertà, dignità*, cit. Si veda anche C. CASONATO, *Introduzione al biodiritto*, Torino, 2009, pp. 57-60.

³⁵⁰ Cfr. S. RODOTA', P. ZATTI, *op. cit.*, p. 420; N. BOBBIO, *L'età dei diritti*, Torino, 1990; S. BOCCIA, A. BRAND, H. BRAND, J.J. CASSIMAN, D. GURWITZ, D. IBARRETA, J. LAVINHA, C. PATCH, W. RICCIARDI, M. SASIADEKI, P. SCHORODER-BACK, L. TEN KATE, R. L. ZIMMERN, *Lo sviluppo di politiche sanitarie per un'introduzione corretta delle tecnologie basate sul genoma nei servizi sanitari dell'Unione Europea, L'arco di Giano*, 65, Roma, Iniziative sanitarie, 2010, pp. 9-20.

carattere genetico, considerata la strettissima analogia con la privacy organica e dei sistemi biologici naturali³⁵¹.

³⁵¹ Cfr. V. MATHIEU, *Privacy e dignità dell'uomo. Una teoria della persona*, Torino, 2004. In assenza di una forte tutela di tutti i dati significativi dell'insieme delle informazioni raccolte sul nostro conto, la stessa libertà personale è in pericolo e si rafforzano le spinte verso la costruzione di una società della sorveglianza, della classificazione e della selezione sociale. Cfr. anche S. RODOTA', P. ZATTI, *op. cit.*, p. 420. Cfr. anche C. LALLI, *Informazione genetica e discriminazione*, in C. CASONATO, C. PICIOCCHI, P. VERONESI, *op. cit.* S. RODOTA', *Intervista su Privacy e Libertà*, cit.

3.5.1 Privacy e dignità. Il trattamento dei dati genetici in ambito lavorativo.

Quando il corpo si trova al centro di nuove pratiche di cura, grazie alle nuove conoscenze e tecnologie, è necessario valutare non solo l'aspetto emancipativo delle *tecnologie della libertà*³⁵², ma anche quello delle possibili ricadute negative, dei possibili abusi anche in termini di inediti processi di esclusione, o di marginalizzazione, di individui e di gruppi³⁵³. Nello specifico della medicina predittiva, a tal proposito, si parla di *paradosso genetico*, in altre parole, la considerazione delle potenzialità benefiche derivanti dalla conoscenza per il soggetto di predisposizioni verso particolari patologie si accompagna ai

³⁵² Cfr. S. RODOTA', *La vita e le regole, tra diritto e non diritto*, cit. , p. 9 - 98. Rodotà chiama "della libertà", quelle tecnologie che hanno permesso di accedere in territori dove prima solo il caso, la necessità, la natura, il destino biologico risultavano determinanti. Libertà, dunque, dal dolore, dalla malattia, dal destino biologico, come pure dai ruoli tradizionali.

³⁵³ Cfr. M. TORALDO DI FRANCIA, *Biotecnologie e nuove forme di discriminazioni*, 2000: <http://www.tsd.unifi.it/cittadin/papers/toraldo.htm>. Ma anche: M. TORALDO DI FRANCIA, *Nuove forme di governo sulla vita*, in R. BONITO OLIVA, *La cura delle donne*, Roma, 2006; L. CHIEFFI, *Ingegneria genetica e valori personalistici*, in ID., *Bioetica e diritti dell'uomo*, Torino, 2000; AA.VV., *Bio-tecnologie e valori costituzionali. Il contributo della giustizia costituzionale. Atti del seminario (Parma, 19 marzo 2004)*, Torino, 2005.

rischi di un trattamento illegittimo delle informazioni genetiche e di sfruttamento dei risultati di tali scoperte, in particolare per i pericoli connessi alla lesione della dignità e degli altri diritti fondamentali, primo tra tutti il diritto alla privacy, con conseguenze discriminatorie per la vita di relazione³⁵⁴. Appaiono, pertanto, evidenti le possibili conseguenze negative di colui che risulta geneticamente predisposto a una grave malattia, qualora quest'informazione venisse diffusa e trasmessa senza alcuna forma di tutela³⁵⁵.

In questo senso, sia il mercato del lavoro che quello assicurativo rappresentano i settori in cui è assolutamente indispensabile intervenire in via legislativa al fine di bilanciare gli interessi economici dell'impresa con il diritto di riservatezza e la dignità delle persone ogni qualvolta sia implicato il trattamento di un dato genetico³⁵⁶. Le discriminazioni³⁵⁷ derivanti da uso

³⁵⁴ Cfr. S. RODOTA', P. ZATTI, *op. cit.*; C. CASONATO, *La discriminazione genetica: una nuova frontiera dei diritti dell'uomo?*, in ID., *Discriminazione genetica e nuove frontiere del diritto alla privacy*, Milano, 2002.

³⁵⁵ Cfr. C. PIPERATA, *Privacy e dati genetici*, in www.urp.it.

³⁵⁶ Nella carta dei diritti fondamentali dell'Unione europea, all'art. 21, viene vietato espressamente <<qualsiasi forma di discriminazione fondata (...) sulle caratteristiche genetiche>>. Se, come si è visto, le nuove potenzialità diagnostiche richiedono al medico

illegittimo delle informazioni genetiche trovano la loro massima espressione nel diritto del lavoro: «alla discriminazione nelle assunzioni in ragione del sesso o delle condizioni di salute, sulla base della conoscenza dello stato di gravidanza o della positività al virus HIV, potrebbero aggiungersi pratiche selettive basate sui profili genetici individuali, dai quali emerge, ad esempio, una predisposizione

e al consulente un'attenzione mirata e specifica ai processi psicologici e soggettivi del paziente, la complessità della gestione di tali informazioni non si riduce solo ad un'assunzione di responsabilità richiesta in modo specifico al campo medico. E' necessario, infatti, valutare, l'incidenza dei *test genetici* anche al di là delle applicazioni strettamente mediche, considerandone anche i loro *usi sociali*. (Cfr. S. RODOTA', *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, cit. , p. 175). Un possibile abuso in tal senso si riferisce all'uso da parte di terzi di questo tipo di informazione. L'uso illegittimo da parte di terzi dell'informazione genetica, è sintetizzabile con l'espressione *discriminazione genetica*, che fa riferimento appunto ad un uso improprio, da parte di istituzioni pubbliche e/o soggetti privati, delle informazioni genetiche, per discriminare e stigmatizzare.

³⁵⁷ Cfr. ENCYCLOPEDIA OF BIOETHICS, a cura di S. J. POST, cit.: «Genetic discrimination is the term commonly assigned to actions taken against or negative attitudes toward a person based on that person's possession of variations in the genome, or variations in the genome of his or her biological relatives. A component of stigmatization, genetic discrimination differentiates social treatment based on assumptions about the value of information suggested by a particular genetic configuration in predicting present and future health status (Condit, Parrott, and O'Grady). The details of one's genome are typically available through genetic tests (Burke). The nature of genetics is such that information derived from one person's genetic composition may implicate or be attributed to the biological siblings and/or descendants of that person. Genetic discrimination illustrates the danger of a misinterpretation – or oversimplification – of information suggested by some genes. Fear of genetic discrimination is often cited as a reason for avoidance»>>, p. 956.

ad ammalarsi o persino una certa adattabilità fisica psicologica all'ambiente di lavoro³⁵⁸>>.

Nella considerazione degli aspetti positivi dell'uso dei dati genetici in contesti lavorativi, si sottolinea la possibilità, attraverso questi, di evitare che il lavoratore venga impiegato in attività che potrebbero risultare nocive per il suo stato di salute, nonché una particolare garanzia di sicurezza per la collettività, rispetto al pericolo rappresentato dall'affidamento di compiti particolarmente delicati a soggetti con forti controindicazioni genetiche. Tuttavia, l'utilizzo del dato genetico nell'organizzazione del lavoro comporta che questo diventa strumento di selezione e, quindi, strumento di esclusione di alcuni soggetti nel mondo del lavoro³⁵⁹. Come emerge già in

³⁵⁸ Cfr. S. RODOTA', P. ZATTI, *op. cit.*, p. 408.

³⁵⁹ Cfr. C. CASONATO, *La discriminazione genetica: una nuova frontiera dei diritti dell'uomo?*, cit.; p. 49. per E. LECALDANO, *Bioetica. Le scelte morali*, cit., p. 208, c'è il rischio che <<quanto ottenuto dalla mappatura del genoma umano valorizzi e incoraggi l'abitudine a considerare la gente in termini genetici piuttosto che come individui membri di una società; è altresì vero, però, che non c'è niente di intrinseco nell'attività di raccolta che impedisca di prevedere sistemi di controllo e forme di riservatezza che impediscano gli usi eticamente inaccettabili delle informazioni genetiche. Per contrastare questa conseguenza perversa la via non è quella di bloccare la ricerca biologica, ma di ispessire con una buona preparazione scientifica la capacità delle persone di comprendere la reale portata e i limiti delle nuove informazioni rese disponibili dalla scienza>>.

una ricerca del 1996, ripresa da Jeremy Rifkin³⁶⁰, le principali istituzioni più propense ad usare una forma di discriminazione sulla base del profilo genetico risultarono essere le compagnie di assicurazioni e le organizzazioni mediche³⁶¹, ma anche agenzie per adozione e scuole. Nella ricerca citata sono stati esaminati 917 individui³⁶², dei quali 455 riferirono di avere avuto esperienza di alcune forme di discriminazione basate sul loro profilo genetico e sulle loro predisposizioni genetiche³⁶³. Ad una donna di 24 anni, ad esempio, venne rifiutata la stipulazione di un'assicurazione sulla vita perché nella sua famiglia era presente un caso di Corea di Huntington, anche se alla donna non era mai stata diagnosticata la malattia. Un'altra forma di discriminazione su questo tipo di informazione, documentata da Rifkin, è relativa ad alcune coppie alle quali, a

³⁶⁰ Jeremy Rifkin, presidente della "Foundation on economic trends" di Washington, ha studiato come l'innovazione scientifica e tecnologica influisca sull'economia, sul lavoro, sulla società e sull'ambiente, ha riportato questa interessante indagine condotta negli Stati Uniti da un gruppo diretto dalla dottoressa Lisa N. Geller, del Dipartimento di Neurobiologia e della divisione di etica medica della facoltà di medicina di Harvard.

³⁶¹ Cfr. J. RIFKIN, *Il secolo biotech*, Milano, 2002, p. 260.

³⁶² Il campione era composto da soggetti a rischio o imparentati con persone a rischio, per la *Corea di Huntington* e altre patologie genetiche.

³⁶³ *Ibidem*.

causa del loro *genotipo*, è stata negata la richiesta di adozione di bambini: in un caso, a una coppia venne negata l'adozione perché la moglie era a rischio di manifestare la *Corea di Huntington*³⁶⁴. Sempre nella citata indagine della Geller del 1996 è stata documentata inoltre un crescente numero di casi di discriminazioni sui luoghi di lavoro: un'assistente sociale, ad esempio, venne bruscamente licenziata dopo che la sua datrice di lavoro scoprì che era a rischio di sviluppare la sindrome di Huntington³⁶⁵. L'impiegata non presentava sintomi, né le era mai stata diagnosticata la malattia³⁶⁶.

³⁶⁴ Ivi, pp. 266 - 270.

³⁶⁵ Ivi, p. 265.

³⁶⁶ I dati che seguono documentano altri casi analoghi. Ad esempio, il rifiuto da parte di una società di assicurazione sulla vita di stipulare il contratto ad una persona avente il padre affetto da Corea di Huntington, poiché si era rifiutata di effettuare il *test* presintomatico. Ad altre due persone è stata negata l'assunzione come agenti di polizia, per lo svolgimento di mansioni amministrative, in quanto positivi al test presintomatico per la Corea di Huntington. Si riporta, ancora, il caso del rifiuto d'assunzione, come segretaria in una scuola, di una donna, in quanto, avendo avuto un cancro, si presumeva che avrebbe potuto riavere una ricaduta nei dieci anni successivi, e ciò faceva di lei una lavoratrice non *idonea*. Un altro esempio di questo tipo di discriminazione è riportato da J. M. Wong e F. Lieh - Mak entrambi professori al Dipartimento di Psichiatria di Hong Kong. Nella loro ricerca evidenziano casi di discriminazione da parte di datori di lavoro verso persone che avevano nella loro famiglia casi di schizofrenia, senza che loro stessi, però, avessero manifestato sintomi della suddetta patologia. E' evidente che l'insidia presente nelle suddette pratiche di discriminazioni su base genetica è particolarmente

Risulta interessante, alla luce di queste considerazioni, evidenziare le soluzioni adottate dai diversi ordinamenti di *common law* e di *civil law*³⁶⁷. Negli Stati Uniti, l'*Executive Order*³⁶⁸ ha stabilito che gli enti federali statunitensi non possono licenziare un dipendente (e nemmeno evitare o rifiutare di assumere un candidato ad un impiego pubblico) sulla base di dati personali di carattere genetico acquisiti³⁶⁹. I dipartimenti e le agenzie federali non possono, inoltre, chiedere, raccogliere e neppure rivelare le informazioni genetiche protette in loro possesso, a meno che queste non siano necessarie per lo svolgimento di ricerche in materia di lavoro e sanità, comunque sottoposte ad un particolare regime di garanzia, e la loro

forte, in quanto molte delle malattie genetiche prese in considerazione possono manifestarsi in forme più o meno lievi: spesso non c'è modo di sapere se la persona si ammalerà e, se sì, quando e quanto gravemente. Cfr. C. LOHKAMP, *Erfahrungen mit genetischer Diagnostik*, in *Ethik und Behinderung*, a cura di S. GRAUMANN, Frankfurt, 2004; J. G. WONG, F. LIEH-MAK, *Genetic discrimination and mental illness: a case report*, in «*Journal of Medical Ethics*», 2001, pp. 393 - 397.

³⁶⁷ Cfr. S. RODOTA', P. ZATTI, *op. cit.*, 407

³⁶⁸ *Ibidem*.

³⁶⁹ Il divieto si estende anche a comportamenti suscettibili di determinare disparità di trattamento in relazione alla posizione lavorativa o retributiva del dipendente e previene il pericolo che le decisioni relative al personale possano essere fondate su valutazioni concernenti la predisposizione genetica dei singoli impiegati.

esibizione sia prevista da una legge federale o richiesta in base ad un provvedimento dell'autorità giudiziaria. Per tali soggetti è previsto l'obbligo di conservare le informazioni genetiche protette alla stregua dei dati sanitari riservati, nonché di tenerle in fascicoli separati da quelli contenenti le informazioni di carattere generale dei dipendenti. Tale documento, infine, contempla la possibilità di attivare il monitoraggio genetico degli effetti biologici delle sostanze tossiche sul luogo di lavoro in presenza del consenso espresso per iscritto del dipendente, a condizione che questi sia messo a conoscenza dei risultati e di tutte le informazioni genetiche protette, eventualmente nel corso dell'indagine.

Per quanto riguarda il contesto europeo, in Francia ed in Norvegia la legislazione impedisce ai datori di lavoro di chiedere, ricevere, detenere o utilizzare i risultati di un esame genetico; in Olanda è vietato ai datori di lavoro richiedere esami genetici al momento dell'assunzione, salvo che le analisi, per le mansioni svolte dal lavoratore, siano utili alla tutela della salute e a garantire la sicurezza del lavoratore o di terzi, qualora le

misure ordinarie di prevenzione non siano sufficienti³⁷⁰. La Danimarca nel 1996 ha disciplinato in materia con la legge n. 286 <<Trattamento dei dati relativi alla salute nell'ambito lavorativo>>, vietando ai datori di lavoro di pretendere esami genetici presintomatici, salva la necessità di proteggere i lavoratori, ove necessario. Ancora, la legge federale svizzera sugli esami genetici sull'essere umano dell'11 settembre 2002 apporta delle indicazioni molto dettagliate. Massimo rilievo assume l'articolo 21, che vieta, in occasione di una visita medica ordinaria, al datore di lavoro, pubblico o privato, o al medico di fiducia di ricercare predisposizioni genetiche mediante un esame presintomatico, nonché di chiedere la rivelazione dei risultati di precedenti esami genetici presintomatici e di utilizzarli³⁷¹.

Nel nostro ordinamento, pur mancando di regole specifiche, <<il bilanciamento tra l'interesse economico del datore di

³⁷⁰ Cfr. Ivi, p. 408.

³⁷¹ In caso di violazione, è previsto da un lato che i soggetti suindicati siano puniti d'ufficio con la detenzione o la multa conformemente all'articolo 39 della legge svizzera, dall'altro che la persona interessata possa richiedere un risarcimento ed una riparazione morale, in base al contratto di lavoro e alle disposizioni del diritto civile. XX trattato 408

lavoro ed il diritto alla riservatezza del lavoratore è stato analizzato in più occasioni dalla giurisprudenza, che, più volte, ha affermato il principio per cui il datore di lavoro può accedere, attraverso la semplice presa visione, senza estrazione di copia, alla documentazione sanitaria del lavoratore, se ciò è strumentale alla tutela di un suo pari grado³⁷²>>.

Sul piano concettuale, la discriminazione di un individuo, sulla base di condizioni genetiche sulle quali lui / lei non ha alcun controllo, o in base a una predisposizione genetica che potrebbe non produrre mai alcun effetto, o che potrebbe essere curata senza problemi, è profondamente ingiusta³⁷³ e produce una vera e propria riduzione di cittadinanza. Tale fenomeno non è certo trascurabile dalla sociologia e, comunque, da ogni riflessione etica che tenti di far emergere l'aspetto complesso delle questioni legate alle biotecnologie e, soprattutto, l'esigenza di un'assunzione di responsabilità sociale³⁷⁴ nel

³⁷² Cfr. S. RODOTA', P. ZATTI, *op. cit.*, p. 409.

³⁷³ *Ibidem*.

³⁷⁴ E' qui che si coglie l'importanza del rapporto tra responsabilità sociale e responsabilità individuale, nella determinazione del grado di accettazione della diversità: infatti

gestire le suddette informazioni: privando del lavoro potenziali dipendenti in base al loro genotipo, si corre il rischio di creare un nuovo gruppo di lavoratori espulsi dal mondo del lavoro, “per motivi genetici³⁷⁵”, producendo stigmi e discriminazioni dalle motivazioni decisamente inquietanti, che vanno ad iscriversi in variabili biologiche e non controllabili da ciò che invece dovrebbe essere sempre la più grande risorsa dell’uomo nonché la sua libertà: la cultura³⁷⁶.

Il problema delle discriminazioni su base genetica è stato preso in considerazione in numerosi documenti: tra questi la “*Convenzione sui Diritti Umani e la Biomedicina*” (Convenzione di Oviedo) del Consiglio d’Europa (1997) afferma all’ Articolo 11 che << Ogni forma di discriminazione nei confronti di una persona sulla base del suo patrimonio genetico è vietata >>. Ad un livello socio-istituzionale, quindi, è necessario garantire che l’ avere particolari caratteri genetici non produca

affinchè tale accettazione sia effettiva sono necessarie specifiche azioni pubbliche, in difesa della privacy e dei diritti di cittadinanza.

³⁷⁵ J. RIFKIN, *op. cit.*, p. 268.

³⁷⁶ Cfr. E. BONCINELLI, *Determinismo biologico e libertà individuale*, in «Parole chiave», Roma, 1998, pp. 39 - 45.

discriminazioni³⁷⁷ o stigmatizzazioni, in un quadro caratterizzato dal rispetto dell'uguaglianza, dell'autonomia e della libertà delle scelte esistenziali³⁷⁸. Infatti, come dice Stefano Rodotà, il tema della eguaglianza, è quello che più d'ogni altro riassume i problemi etici, sociali e giuridici legati ai test genetici perché «la genetica consente di dare massima evidenza, al tempo stesso, ai fondamenti comuni e alla irriducibile diversità

³⁷⁷ Il problema delle discriminazioni sulla base delle informazioni genetiche ha un forte rilievo sociale e rivela tutta la specificità e complessità del dato genetico, e di conseguenza, la necessità di tutele e garanzie anche (e soprattutto) su base legale. Cfr. P. J. MALPAS, *Is genetic information relevantly different from other kinds of non-genetic information in the life insurance context?*, in «Journal of medical ethics», 2008, pp. 548 - 551. Si mette in rilievo una delle problematiche più recenti e discusse nella letteratura medica, legale e bioetica, ovvero il problema delle discriminazioni, in ambito assicurativo, sulla base delle informazioni genetiche e la relativa esigenza di maggior tutela e privacy. Inoltre, un altro ambito in cui sono emersi dei possibili rischi di discriminazione su base genetica riguarda le ricerche in farmacogenetica e farmacogenomica. La farmacogenomica è una branca della biologia molecolare che si occupa di indagare sugli effetti di un determinato farmaco in base al genotipo dell'individuo: molto spesso si sintetizza questa branca di studio con uno slogan che individua l'obiettivo "ideale" di tali ricerche, cioè "il farmaco giusto al paziente giusto nella dose giusta³⁷⁷". Il Comitato Nazionale per la Bioetica segnala i possibili rischi legati a questo tipo di ricerca, come, ad esempio, la possibilità di individuare categorie di genotipi "non rispondenti" a particolari farmaci, che potrebbe, di fatto, escludere intere popolazioni dall'utilizzo di determinati farmaci. Inoltre, questo tipo di ricerca potrebbe inasprire il fenomeno delle malattie orfane, cioè quelle malattie che a causa di una scarsa diffusione a livello mondiale o una concentrazione nei paesi poveri, non sono oggetto della ricerca. Cfr. COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, GOVERNO ITALIANO, *Dalla Farmacogenetica alla farmacogenomica*, 2006, p. 56.

³⁷⁸ *Ibidem*.

fra le persone, ma proprio la possibilità di identificare specificità e diversità può essere anche sfruttata per distinguere, discriminare, escludere³⁷⁹>>.

³⁷⁹ S. RODOTA', *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, cit. , p. 194. Si veda anche l'analisi proposta da: W. T. REICH, *op. cit.*, p. 119. << PRIVACY AND DISCRIMINATION. Many persons view their genetic information as highly sensitive and take affirmative measures to protect the privacy of that information. According to Georgetown University's Health Privacy Project (2001), over 15 percent of people engage in privacy-protective behaviors (e.g., withholding information, providing inaccurate information, doctor hopping, or avoiding care) to shield themselves from misuse of their health information. Individuals are concerned about the privacy of their genetic data because breaches can lead to invidious discrimination against an individual or group (Hodge and Harris) by insurers, employers, government agencies, and other societal members. Health, life, and disability insurers may attempt to use genetic test results to limit or deny coverage. Employers may reject applicants for positions or advancement on the basis of their genetic flaws (Gostin, Hodge, and Calvo)>>.

3.5.2 Valutazione del rischio assicurativo mediante test genetici

Come si accennava in riferimento al paradosso genetico ed ai possibili rischi applicativi in ambito genetico, il rapido sviluppo della genetica ha portato molte compagnie assicurative ad intravedere, tramite diagnosi predittiva di malattia mediante test genetici, la possibilità di estendere il calcolo del rischio individuale di sviluppo di una particolare affezione, adeguando i premi o, addirittura, negando la copertura assicurativa in caso di polizza vita, malattie o rimborso di spese mediche³⁸⁰. Da

³⁸⁰ Cfr. A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*, pp. 79-112. In effetti, già da diverso tempo, le compagnie assicurative utilizzano una informazione genetica di tipo inferenziale accedendo a dati genetici "indiretti" attraverso indici anamnestici e clinici che riflettono fattori di predisposizione o di rischio di malattia; si tratta, tuttavia, di indagini genetiche propriamente dette. L'assicuratore, dunque, nel caso in cui ritenga insufficienti i dati a sua disposizione, potrebbe richiedere al contraente di fornire i risultati di test genetici già effettuati ovvero di sottoporsi a test genetici. Queste due opzioni rivestono differente valenza giuridica, in quanto l'assicurato può opporsi all'esecuzione del test genetico propostogli, esponendosi eventualmente al rifiuto della copertura assicurativa, ma non potrebbe esimersi dal fornire dati genetici in suo possesso, pena l'annullamento del contratto ex art 1892 c.c. o il recesso dell'assicuratore ex art. 1893 c.c. Cfr. C. BUCCELLI, *Il caso delle informazioni genetiche a fine predittivo*, Relazione al convegno <<Privacy, salute, assicurazioni: profili giuridico-assicurativi e medico-legali>>, Università degli Studi di Napoli Federico II e Centro Studi Giuridico-Assicurativi Carlo Romano, Napoli, X febbraio 2002. Cfr. anche A. BOMPIANI,

quanto si è detto è evidente come le applicazioni più immediate a fini assicurativi dei test genetici riguardano innanzitutto la possibilità, mediante analisi del DNA, di diagnosi di malattie ad insorgenza tardiva, la cui manifestazione clinica, quindi, si realizzerà nel futuro e, pertanto, vengono posti in evidenza, in soggetti sani, alcuni tratti del genoma che aumentano il rischio di sviluppare una determinata malattia nel corso della vita³⁸¹.

Gli assicuratori avanzano la possibilità, mediante l'impiego di test genetici predittivi, di una maggiore equità generale, per la possibilità di personalizzare con più elevata precisione i premi assicurativi sulla base del rischio individuale³⁸². Infatti, la conoscibilità, attraverso test genetici, delle predisposizioni verso particolari malattie consentirebbe di <<pervenire ad una maggiore equità tra il premio ed il rischio assicurato fino a

Informazioni genetiche, test genetici predittivi e assicurazioni, Assicurazioni, vol. 69, 1, 2002, pp. 45-66. A. SANTOSUOSSO, *op. cit.*, in ID., M. TAMBURINI, *op. cit.*

³⁸¹ Lo scopo degli assicuratori è quello di escludere dalla platea degli assicurandi (o assicurati) i soggetti che presentano un maggior rischio di problemi di salute o in alternativa di consentirgli comunque di accendere contratti assicurativi mediante correttivi tecnici di natura economica quali, ad esempio, il passaggio a più elevate fasce di rischio con costi proporzionali alla previsione secondo la quale ciascuno usufruirà delle risorse disponibili. Cfr. A. SIRIGNANO, D. RODRIGUEZ, L. PALMIERI, *Medicina predittiva ed assicurazione sulla vita: quale futuro?*, in <<Riv. It. Med. Leg.>>, XXII, 2000.

³⁸² A. BOMPIANI, *op. cit.*

giungere a tariffe “personalizzate” coerenti con l’ottica propria dell’assicurazione privata³⁸³>>. Tuttavia, l’Autorità di vigilanza sottolinea il pericolo di una personalizzazione esasperata della costruzione tariffaria, che potrebbe avere effetti collaterali, come ad esempio l’esclusione dalla possibilità di fruire della copertura assicurativa proprio ai soggetti che più necessitano di tale servizio. Un importante documento che esamini il delicato rapporto tra la protezione dei dati personali e le finalità assicurative delle imprese è stato realizzato dal Consiglio d’Europa, che ha elaborato la raccomandazione N. 9 del 2002 sulla <<protezione dei dati personali raccolti e trattati per scopi assicurativi³⁸⁴>>. Il principio ispiratore di questa legislazione è da individuarsi nell’affermazione per la quale i dati personali possono essere utilizzati per *scopi compatibili*³⁸⁵. Il trattamento dei dati sensibili risulta consentito solo in presenza di

³⁸³ M. MIELI, *Genetica e assicurazione: la visione dell’Authority di vigilanza*, in <<Longevità, Genetica e Assicurazione>>, suppl. fasc., 4/2001, pp. 34-46.

³⁸⁴ www.garanteprivacy.it. Tale raccomandazione pur confrontandosi con i principi stabiliti dalla Convenzione di Strasburgo 108/81, tiene conto anche della direttiva del Parlamento europeo N. 95/46/CE in materia di trasferimento per fini diversi ed ulteriori.

³⁸⁵ Cfr. S. RODOTA’, P. ZATTI, *op. cit.*, p. 410.

un'espressa previsione legislativa in tale senso, secondo principi di segretezza.

In riferimento alle legislazioni nazionali si evidenzia che in Gran Bretagna, il Ministero della Salute, che ha costituito il *Genetic and Insurance Committee* per la valutazione della rilevanza ed affidabilità dei test genetici, ha concesso alle imprese di assicurazione di usare i test dell'Untington disease quando i capitali siano superiori ad un certo importo. Il *Conseil d'Etat* francese ha vietato agli assicuratori di chiedere un esame genetico predittivo, mentre è possibile utilizzare i risultati di esami già effettuati dagli interessati. Ciò accade anche in Olanda con la *Legge sugli esami medici negli ambiti assicurativo del lavoro* in cui è vietato agli assicuratori di richiedere un esame genetico come condizione per la conclusione di un contratto, nonché di chiedere i risultati di un esame genetico già effettuato per assicurazioni sulla vita, la cui somma assicurata non sia superiore ad un certo importo o quando i contratti non prevedano significative prestazioni di servizi. In Belgio, la "Legge 25 giugno 1992" vieta, invece, all'assicurato di

comunicare all'assicurazione i propri dati genetici al momento di concludere un contratto e stabilisce che gli esami medici necessari non possono riguardare esami genetici predittivi idonei a determinare il futuro stato di salute dell'assicurato. Analogo divieto è presente anche nella legislazione di Austria, Danimarca e Norvegia.

Per quanto riguarda l'ordinamento italiano, il codice civile, nella parte in cui disciplina il contratto di assicurazione, stabilisce agli artt. 1892, 1893 e 1898, che gli assicuratori vantano uno specifico interesse a conoscere, al fine di una ponderata valutazione del rischio, le informazioni mediche degli assicurati. Tuttavia, è chiaro che le rilevate peculiarità dei dati genetici non consentono di assimilarli ai dati medici tradizionali, bensì, necessitano di una considerazione giuridica autonoma, soprattutto laddove si osservi l'attitudine di questi dati ad entrare in contatto con i principi fondamentali dettati dalla nostra Carta costituzionale a tutela della persona³⁸⁶. In particolare, la valenza predittiva delle informazioni genetiche

³⁸⁶ Ivi, p. 412.

può comportare per il soggetto l'interesse a non conoscere il proprio futuro biologico, il cosiddetto <<diritto di non sapere>>, connesso con lo <<sviluppo della personalità>> di cui all'art. 2 della Costituzione e destinato, pertanto, ad essere temperato con eventuali pretese informative altrui³⁸⁷.

Dalle soluzioni normative adottate dipenderà l'affermazione o meno di modelli culturali orientati alla classificazione delle persone sulla base delle caratteristiche genetiche individuali, con la conseguente concreta possibilità di vedere nascere una "concorrenza genetica" ed una "eugenetica di mercato", per cui soggetti dotati di un'eccellente situazione genetica potrebbero chiedere agli assicuratori condizioni particolarmente favorevoli mentre si verificherebbe l'opposto per i soggetti geneticamente negativi³⁸⁸. Di fronte a tale complesso scenario, il Gruppo di lavoro costituito fra Comitato Nazionale per la Bioetica e Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le

³⁸⁷ *Ibidem.*

³⁸⁸ Cfr. S. RODOTA', *Informazioni genetiche e tecnica di tutela*, in <<Riv. Crit. Dir. Priv.>>, 1997, pp. 45-60. Cf. anche: A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *op. cit.*; S. SALARDI, *op. cit.*; H. J. KORTNER, *op. cit.*

Scienze della Vita ha espresso un proprio “parere” sulla questione dell’utilizzo dei test genetici da parte di assicurazioni private, al fine di delineare la posizione italiana presso il Comitato Direttivo di Bioetica del Consiglio d’Europa (CDBI). Secondo le osservazioni del Gruppo di lavoro misto la questione deve essere analizzata partendo dal rapporto tra mercato e *privacy*³⁸⁹: «mentre il sistema mercato – promosso attualmente anche in sede europea – spingerebbe ad includere la conoscenza della situazione genetica dei singoli nell’ambito della modulazione dei premi, allo scopo di realizzare mercati più rispondenti alle reali situazioni di rischio, le problematiche di giustizia di cui deve farsi carico un sistema giuridico e che non riguardano necessariamente il mercato, come ad esempio la tutela della persona, la sua autonomia, i suoi diritti ed anche il suo stato di diversa vulnerabilità nei confronti della malattia,

³⁸⁹ Cfr. T. L. BEAUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, «alcune definizioni di privacy si concentrano sul controllo che il soggetto ha sull’accesso alla sua vita, ma queste definizioni confondono la privacy, che è una condizione o uno stato di inaccessibilità alla persona fisica o ai dati che la riguardano, con il controllo o il diritto a controllare la privacy, cosa che comporta il diritto del soggetto a controllare l’accesso. Queste definizioni si concentrano su poteri e su diritti piuttosto che sulla condizione di privacy (...)», p. 398.

spingerebbero oggi all'esclusione dell'introduzione della conoscenza dello stato genetico nell'ambito della contrattazione assicurativa. Ciò non è dovuto solamente al timore della diffusione incontrollata di informazioni personali "sensibili" ma anche all'apporto limitato di sicurezza predittiva (allo stato attuale) della genetica ed al prevalente atteggiamento solidaristico del diritto sanitario europeo: ne deriva, oggi, un atteggiamento razionale che non richiede necessariamente la fornitura di dati genetici. Ciò non esclude - peraltro - una riflessione ulteriore fondata sulla solida base di una ricerca scientifica - e sul campo - dei vantaggi in senso attuariale che - per l'intera comunità - potrebbe rivestire in futuro l'introduzione anche di alcuni dati genetici nel corretto processo informativo "bilaterale", eticamente dovuto tra le controparti^{>>390}.

³⁹⁰ CNB/CNBBSV, *Test genetici e assicurazioni*, 20 ottobre 2008, www.governo.it/bioetica/gruppo.../test_genetici_assicurazioni_1.pdf

Conclusioni

«Dovendo fare i conti con modelli culturali non confinati nel passato, ma incessantemente prodotti, la strategia giuridica deve tendere a creare un ambiente socio-istituzionale in grado di neutralizzare, o di ridurre il più possibile, ricadute negative, o comunque ritenute tali, del ricorso alla genetica. Questo implica, anzitutto, un rifiuto radicale di ogni parametro di normalità genetica, la messa a punto di modelli giuridici di accettazione della diversità, uno statuto forte dell'informazione genetica³⁹¹». Tali principi dovrebbero guidare, sempre, sia in ambito medico-clinico che nel contesto sociale, l'insieme delle questioni/implicazioni sorte in merito alla diagnostica genetica, affinché si possa promuovere, nei fatti, l'autonomia; in tutte le situazioni, spesso complesse, che l'accesso a queste informazioni comporta.

L'autonomia come valore volutamente perseguito tramite azioni specifiche e mirate è, in fondo, una delle costanti

³⁹¹ S. RODOTA', *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, cit. , p. 172.

dell'oggetto di questo lavoro. Dal punto di vista della diagnostica genetica e della disponibilità d'accesso al dato genetico che, come si è visto, è un dato complesso l'autonomia del paziente è promossa tramite la pratica del consenso informato e il sostegno psicologico, che dovrebbero garantire l'autonomia nella consulenza genetica³⁹². Purtroppo si è evidenziato, però, che in Italia l'attenzione specifica da un punto di vista psicologico di questo tipo d'informazione è ancora troppo sottovalutata e ancora troppo poco sentita. Molto spesso il genetista, non avvalendosi di un contributo multidisciplinare (che, invece, dovrebbe sempre accompagnare

³⁹² Cfr. T. L. BEAUCHAMP, J. F. CHILDRESS, *op. cit.*, pp. 127-s.s. Si veda anche: ENCYCLOPEDIA OF BIOETHICS, a cura di S. J. POST, cit., :<< Informed Consent in Genetic Counseling. Since a major component of genetic counseling is communication of information, and since the counselee is encouraged to make her or his own decision, problems or conflicts with informed consent are unusual. Informed consent is especially relevant in the counseling process when a procedure may result in potentially harmful or ambiguous outcomes, for example: 1. in connection with prenatal diagnosis, when the counselee or woman who is to undergo the test needs to understand its risks, benefits, errors, and limitations; 2. as a prelude to presymptomatic testing for a serious disorder without available treatment or methods of prevention, where a positive result can have profound implications for the individual's future life; 3. in connection with participation in a research protocol in which there may be questions about the future use of data or tissue or blood (especially DNA) in future studies or in the search for other genetic markers>>, p. 951.

la fruizione - in termini ideali - di tali informazioni) concentra il suo intervento terapeutico sulla fase burocratica e laboratoristica, orientata prevalentemente ad *informare*, piuttosto che *comunicare*. La multidisciplinarietà, infatti, è un obiettivo non ancora raggiunto nell'ambito della medicina predittiva, invece dovrebbe essere uno degli obiettivi essenziali in un'ottica bio-psico-sociale tendente a favorire e a promuovere la salute dei cittadini. E, in tale direzione, il contributo della psicologia è, senza dubbio, determinante, in vista di una politica di coinvolgimento maggiore e promozione della salute.

In altri paesi, come negli Stati Uniti, esiste invece una figura specifica, il *genetic counselors*, il quale, disponendo di una preparazione psico-sociale e avvalendosi del contributo di altri operatori sanitari è preparato in modo specifico a favorire la gestione autonoma dell'informazione genetica.

Dal punto di vista socio-istituzionale, a sua volta, è necessario, affinché l'autonomia delle persone sia tutelata, garantire che l'avere particolari caratteri genetici non produca

discriminazioni e stigmatizzazioni. E questo sia per quanto riguarda la tutela della *privacy* genetica e, quindi per evitare che l'utilizzo delle informazioni genetiche sia usato al fine di discriminare soggetti su basi biologiche; sia in una visione più generale che riguarda la ricerca nel campo genetico come nel caso della farmacogenomica e, quindi, ad esempio, la possibilità di individuare categorie di "non rispondenti" a determinati farmaci potrebbe escludere persone / gruppi / popolazioni o l'inasprimento del fenomeno delle malattie orfane, cioè quelle malattie con scarsa diffusione mondiale, per le quali non s'investirà in termini di ricerca e cura.

Discriminare una persona in base a variabili sulle quali non si può esercitare alcun controllo (variabili biologiche, ci si riferisce, ad esempio, alla discriminazione nei confronti di persone alle quali il *test* presintomatico conferma l'ereditarietà di un gene associato a patologie monogeniche, come nel caso della Corea di Huntington) e/o in base a informazioni in merito alle quali non si può disporre di assoluta certezza fino all'effettiva comparsa della malattia (ci si riferisce, ad esempio,

ai *test* di suscettibilità genetica i quali, di fatto, possono prevedere *solo* il carattere di predisposizione; non la certezza d'insorgenza della patologia, come per esempio alcune forme tumorali) ha, come si è visto, da un punto di vista sociologico implicazioni non trascurabili che richiedono esigenza di maggior tutela per un effettivo esercizio del diritto alla privacy, diritto a sapere / non sapere, diritto alla malattia e, sempre centrale, il diritto all'autodeterminazione³⁹³. Sottolineare il valore della complessità di fronte alla possibilità di disporre dell'informazione genetica significa, in fondo, mettere al centro - sempre - la *persona*.

³⁹³ Si sottolinea, quindi, ancora una volta, che intorno al tema della medicina predittiva bisognerebbe discutere, in ambito medico-diagnostico e nel contesto sociale, senza mai dimenticare quello che deve essere l'assunto di partenza: noi non siamo i nostri geni. Il tema della complessità ha accompagnato tutta la riflessione proposta e, si conclude che "noi non siamo i nostri geni" significa, di fatto, che: essere predisposti ad una malattia non equivale necessariamente a contrarla (si può fare moltissimo agendo sugli stili di vita, sull'educazione alla salute); la consulenza genetica dovrebbe esistere come un servizio integrato e multidisciplinare prima e dopo ogni indagine genetica; discriminare persone predisposte a patologie monogeniche a carattere di trasmissione dominante, come la Corea di Huntington, ha una connotazione scientifica non trascurabile; veicolare, nel sistema dei media, un'informazione di stampo riduzionista, concorre solo a rafforzare stereotipi deterministici scientificamente errati che non aiutano a comprendere le tante e complesse questioni in gioco. Cfr. E. BONCINELLI, *I nostri geni*, cit., p. 29-s.s.

Bibliografia

- AA.VV., *Bio-tecnologie e valori costituzionali. Il contributo della giustizia costituzionale. Atti del seminario*, Torino, 2005.
- AA.VV., *Neuroscienze e libertà* (a cura di G. L. BRENA), Padova, 2009.
- AD HOC COMMITTEE ON GENETIC COUNSELING, *Genetic counseling. Am J Hum Genet*, 1975.
<https://www.eshg.org/63.0.html>
- ALBASI C., CLERICI C. A., *Nucleo monografico sul saggio di George L. Engel: la necessità di un nuovo modello di medicina: una sfida per la biomedicina*, in «AeR - Abilitazione e Riabilitazione», Anno XV - N. 1 - 2006.
- AMODIO P. , *Aspetti della bioetica per il servizio sociale*, Napoli, 2003.
- ANGELETTI L. R., GAZZANIGA V., *Storia, filosofia ed etica generale della medicina*, Milano, 2012.

- ANNAS G. J., *Privacy rules for DNA Database: Protecting Coded "Future Diaries"*, in <<The Journal of American Medical Association>>, *Jama*, 270, p. 2345.
- ANNECCA M. T., *Test genetici e diritti della persona*, in RODOTA' S., ZATTI P., *Trattato di biodiritto, Tomo 2 - La dimensione genetica*, Milano, 2010.
- ANTIGNANI P., DURANTE C., FEOLA T., *Consenso informato. Facoltà di curare e pazienti con incerte capacità a consentire*, Torino, 2001.
- ARAMINI M., *Manuale di bioetica per tutti*, Milano, 2008.
- ARAMINI M., *Persona e libertà nel dibattito tra bioetica laica e bioetica cattolica*, Parma, 2012.
- AZZONE G. F., *I dilemmi della bioetica. Tra evoluzione biologica e riflessione filosofica*, Roma, 1997.
- AZZONE G. F., *Perché si nasce simili e si diventa diversi? La duplice nascita: genetica e culturale*, Milano-Torino, 2010.
- BACCARINI E., *Dovere e responsabilità. Modelli di fondazione trascendentale dell'etica*, in A. FABRIS, L.

- BACCELLI, *A partire da Kant. L'eredità della <<critica della ragion pratica>*, Roma, 1989.
- BACIN S., *Il senso dell'etica. Kant e la costruzione di una teoria morale*, Roma, 2007.
 - BARAZZETTI G., *Libertà e medicina. Il principio di autonomia nell'etica biomedica*, Milano, 2011.
 - BATTAGLIA L., *Bioetica senza dogmi*, Catanzaro, 2000.
 - BATTAGLIA L., *Un'etica per il mondo vivente. Questioni di bioetica medica, ambientale, animale*, Roma, 2011.
 - BAUMAN Z., *Intervista sull'identità*, Roma-Bari, 2009.
 - BAUMAN Z., *Modus vivendi*, Roma-Bari, 2009.
 - BAYER R., *Public Health Policy and the AIDS Epidemic: an End to HIV Exceptionalism?*, in <<The New England Journal of Medicine>>, NEJM, 324, pp. 1500-04.
 - BEAUCHAMP T. L., CHILDRESS J. F., *Principi di etica biomedica*, Firenze, 2009.
 - BENCIVENGA E., *L'etica di Kant. La razionalità del bene*, Milano, 2010.

- BENINI A. M., MAZZONI A., *Bioteecnologie: per l'uomo o contro l'uomo? Saperne di più per un dibattito razionale*, Ravenna, 2002.
- BERRY A., WATSON J. D., *DNA: il segreto della vita*, Milano, 2006.
- BEUCHAMP T. L., CHILDRESS J. F., *Principi di etica biomedica*, Firenze, 2009.
- BIANCO M., *Etica e storia in Kant*, Milano, 2011.
- BIESECKER B. B., *Back to the Future of Genetic Counseling: Commentary on "Psychosocial genetic Counseling in the Post-Nondirective Era"*, in «Journal of Genetic Counseling», 2003.
- BIESECKER B., PETERS K., *Genetic Counseling: ready for a new definition?*, in <<Journal of Genetic Counseling>>, 11, 2002.
- BIFULCO R., *Dignità umana e integrità genetica nella Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea*, in <<Bioetica>>, XI, 3, Milano, 2003, pp. 443-478.

- BINSWANGER L., *Esperienza della soggettività e trascendenza dell'altro. I margini di un'esplorazione fenomenologico-psichiatrica*, Macerata, 2007.
- BOCKENFORDE E.W., *Dignità umana e bioetica*, Brescia, 2009.
- BOBBIO N., *L'età dei diritti*, Torino, 1990.
- BOCCIA S., BRAND A., BRAND H., CASSIMAN J.J., GURWITZ D., IBARRETA D., LAVINHA J., PATCH C., RICCIARDI W., SASIADEKI M., SCHORODER-BACK P., TEN KATE L., ZIMMERN R.L., *Lo sviluppo di politiche sanitarie per un'introduzione corretta delle tecnologie basate sul genoma nei servizi sanitari dell'Unione Europea*, in <<L'arco di Giano>>, 65, Roma, 2010.
- BOELLA L., *Neuroetica. La morale prima della morale*, Bologna, 2008.
- BOMPIANI A., *Informazioni genetiche, test genetici predittivi e assicurazioni*, Assicurazioni, vol. 69, 1, 2002.
- BONCINELLI E., *Biologia dello sviluppo. Dalla cellula all'organismo*, Roma, 2001.

- BONCINELLI E., *Determinismo biologico e libertà individuale*, in «Parole chiave», Roma, 1998.
- BONCINELLI E., *Genoma: il grande libro dell'uomo*, Milano, 2001.
- BONCINELLI E., *I nostri geni: la natura biologica dell'uomo e le frontiere della ricerca*, Torino, 1998.
- BONCINELLI E., *La natura biologica dell'uomo e le frontiere della ricerca*, Verona, 1997.
- BONCINELLI E., *Le forme della vita. L'evoluzione e l'origine dell'uomo*, Torino, 2006.
- BONCINELLI E., *Perché non possiamo non dirci darwinisti*, Milano, 2009.
- BONCINELLI E., *Prima lezione di biologia*, Roma, 2001.
- BONCINELLI E., SIMEONE A., IACCARINO IDELSON P., *Ingegneria genetica*, Napoli, 2003.
- BONCINELLI E., TONELLI C., *Dal moscerino all'uomo: una stretta parentela*, Milano, 2007.
- BORRY P., STULTIENS L., GOFFIN T., NYS H., DIERICKX K., *Minors and informed consent in carrier*

testing: a survey of European clinical geneticists, in «Journal Medical Ethics», 2008.

- BORSELLINO P., *Bioetica tra "moralì" e diritto*, Milano, 2009.
- BORSELLINO P., *Bioetica tra autonomia e diritto*, Milano, 1999
- BRICARELLI F. D., *I test genetici*, in RODOTA' S., ZATTI P., *Trattato di biodiritto, Tomo 2 –La dimensione genetica*, Milano, 2010.
- BUCCELLI C., *Il caso delle informazioni genetiche a fine predittivo*, convegno <<Privacy, salute, assicurazioni: profili giuridico-assicurativi e medico-legali>>, Università degli Studi di Napoli Federico II e Centro Studi Giuridico-Assicurativi Carlo Romano, Napoli, X febbraio 2002.
- BUIATTI M., *Il benevolo disordine della vita: la diversità dei viventi tra scienza e società*, Torino, 2004.
- BUIATTI M., *Le biotecnologie*, Bologna, 2004.
- BUIATTI M., *Le frontiere della genetica: il codice della vita fra scienza e società*, Roma, 1984.

- CAFARO A., COTTINI G., *Etica medica. Lineamenti di deontologia professionale*, Napoli, 1997.
- CALLIPARI N., *Il consenso informato nel contratto di assistenza sanitaria*, Milano, 2012.
- CASCIARO G., SANTESE P., *Il consenso informato*, Milano, 2012.
- CASONATO C., *La discriminazione genetica: una nuova frontiera dei diritti dell'uomo?*, in *Discriminazione genetica e nuove frontiere del diritto alla privacy*, a cura di CASONATO C., Milano, 2002.
- CATTORINI P. M., *Bioetica. Metodo ed elementi di base per affrontare problemi clinici*, Milano, 2011.
- CAVALLI P., *Genetic Counseling: a Medical Approach*, in <<Genetic Testing and Molecular Biomarkers>>, 13, 2009, pp. 1-5.
- CAVALLI SFORZA L. L., *L'evoluzione della cultura*, Torino, Codice, 2010.
- CAVALLI SFORZA L. L., *La specie prepotente*, Milano, 2010.

- CAVALLI-SFORZA L. L., *Geni, popoli e lingue*, Milano, 2008.
- CAVALLI-SFORZA L. L., *Il caso e la necessità: ragioni e limiti della diversità genetica*, Roma, 2007.
- CHIARELLI B., *Dalla Natura alla cultura. Principi di Antropologia Biologica e Culturale*, Vol. III, Padova, 2004.
- CHIEFFI L., *Ingegneria genetica e valori personalistici*, in *Bioetica e diritti dell'uomo*, a cura di CHIEFFI L., Torino, 2000.
- CICOGNANI E., ZANI B., *Le vie del benessere. Eventi di vita e strategie di coping*, Roma, 2004.
- CODICE DI DEONTOLOGIA MEDICA, sito 2006, http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_1165_allegato.pdf
- COLEMAN J., *Il Capitale sociale*, Milano, 1993.
- COLLINS F. et al, *Implications of the Genome Prohect for Medical Science*, in <<Journal of American Medical Association>>, 2001, 285; pp. 540-544.

- COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Progetto Genoma Umano*, Roma, 1994.
<http://www.governo.it/bioetica/pdf/15.pdf>
- COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Dalla Farmacogenetica alla farmacogenomica*, Roma, 2006.
- COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Informazione e consenso all'atto medico*, Roma, 1992.
- COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, Roma, 1999.
- COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Test genetici e assicurazioni*, Roma, 2008.
- COMITATO NAZIONALE PER LA BIOSICUREZZA E LE BIOTECNOLOGIE, *Linee Guida per test genetici*, 1998.
<http://www.iss.it/binary/bcen/cont/test20gene.1110291354.1207136207.pdf>
- CONTI A., DELBON P., PATERNOSTER M., RICCI G., *I test genetici. Etica, deontologia, responsabilità*, Milano, 2007.
- CORBELLINI G., *Le grammatiche del vivente: storia della biologia e della medicina molecolare*, Roma-Bari, 1999.

- CORBELLINI G., *Opportunità, rischi e fraintendimenti della biotecnologia e dell'ingegneria genetica*, in << Bioetica>>, 1, Roma, 2001, pp. 97-109.
- COSMACINI G., MORDACCI R., *Salute e bioetica*, Verona, 2002.
- COSTA T., *Il progetto genoma umano e i media. Un case study per valutare l'attenzione dei media per la genetica*, in «JCOM», 2003.
- CUCINATO M., *Il vissuto psicologico di fronte alla predizione genetica* in C. BRESCIANI, *Genetica e medicina predittiva, verso un nuovo modello di medicina?*, Milano, 2000.
- D'AGOSTINO F., PALAZZANI L., *Bioetica. Nozioni fondamentali*, Brescia, 2007.
- D'AGOSTINO F., *Parole di bioetica*, Torino, 2004.
- D'ANTUONO E., *Bioetica*, Napoli, 2003.
- DARWIN C., *L'origine dell'uomo*, Roma, 2005.
- DAWKINS R., *Il gene egoista: la parte immortale di ogni essere vivente*, Milano, 1995.

- DE LA CROIX J. M., *Piccolo manuale di bioetica*, Milano, 2000.
- DE MARTINO G., *Piccolo manuale di bioetica*, Bologna, 2011.
- DELL'ORO R., *La bioetica clinica come etica applicata. Problemi teorici della consulenza etica nell'istituzione sanitaria*, in PICOZZI M., TAVANI M., CATTORINI P., *Verso una professionalizzazione del bioeticista. Analisi teorica e ricadute pratiche*, Milano, 2003.
- DELUZE G., GUATTARI G., *L'antiedipo. Capitalismo e schizofrenia*, Bologna, 2002.
- DI CIOMMO F., *Il trattamento dei dati sanitari tra interessi individuali e collettivi*, in << Danno e Responsabilità >>, 2002.
- DULBECCO R., *A turning point in cancer research: sequencing the human genome*, in <<Science>>, 231, 1055-1056, 1986.
- DULBECCO R., CHIABERGE R., *Ingegneri della vita*, Roma, 1988.

- DULBECCO R., *I geni ed il nostro futuro*, Roma, 1995.
- DULBECCO R., *Il progetto della vita*, Milano, 1989.
- DULBECCO R., *La mappa della vita. L'interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell'umanità*, Milano, 2005.
- DULBECCO R., *Scienza, vita e avventura*, Roma, 2001.
- ENCYCLOPEDIA OF BIOETHICS, a cura di S. J. POST, 3 rd edition, 2004
- ENGEL G. L., *The need for a new medical model: a challenge for biomedicine*, in <<Science>>, 196 (4286): 129-136,
- ENGELHARDT Jr. H. T., *Viaggi in Italia. Saggi di bioetica*, Firenze, 2011.
- ENGHELRARDT Jr. H. T., *Manuale di bioetica*, Milano, 1999.
- EUSEBI L., *Dinamiche della volizione e libertà*, Milano, 2006.
- EUSEBI L., *Il principio di autonomia*, in «Il Comitato Nazionale per la Bioetica, 1990-2005. Quindici anni di impegno», Roma, 2005.
- FONNESU L., *Etica e mondo in Kant*, Roma, 2008.

- FONNESU L., *Storia dell'etica contemporanea. Da Kant alla filosofia analitica*, Roma, 2006.
- FORNACIARI G., GIUFFRE V., *Idee per diventare genetista. Geni, genomi ed evoluzione*, Bologna, 2006.
- FORNACIARI G., GIUFFRE V., *Manuale di storia della medicina*, Milano, 2011.
- FORNERNO G., *Bioetica cattolica e bioetica laica*, Milano, 2009.
- FOUCAULT M., *Nascita della clinica*, Bologna, 1998.
- FOX KELLER E., *Il secolo del gene*, Milano, 2001.
- FRANCESCHELLI O., *La natura dopo Darwin*, Roma, 2007.
- FRASER F. C., *Genetic Counseling. Am J Hum Genet*, 1974.
- FREUD S., *Lutto e melanconia*, in S. FREUD, *La teoria psicoanalitica. Raccolta di scritti 1911-1938*, Torino, 2001.
- FREUD S., *Psicopatologia della vita quotidiana*, Torino, 1973.
- FRONTALI M., JACOPINI A. G., *Genetic Counseling: Evolution or Involution?*, in «Community Genet», 2000.

- FRONTALI M., JACOPINI A. G., *Medicina predittiva: una sfida etica per la pratica medica*, in <<Annali dell'Istituto Superiore di Sanità>>, XXXIV, 1998, 2, pp. 237-243.
- FULDA K. G., LYKENS K., *Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective*, in «Journal Medical Ethics», 2006.
- FUNGHI P., GIUNTA F., *Medicina, bioetica e diritto. I problemi e la loro dimensione normativa*, Pisa, 2005.
- FURNARI M. G., *Tra autonomia e responsabilità. Percorsi di bioetica*, Calabria, 2000.
- GALLINO L., *Prefazione*, in BORGNA B., *Immagini pubbliche della scienza: gli italiani e la ricerca scientifica e tecnologica*, Torino, 2001.
- GALOFARO F., *Etica della ricerca medica ed identità europea*, Milano, 2009.
- GARANTE PER LA PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*, 2010.

- GENSABELLA FURNARI M., *Le sfide della genetica. Conoscere, prevenire, curare, modificare*, Catanzaro, 2006.
- GHENO S., *L'uso della forza: il self empowerment nel lavoro psicosociale e comunitario*, Milano, 2005.
- GIARELLI G., *Sociologia della salute e della medicina, Manuale per le professioni mediche, sanitarie e sociali*, Milano, 2009.
- GILBAR R., *Communicating genetic information in the family: the familial relationship as the forgotten factor*, in «Journal Medical Ethics», 2007.
- GIUBILINI A., *La morale al tempo della bioetica. Una difesa dell'autonomia di scelta*, Firenze, 2011.
- GROSSINI A., *Etica e nuova genetica. Una posizione liberale*, Milano, 2011.
- GUERRA A., *Introduzione a Kant*, Roma, 2010.
- HABERMAS J., *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, Torino, 2002.

- HALLOWELL N., RICHARDS M., *Understanding life's lottery: an evolution of studies of genetic risk awareness*, in <<Journal of Health Psychology>>, vol. II, n. I, pp. 31-43.
- HELLMAN D., *What Makes Genetic Discrimination Exceptional?*, in <<American Journal of Law and Medicine>>, 29, 2003.
- JACOPINI A. G., FRONTALI M., *A proposito di test genetici*, in «Associazione Italiana Corea di Huntington», 2001.
- JACOPINI A. G., ZINZI P., FRONTALI M., *Approccio multidisciplinare in un modello di patologia genetica rara: la Malattia di Huntington*, in «Proceedings International Conference of public Health on Rare Disease» Roma, 2006
- JONAS H., *Il principio responsabilità*, Torino, 1990.
- JONAS H., *Organismo e libertà*, Torino, 1999.
- JONAS H., *Tecnica, medicina ed etica*, Torino, 1997.
- JONSEN A. R., DURFY S. J., BURKE W., MOTULSKI A. G., *The advent of unpatients*, in «Nature Medicine», 1996.

- KANT I., *Critica della ragione pratica* (a cura di Anna Mari Marietti), Milano, 1999.
- KANT I., *Fondazione della metafisica dei costumi*, Milano, 2003.
- KANT I., *Lezioni di etica*, Roma, 1998.
- KORTNER H. J., *Genetica, predizione, libertà*, in «Bioetica. Rivista interdisciplinare. Trimestrale della consulta di Bioetica», 2007, pp. 16 - 19.
- KUHN T. S., *La struttura delle rivoluzioni scientifiche*, Torino, 1995.
- LA CARTA DI OTTAWA PER LA PROMOZIONE DELLA SALUTE, 1° Conferenza Internazionale sulla promozione della salute, 17-21 novembre 1986, Ottawa, Ontario, Canada,
<http://www.cooperazioneallosviluppo.esteri.it/pdgcs/italiano/speciali/sanita/Pdf/CartaOttawa.pdf>
- LALLI C., *Dilemmi della bioetica*, Milano, 2007.
- LANDUCCI S., *Sulla meta-etica di Kant nella Critica della ragion pratica*, in “Rivista di filosofia”, 81, 1990.

- LANDUCCI S., *La critica della ragion pratica di Kant. Introduzione alla lettura*, Roma, 2011.
- LARIZZA L., *Quale il valore predittivo delle diagnosi genetiche?*, in C. BRESCIANI (a cura di), *Genetica e medicina predittiva: verso un nuovo modello di medicina?*, Milano, 2000.
- LATIMER J., *Becoming In-formed: Genetic Counselling, Ambiguity and Choice*, in <<Health Care Anal>>, 2007.
- LATTARUL P., *Bioetica e deontologia professionale*, Milano, 2011.
- LAZZARI D., *La soggettività nella malattia e nella cura: dalle riflessioni su una indagine al principio di pertinenza*, in «Rivista della Federazione Italiana delle Società Scientifiche di Psicologia», 2003.
- LAZZARI D., *Mente e Salute. Evidenze, ricerche e modelli per l'integrazione*, Milano, 2007.
- LECALDANDO E., *Bioetica. Le scelte morali*, Bari-Roma, 2004.
- LEONE S., *Nuovo manuale di bioetica*, Roma, 2007.

- LEWONTIN R. C., *Gene, organismo, ambiente*, Roma-Bari, 1998.
- LEWONTIN R. C., *Il sogno del genoma umano e altre illusioni della scienza*, Roma-Bari, 2004.
- LOI M., *Giustizia e genetica*, Milano, 2011.
- MAGNI S. F., *Bioetica*, Roma, 2011.
- MALPAS P. J., *Is genetic information relevantly different from other kinds of non-genetic information in the life insurance context?*, in «Journal of medical ethics», 2008.
- MANOVICH L., *Il linguaggio dei nuovi media*, Milano, 2002.
- MARCHESINI R., *Bioetica e Biotecnologie. Questioni morali nell'era biotech*, Bologna, 2002.
- MARZOCCO V., ZULLO S., *La genetica tra esigenze di giustizia e logica precauzionale. Ipotesi sul genetic exceptionalism*, pp. 123-146 in CASONATO C., PICIOCCHI C., VERONESI P., *Forum BioDiritto 2009, I dati genetici nel biodiritto*, Dipartimento di scienze giuridiche, Università di Trento, 2011;

- MATHIEU V., *Privacy e dignità dell'uomo. Una teoria della persona*, Torino, 2004.
- MCQUAIL D., *Sociologia dei media*, Bologna, 1996.
- MIELI M., *Genetica e assicurazione: la visione dell'Authority di vigilanza*, in <<Longevità, Genetica e Assicurazione>>, suppl. fasc., 4/2001.
- MIGLINO A., RICCI S., *Atto medico e consenso informato*, Roma, 2009.
- MILANO G., *I media e la bioetica: riflessioni sulla qualità dell'informazione* in M. BALISTRERI, S. POLLO, *Bioetica e mass media. Le questioni della privacy e della buona informazione*, Milano, 2004.
- MINI S., *Genetica e biotecnologie nei mass media italiani*, in «Journal of Science Communicaton», 2005.
- MISCHEL W., *Lo studio della personalità*, Bologna, 1986.
- MORDACCI R., *Una introduzione alle teorie morali. Confronto con la bioetica*, Milano, 2005;
- MORI M., *Introduzione alla bioetica. 12 temi per capire e discutere*, Torino, 2012.

- MORI M., *Manuale di bioetica. Verso una civiltà biomedica secolarizzata*, Firenze, 2011.
- MORIN E., *Il metodo II. La vita della vita*, Milano, 2004.
- MOSCOVICI S., *Le rappresentazioni sociali*, Bologna, 2005.
- MUSIO A., *L'autonomia come dipendenza. L'io legislatore*, Roma, 2006.
- NUSSBAUM M. C., *Giustizia sociale e dignità umana*, Milano, 1999.
- OGDEN J., *Psychosocial theory and the creation of the risky self*, in <<Social Science and Medicine>>, vol. XL, vol. 3, pp. 409-15.
- PALAZZANI L., *Le diagnosi prenatali*, in «Il Comitato Nazionale per la Bioetica, 1990 - 2005. Quindici anni di impegno», Roma, 2005.
- PEREZ F. J., CIANCIO C., *Psicologia e bioetica. Verso una nuova prospettiva psico-bio-etica*, Bologna, 2011.
- PERINO F., *L'approccio centrato sulla persona in ambito sanitario. Da Persona a Persona*, in «Rivista di Studi Rogersiani», 2002.

- PETRILLO G., *Psicologia sociale della salute. Salute e malattia come costruzioni sociali*, Napoli, 1996.
- PIETRANTONI L., *La psicologia della salute*, Roma, 2006.
- PIPERATA G., *Privacy e dati genetici*, in www.urp.it.
- POLLO S., *Genetica, predizione, incertezza* in <<Bioetica>>, XV, 1, inserto *Predizione e incertezza: la diffusione dei test genetici nella pratica clinica* a cura della Commissione Bioetica Tavola Valdese, Piacenza, 2007, pp. 27-38.
- PONCHIO A., *Etica e diritto in Kant. Un'interpretazione comprensiva della morale kantiana*, Milano, 2011.
- PORTER R., *Breve ma veritiera storia della medicina occidentale*, Roma, 2011.
- PUTNAM R., *Capitale sociale e individualismo*, Milano, 2004.
- RANTANEN E. et al., *What is ideal genetic counseling? A survey of current international guidelines*, in <<European Journal of Human Genetic>>, 16, 2008, pp. 445-452.
- REICH W. T., *Encyclopedia of bioethics*, 3ed., United States of America, 1978.

- RHONHEIMER M., *Legge naturale e ragione pratica. Una visione tomista dell'autonomia morale*, Roma, 2002.
- RICCI S., MIGLINO A., *Atto medico e consenso informato*, Roma, 2009.
- RICOEUR P. *Studi di fenomenologia*, a cura di C. LIBERTI, Messina, 1979.
- RICOEUR P., *Finitudine e colpa*, ed. it. a cura di V. Melchiorre, Bologna, 1970
- RIFKIN J., *Il secolo biotech*, Milano, 2002.
- RODOTA' S., F. RIMOLI, *Bioetica e laicità. Nuove dimensioni della persona*, Roma, 2009.
- RODOTA' S., *Il diritto di avere diritti*, Roma, 2012.
- RODOTA' S., *Informazioni genetiche e tecnica di tutela*, in <<Riv. Crit. Dir. Priv.>>, Roma, 1997.
- RODOTA' S., *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, Milano, 2009.
- RODOTA' S., *Perchè laico*, Roma - Bari, 2009.

- RODOTA' S., *Privacy, libertà, dignità*, 26° Conferenza Internazionale sulla privacy e sulla protezione dei dati personali, Wroclaw, 14-16 settembre 2004.
- RODOTA' S., *Tecnologie e diritti*, Bologna, 1995.
- RODOTA' S., ZATTI P., *Trattato di biodiritto, Tomo 2 - La dimensione genetica*, Milano, 2010.
- ROGER C.R., *Potere personale. La forza interiore e il suo effetto rivoluzionario*, Roma, 1978.
- ROGERS C. R., *La terapia centrata sul cliente*, Firenze, 1970.
- ROGERS C. R., *Potere Personale*, Roma, 1978.
- ROGERS C. R., *Psicoterapia di consultazione*, Roma, 1971.
- ROGERS C. R., RUSSEL E. D., *Un rivoluzionario silenzioso*, Roma, 2006.
- ROGERS C. R., *The necessary and sufficient conditions of therapeutic personality change*, in «Journal of Consulting Psychology», 1957, pp. 95 - 103.
- ROGERS C. R., *Un modo di essere*, Firenze, 1983.
- ROSE N., *La politica della vita*, Torino, 2008;

- SALARDI S., *Test genetici tra determinismo e libertà*, Torino, 2010.
- SANTORO E., *Autonomia individuale, libertà e diritti. Una critica dell'antropologia liberale*, Sorrento, 1999.
- SANTOSUOSSO A., *Corpo e libertà. Una storia tra diritto e scienza*, Milano, 2001.
- SANTOSUOSSO A., *Genetica, diritto e giustizia: un futuro già in atto*, in A. SANTOSUOSSO, C. A. REDI, S. GARAGNA, M. ZUCCOTTI, *I giudici davanti alla genetica*, Como-Pavia, 2002.
- SANTOSUOSSO A., *Le categorie della medicina e del diritto messe alla prova*, in SANTOSUOSSO A., TAMBURINI M., *Malati di rischio, implicazioni etiche, legali, e psicosociali dei test genetici in oncologia*, Milano, 1999.
- SANTOSUOSSO A., TAMBURINI M., *Malati di rischio, implicazioni etiche, legali, e psicosociali dei test genetici in oncologia*, Milano, 1999.
- SEMPLICI S., *Undici tesi di bioetica*, Brescia, 2009.

- SGRECCIA E., *Manuale di bioetica vol. 1 e 2*, Vita e Pensiero, Milano, 2011;
- SGRECCIA E., *Storia della medicina e storia dell'etica verso il terzo millennio*, Calabria, 2000.
- SINGER P., *Etica pratica*, Napoli, 1989.
- SINGER P., *Scritti su una vita etica*, Milano, 2004.
- SIRIGNANO A., RODRIGUEZ D., PALMIERI L., *Medicina predittiva ed assicurazione sulla vita: quale futuro?*, in <<Riv. It. Med. Leg.>>, XXII, 2000.
- SOMMAGGIO P., *La consulenza (Gen)etica. Nuovi miti. Nuovi oracoli. Libertà della persona*, Trento, 2006.
- SPINSANTI S., *Etica biomedica*, Roma, 1992.
- SPINSANTI S., *Verso una medicina della persona*, in R. PRODOMO, *Progressi biomedici tra pluralismo etico e regole giuridiche*, Torino, 2004.
- STEINER R., *Principi di etica medica*, Milano, 1995.
- TALLACHINI M., TERRAGNI F., *Le biotecnologie. Aspetti etici, sociali ed ambientali*, Milano, 2004.

- TARANTINO A., *Natura umana e libertà laica*, Napoli, 2011.
- TELLENBACH H., *Malancholy*, Duquesne University Press, 1980.
- THOMPSON, THOMPSON, *Genética médica*, Madrid, 2005.
- TORALDO DI FRANCIA M., *Biotecnologie e nuove forme di discriminazioni*, 2000:
<http://www.tsd.unifi.it/cittadin/papers/toraldo.htm>.
- TORALDO DI FRANCIA M., *Nuove forme di governo sulla vita*, in BONITO OLIVA R., *La cura delle donne*, Roma, 2006.
- TRINCIA F. S., *Etica e bioetica*, Milano, 2008.
- VICINI A., *Genetica umana e bene comune*, Milano, 2008.
- VIGANO' P., *Limiti e prospettive del consenso informato*, Milano, 2008.
- WATSON J. D., *Geni buoni, geni cattivi: storia di una passione per il DNA*, Torino, 2002.

- WEIL J., *Psychosocial genetic counseling in the post-non directive era: A point of view*, in «Journal Genet Counsel», 2003.
- WILKIE T., *La sfida della conoscenza*, Milano, 1995.
- WILSON E., *Sociobiologia. La nuova sintesi*, Roma, 1979.
- WONG J. G., LIEH-MAK F., *Genetic discrimination and mental illness: a case report*, in «Journal of Medical Ethics», 2001.
- ZATTI P., *Verso un diritto per la bioetica*, in C. M. MAZZONI, *Una norma giuridica per la bioetica*, Bologna, 1998.
- ZUCCONI A., *Guaritori da guarire. Approccio biomedico versus approccio centrato sulla persona*, in «Janus», 2001, pp. 109 - 113.
- ZUCCONI A., HOWELL P., *La Promozione della salute. Un approccio globale per il benessere della persona e della società*, Bari, 2003.